

Bitte die Antwort deutlich kennzeichnen
Für jede Frage gibt es nur **eine** richtige Antwortmöglichkeit!

Matrikelnummer: _____
Semester: _____

- 1) Welche der Aussagen trifft **nicht** zu?
Die chronisch myeloische Leukämie ...
- A wird in der Regel durch eine reziproke Translokation 9q;22q verursacht.
 - B wird autosomal dominant vererbt.
 - C wird bedingt durch die Aktivität eines BCR/ABL Hybridgens.
 - D weist in >95% der Fälle ein Philadelphiachromosom auf.
 - E ist eine Leukämie des Erwachsenenalters.
-
- 2) Welche Medikamentengruppe wird nicht über das CYP2D-System in der Leber abgebaut:
- A Beta-Blocker
 - B ACE-Hemmer
 - C Serotonin-Wiederaufnahme-Hemmer
 - D Trizyklische Antidepressiva
 - E Insuline
-
- 3) Unter Pleiotropie versteht man, dass ...
- A eine Erkrankung gleichermaßen durch genetische wie durch Umweltfaktoren ausgelöst werden kann.
 - B bei monogenen Erbkrankheiten ein Symptom bei mehreren Betroffenen einer Familie unterschiedlich stark ausgeprägt sein kann.
 - C eine Erkrankung durch unterschiedliche Gene verursacht werden kann.
 - D ein Gen auf unterschiedliche Organsysteme eine Auswirkung haben kann.
 - E eine Erkrankung variable Expressivität aufweisen kann.
-
- 4) Welche Aussage zum genomischen Imprinting trifft am ehesten zu?
Es beschreibt ...
- A die nicht modifizierte Weitergabe genetischer Informationen von der Mutter auf das Kind.
 - B die Modifizierung der Genaktivität durch intragenische Repeat-Expansion.
 - C die unterschiedliche Expression von Genen in männlichen und weiblichen Personen.
 - D unterschiedliche Genaktivität, je nachdem, ob das vererbte Gen vom Vater oder von der Mutter stammt.
 - E die Inaktivierung X-chromosomaler Gene bei männlichen Individuen.
-
- 5) Welche Aussage zur prädiktiven Untersuchung trifft zu?
- A Jedes Ergebnis einer prädiktiven Diagnostik sollte durch eine unabhängige Zweitprobe bestätigt werden.
 - B In Deutschland wird empfohlen, Kinder bereits im Vorschulalter prädiktiv untersuchen zu lassen.
 - C Auch wenn in einer Familie mit HNPCC (hereditäres nicht-polypöses kolorektales Karzinom) die zugrundeliegende Mutation nicht bekannt ist, kann für die Angehörigen 1. Grades eine prädiktive Untersuchung angeboten werden.
 - D Das Ergebnis einer prädiktiven Diagnostik wird üblicherweise mittels Einschreiben per Post übermittelt.
 - E Wenn bei einem Indexpatienten die Verdachtsdiagnose Chorea Huntington molekulargenetisch bestätigt wurde, sollten so bald wie möglich alle Familienmitglieder getestet werden, ob sie auch Anlageträger sind.
-
- 6) Welche Aussage trifft für die aktuelle Situation in der Bundesrepublik Deutschland zu?
- A Eine pränatale genetische Diagnostik ist nur bis zur 12. Woche möglich, weil danach bei auffälligem Befund kein Schwangerschaftsabbruch mehr durchgeführt werden darf.
 - B Eine Polkörperdiagnostik kann nur für Familien angeboten werden, in denen der Mann Träger einer Mutation oder Chromosomenveränderung ist.
 - C Eine Präimplantationsdiagnostik am Embryo ist derzeit für deutsche Paare nur im Ausland möglich.
 - D Das allgemeine Risiko einer kindlichen Fehlbildung oder Entwicklungsstörung beträgt in jeder Schwangerschaft ca. 15%.
 - E Ein Schwangerschaftsabbruch bei auffälligem Befund der vorgeburtlichen genetischen Diagnostik darf nur vorgenommen werden, wenn die für das Kind zu erwartende Erkrankung nicht mit einem Leben über die Geburt hinaus vereinbar ist.

