

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

Name, Vorname:

Matrikelnummer:

Semester:

32/36 Pkt  
35 Pkt

1) Welche Aussage ist richtig?

- A DNA-Methylierung ist eine Markierung der DNA, die sich nicht auf die Aktivität von Genen auswirkt.
- B Eineiige Zwillinge haben in ihrem Genom praktisch die gleichen DNA-Sequenzen, aber unterschiedliche DNA-Methylierungsmuster.
- C Zweieiige Zwillinge haben in ihrem Genom zwar unterschiedliche DNA-Sequenzen, aber das gleiche DNA-Methylierungsmuster.
- D Histone spalten DNA-Sequenzen, die keine Proteine produzieren.
- E Die Epigenetik beschäftigt sich mit dem Studium der erblichen Veränderungen der Genfunktion, die durch eine Änderung der DNA-Sequenz hervorgerufen werden.

2) Welche der folgenden Aussagen trifft nicht auf Assoziationsstudien zu?

- A Man muss die gleiche Anzahl an Fällen und Kontrollen in die Studie einschließen.
- B Eine zu geringe Anzahl an Studienteilnehmern ist aus statistischen Überlegungen heraus zu vermeiden.
- C Kontrollen und Fälle sollten aus der gleichen (ethnischen) Population stammen.
- D Man sollte möglichst keine verwandten Studienteilnehmer einschließen.
- E Fälle und Kontrollen sollten idealerweise keine zusätzlichen Krankheiten aufweisen.

3) Welcher Begriff beschreibt am ehesten eine zytogenetisch balancierte Anomalie?

- A Inversion
- B Deletion
- C Duplikation
- D partielle Monosomie
- E partielle Tetrasomie

4) Welche Kombination der beiden Aussagen und deren Verknüpfung ist richtig:

(1) Chromosomentranslokationen spielen bei der Tumorentstehung eine Rolle,

weil

(2) durch Translokationen Proto-Onkogene aktiviert werden können.

- A Aussage (1) ist richtig, Aussage (2) ist richtig, Verknüpfung ist richtig.
- B Aussage (1) ist richtig, Aussage (2) ist richtig, Verknüpfung ist falsch.
- C Aussage (1) ist richtig, Aussage (2) ist falsch.
- D Aussage (1) ist falsch, Aussage (2) ist richtig.
- E Aussage (1) ist falsch, Aussage (2) ist falsch.

5) Was trifft auf das 1000 Genom Projekt zu?

- A Eine mehr als 95%ige Abdeckung des Genoms aller untersuchten Individuen.
- B Im 1000 Genom Projekt ist keine Population aus den Vereinigten Staaten vertreten.
- C Es sollen genau 1000 Individuen sequenziert werden.
- D Mutationen mit einer Allelfrequenz über 1% können gut erfasst werden
- E Individuen aus Deutschland sind unter der Bezeichnung GER im 1000 Genom Projekt eingeschlossen.

6) Für ein 9-jähriges Mädchen ist seit Geburt eine supralvalvuläre Aortenstenose bekannt. Das Mädchen hat sich etwas verzögert entwickelt, hat aber altersgerechte sprachliche Fähigkeiten und ein sehr freundliches Wesen. Das Kind besucht eine Schule für Lernbehinderte. Die Körperhöhe liegt knapp unter der 3. Perzentile. Zudem hat es etwas auffällige Gesichtszüge mit vollen Lippen und Wangen.

Welches diagnostische Vorgehen ist bei der hier angebrachten Verdachtsdiagnose am sinnvollsten?

- A Sequenzierung des Elastin-Gens
- B Chromosomenanalyse mit FISH der Region 7q1 1.2 (Williams-Beuren-Syndrom-Region)
- C Chromosomenanalyse mit FISH der Region 22q1 1.2 (DGS1 -Region)
- D Erstellung eines Karyogramms
- E Methylierungstest

Name, Vorname:

7) Welche Aussagen sind nicht richtig?

