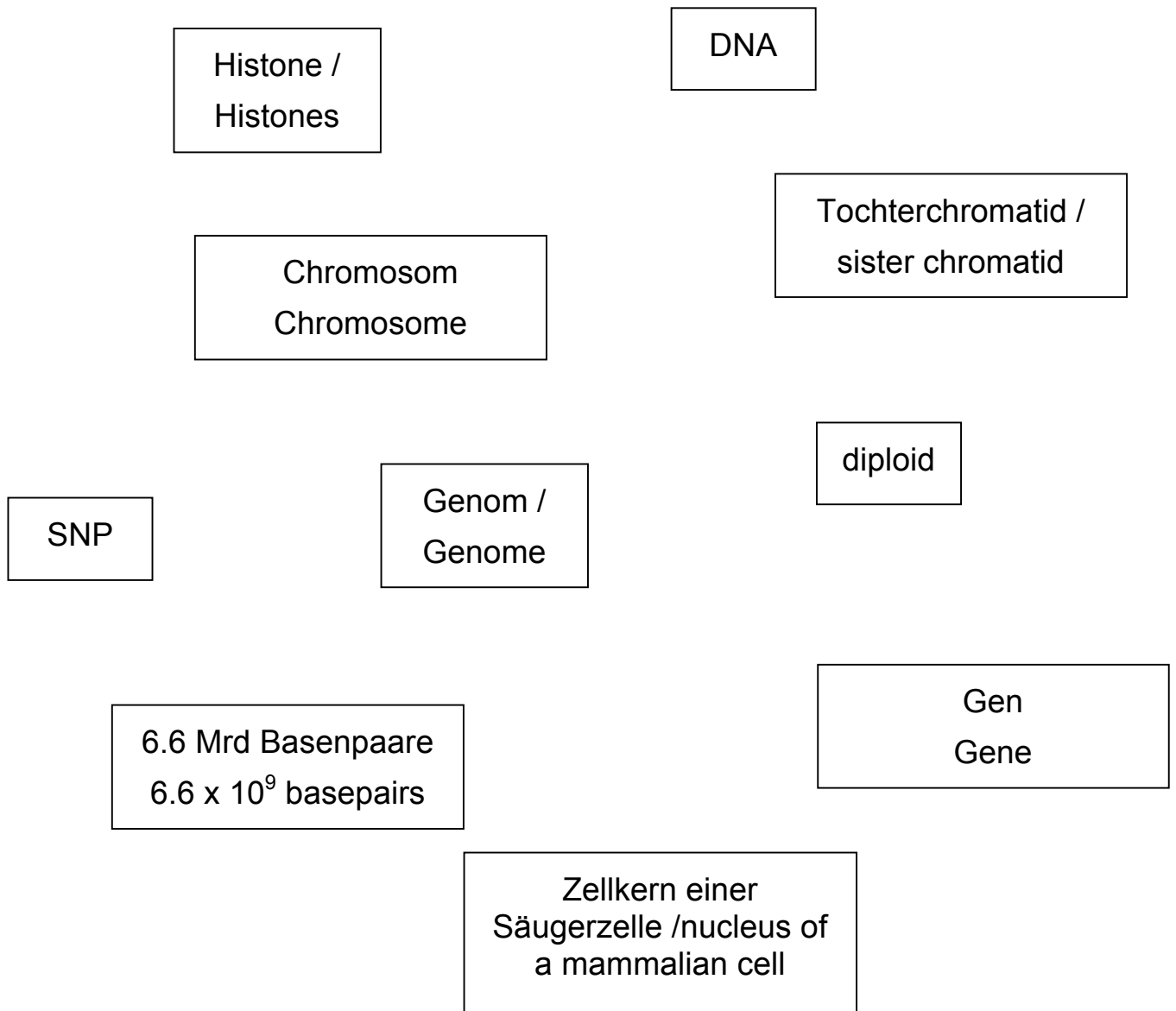


Frage 1 (Total 5 Punkte)

Verbinden Sie jeden Begriffen mit mindestens einem anderen Begriff und beschreiben Sie in einem kurzen Satz oder Stichworten die Art der Verbindung. / *Connect each term with at least one connection and describe in a short sentence or key words how these terms are connected.*



z.B.: **Genome**- consists in humans of 6.6 Mrd base pairs; **DNA**-winds around **histones**; **Chromosome**-consists of **histones** und **DNA**; etc.

