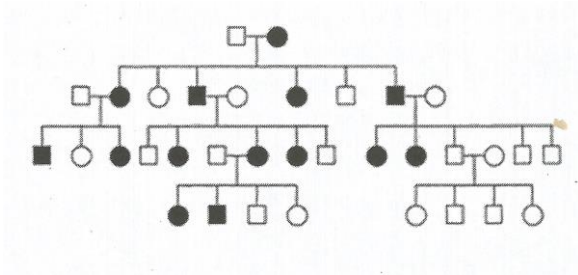


## Genetik – Klausur 16.07.2015

1. Geben sie das wahrscheinlichste Vererbungsmuster für den nachstehenden Stammbaum an. (2P)

X-gekoppelt dominant



2. Ein Mann mit der Blutgruppe AB heiratet eine Frau mit der Blutgruppe A, deren Vater die Blutgruppe 0 hatte. Mit welcher Wahrscheinlichkeit wird (4P)

- a) Ein Kind dieses Paares die Blutgruppe AB haben? 25%
- b) Das erste Kind ein Mädchen mit der Blutgruppe A sein? 25%

3. Welches Hauptargument spricht für die Existenz einer früheren RNA-Welt? (2P)

RNA ist Informationsspeicher und Enzym zugleich

4. Charakterisieren sie das Genom des Menschen hinsichtlich (4P)

- a) DNA-Größe 3300MB (haploid)
- b) Zahl der Chromosomen 23 (haploid)
- c) Zahl der Protein-kodierenden Gene 20.500 Gene
- d) Anteil der Protein-kodierenden Sequenz 1,5%

5. Nennen sie je eine Eigenschaft der DNA und der DNA-Polymerasen, die für den semidiskontinuierlichen Charakter der DNA-Replikation entscheidend sind. (2P)

Antiparallele Struktur

Es wird in 5' -> 3' Richtung synthetisiert

6. Aufgrund einer neuen Mutation exprimiert ein Escherichia coli-Stamm das lac-Operon in Abwesenheit von Laktose. Erläutern sie ein Beispiel, indem sie (3P)

a) Die genetische Kurzbezeichnung einer solchen Mutation angeben und

lacOc

b) Ihre Wirkung im Hinblick auf Expression des lac-Operons beschreiben.

Konstitutive Transkription der Strukturgene

7. Genexpression in Eukaryoten wird auf unterschiedlichen Ebenen reguliert. Nennen sie je 2 Mechanismen der (4P)

a) Post-transkriptionellen Regulation

Alternative Polyadenylierung

Alternatives Spleißen

RNA-Interferenz

b) Der post-translationalen Regulation

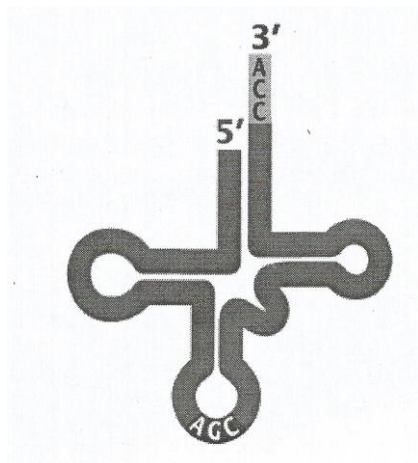
Modifikation

Aktivität

Stabilität von Proteinen

Reifung

8. Mit welcher Aminosäure wird diese tRNA beladen? (2P)



		Second base					
		U	C	A	G		
U	UUU	Phe	UCU	UAU	Tyr	UGU	Cys
	UUC		UCC	UAC		UGC	
	UUA	Leu	UCA	UAA	Stop	UGA	Stop
	UUG		UCG	UAG	Stop	UGG	Trp
C	CUU		CCU	CAU	His	CGU	
	CUC	Leu	CCC	CAC		CGC	Arg
	CUA		CCA	CAA	Gln	CGA	
	CUG		CCG	CAG		CGG	
A	AUU		ACU	AAU	Asn	AGU	Ser
	AUC	Ile	ACC	AAC		AGC	
	AUA		ACA	AAA	Lys	AGA	Arg
	AUG	Met	ACG	AAG		AGG	
G	GUU		GCU	GAU	Asp	GGU	
	GUC	Val	GCC	GAC		GGC	Gly
	GUA		GCA	GAA	Glu	GGA	
	GUG		GCG	GAG		GGG	

5' - GCU - 3' → Codon = Alanin

9. Der folgende DNA-Strang wird von der RNA-Polymerase als Matrize benutzt: (5P)  
5' - TCCGTAGTCACT - 3'  
Geben sie die Nukleotidfolge und Orientierung des Transkripts an.

3' - AGGCAUCAGUGA - 5'

Für welche Aminosäurefolge kodiert das Transkript unter der Annahme, dass das erste Codon an der ersten Base beginnt. Geben sie die Aminosäuresequenz und Orientierung des Peptids an.