- (1) Der Methylierungsstatus eines Gens kann für die Früherkennung von Krebs benutzt werden.
- (2) CpG Inseln kommen häufiger in Promotorregionen als in den 3'-nicht translatierten Bereichen von Genen vor.
- (3) Bei einem 5-jährigen Kind sind mehr Cytosine methyliert als vergleichsweise bei einer 70-jährigen Person.
- (4) Die Aktivität von lediglich etwa 100-200 Genen wird durch miRNAs reguliert.
- (5) Epigenetische Veränderungen können eine Rolle bei multifaktoriellen Krankheiten spielen.

- A Nur (1) und (3) sind falsch.
- B Nur (2) und (4) sind falsch.
- C Nur (4) und (5) sind falsch.
- D Nur (2), (3) und (4) sind falsch.
- E Nur (1) und (5) sind falsch.

8) Es wurden 50 Probanden mit Typ II Diabetes und 50 Probanden ohne Typ II Diabetes auf einen genetischen Faktor hin untersucht. Von den 50 erkrankten Patienten haben 25 Patienten das Allel a, von 50 nicht erkrankten Personen haben nur 5 Personen das Allel a.

Die nachfolgende 2x2 Tabelle soll ihnen helfen, aus den eingetragenen Häufigkeiten der Risikoallele grob die Odds Ratio für das Risikoallel auszurechnen.

	erkrankt	nicht erkrankt
Risikoallel	25	5
Nichtrisikoallel	25	45

$\frac{25}{5} = \frac{25}{5}$   
 $\frac{5}{1} = \frac{5}{1}$   
 $\frac{5}{1} \cdot \frac{1}{5} = 1$

Welche der folgenden Aussagen trifft auf die berechnete Odds Ratio zu?

- A Die Odds Ratio für das Risikoallel ist negativ.
- B Die Odds Ratio für das Risikoallel ist kleiner als 1.
- C Die Odds Ratio für das Risikoallel ist größer als 1, aber kleiner als 20.
- D Die Odds Ratio für das Risikoallel lässt sich nicht berechnen, da zu wenige Personen an der Studie teilgenommen haben.
- E Die Odds Ratio für das Risikoallel ist größer als 20.

9) Die korrekte Reihenfolge von Prozessen während des DNA-Reparaturmechanismus ist:

- A Schneiden, entfernen, ersetzen, verknüpfen, erkennen
- B Schneiden, erkennen, entfernen, verknüpfen, ersetzen
- C Schneiden, verknüpfen, entfernen, ersetzen, verknüpfen
- D Erkennen, schneiden, entfernen, ersetzen, verknüpfen
- E Verknüpfen, erkennen, schneiden, entfernen, ersetzen

10) Welche Aussage zum Retinoblastom trifft nicht zu?

- A Der Tumor kann als Folge einer somatischen Mutation entstehen.
- B Der Tumor kann sporadisch, aber auch familiär auftreten.
- C Bei familiärem Vorkommen tritt der Tumor häufig beidseits auf.
- D Bei diesem Krankheitsbild findet man häufig eine angeborene Deletion eines Chromosoms 22.
- E Bei sporadischem Auftreten des Tumors ist in der Mehrzahl der Fälle nur ein Auge betroffen.

11) Welche Aussage ist richtig?

- A Die Fähigkeit, die Zunge zu einem U zu rollen (Zungenrollen) wird von einem Gen auf Chromosom 4 determiniert (ZUR-Gen).
- B Die Haarwirbelrichtung ist bei Menschen, die auf der Südhalbkugel der Erde aufgewachsen sind, anders herum als bei Menschen auf der Nordhalbkugel.
- C Die Art und Weise, wie wir unsere Arme verschränken oder unsere Hände falten (linker Arm/Daumen über den rechten oder umgekehrt) wird von einer Proteinkinase kontrolliert und diese Eigenschaft wird autosomal dominant vererbt.
- D Die Fähigkeit, die chemische Substanz PTC zu schmecken, wird teilweise von einem Gen (TAS2R38-Gen) mitbestimmt, unterliegt allerdings dem Einfluss weiterer, bisher unbekannter Faktoren, sowie einer großen, individuellen Schwankungsbreite.
- E Die anatomische Besonderheit, dass der zweite Zeh länger ist als der „große Zeh“ wird monogen vererbt und ist eine dominante Eigenschaft.