Frage 2 (Total 5 Punkte, jede richtig gelöste Frage ergibt 1 Punkt. Es ist jeweils nur 1 Antwort richtig)

(2.1) What kind of genetic variation involves whole genes?

- A) single nucleotide polymorphisms
- B) restriction fragment length polymorphisms
- C) copy number variation**
- D) variable number tandem repeats

(2.2.) Eine triploide Zelle enthält drei Chromosomensätze. Falls eine Zelle einer normalerweise diploiden Species mit 42 Chromosomen pro Zelle triploid wird, welche der folgenden Aussagen trifft zu? / *A triploid cell contains three sets of chromosomes. If a cell of a usually diploid species with 42 chromosomes per cell is triploid, this cell would be expected to have which of the following?*

- A) 63 Chromosomen in 31 ½ Paaren. / 62 chromosomes in 31 ½ pairs.
- B) 63 Chromosomen in 21 Sätzen à 3. / 63 chromosomes in 21 sets of 3.**
- C) 63 Chromosomen, jedes mit 3 Chromatiden / 63 chromosomes with 3 chromatids each
- D) 21 Chromosomenpaare und 21 einzelne Chromosomen. / 21 chromosome pairs and 21 unique chromosomes.

(2.3) Albinismus und cystische Fibrose werden beide rezessive vererbt und liegen auf unterschiedlichen Chromosomen. Was ist die Chance, dass ein Kind von Eltern, die beide Träger dieser Mutationen sind, an cystischer Fibrose erkrankt und ein Albino wird. / *Albinism and cystic fibrosis are recessive and are located on different chromosomes. What is the chance that a child from parents who are both carriers of both mutations, is an albino and suffers from cystic fibrosis?*

- A) $\frac{1}{2}$
- B) $\frac{1}{4}$
- C) $\frac{1}{8}$
- D) $\frac{1}{16}$**

- E) nicht möglich, da cystische Fibrose epistatisch über Albinismus ist. / not possible since cystic fibrosis is epistatic over albinism.

(2.4) Transkription in Eukaryoten benötigt ausser RNA Polymerase welches der folgenden? / *Transcription in eukaryotes required which of the following in addition to RNA polymerase?*

- A) Das Proteinprodukt des Promoters. / the protein product of the promoter.
- B) Start und Stop Codons
- C) Ribosomes and tRNA
- D) RNA primer
- E) Mehrere Transkriptionsfaktoren / several transcription factors**

(2.5) Welche der folgenden Mutationen der DNA wird am ehesten zu einer Beschädigung des von der DNA kodierten Proteins führen? / *Which of the following DNA mutations is the most likely to be damaging to the protein it specifies?*

- A) Substitution der letzten Base eines Codons / *a substitution in the last base of a codon*
- B) Deletion eines Basenpaars / *a base-pair deletion***
- C) Substitution eines Codons / *a codon substitution*
- D) Punktmutation / *a point mutation*
- E) Deletion eines Codons / *a codon deletion*

Frage 3 (5 Punkte)

In unterschiedlichen Zellen (z.B. in einer Nerven- oder Bauspeicheldrüsenzelle) sind verschiedene Proteine vorhanden, deren Aktivität zusätzlich von Signalen reguliert wird. Erklären Sie, wie auf welchen Ebenen (mindestens 5) des Informationsflusses vom Gen zum Protein diese Aktivität reguliert wird. / *In different cells (i.e. a nerve cell or pancreatic cell) different proteins are present and the activity of these proteins is regulated by signals. Explain how and at which levels (consider at least 5 levels) this activity is regulated.*

	Welche Ebene?	Wie?
Zellkern/ nucleus	chromatin modification	DNA unpacking involves histone acetlyation and DNA demethylation and makes genes available for transcription.
	Initiation of transcription	binding of transcription factors to regulatory sequences (enhancer) increases or decreases gene expression
	postranscriptional modifications	5`capping, polyadenylation:: important for nuclear export and mRNA stability splicing: removal of introns and connecting of exons in pre-mRNA
Cytoplasma /cytoplasm	RNA stability	life span of RNAs determines pattern of protein synthesis in a cell. Long-lived, stable RNAs can be translated repeatedly (e.g. mRNAs for hemoglobin in red blood cells)
	initiation of translation	initiation can be blocked by regulatory proteins that prevent the attachment of the ribosome
	protein processing	cleavage of polypeptides yield functional proteins (e.g. Insulin) phosphorylation can activate or inactivate regulatory

		proteins (e.g kinases)
	protein degradation	selective degradation, eg. ubiquitination marks proteins for degradation in the proteasome

Frage 4 (Total 5 Punkte)

Bitte kreuzen Sie die richtige Antwort an (1 Punkt) und erklären Sie kurz für jede falsche Antwort, warum diese falsch ist (4 Punkte). / 5 points in total. Please mark the correct answer (1 point) and explain briefly for each wrong answer why this answer is wrong (4 points).