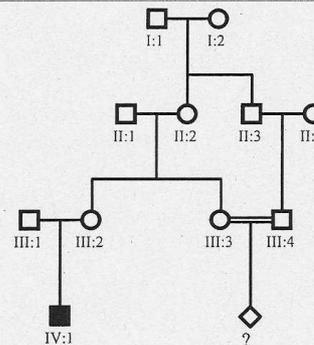
- 7) Welche Aussage trifft zu?
Ein aus Menschen isolierter DNA-Abschnitt enthält zu 30% Cytosinbasen.
Der Guanin-Gehalt dieser DNA beträgt:
- A 20%
 - B 30%
 - C 40%
 - D 60%
 - E 70%
-
- 8) Was ist „Gene-Pharming“?
- A Ausbringung von Gen-manipulierten Pflanzen.
 - B Produktion von Wirksubstanzen in transgenen Pflanzen oder Tieren.
 - C US-amerikanische Dokumentation über Missbräuche in der Pharmaindustrie.
 - D Gentechnologische Zuchtmethode von Haustieren.
 - E Name einer Pharma-Produktlinie, die gentechnologisch hergestellt wird.
-
- 9) Welche Aussagen zur Osteogenesis imperfecta (OI) sind richtig?
- (1) Die OI wird immer autosomal dominant vererbt.
 - (2) Die OI wird immer autosomal rezessiv vererbt.
 - (3) Bei schweren Formen der OI treten bereits intrauterin Knochenbrüche auf.
 - (4) Die pathologische Frakturneigung kann durch Therapie mit Biphosphonaten günstig beeinflusst werden.
 - (5) Das Krankheitsbild ist so schwer, dass die Patienten nie eigene Kinder haben und immer auf eine Neumutation zurückgehen.
 - (6) Typisches klinisches Zeichen sind blaue Skleren.
- A 1 und 5 sind richtig
 - B 2 und 6 sind richtig
 - C Nur 6 ist richtig
 - D 3, 4 und 6 sind richtig
 - E Nur 4 ist richtig
-
- 10) Eine Indikation zur Chromosomenanalyse besteht **am wenigsten** bei ...
- A bei den Eltern eines Kindes mit einer chromosomalen Aberration.
 - B ungeklärter Sterilität.
 - C einem konsanguinen Ehepaar mit Kinderwunsch.
 - D fehlender Pubertätsentwicklung und Kleinwuchs bei einem 14-jährigen Mädchen.
 - E einem Patienten mit geistiger Behinderung, Herzfehler und beidseitigen Vierfingerfurchen.
-
- 11) Welche Trisomie ist bei Lebendgeborenen am seltensten?
- A 47,XX+3
 - B 47,XX+13
 - C 47,XX+18
 - D 47,XX+21
 - E 47,XXX
-
- 12) Bei einem Säugling wird eine angeborene Schwerhörigkeit vermutet. Zur differentialdiagnostischen Abklärung wird eine molekulargenetische Untersuchung veranlasst, bei der zwei verschiedene, pathogene Mutationen im Connexin26-Gen (autosomal-rezessiv) nachgewiesen werden.
Welche Aussage trifft **am ehesten** zu?
- A Die Eltern sind wahrscheinlich konsanguin.
 - B Eine der beiden Mutationen ist wahrscheinlich durch Neumutation entstanden..
 - C Dieser molekulargenetische Befund wird als Compound-Heterozygotie bezeichnet.
 - D Es sollte nun umgehend eine Chromosomenanalyse der Eltern durchgeführt werden.
 - E Alle Aussagen sind falsch.
-

- 13) Galaktosämie ist eine autosomal-rezessive angeborene Stoffwechselstörung, bei der sich zu viel Galaktose im Blut befindet. Sie wird durch Mutationen im GALT-Gen verursacht. In Deutschland ist etwa 1 von 100 Einwohnern heterozygoter Anlageträger.
Wie häufig findet sich die Erkrankung bei Neugeborenen?
- A 1 : 2.500
 B 1 : 10.000
 C 1 : 25.000
 D 1 : 40.000
 E 1 : 100.000

- 14) Bei welcher Fragestellung ist die Untersuchung mittels Micro-Array-CGH **am wenigsten** geeignet?
- A Zum Nachweis einer Inversion.
 B Zum Nachweis einer Mikroduplikation.
 C Zum Nachweis einer Monosomie.
 D Zum Nachweis einer Triploidie.
 E Die Micro-Array-CGH ist für alle der genannten Fragestellungen geeignet.