Name, Vorname:

12) Eine schwangere Frau kommt mit Ihrem Partner in die genetische Beratung. Unter welchen Voraussetzungen ist eine pränatale genetische Diagnostik **nicht** indiziert?

- A Bei einem auffälligem Ultraschallbefund.
- B Die schwangere Frau ist 40 Jahre alt.
- C Die Mutter der schwangeren Frau ist an Brustkrebs erkrankt.
- D Das Paar hat bereits ein behindertes Kind.
- E In der Familie des Paares ist eine schwere genetisch bedingte Erkrankung bekannt.

13) Welche Aussage zur X-chromosomalen Inaktivierung trifft **am ehesten** zu?

- A Aufgrund der X-Inaktivierung werden bei Frauen weniger X-chromosomale Genprodukte erzeugt als bei Männern.
- B Das X-Inaktivierungsmuster wird unmittelbar vor der Befruchtung festgelegt.
- C Das inaktivierte X-Chromosom wird enzymatisch abgebaut.
- D X-chromosomale Mosaik kommen sehr selten vor.
- E Die Inaktivierung erfolgt in der frühen Embryogenese.

14) Welche Zellen werden **nicht** zur Entwicklung einer Stammzelltherapie eingesetzt werden?

- A induzierte pluripotente Stammzellen
- B somatische Zellen
- C somatische Stammzellen
- D embryonale Stammzellen
- E hämatopoetische Stammzellen

15) Eine Mutation, die einen Austausch von Valin gegen Glutamat im Hämoglobin-Gen verursacht, verhindert die normale Funktion von Hämoglobin und führt zur Sichelzellanämie, wenn Patienten homozygot für die Mutation sind. Das ist ein Beispiel für welche der folgenden Mutationsarten?

- A Deletion
- B Frameshift
- C Insertion
- D Missense
- E Nonsense

16) Welche Aussage zur autosomal dominant vererbten Chorea Huntington ist **falsch**?

- A Die Erkrankung geht auf eine Expansion eines CAG-Repeats innerhalb des Huntingtin-Gens zurück, die zum übermäßigen Einbau von Glutamin führt (Polyglutaminerkrankung).
- B Je größer die Anzahl der Wiederholungen, desto größer auch das Risiko, dass sich die Anzahl der Repeats von einer Generation zur nächsten weiter erhöht.
- C Im Bereich eines Schwellenwertes können bereits wenige Repeats mehr oder weniger darüber entscheiden, ob die Erkrankung ausbricht oder nicht.
- D Söhne eines an Chorea Huntington Erkrankten haben ein Risiko von 50%, ebenfalls zu erkranken, Töchter hingegen von 25%.
- E Aus der Anzahl der Repeats lässt sich nur das ungefähre Erkrankungsalter abschätzen, eine präzise Vorhersage ist nicht möglich.

17) Welche Aussage trifft **nicht** zu?  
Das Philadelphia-Chromosom ...

- A ... ist ein deletiertes Chromosom 13 oder 15.
- B ... wurde nach der Stadt benannt, in der es erstmalig beschrieben wurde.
- C ... entsteht durch Translokation.
- D ... trägt ein Onkogen.
- E ... findet sich bei der Mehrzahl der Patienten mit chronisch-myeloischer Leukämie.

18) Welche Aussage ist **falsch**?

- A Die Verpackungsdichte der DNA im Chromatin beeinflusst die Transkriptionsrate.
- B Die Modifikation der DNA und/oder von Histonen bestimmt mit darüber, ob ein Gen abgelesen wird oder nicht.
- C Im Heterochromatin wird die Base Adenosine besonders häufig mit einer Methylgruppe modifiziert.
- D miRNAs haben ein großes therapeutisches Potenzial.
- E Im Vergleich zur Histoneacetylierung ist die Methylierung des DNA-Strangs stabiler und langlebiger.