Welche Eigenschaft der Nukleinsäuren macht das Kopieren der genetischen Information so einfach? / *What is it about nucleic acids that makes copying genetic information straightforward?*

- ☐ Die Wasserstoffbrückenbindungen sind einfach aufzubrechen. / *Hydrogen bonds are easily broken.*
- ☒ **Die Bindung der Basen zueinander ist spezifisch.** / ***The binding of bases to one another is specific.***
- ☐ Die Basensequenz kodiert für Information. / *The sequence of bases encodes information.*
- ☐ Die Form des Moleküls wird durch die enthaltene Information bestimmt. / *The shape of the molecule is determined by the information it contains.*
- ☐ Das Kopieren verläuft immer in 5`-3`-Richtung. / *DNA is always copied from 5`to 3`.*

Richtige Antwort fett gedruckt/ *correct answer in bold*

Erklärungen/explanations

1. Even if hydrogen bonds are more easily broken than other bonds, the breaking of the double strand is not sufficient to copy the information. For example, enzyme complexes (helicases) are necessary to keep DNA strands apart. Just by breaking the hydrogen bonds, the DNA is not yet copied.

2. correct answer

3. The fact that the sequence of the bases codes for information is not relevant for replication, but for translation. The sequence of the base pairs has no influence on the process of replication.

4. The shape of the molecule (the DNA) is always the same, no matter what the sequence of the base pairs is (right handed double helix). The information encoded by the DNA has no influence on the shape of the DNA.

5. The fact that DNA is always copied in 5`-3` direction is not necessarily an advantage (during replication of the lagging strand, RNA primers are needed and Okazaki-fragments are created).

Frage 5

Bei der Nanopore-Sequenzierungsmethode werden die DNA- Moleküle durch Poren geschleust und die einzelnen Basen aufgrund ihres unterschiedlichen elektrischen Widerstands in der Pore identifiziert. Beschreiben Sie mindestens 2 Vorteile dieser Methode gegenüber herkömmlichen Sequenzierungstechniken. / *In Nanopore sequencing, intact DNA molecules pass through a protein nanopore and the single bases can be identified based on their characteristic disruption in the current passed through the nanopore. Describe at least 2 advantages of this method to conventional sequencing techniques.*

Vorteile (je 1 Punkt pro Vorteil als Stichwort, 2.5 Punkte für genaue Erklärung, Max. 5 Punkte) / *advantages (1 point if keyword only, 2.5 points for detailed explanation, max 5 points)*

- single molecule detection (1 Punkt)
- keine Beschränkung der Leselänge, DNA wird in einem "Rutsch" gelesen, darum keine Zerstückelung des Genoms und kein Zusammenbau der Sequenzen nötig, geringere Fehlerrate (2.5 Punkte) / *reading length is not limited, DNA can be read in "one go", thus, genome does not have to be cut into pieces and sequences do not have to be re-assembled, this results in lower error rates (2.5 Punkte)*
- es wird 1 Strang komplett gelesen, zweifelsfreie Identifizierung der auf einem Strang liegenden gekoppelten Sequenzunterschiede (2.5 Punkte) / *one strand is read completely, doubtless identification of sequence differences that are located on one strand (2.5 points)*
- keine Amplifikation via PCR nötig, dadurch Fehlerrate geringer und schneller (2.5 Punkte) / *no amplification by PCR necessary, thus lower error rates and faster (2.5 points)*
- keine Laserdetektion nötig (1 Punkt) / *no laser detection necessary (1 point)*
- keine Markierung nötig (1 Punkt) / *no labelling necessary*
- kein Qualitätsabfall der Sequenzergebnisse am Ende der Sequenz (1 Punkt) / *no quality loss at the end of the sequences (1 point)*