

Die Prüfungsarbeit besteht aus drei zu bearbeitenden Teilen

- Aufgabe I  
 Aufgabe II A oder II B  
 Aufgabe III A oder III B

I Aufgabe I:  
 Humangenetik / klassische Genetik / Molekulargenetik

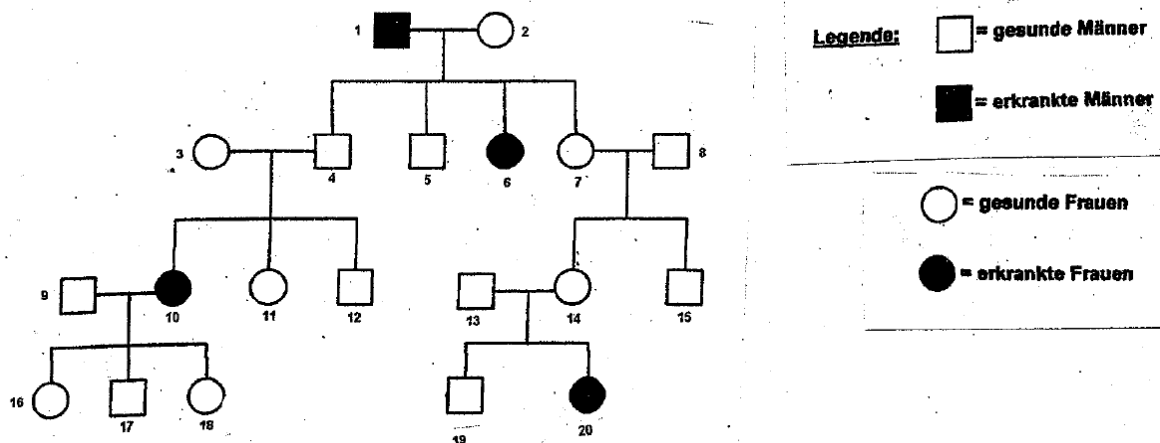
**Mukoviszidose**

Mukoviszidose, auch zystische Fibrose genannt, ist eine der häufigsten Erbkrankheiten in Europa; in Deutschland werden jährlich über 100 Kinder mit dieser Krankheit geboren. Die Krankheit ist bis heute nicht heilbar und die Lebenserwartung der Erkrankten ist deutlich reduziert.

Man kennt heute über 400 verschiedene Mutationen, die zu dieser Krankheit führen. Das mutierte Gen liegt auf dem langen Arm des Chromosoms 7. Das Gen codiert für ein 1480 Aminosäuren langes Protein, das CFTR-Protein genannt wird. Das Protein ist als Kanalprotein in der Zellmembran für den aktiven Transport von Chlorid-Ionen zuständig. Die Abgabe von Chlorid-Ionen sorgt dafür, dass der Schleim im Darm und in den Atemorganen dünnflüssig ist.

Bei Mukoviszidoseerkrankten ist der Schleim zähflüssig. Dadurch wird die Atmung behindert, es kommt häufig zu Infektionen der Atemwege und der Lunge. Außerdem kommt es zu schweren Verdauungsstörungen.

1. Stammbaum einer Familie, in der Mukoviszidose aufgetreten ist.



- 1.a Analysieren Sie den Stammbaum:  
 Wie wird die Krankheit vererbt? Begründen Sie und schließen Sie andere Erbgänge aus und geben Sie dabei die entsprechenden Stellen im Stammbaum mit Nummern an.. (7 Punkte)
- 1.b Geben Sie für alle Personen in diesem Stammbaum die möglichen Genotypen an. (6,5 Punkte)
- 1.c Person 16 heiratet einen Partner, der an Mukoviszidose erkrankt ist. Ermitteln Sie mit Hilfe eines Kreuzungsschemas, mit welcher Wahrscheinlichkeit das Paar kranke Kinder bekommt. (2,5 Punkte)