Name, Vorname:

- 19) Welcher der folgenden viralen Vektoren gilt für einen erfolgreichen Gentransfer als besonders vielversprechend?
- A Influenzavirus
  - B Adenoassoziiertes Virus (AAV)
  - C Herpesvirus
  - D Flavivirus
  - E Nanovirus

20) Welche der folgenden Aussagen zum humanen Genom ist **falsch**?

- A Das humane Genom ist nur zu einem sehr kleinen Teil (ca. 1-2%) proteinkodierend.
- B Humane Gene können zwischen einem Exon bis zu über 300 Exone besitzen.
- C Das erste Chromosom ist auch das größte in Bezug auf DNA-Länge in Basenpaaren.
- D Die Zahl der proteinkodierenden Gene liegt bei ca. 3,2 Millionen.
- E Bei manchen Genen können die Exone unterschiedlich zu einem Transkript zusammengesetzt werden (alternatives Spleißen).

21) Wie bezeichnete der schwedische Kinderarzt Knudson die somatische Inaktivierung eines Tumorsuppressor-Gens bei vorliegender erblicher Prädisposition?

- (1) Verlust der Heterozygotie
  - (2) Second Hit
  - (3) Mikrosatelliten-Instabilität
  - (4) Reparatur
  - (5) Proto-Onkogen
- A Nur (4) ist richtig.
  - B Alle Aussagen sind falsch.
  - C Nur (1) ist richtig.
  - D Nur (2) ist richtig.
  - E Aussage (3) und (4) sind richtig.

22) Unterschiede in den Allelfrequenzen zwischen Populationen können in der Regel **nicht** entstehen durch ...

- A ... Gründereffekte.
- B ... Selektion.
- C ... Genetischer Drift.
- D ... Mutation.
- E ... Zufallsverpaarungen.

23) Welche Aussage zu numerischen Chromosomenaberrationen ist **falsch**?

- A Trisomien anderer Chromosomen als 13, 18 und 21 können in Mosaikform lebensfähig sein.
- B Die Trisomie 21 ist die häufigste autosomale Trisomie, weil die Fehlverteilung dieses Chromosoms in der Zellteilung weit häufiger vorkommt als bei anderen Chromosomen.
- C Sie entstehen in der Regel durch eine Chromosomenfehlverteilung in der Meiose.
- D Autosomale Monosomien sind nicht mit dem Leben vereinbar.
- E Numerische Aberrationen der Geschlechtschromosomen können mit relativ milden klinischen Erscheinungen einhergehen.

24) Welche Aussagen über die Ursache epigenetischer Veränderungen sind **richtig**?

- (1) ... Alternatives splicing.
- (2) ... die unterschiedliche Stabilität der mRNA (messenger RNA).
- (3) ... Histon Modifikationen.
- (4) ... DNA Methylierung.
- (5) ... Strukturelle chromosomale Aberrationen.

- A Nur (1) und (3) sind richtig.
- B Nur (2) und (3) sind richtig.
- C Nur (3) und (4) sind richtig.
- D Nur (2), (3) und (4) sind richtig.
- E Nur (3) und (5) sind richtig.

besonders vielversprechend?

ne, Vorname:

- 25) Für eine rezessive Krankheit wird die Prävalenz auf 1:20.000 geschätzt. Sie finden bei einer betroffenen Person eine homozygote Mutation. Im 1000 Genom Projekt wird für diese Mutation eine Allelfrequenz von ungefähr 1% angegeben. Unter welcher Annahme kann diese Mutation trotz der relativ hohen Frequenz eine potentiell pathogene Mutation sein?
- A Die Mutation weist eine hohe Penetranz auf.
  - B Die Expressivität der Krankheit ist sehr hoch.
  - C Man braucht keine besondere Annahme, da aufgrund des Hardy-Weinberg-Gesetzes bei einer Prävalenz der Erkrankung von 1:20.000 eine Allelfrequenz von 1% zu erwarten ist.
  - D Die Mutation ist eine Stoppmutation im ersten Exon.
  - E Die Expressivität der Krankheit kann intra- und interfamiliär stark variieren und die Krankheit ist deshalb eigentlich viel häufiger als 1:20.000.



