

HUMANGENETIK KLAUSUR WS 05/06 16.12.2005

1) Eine gesunde Frau hat einen an einen autosomal-rezessiv homozygot erkrankten Bruder. Mit welcher Wahrscheinlichkeit ist ein Kind von ihr heterozygot?

- (A) 0
- (B) 1/2
- (C) 1/3
- (D) 1/4
- (E) 1/8

Richtige Antwort ist C

2) Welchen Begriff kann man nicht in Zusammenhang mit einem Chromosom nennen?

- (A) mesozentrisch
- (B) dizentrisch
- (C) submesozentrisch
- (D) egozentrisch
- (E) akrozentrisch

Antwort D

3) Welche Studien zur Gentherapie gibt es hauptsächlich?

- (A) Studien zu monogenen Erkrankungen
- (B)**
- (C) Studien zu Krebs
- (D)**
- (E)

Antwort C

4) Welcher Erbgang trifft für den folgenden Stammbaum am besten zu?

- A) autosomal d (Lösung)
- B) autosomal rezessiv
- C) mitochondrial
- D) X-chromosomal *dominant*
- E) keine Antwortmöglichkeit ist richtig

5) Welche Aussagen zu familiärem und sporadischem Brustkrebs treffen zu ?

- a) Im Laufe ihres Lebens erkrankt etwa jede zehnte Frau an Brustkrebs
- b) 5-10% der Brustkrebserkrankungen sind vererbt
- c) familiärer Brustkrebs wird autosomal-dominant vererbt
- d) eine Frau vererbt Brustkrebs nur an ihre Tochter
- e) 85% der Frauen mit einer Mutation in BRCA1/2 erkranken an Brustkrebs

Leider weiß ich die Antwortkombinationen nicht mehr.

6) Folgende Untersuchungen können zu Abklärung von Kleinwuchs bei einer Patientin hilfreich sein:

- 1) Körpergröße der Eltern
- 2) Anwendung der Genomanalyse
- 3) Röntgenbild des Handskeletts
- 4) Hinzuziehen vorgeburtlicher Längenmaße
- 5) Bestimmung des Wachstumshormons
- 6) Genomanalyse bei Verdacht auf Turner Syndrom

- A) alle richtig
- B) nur 2 richtig
- C) 1,2,und 3 richtig
- D) 2 und 4 richtig
- E) alle bis auf 1 richtig

7) Der Bruder einer Frau mit Kinderwunsch hat eine autosomal rezessive Krankheit. Wie hoch ist das Risiko heterozygot zu sein für ein Kind dieser Frau mit einem gesunden Mann?

Antwort: 50%

8) Bei welchen Erbgängen führt Konsanguinität zum gehäuften Auftreten eines Merkmals in der folgenden Generation

- a) (autosomal dominant)
- b) (autosomal rezessiv)
- c) (mitochondrial)
- d) (multifaktoriell)

Antwort: vermute ich auto-rez und multifaktoriell