**Studienkolleg der TU Berlin Feststellungsprüfung Biologie**

2. Die DNA, die für das intakte CFTR-Protein codiert, hat in einem Teilbereich folgende Sequenz:

Position der codierenden Triplets:

505 506 507 508 509 510 511

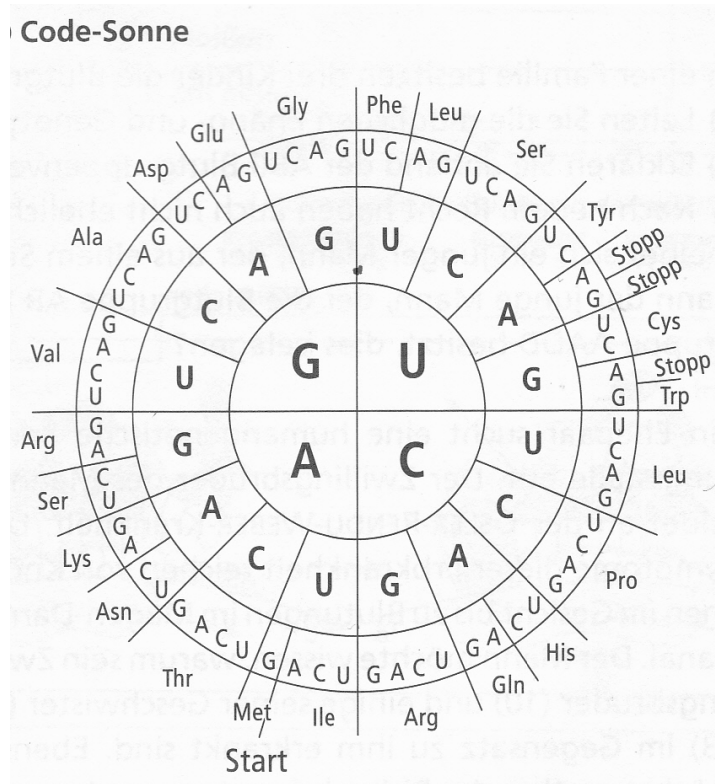
**2 / I**            5' **AAT ATC ATC TTT GGT GTT TCC** 3'  
                      3' **TTA TAG TAG AAA CCA CAA AGG** 5' codierender Strang

Bei einer Mutation sieht der codierende Strang im gleichen Teilbereich folgendermaßen aus:

505

**2 / II**            3' **TTA TAG AAA CCA CAA AGG** 5' codierender Strang

2.a Ermitteln Sie die Basensequenz der mRNAs für die unter **2 / I** gegebene und für die unter **2 / II** gegebene DNA-Sequenz und bestimmen Sie mit Hilfe der vorliegenden Code-Sonne die daraus resultierenden Aminosäuresequenzen. **(6 Punkte)**



