

GENETIK KLAUSUR SOSE 2004

Es ist immer nur eine Antwort richtig.

1. RNA-Interferenz ist ein zentraler Mechanismus für:

- A) posttranskriptionelle Inaktivierung von Genen
- B) sekundäre Modifikation nativer Proteine
- C) Hemmung der Proteintranslation durch RNA-Moleküle
- D) Hemmung der Transkription durch RNA

2. Welche Antwort ist falsch? *C.elegans* (der mit <1000 Zellen)

- A) kommt im Erdreich vor und ist ca. 1mm lang
- B) hat weniger als 1000 Zellen, deren Herkunft während der Keimesentwicklung im Detail bekannt ist
- C) ist ein sehr einfacher Organismus mit deutlich weniger Genen als *Drosophila*
- D) ist ein guter Modellorganismus für die Analyse des programmierten Zelltods (Apoptose) und des Alterns

3. Welche Antwort ist falsch? MicroRNAs

- A) können hairpins bilden und von "dicer" (Ribonuclease) geschnitten werden
- B) können als Antisense-Regulatoren agieren
- C) binden an 3'UTR der mRNA und verhindern Translation
- D) binden an Promotorregion und verhindern Transkription

4. Welches der nachfolgenden Verfahren bedient sich der Sequenzierung?

- A) Oligonucleotid-Arrays (Affimetrix)
- B) cDNA-Microarrays
- C) quantitative RT-PCR
- D) SAGE

5. Welche Aussage ist falsch?

- A) die kurzen Arme der akrozentrischen Chromosomen 12-14 sowie 21 und 22 tragen die Gene für rRNA
- B) Triploidie entsteht überwiegend durch Verschmelzung der Eizelle mit 2 Spermazellen
- C) Tetraploidie entsteht durch Endomitose
- D) chromosomale Mosaik sind meist die Folge von mitotischen Fehlverteilungen während der frühen Keimesentwicklung

6. Welche Chromosomenanomalien haben für ihren Träger meist keine klinischen Konsequenzen:

- A) interstitielle Deletion
- B) parazentrische Inversion
- C) Ringchromosom
- D) uniparentale Disomie

7. Welche Aussage trifft auf CpG Islands nicht zu:

- A) Dinukleotid CpG kommt häufiger vor als statistisch zu erwarten
- B) Deaminierung von Methylcytosin führt zu Thymin
- C) es gibt ca. 30000 CpG Inseln
- D) bei Bakterien dient Methylierung wahrscheinlich der Abwehr von Phagen

8. Ein Ehepaar mit einem kleinen Jungen mit Duchenne-Muskeldystrophie kommt in die genetische Beratung. Wie hoch ist das Wiederholungsrisiko für weitere Kinder des Ehepaars?

- A) 50%
- B) bis 50% für Jungen
- C) bis 25% für Jungen
- D) nahe Null

9. Choroideremie ist eine X-chromosomal vererbte Form der Blindheit. In die genetische Sprechstunde kommt eine Ratsuchende, deren beide Onkel mütterlicherseits Choroideremie haben. Wie hoch ist das Wiederholungsrisiko für ihre Kinder?

- A) 1/4 für Jungen
- B) 1/8 für Jungen
- C) 1/16 für Jungen
- D) 50%

10. SSCP-Analyse beruht auf welchem Prinzip?

- A) Auftrennung einzelsträngiger DNA-Fragmente
- B) Auftrennung doppelsträngiger DNA-Fragmente
- C) Sequenzierung von Endfragmenten
- D) kompetitive DNA/RNA-Hybridisierung

11. Verstreute repetitive DNA: Welche Aussage ist falsch?

- A) Retrotransposons verbreiten sich über replikative Transposition (copy and paste)
- B) SINES sind nicht zur autonomen Verbreitung im Genom befähigt
- C) LINES besitzen open reading frames für Reverse Transkriptase und Endonuclease
- D) ALU Repeats gehören zur Gruppe der LINES

12. Welche der folgenden Aussagen ist falsch?

- A) Alle Genloci desselben Chromosoms bezeichnet man als syntänisch
- B) Alle genetischen Marker desselben Chromosoms sind gekoppelt
- C) für gekoppelte Marker gilt Durchschnitt < 0.5
- D) für geringe genetische Abstände gilt, dass die Rekombinationshäufigkeit zweier gekoppelter Marker ihrem genetischen Abstand proportional ist

13. In der neurologischen Sprechstunde wird ein kleines Mädchen mit geistiger Behinderung vorgestellt. Das Kind ist 5 Jahre alt, aussergewöhnlich dick und hat einen unstillbaren Appetit. Im Gespräch mit den Eltern stellt sich heraus, dass solche Erkrankung in der Familie schon öfter vorkam: 2 Cousins väterlicherseits (Kinder von Brüdern des Vaters) sind ebenfalls betroffen. Woran denken Sie bei diesem Erbgang am ehesten?