- 15) Welche Aussage zum HNPCC („hereditary non-polyposis colon cancer“-)Tumorprädispositions-Syndrom ist **nicht** richtig?
- A Anlageträger haben ein erhöhtes Risiko auch für Tumoren außerhalb des Dickdarm.
 B Die Tumorzellen zeigen in der Regel eine Mikrosatelliten-Instabilität.
 C Kausal ist ein DNA-Reparatur-Defekt.
 D Typischerweise manifestieren sich die ersten Tumore bereits im Kindesalter.
 E Zur klinisch-genetischen Diagnostik werden die Bethesda-Kriterien herangezogen.

- 16) IV:1 leidet an einer autosomal-rezessiven Erkrankung.
Wie groß ist die Wahrscheinlichkeit für das erste gemeinsame Kind von III:3 und III:4, von derselben Erkrankung betroffen zu sein?
- A 1/16
 B 1/32
 C 1/64
 D 1/72
 E 1/128



- 17) Bei einer Frau wird ein Keimzellmosaik für eine Mutation im Neurofibromatose Typ I-Gen vermutet. Welche Angehörigen der Frau könnten deshalb ein über dem Bevölkerungsdurchschnitt liegendes Risiko für eine Neurofibromatose Typ I haben?
- A Onkel/Tanten
 B Kinder
 C Geschwister
 D Eltern
 E Neffen
- 18) Welche Aussage trifft für eine Frau mit angeborenem klassischem Adrenogenitalen Syndrom (AGS) infolge CYP21-Defizienz zu, für deren Partner die genetische Testung des CYP21-Gens einen unauffälligen Befund ergeben hat?
- A Aufgrund der Gebärmutterfehlbildung kann sie nicht schwanger werden.
 B Sie trägt auf beiden CYP21-Allelen eine krankheitsrelevante Mutation.
 C Das Erkrankungsrisiko für ihre eigenen Nachkommen ist 50%.
 D Das Erkrankungsrisiko für ihre eigenen Nachkommen ist 25%.
 E Für eigene Söhne besteht ein Erkrankungsrisiko von 50%.

19) Für das Retinoblastom (bösartiger Tumor der Netzhaut) kommen in der Regel folgende Ursachen in Betracht:

- (1) Mutationen im HER2 Proto-Onkogen
- (2) Somatische Mutationen im Retinoblastom-Gen
- (3) Rötelninfektion in der Schwangerschaft
- (4) Keimbahnmutationen im Retinoblastom-Gen

- A nur 1 ist richtig
 B 1 und 3 sind richtig
 C 2 und 4 sind richtig
 D 1, 3 und 4 sind richtig
 E alle sind richtig

20) Welche Ansätze erlauben Aussagen zu den Anteilen von erblichen und umweltbedingten/individuellen Eigenschaften?

- (1) Monozygotische Zwillingsstudien
- (2) Dizygotische Zwillingsstudien
- (3) Aggregationsanalysen in Familien
- (4) Adoptionsstudien

- A nur 1 und 2 sind richtig
 B nur 1 und 4 sind richtig
 C 1, 2, und 4 sind richtig
 D alle Angaben sind richtig
 E keine der Angaben ist richtig

21) Welche Chromosomenaberration führt zu einer DNA-Vermehrung?

- A Translokation
 B Uniparentale Disomie
 C Deletion
 D Duplikation
 E Inversion

22) Ein X-chromosomaler Erbgang kann grundsätzlich ausgeschlossen werden, wenn ...

- (1) eine Überträgerin selbst milde Symptome aufweist.
- (2) alle Söhne einer Frau gesund sind.
- (3) eine Erkrankung von Vater auf Sohn übertragen wird.
- (4) die Erkrankung eine Generation "überspringt".
- (5) Töchter eines erkrankten Vaters erkranken.

- A keine Aussage ist richtig
 B nur 2 ist richtig
 C nur 3 ist richtig
 D 3 und 4 sind richtig
 E alle sind richtig

23) Ein Ehepaar kommt zur Humangenetischen Beratung. Beide leiden an einer autosomal-rezessiven Sehstörung. Als Ursache wurden bei beiden Ehepartnern jeweils zwei Mutationen im ABCA4-Gen nachgewiesen. Wie hoch ist das Wiederholungsrisiko für diese Sehstörung bei den Nachkommen?

