

Prüfungsunterlagen Stationenprüfung nach dem zweiten Fachsemester  
Anatomie/Biologie für Mediziner

Ansprechpartner Biologie: Prof. Dr. Uwe Kornak  
Institut für Medizinische Genetik und Humangenetik  
uwe.kornak@charite.de

**Themenkomplex 22:**

Prokaryonten und Eukaryonten

**Einstiegsfragen:**

1. Wie unterscheidet sich generell der Aufbau prokaryontischer von eukaryontischen Zellen?
2. Wie heißt eine gebräuchliche Färbung zur Unterscheidung von Bakterien und worauf beruht die unterschiedliche Färbbarkeit?
3. Vergleichen Sie die Chromosomen prokaryontischer und eukaryontischer Zellen.

**Themenkomplex 23:**

Mitose und Humanzytogenetik

**Einstiegsfragen:**

1. Beschreiben Sie die Phasen des Zellzyklus.
2. (Mikroskopische Aufnahmen sich teilender Zellen) Welche mitotischen Phasen sind zu erkennen? Begründen Sie ihre Zuordnung.
3. Beschreiben Sie den Aufbau der Chromosomen und die Funktion der unterschiedlichen Abschnitte.
4. Warum färben sich Chromosomen z.B. bei der Giemsa-Färbung unterschiedlich an, so dass ein Bandenmuster entsteht?
5. Ein Mann weist in seinen Lymphozyten nur 45 Chromosomen auf, er ist phänotypisch völlig unauffällig – wie kann das sein?

**Themenkomplex 24:**

Formale Genetik und Populationsgenetik

**Einstiegsfragen:**

1. (Grafik des Stammbaums einer Familie): Welcher Vererbungsmodus ist in dem vorliegenden Stammbaum am wahrscheinlichsten zu erkennen?
2. Bitte zeichnen Sie einen fiktiven Stammbaum, in dem über 3 Generationen eine autosomal-dominante Krankheit vererbt wird.
3. Erklären Sie die Mendel'schen Regeln und wann sie gelten.
4. Was verstehen Sie unter kodominanter und dominanter Vererbung? Nennen Sie ein Beispiel.

**Themenkomplex 25:**

Genstruktur und Molekulargenetik

Ansprechpartner Biologie: Prof. Dr. Uwe Kornak  
Institut für Medizinische Genetik und Humangenetik  
uwe.kornak@charite.de

**Einstiegsfragen:**

1. Ein Patient, der von Mukoviszidose betroffen ist, weist jedoch in der kodierenden Sequenz des CFTR-Gens keine Mutation auf. Wie erklären Sie diesen Befund?
2. (Elektropherogramm einer DNA-Sequenzierung): Woran erkennen Sie, dass eine Heterozygotie in dem sequenzierten Genabschnitt vorliegt?
3. Bei einem Kind mit einer autosomal dominanten Erkrankung wird eine Genmutation gefunden, die bei keinem Elternteil vorhanden ist. Wie erklären Sie sich diesen Befund?
4. Wie können von einem Gen mehrere Isoformen eines Proteins produziert werden?

**Themenkomplex 26:**

Meiose und Störungen der Keimzellbildung

**Einstiegsfragen:**

1. (Abbildung von Meiosestadien). Welche meiotische Phase ist zu sehen und wie haben Sie sie erkannt?
2. Welche Bedeutung haben Überkreuzungsstellen der Chromosomenpaare während der Meiose?
3. Warum ist es unmöglich, dass zwei aus verschiedenen Schwangerschaften stammende Geschwister die identische Erbinformation von ihren Eltern geerbt haben?
4. Träger von reziproken, balancierten Chromosom-Translokationen sind in der Bevölkerung relativ häufig (ca. 1:600), welche Auswirkungen hat eine solche Translokation auf den Ablauf der Meiose?

**Themenkomplex 27:**

Entwicklungsgenetik und Morphogenese

**Einstiegsfragen:**

1. Der Mensch hat ca. 250 unterscheidbare Zelltypen, wie entsteht dieser Vielfalt?
2. (Abbildung eines Mausembryos mit in situ RNA-Färbung der Expression eines bestimmten Gens): Welche Organanlage ist angefärbt und welche Funktion könnte das zugrundeliegende Gen haben?
3. Wie entstehen während der Embryonalentwicklung in einem Zellverband räumlich-zeitliche Genexpressionsmuster?