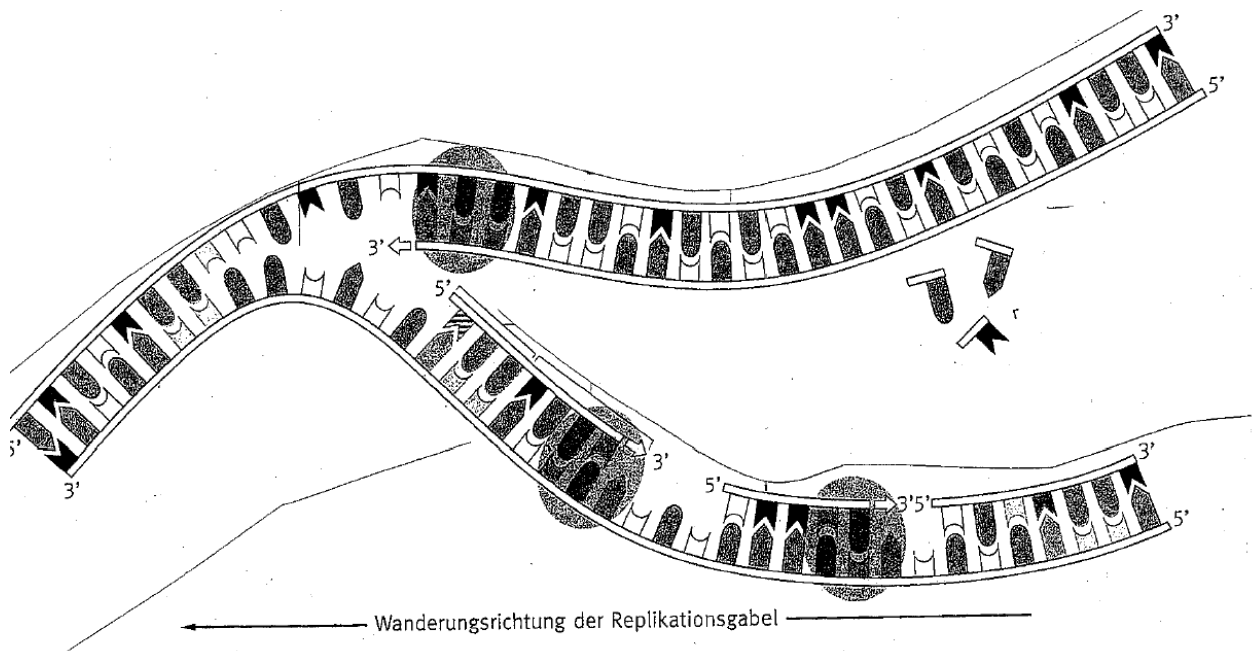
- 2.b Erklären Sie, was für eine Mutation stattgefunden hat. **(4 Punkte)**
- 2.c Erläutern Sie, wie sich die Mutation auf die Primärstruktur des Proteins und somit auf die Funktionsfähigkeit des Proteins auswirkt. **(3 Punkte)**
- 2.d Formulieren Sie eine Mutante der unter **2 / I** gegebenen Basensequenz, die eine stille Mutation aufweist und erklären Sie dabei den Begriff „stille Mutation“. **(5 Punkte)**

## Studienkolleg der TU Berlin Feststellungsprüfung Biologie

- 2.e Formulieren Sie eine Mutante der unter **2 / I** gegebenen Basensequenz, die eine Leserastermutation aufweist. Erklären Sie den Begriff „Leserastermutation“. Welche Folgen hat diese Mutation für die Primärstruktur des Proteins und welche Folgen für die Funktionsfähigkeit des Proteins sind wahrscheinlich? Antworten Sie in ganzen Sätzen. **(5 Punkte)**
- 2.f Erklären Sie den Begriff „Nonsensemutation“ und erläutern Sie, welche Folgen sie für die Primärstruktur des Proteins hat. **(3 Punkte)**
3. Das intakte CFTR-Protein ist aus 1480 Aminosäuren aufgebaut. DNA-Sequenzanalysen ergaben allerdings, dass das intakte CFTR-Gen 250 000 Basenpaare lang ist.
- 3.a Wie viele Basenpaare würden Sie für das CFTR-Gen erwarten? Begründen Sie in ganzen Sätzen. **(3 Punkte)**
- 3.b Wie können Sie die Differenz zwischen der tatsächlichen Anzahl der Basenpaare des CFTR-Gens und der von Ihnen in 3.a ermittelten Anzahl der Basenpaare erklären? **(3 Punkte)**
- 3.c Wie kann aus einer Basensequenz von 250 000 Basenpaaren eine Aminosäuresequenz von 1480 Aminosäuren entstehen? Nennen Sie den Fachbegriff für den Vorgang und beschreiben Sie ihn ausführlich. **(4 Punkte)**
- 3.d Um reife mRNA zu erhalten, sind bei Eukaryoten zwei weitere Reifungsschritte notwendig. Nennen Sie beide. Wofür sind sie notwendig? **(4 Punkte)**
4. Das CFTR-Protein codiert für ein Kanalprotein, das für den aktiven Transport von Chlorid-Ionen zuständig ist.
- 4.a Skizzieren und beschriften Sie eine Biomembran nach dem Fluid-mosaic-model. Gehen Sie dabei auch auf die chemischen Eigenschaften der Phospholipide ein. **(4 Punkte)**
- 4.b Erklären Sie den Begriff der „Kompartimentierung“ und nennen Sie zwei wichtige Vorteile der Kompartimentierung für die Zelle. **(5 Punkte)**
- 4.c Was versteht man unter aktivem Transport? **(3 Punkte)**