- A) X-chromosomal rezessiv
- B) Autosomal-rezessiv
- C) Imprinting
- D) mitochondrial

14. Satelliten, Minisatelliten, Microsatelliten DNA gehören zu repetitiven Sequenzen: Welche Aussage ist falsch?

- A) Alphanucleotid-Satelliten-DNA ist vorwiegend in Zentromerbereichen
- B) Minisatelliten sind oft Telomer-assoziiert
- C) Microsatelliten DNA ist über das gesamte Genom verstreut
- D) Der Name leitet sich vom bevorzugtem Vorkommen in chromosomalen Satellitenregionen ab

15. Ein Lod score von 3 spricht mit folgender Wahrscheinlichkeit für eine Kopplung zwischen zwei autosomalen Markern:

- A) ca. 1000 zu 1
- B) ca. 200 zu 1
- C) ca. 50 zu 1
- D) ca. 20 zu 1

16. Welche Aussage trifft zu:

- A) Die Einführung von Filterzigaretten hat zu einer Reduktion des Lungenkrebsrisikos geführt
- B) Das Fusionsgen *bcr/abl* ist eine Tyrosinkinase
- C) Xeroderma Pigmentosum Patienten haben einen Defekt im base excision repair und entwickeln deshalb häufiger Brustkrebs als Hautkrebs
- D) Beim G1-S checkpoint wird überprüft, ob die Replikation abgeschlossen ist, bevor die Zelle sich weiter teilt

17. Welche der folgenden Krankheiten hat keinen multifaktoriellen Erbgang?

- A) Altersdiabetes (Diabetes mellitus, Typ 2)
- B) Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (Cleft lip and palate)
- C) Bluterkrankheit (Hämophilie)
- D) Klumpfuß ("Clumb foot")

18. Einer der folgenden Aussagen ist falsch: Kopplungsgleichgewicht

- A) setzt Syntänie der beteiligten genetischen Merkmale voraus
- B) zwischen einem Gendefekt und einem Marker kann man nur finden, wenn die meisten Patienten dieselbe kausale Mutation tragen
- C) muss nicht dafür verantwortlich sein, wenn in der Bevölkerung Assoziation zu einer Krankheit und einem bestimmten Markerallel gefunden wird
- D) beruht auf der Tatsache, dass Crossover im menschlichen Genom ungleichmäßig verteilt sind.

19. In einer großen Familie mit vielen Betroffenen kommt eine monogen vererbte Krankheit vor. Welche der folgenden Methoden würden sie verwenden, um den dieser Krankheit zugrunde liegenden Defekt aufzuklären und in welcher Reihenfolge?

- 1.) Kopplungsanalysen mit genetischen Markern
- 2.) Generierung von Tiermodellen
- 3.) Mutationssuche in Krankheitsgenen
- 4.) Ausschluss von Mutationen bei gesunden Kontrollpersonen

- A) 1-3-4-2
- B) 1-4-2-3
- C) 4-1-3-2
- D) 2-1-4-3

20. Epigenetischen Mutationen liegt in der Regel folgender Mechanismus zugrunde:

- A) Mutationen der 3' untranslatierten Region eines bestimmten Gens
- B) Mutationen in so genannten trans-aktivierenden Faktoren
- C) Basenaustausche bei Crossing-over
- D) Veränderung des Methylierungsmusters von Genen

21. Welche Technik ist zur Identifikation einer autosomalen Mikrodeletion ungeeignet?

- A) Fluoreszenz-in situ Hybridisierung (FISH)
- B) Normale PCR-Methoden
- C) Nachweis von „loss of heterozygosity“ (LOH) mit polymorphen Markern
- D) Dosisabhängiges Southern-blotting

22. Für den Nachweis chromosomaler Defekte bei Patienten gibt es verschiedene Möglichkeiten. Für welche Methode benötigt man keine Chromosomenpräparate von Patienten?

- A) M-FISH
- B) Klassische Karyotypisierung
- C) CGH (Comparative Genomic Hybridisation)
- D) Whole Chromosome Painting

23. in welchem der nachfolgenden Verfahren werden standardmäßig zwei RNA-Proben in einem Experiment untersucht?