NH<sub>2</sub> – SER-ASP-TYR-GLY – COOH

10. Welche Auswirkungen könnte eine Mutation im 3'UTR eines Gens haben? (2P)

- ✓ Translation erniedrigt
- ✓ Polyadenylierung verändert
- Transkription erniedrigt
- ✓ Lokalisation der mRNA beeinflusst
- ✓ Stabilität der RNA verändert
- Keine, da Mutation nicht in der kodierenden Region liegt

11. Beim „genome editing“ und der CRISPR/CAS-Methode können kleinere Deletionen gezielt an einer gewünschten Stelle im Genom erzeugt werden. (5P)

- a) Durch welche Eigenschaft(en) des CRISPR/CAS-Systems werden die gewünschten Deletionen nur an einer Stelle im Genom erzeugt?

Durch Guide RNA

- b) Beschreiben sie in Stichworten die einzelnen Schritte, die zur Entstehung von Deletionen führen können.

Cas 9- DNA Endonuklease, end trimming, Base entfernen, Ligation..

12. Als Forschungspraktikant in einem Labor sollen sie das Gen für Histon H2A der Hefe mittels PCR amplifizieren. Die Nukleotidsequenz lautet: (4P)

```
5' - ATGTCCGGTGGTAAAGGTGGTAAAGCTGGTTCAGCTGCTAAAGCTTCTCAATCTA
GATCTGCTAAGGCTGGTTTGACATTCCAGTCGGTAGAGTGCACAGATTGCTAAGAAGAG
GTA ACTACGCCCAAAGAATTGGTTCTGGTGCTCCAGTCTACTTGACTGCTGTCTTGGAAT
ATTTGGCCGCTGAAATTTTAGAATTAGCTGGTAATGCTGCTAGGGATAACAAGAAGACCA
GAATTATTCCAAGACATTTGCAATTGGCTATCAGAAATGATGACGAATTGAACAAGCTAT
TGGGTAACGTTACCATTGCCAAGGTGGTGTTTTGCCAAACATCCATCAA AACTTGTTGC
CAAAGAAGTCTGCCAAGGCTACCAAGGCTTCTCAAGAATTATAA - 3'
```

Ihre Aufgabe besteht darin, zwei Oligonukleotide von je 15 Basen Länge synthetisieren zu lassen, mit denen sie den gesamten gezeigten DNA-Bereich amplifizieren können. Tragen sie die Sequenz der Oligonukleotide auf.

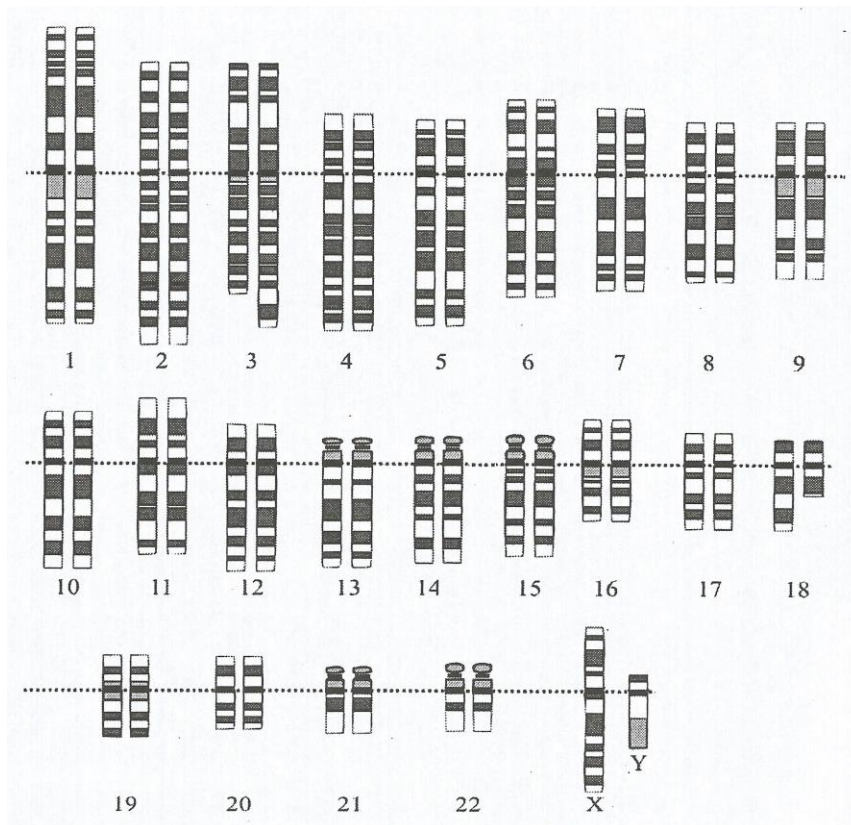
Oligonukleotid 1:

5'-ATGTC CGGTGGTAAA-3'

Oligonukleotid 2:

5'-TTATAATTCTTGAGA-3'

13. Welche Art von Chromosomenveränderung(en) könnte(n) zu dem hier dargestellten Karyogramm geführt haben? (4P)



Translokation von Chromosom 18 auf 3 (nicht umgekehrt!)

a) Patienten, die diese Chromosomenänderung zeigen, sind anfällig für Lymphome (Krebs in bestimmten Blutzellen). Wie könnte es zu diesem Phänotyp gekommen sein?