- A ca. 1%
 B ca. 25%
 C ca. 66%
 D ca. 75%
 E ca. 100%

- 24) Welche Aussage trifft **am wenigsten** zu?
Das Genom eines Menschen enthält ...
- A ca. drei Milliarden Nukleotide.
 - B etwa 25 000 Gene.
 - C auch Gene, die nicht für ein Protein kodieren.
 - D Millionen von variablen Stellen.
 - E ca. 10% genkodierender Sequenzen.
-
- 25) Welcher der folgenden Befunde spricht **eher nicht** für eine erbliche, sondern eher für eine sporadische Brustkrebsform?
- A Nachweis einer heterozygoten BRCA1-Mutation im Tumorgewebe, aber nicht in DNA aus Lymphozyten.
 - B Erkrankungsalter vor dem 50. Lebensjahr
 - C Das gleichzeitige Auftreten von Eierstock- und Brustkrebs bei einer 45-jährigen Frau.
 - D bilaterales Mamma-Karzinom
 - E multiple Primärtumore bei einer Patientin
-
- 26) Mendelsche Erbkrankheiten unterscheiden sich von komplexen Erkrankungen im Wesentlichen durch ...
- (1) Prävalenz
 - (2) Zeitlicher Beginn der Manifestationen
 - (3) Evolutionäre Besonderheiten (negative versus neutrale Selektion)
 - (4) Frequenz der Krankheitsallele in der Population
 - (5) Penetranz der Erkrankung
- A 1, 3, 4, und 5 sind richtig
 - B 1, 4, und 5 sind richtig
 - C 1 und 5 sind richtig
 - D Alle sind richtig
 - E Keine Angabe ist richtig
-
- 27) Kreuzen Sie die richtige Aussage an:
Die Geschlechtschromosomen eines Mannes mit normalem Chromosomensatz können nur von dreien seiner Grosseltern stammen. Er kann kein Geschlechtschromosom geerbt haben von ...
- A Großvater väterlicherseits
 - B Großmutter väterlicherseits
 - C Großvater mütterlicherseits
 - D Großmutter mütterlicherseits
 - E Die Grundaussage trifft nicht zu; die Geschlechtschromosomen eines Mannes kann nur von zweien seiner 4 Großeltern stammen.
-
- 28) Welches Symptom bzw. welcher Befund ist beim Down-Syndrom **nicht** gehäuft zu beobachten?
- A Ventrikelseptumdefekt
 - B Epikanthus
 - C Vierfingerfurche
 - D geistige Behinderung
 - E Gaumenspalte
-
- 29) Bei welcher Konstellation ist das Wiederholungsrisiko am geringsten?
- A für einen zukünftigen Bruder eines Jungen, der von einer X-chromosomal-rezessiven Erkrankung betroffen ist
 - B für ein zukünftiges Geschwisterkind eines Mädchens, von einer autosomal-rezessive Erkrankung betroffen ist
 - C für den Sohn eines Vaters, der von einer X-chromosomal-dominanten Erkrankung betroffen ist
 - D für die Tochter einer Mutter, die von einer autosomal-dominanten Erkrankung betroffen ist
 - E für den Sohn einer Mutter, die von einer mitochondrialen Erkrankung betroffen ist
-