- 26) Bei einer Patientin mit Verdacht auf familiären Brust- und Eierstockkrebs soll eine diagnostische Untersuchung der BRCA1- und BRCA2-Gene veranlasst werden. Welche Unterlagen müssen unbedingt vorliegen, damit die Untersuchung durchgeführt werden darf?
- A Krankenschein.
  - B Befund des Gynäkologen.
  - C Geburtsurkunde.
  - D Schriftliche Einwilligungserklärung der Patientin für den Test nach erfolgter Aufklärung.
  - E Foto der Patientin.

- 27) Bei einer Sichelzellanämie liegt eine Mutation im Hämoglobin vor, die bei Sauerstoffmangel zur Aggregation von Erythrozyten führt. Welche Intervention ist keine Option zur Behandlung der Sichelzellanämie?
- A Stammzelltherapie
  - B Induktion der fetalen Hämoglobinexpression
  - C Knochenmarkstransplantation
  - D Nierentransplantation
  - E Bluttransfusionen

- 28) Ein 20 Jahre alter Mann konsultiert den Hausarzt weil sein Vater und seine Tante väterlicherseits mit Mitte 20 an Darmkrebs erkrankten. Als Diagnose wurde ein erblicher Dickdarmkrebs ohne Polyposis (HNPCC oder Lynch-Syndrom) in Betracht gezogen. Der Hausarzt empfiehlt zunächst einen Test auf Mikrosatelliteninstabilität durchzuführen, da er weiß, dass Patienten mit HNPCC in vielen Genregionen des Genoms abnormale, kleine Schleifen ungepaarter DNA tragen. Diese DNA-Schleifen sind Folge von Mutationen, die folgenden Reparaturmechanismus beeinträchtigen können:
- A Mismatch-Reparatur
  - B Strangbrüche
  - C Basen-Exzisions-Reparatur
  - D Revisions-Reparatur
  - E Nukleotid-Exzisions-Reparatur

- 29) Was ist nicht typisch für HNPCC (Hereditary Nonpolyposis Colorectal Cancer, Lynch-Syndrom)?
- A Das familiär gehäufte Auftreten von Darmkrebs.
  - B Das Auftreten hunderter adenomatöser Polypen im Dickdarm der Betroffenen.
  - C Ein erhöhtes Risiko für Endometrium-Karzinom bei weiblichen Anlageträgerinnen.
  - D Der Nachweis einer hohen Mikrosatelliten-Instabilität im Tumorgewebe.
  - E Keimbahnmutationen in DNA-Mismatch-Reparatur-Genen.

- 30) Welche therapeutische Maßnahme ist nicht hilfreich bei Phenylketonurie-Patienten?
- (1) Erhöhte Aufnahme von Eiweiß
  - (2) Proteinarme Nahrung
  - (3) Therapie mit Phenylalanin-Hydrolase aktivierenden Kofaktor BH4 (6R-L-erythro-5,6,7,8-tetrahydrobiopterin)
  - (4) Phenylalanin-freie Aminosäureprodukte
  - (5) Erhöhte Aufnahme von Zucker
- A (1) und (4) sind nicht hilfreich
  - B (2) und (3) sind nicht hilfreich
  - C (1) und (5) sind nicht hilfreich
  - D (2) und (5) sind nicht hilfreich
  - E (3) und (4) sind nicht hilfreich

Name, Vorname:

31) Welche der folgenden Aussagen ist **falsch**?

- A „Genotyp“ beschreibt die individuelle genetische Ausstattung eines Organismus.
- B „Phänotyp“ ist die Summe aller (äußerlich) feststellbaren Merkmale eines Individuums.
- C „Heterozygotie“ bedeutet, dass von einem Gen zwei verschiedene Allele vorliegen.
- D „Homozygotie“ eines Merkmals kann nur bei Männern auftreten.
- E „Autosomal dominant“ beschreibt einen Erbgang, bei dem es zur klinischen Manifestation bei nur einer defekten Allel kommt.