- A) Oligonucleotid-Arrays (Affimetrix)
- B) cDNA-Microarrays
- C) Quantitative RT-PCR
- D) SAGE

24. Welche Aussagen zur Meiose sind falsch?

- A) In der Prophase der 1. meiotischen Teilung gepaarte Bivalente bestehen aus 4 Doppelhelices
- B) Die Dauer der ersten meiotischen Teilung in der weiblichen Gametogenese kann viele Jahre betragen

- C) In der Meiose I findet man auf jedem gepaarten Chromosomenarm mindestens ein Chiasma
- D) Sogar die am Ende des kurzen Armes gepaarten Geschlechtschromosomen X und Y weisen ein obligates Chiasma auf

25. Die Suche nach genetischen Risikofaktoren für multifaktorielle Krankheiten mit Hilfe von Assoziationsstudien ist bisher weitgehend erfolglos geblieben. Was kommt dafür als Ursache nicht in Betracht?

- A) Unterfinanzierung
- B) Assoziationsstudien sind erfolglos, wenn Betroffene keine gemeinsamen Vorfahren haben
- C) Geringe Auflösung dieser Studien begünstigt statistische Artefakte
- D) Bedeutung genetischer Faktoren ist oft gering

26. Welcher dieser Marker ist sowohl hoch informativ als auch mehr oder weniger gleichmäßig im Genom verteilt?

- A) SNPs
- B) VNTRs (Minisatellitenmarker)
- C) Mikrosatellitenmarker
- D) RFLPs

27. Sie möchten mit Hilfe des t-Tests zwischen Tumor- und Normalproben differentielle Gene identifizieren: Welche der Voraussetzungen müssen die Daten nicht erfüllen?

- A) Unabhängigkeit der Messungen
- B) Die Messungen beider Gruppen gehorchen der Normalverteilung
- C) Die Messungen beider Gruppen haben den gleichen Mittelwert
- D) Es gibt keine gesättigten Intensitäten (z.B. Maximaler Messwert des Scanners)
Die Messwerte liegen im Messbereich (z.B. unterhalb des vom Scanner erfassbaren Maximalwerts)

28. Echte Erbkrankheiten, die in Familien ein Mendelsches Vererbungsmuster zeigen, kann man durch Kopplungsuntersuchungen mit Hilfe genetischer Marker chromosomal zuordnen. Welcher der folgenden Marker sind im Genom am meisten verbreitet?

- A) SNPs
- B) VNTRs
- C) Mikrosatellitenmarker [z.B. /CA)_n-Repeats]

29. Ein 20-jähriger Patient mit ersten Anzeichen von Chorea-Huntington kommt in die genetische Sprechstunde. Im Gespräch stellt sich heraus, dass sowohl die Großmutter väterlicherseits als auch deren Bruder an Chorea-Huntington verstorben sind. Der 40-jährige Vater zeigt keine Anzeichen der Erkrankung.

Welche der folgenden Aussagen über die Situation in der Familie trifft zu:

- A) Der Vater ist wahrscheinlich nicht der leibliche Vater des Patienten
- B) Es liegt autosomal-dominante Vererbung mit unvollständiger Penetranz vor
- C) Das frühe Erkrankungsalter des Sohnes deutet auf eine Verlängerung des Poly-Alanin-Repeats hin

D) Die (CAG)_n-Sequenz im Huntington-Gen des Vaters ist wahrscheinlich kürzer als beim Sohn

30. Für welche der folgenden Erkrankungen ist genomisches Imprinting beschrieben worden?

- A) Angelman-Syndrom
- B) Pylorus-Syndrom
- C) Cystische Fibrose
- D) Duchene-Muskeldystrophie

31. Mit der Comparativen Genomischen Hybridisierung (CGH) können folgende chromosomalen Veränderungen festgestellt werden:

- A) SNPs
- B) Inversionen
- C) Genomische Imbalanzen
- D) Balanzierte Translokationen

32. Welche Aussage trifft auf prozessierte Pseudogene nicht zu:

- A) Sie haben keine Introns
- B) Sie gibt es ausschließlich für Protein-codierende Gene
- C) Retrogene gehören zur Gruppe der prozessierten Pseudogene
- D) Die Entstehung von prozessierten Pseudogenen involviert reverse Transkription

33. Welche Aussage trifft auf das mitochondriale Genom zu:

- A) Die Gene zum Splicen mitochondrialer Introns sind kernkodiert
- B) Die Replikationsstartpunkte (origins of replication) für den L und den H Strang befinden sich in der displacement loop
- C) Die mitochondriale DNA enthält alle für die oxidative Phosphorylierung benötigten Gene
- D) Mitochondriale Gene haben keine Introns