- 30) Welche der folgenden Aussagen ist richtig?
- (1) Eine pluripotente embryonale Stammzelle kann sich in Zelltypen aller drei Keimblätter differenzieren.
 - (2) Die gesamte innere Zellmasse von Blastozysten entwickelt sich zu ektodermalen Zellen.
 - (3) Adulte Stammzellen haben die Fähigkeit zur Selbsterneuerung verloren.
 - (4) Adulte Stammzellen sind totipotent.
- A keine der Aussagen ist richtig
 B nur 1 ist richtig
 C 1 und 4 sind richtig
 D 2 und 3 sind richtig
 E alle Aussagen sind richtig
-
- 31) Bei welcher der folgenden Erkrankungen führt die Übertragung durch die Väter häufig zu einem früheren Auftreten und einer schwereren Verlaufsform der Erkrankung (Antizipation)?
- (1) Spinocerebelläre Ataxie Typ 1
 - (2) Zystische Fibrose
 - (3) Achondroplasie
 - (4) Marfan-Syndrom
 - (5) Huntington Krankheit
- A keine Aussage ist richtig
 B nur 5 ist richtig
 C 1 und 5 sind richtig
 D 2, 3 und 4 sind richtig
 E alle sind richtig
-
- 32) Wodurch kann die Wirksamkeit eines Medikamentes sowie das Auftreten von Nebenwirkungen von Patient zu Patient beeinflusst werden?
- A das Alter
 B das Geschlecht
 C die Dosierung
 D Genotyp des CYP2D-Systems
 E alle Aussagen A-D treffen zu
-
- 33) Das statistische Risiko für die Geburt eines Kindes mit angeborenen Fehlbildungen für die Eltern, die Vettern und Basen ersten Grades sind, ist dann, wenn es in den Familien keinen Hinweis auf Erkrankungen gibt, ...
- A nicht höher als das der Normalbevölkerung.
 B speziell für das Down-Syndrom deutlich erhöht.
 C auf 25% erhöht.
 D gegenüber der Normalbevölkerung etwa verdoppelt.
 E für autosomal-dominant erbliche Krankheiten deutlich erhöht.
-
- 34) Eine autosomal-dominant vererbte Krankheit hat eine Penetranz von 50%. Wie groß ist die Wahrscheinlichkeit, dass ein Kind eines von der Krankheit Betroffenen später selbst erkranken wird?
- A etwa 15%
 B etwa 25%
 C etwa 50%
 D etwa 75%
 E etwa 100%
-
- 35) Mutationen in mitochondrialen Genen führen am wahrscheinlichsten zu:
- A Störungen des Immunsystems
 B Skelettären Fehlbildungen
 C Myopathien
 D Erblichen Darmkrebs
 E Großwuchs

- 36) Die Wahrscheinlichkeit, dass in einer Geschwisterreihe nach 5 Mädchen als sechstes Kind wieder ein Mädchen geboren wird, beträgt annähernd ...
- A $(\frac{1}{2})^6$
 - B $\frac{1}{6}$
 - C $\frac{1}{2}$
 - D $\frac{5}{6}$
 - E 1
-
- 37) Welche Aussage über Mutationen trifft am ehesten zu?
- A Eine Deletion führt immer zu einer Leseraster-Verschiebung (Frame-Shift-Mutation).
 - B Ein Austausch einer Base im Exon führt immer zu einem Aminosäure-Austausch im Protein (Missense-Mutation).
 - C Eine Insertion von drei Nukleotiden im Exon führt typischerweise nicht zu einer Verschiebung des Leserasters (In-Frame-Mutation).
 - D Eine Mutation im Intron hat nie Auswirkungen auf Proteinebene (Silent-Mutation).
 - E Keine der Aussagen A-D ist richtig.
-
- 38) Was trifft **nicht** zu?
Die mitochondriale DNA ...
- A kommt in vielen Kopien in Mitochondrien vor.
 - B teilt sich ausschließlich mitotisch.
 - C ist zirkulär.
 - D enthält wenig repetitive DNA.
 - E kann auch paternal vererbt werden.
-
- 39) Man spricht von einer reduzierten Penetranz einer autosomal-dominanten Erkrankung, wenn ...
- A Träger einer Mutation nur milde Symptome der Erkrankung aufweisen.
 - B die Wahrscheinlichkeit, dass die Mutation von einem Betroffenen an seine Nachkommen weitergegeben wird, statistisch jeweils geringer ist als 50%.
 - C nicht alle Träger der Mutation Zeichen der Erkrankung aufweisen.
 - D das Erkrankungsalter bei Mutationsträgern aufeinanderfolgender Generationen immer geringer wird.
 - E die Erkrankung bei Mutationsträgern aufeinanderfolgender Generationen immer milder verläuft.
-
- 40) Um die Verdachtsdiagnose eines Mikrodeletionssyndroms 22q11 (Di-George-Syndrom) zu bestätigen wird heutzutage folgende Methode routinemäßig eingesetzt:
- A konventionelle Chromosomenanalyse
 - B Array-CGH (komparative Genom-Hybridisierung)
 - C FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung)
 - D PCR (Polymerase-Ketten-Reaktion)
 - E Sequenzierung

Viel Glück und auch ein wenig Spaß beim Ausfüllen ☺