32) Ein Paar wünscht eine genetische Beratung, da ihr erstes Kind an einer schweren Form von  $\beta$ -Thalassämie (autosomal rezessiv) litt und im Alter von einem Jahr verstarb. Die DNA-Analyse des verstorbenen Kindes ergab eine Mutation in der Promotorregion des einen Allels des  $\beta$ -Globingens und im zweiten Allel eine Mutation in der Mitte von Exon 2. Was ist die vermutlich wahrscheinlichste Mutationsart im Exon 2, die eine **schwere** Form der  $\beta$ -Thalassämie auslöst (d.h. eine deutlich verminderte Produktion des  $\beta$ -Globinproteins) **und** wie **hoch** ist das Risiko für das Paar, erneut ein betroffenes Kind zu bekommen?

- A Deletion von 3 bp, 50%
- B Insertion von 1 bp, 25%
- C Insertion von 3 bp, 25%
- D Missense-Mutation, 25%
- E Stille Mutation, nahezu kein Wiederholungsrisiko

33) Welche Aussage zur X-chromosomal Vererbung ist **falsch**?

- A Ein Vater, der an einer X-chromosomal-rezessiven Erkrankung leidet, vererbt diese an alle seine Töchter, die dann Anlageträgerinnen sind.
- B Alle Söhne eines Vaters, der an einer X-chromosomal-rezessiven Erkrankung leidet, sind ebenfalls betroffen.
- C Etwa die Hälfte der Söhne einer Anlageträgerin für eine X-chromosomal-rezessive Erkrankung sind betroffen.
- D Etwa die Hälfte der Töchter einer Anlageträgerin für eine X-chromosomal-rezessive Erkrankung sind ebenfalls Anlageträgerinnen.
- E Die Verbindung eines Mannes, der an einer X-chromosomal-rezessiven Erkrankung leidet mit einer Frau, die für die gleiche Erkrankung Anlageträgerin ist, kann zu betroffenen Töchtern führen.

34) Unter Antizipation bei genetisch bedingten Erkrankungen versteht man ...

- A ... die Vorhersage der Auswirkung einer frame-shift-Mutation.
- B ... die Zunahme der Schwere eines Krankheitsbildes und/oder das frühere Erkrankungsalter bei Weitergabe einer genetischen Erkrankung an die nächste Generation.
- C ... die exakte Vorhersage des Erkrankungsalters aufgrund der Anzahl von Trinukleotid-Repeat-Einheiten bei präsymptomatischen Anlageträgern.
- D ... die Zunahme der Schwere eines Krankheitsbildes bei nachfolgenden Geschwistern.
- E ... das gehäufte Vorkommen chromosomaler Veränderungen bei Nachkommen eines Trägers einer balancierten Translokation.

35) Die Karyotypisierung eines Paares ergab eine balancierte 46 XY,t(1,8) Translokation beim Mann, der Karyotyp der Frau war unauffällig. Welche Bedeutung hat dies für zukünftige Schwangerschaften dieses Paares?

- A Es besteht kein Risiko für eine unbalancierte Translokation bei Feten.
- B Es besteht ein erhöhtes Risiko für eine unbalancierte Translokation bei Feten.
- C Das Paar kann keine gesunden Kinder bekommen.
- D Das Paar kann keine männlichen Nachkommen bekommen.
- E Es besteht kein erhöhtes Risiko für eine Behinderung beim Feten.

36) Welche Aussage zur Pathogenizität einer genetischen Veränderung ist **richtig**?

- A Die Beurteilung der Pathogenizität einer gefundenen Varianten kann durch bioinformatische Vorhersageprogramme unterstützt werden.
- B Eine hohe Frequenz einer genetischen Veränderung in der gesunden Normalbevölkerung erlaubt keinen Rückschluss auf die Pathogenizität dieser Veränderung.
- C Ein funktioneller Nachweis einer vermeintlich pathogenen Veränderung im Labor ist meist der schnellste und billigste Weg, eine Aussage über die Krankheitsrelevanz zu treffen.
- D Die Frequenz einer genetischen Veränderung ist durch die zunehmende Globalisierung praktisch auf der ganzen Welt gleich.
- E Die Frequenz einer proteinkodierenden Mutation kann man über öffentlich zugängliche Daten aus dem Intron-Sequenzier-Projekt (ISP) oder dem 1000 Dollar-Genome Projekt (1000\$GP) erfahren.