II A Telomere / Replikation

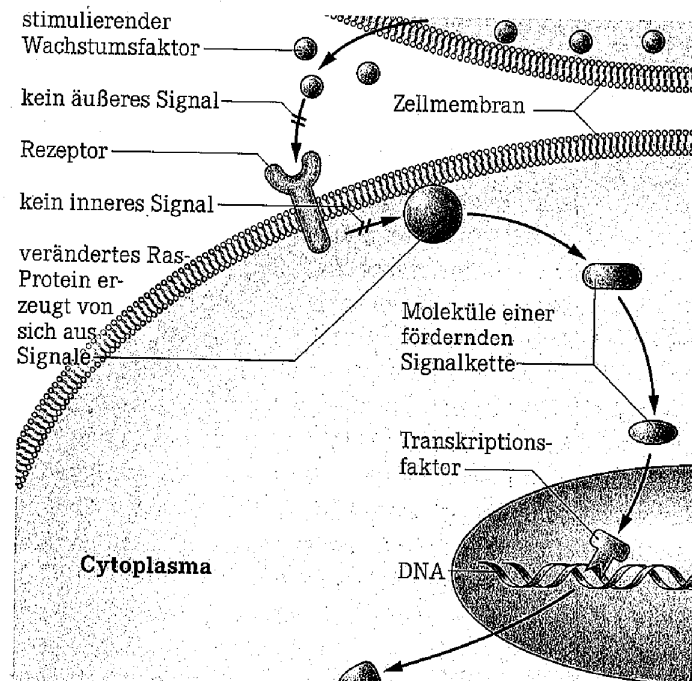
- 5. Die Enden von eukaryotischen Chromosomen heißen Telomere und spielen eine besondere Rolle bei der Replikation.
- 5.a Beschreiben Sie den Aufbau der Telomere. (2,5 Punkte)
- 5.b Nennen Sie eine weitere Aufgabe der Telomere. (1,5 Punkte)
- 5.c Weshalb gibt es bei Prokaryoten-DNA keine Telomere? (2 Punkte)
- 5.d Beschreiben Sie ausführlich den Vorgang der Replikation mit Hilfe der folgenden Graphik. (8 Punkte)



- 5.e Was versteht man unter dem sogenannten „Endreplikationsproblem“ und welche Rolle spielen die Telomere bei der Vermeidung dieses Problems? Antworten Sie in ganzen Sätzen. (5 Punkte)