Protoonkogen wird durch zufällige Mutation zu Onkogen, ändert so den Promotor (wie Burkitts Lymphoma)

**14. Wie werden Doppelstrangbrüche in mitotischen Zellen in der Regel fehlerfrei repariert? (2P)**

- Durch nicht-homologe End-zu-End Verknüpfung (NHEJ)
- ✓ Durch synthesis dependent strand annealing (SDSA)
- Durch homologe Rekombination zwischen Schwesternchromatiden homologer Chromosomen
- Durch Nukleotidexzisionsreparatur (NER)

**15. Wie unterscheiden sich DNA-only-Transposons von Retrotransposons? Geben sie an, welche DNA-Elemente die beiden Typen jeweils an ihren Enden tragen und welche enzymatischen Aktivitäten für die Transposition benötigt werden. (5P)**

	DNA-only-Transposon	Retrotransposon
DNA-Element	Short inverted repeats	Long inverted repeats
Enzymatische Aktivität	Transposase	Reverse Transkriptase und Integrase

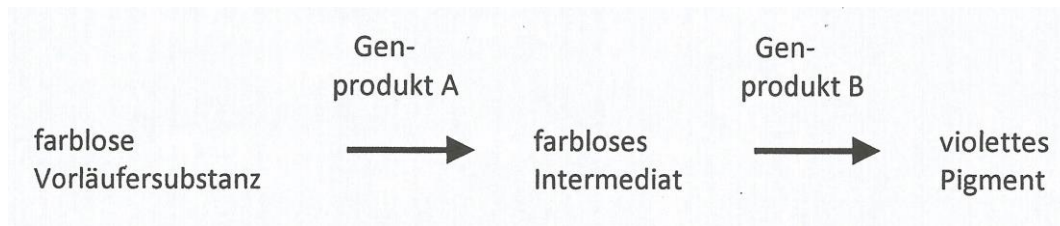
**16. Auftrennung der Chromosomen in der Meiose (6P)**

- a) Wie werden homologe Chromosomen in der Metaphase der ersten meiotischen Teilung in den meisten Organismen zusammengehalten?  
Durch Crossing over und Armcohesion
- b) Wodurch wird die Trennung der homologen Chromosomen beim Metaphase/Anaphase-Übergang ermöglicht?  
Separase
- c) Warum trennen sich die Schwesterchromatiden in der ersten meiotischen Teilung nicht?  
Wegen Phosphatase

**17. Ein Neurospora-Genetiker untersucht das Verteilungsmuster eines genetischen Markers in 100 Asci. Er beobachtet 70 Meiose I – Muster und 30 Meiose II – Muster. Welche Information über den genetischen Marker kann er aus dieser Beobachtung ziehen? (3P)**

15cM Abstand vom Marker bis zum Zentromer

18. Das violette Pigment, das für die Blütenfarbe der Duftwicke sorgt, wird über zwei biochemische Reaktionsschritte aus einer farblosen Vorläufersubstanz gebildet, wie folgendes Schema vereinfacht darstellt: (9P)



- a) Welche Blütenfarbe hat eine Pflanze des Genotyps aaBB?  
**Farblos**
- b) Welche Blütenfarbe hat eine Pflanze des Genotyps AAbb?  
**Farblos**
- c) In welchen Zahlenverhältnissen treten die Blütenfarben bei den F1-Nachkommen (aaBB x AAbb) auf?  
**Alle violett**
- d) Bezeichnen sie dieses spezielle Erbmuster mit einem Fachbegriff der Genetik.  
**Komplementation**
- e) In welchen Zahlenverhältnissen treten die Blütenfarben bei den F2-Nachkommen auf?  
**7:16 farblos, 9:16 violett**
- f) Welches genetische Phänomen ist für die besonderen Zahlenverhältnisse hier verantwortlich?  
**Doppelt-rezessive Epistasie**

19. Beurteilen sie die Richtigkeit folgender Aussagen:

(10P)

	richtig	falsch
1. Im Watson-Crick-Modell zur DNA-Struktur bilden abwechselnde Zuckermoleküle und Phosphatgruppen ein außen liegendes Rückgrat. ....	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2. Die maximale Absorption der DNA liegt bei 260 nm. ....	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3. RNA-Polymerasen lesen den DNA-Matrizenstrang in 3'-5'- Richtung ab.	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4. Primase ist eine DNA-abhängige RNA-Polymerase. ....	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5. Telomerase ist eine reverse Transkriptase. ....	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6. Der genetische Code ist degeneriert, so dass ein Codon mehr als eine Aminosäure spezifizieren kann. ....	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
7. Das Nukleosom ist ein Subkompartiment des Zellkerns, in dem ribosomale RNA gebildet und prozessiert wird. ....	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
8. Im Falle einer epigenetischen Geninaktivierung bleibt die Nukleotidfolge des inaktivierten Gens unverändert. ....	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9. Dominante Allele sind in einer Population stets häufiger als rezessive Allele. ....	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
10. Jeder Mensch trägt einen identischen Satz an SNPs. ....	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>