Name, Vorname:

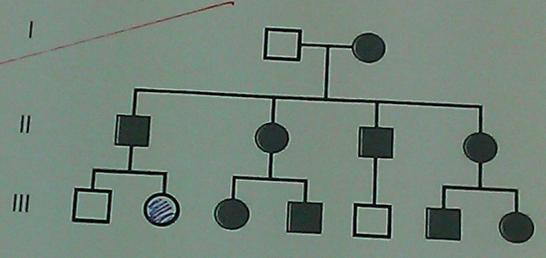
26.02.2014

Seite 7

- 37) Ein Kind mit schwerwiegender Muskelschwäche wird von einer Mutter mit milden Symptomen (leichte Muskelschwäche, Myotonie) geboren. Der Vater der Mutter ist noch weniger schwer betroffen. Die zunehmende Schwere der Symptomausprägung von betroffenen Individuen aufeinander folgender Generationen lässt auf welchen Vererbungsmechanismus schließen?
- A Genomisches Imprinting
  - B Heteroplasmie
  - C Dynamische Expansion von Triplet-Repeats
  - D Multifaktorielle Vererbung
  - E Mitochondriale Vererbung

- 38) Für die erbliche Form des Brustkrebses sind ursächlich mindestens zwei Gene bekannt (z. B. BRCA1- und BRCA2-Gen). In einer Familie, in der bei einer Frau und ihrer Mutter Brustkrebs im Alter von jeweils 41 Jahren aufgetreten ist, werden alle kodierenden Exone der beiden Gene durch Sequenzierung analysiert, es findet sich aber keine Mutation. Welche Aussage trifft **nicht** zu?
- A Es könnte eine Mutation in einem noch nicht bekannten Brustkrebs-Gen vorliegen.
  - B Es liegt wahrscheinlich kein erblicher Brustkrebs vor.
  - C Es könnte ein Typ von Mutation vorliegen, der mit dem angewendeten Test nicht nachgewiesen werden kann.
  - D Die Schwester der Erkrankten hat ein erhöhtes Brustkrebsrisiko.
  - E Die Frau besitzt ein erhöhtes Eierstockkrebsrisiko.

- 39) Angenommen die jeweiligen Partner der dargestellten Personen sind nicht Träger einer krankheitsverursachenden Mutation. Welche Vererbungsformen kommen für diesen Stammbaum in Frage?



- (1) Autosomal dominant
  - (2) Autosomal rezessiv
  - (3) X-chromosomale dominant
  - (4) X-chromosomale rezessiv
  - (5) Mitochondrial
- A 1, 2, 3 sind richtig
  - B 1, 3 sind richtig
  - C 1, 3, 5 sind richtig
  - D 4, 5 sind richtig
  - E 3, 4, 5 sind richtig

- 40) Welchen Unterschied weist das Gendiagnostikgesetz bei einer diagnostisch-genetischen und einer prädiktiv-genetischen Untersuchung auf?
- A Das Gendiagnostikgesetz sieht keinen Unterschied in den beiden diagnostischen Herangehensweisen.
  - B Nur bei der diagnostisch-genetischen Untersuchung ist eine humangenetische Beratung vor und nach der Diagnostik durch einen Facharzt für Humangenetik gesetzlich vorgeschrieben.
  - C Während bei der diagnostisch-genetischen Untersuchung eine humangenetische Beratung durch einen Facharzt für Humangenetik gesetzlich empfohlen wird, ist eine humangenetische Beratung bei einer prädiktiv-genetischen Untersuchung vor und nach der Diagnostik durch einen Facharzt für Humangenetik gesetzlich vorgeschrieben.
  - D Nur die prädiktiv-genetische Untersuchung muss durch einen Arzt veranlasst werden, die diagnostisch-genetische Untersuchung kann auch durch den Patienten selbst veranlasst werden.
  - E Nur die diagnostisch-genetische Untersuchung muss durch einen Arzt veranlasst werden, die prädiktiv-genetische Untersuchung kann auch durch den Patienten selbst veranlasst werden.

Glück und auch ein wenig Spaß beim Ausfüllen ☺