II B Krebs

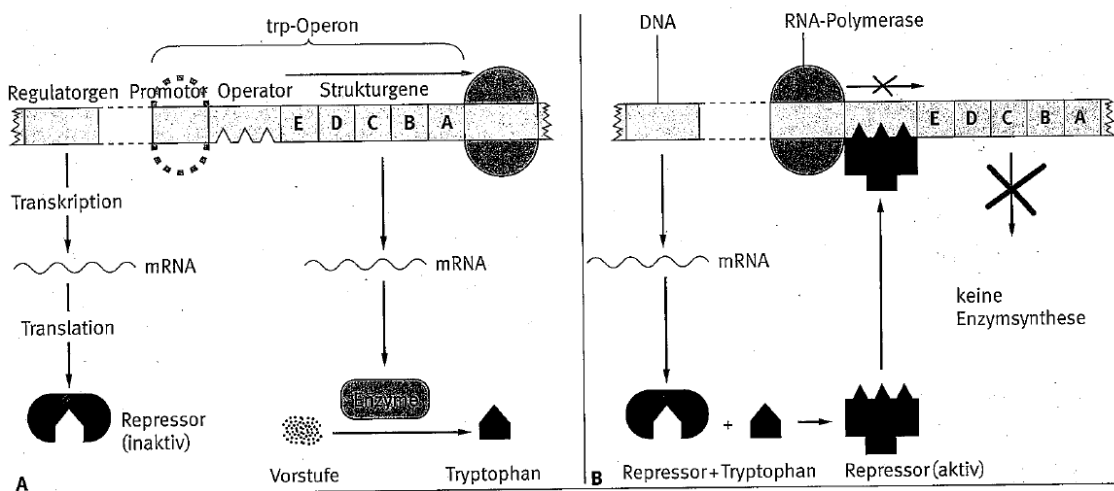
6. Krebszellen sind Zellen, die sich unkontrolliert teilen, während bei gesunden Zellen der Zellzyklus durch wachstumsregulierende Gene gesteuert wird.
- 6.a Beschreiben Sie die fördernde Signalkette zur Regulation der Zellteilung, an der das Ras-Protein beteiligt ist, mit Hilfe folgender Graphik. Unterscheiden Sie dabei folgende drei Fälle:
- 6.a1 Es sind keine stimulierenden Wachstumsfaktoren von der Nachbarzelle vorhanden
- 6.a2 Es sind stimulierende Wachstumsfaktoren von der Nachbarzelle vorhanden
- 6.a3 Es sind keine stimulierenden Wachstumsfaktoren von der Nachbarzelle vorhanden, aber das Ras-Protein ist mutiert. (10,5 Punkte)



- 6.b Was versteht man unter der sogenannten „Zwei-Treffer-Theorie“ der Krebsentstehung? (4,5 Punkte)
- 6.c Erklären Sie den Begriff der Prädisposition für Krebserkrankungen. (2 Punkte)
- 6.d Was versteht man unter Metastasen und wie können sie entstehen? Antworten Sie in ganzen Sätzen. (2 Punkte)

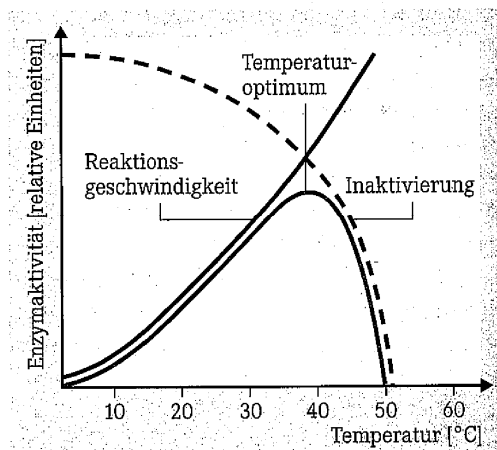
III A Genregulation

- 7.a Erläutern Sie kurz folgende Begriffe:  
 - Konstitutives Gen  
 - Reguliertes Gen  
 - Strukturgen (4,5 Punkte)
- 7.b Formulieren Sie zu folgender Graphik eine Überschrift. (1,5 Punkte)
- 7.c Beschreiben Sie den in der Graphik gezeigten Vorgang. (7 Punkte)



III B Enzyme

- 8.a Welche Aufgabe haben Enzyme bei biochemischen Reaktionen? (2 Punkte)
- 8.b Erklären Sie folgende Graphik. (4 Punkte)



- 8.c Im Praktikum haben Sie einen Versuch zur Katalaseaktivität von Kartoffeln durchgeführt. Beschreiben Sie die Durchführung des Versuchs kurz und formulieren Sie dabei die Reaktionsgleichung der von der Katalase katalysierten Reaktion. (5 Punkte)
- 8.d Welche Folgen hat ein Ausfall des Enzyms Katalase für die Zelle? Antworten Sie in ganzen Sätzen. (2 Punkte)