

Name: Lör

Stammlistennummer: 121

Vorname: Markus

Arbeitsplatznummer: 58

Datum: 25.06.1

Humanzytogenetik

Einzelleistung

Aufgabe 1: PRÄNATALDIAGNOSTIK„Pränatal“-ID
eintragen: 3106-141391.1. Barrkörperanalyse

Analysieren Sie die drei Barrkörperbefunde und geben Sie mögliche zugehörige gonosomale Konstellationen sowie die klinische Bezeichnung für die daraus resultierenden Phänotypen an!

Fall 1:

Fall 2:

Fall 3:

Gonosomen	Klinischer Phänotyp	Gonosomen	Klinischer Phänotyp	Gonosomen	Klinischer Phänotyp
XO	Ulrich-Turner-Syndrom weiblich	XX	normal weiblich	XXX	Tripel-X-Syndrom weiblich
XY	normal männlich	XXY	Klinefelter-Syndrom männlich	XXXY	Klinefelter-Syndrom männlich
XYY	YY-Syndrom männlich				

1.2. Karyotyp-Phänotyp-Analyse

AP

Werten Sie den im anliegenden Karyogramm dargestellten pränatalen Befund aus!

betroffene Chromosomen / Art der Aberration: 14,21/X

Zytogenetische Formel: 45,XX,-21,del(14)(p11)-14,+1(14,21)

Klinische Bezeichnung bzw. Syndrom-Bezeichnung: Robertsonische Translocation

Häufigkeit: unbekannt, da Phänotyp unauffällig

Symptomatik: unauffällige Phänotyp

dieses Arbeitsblatt der Aufgabe 1 abtrennen
(wird eingesammelt) und Kopfzeile ausfüllen

Name:
Stammlistennummer: 40

Vorname:
Arbeitsplatznummer: 68

Datum: 24.11.14

Humanzytogenetik

Einzelleistung

Aufgabe 1: PRÄNATALDIAGNOSTIK

„Pränatal“-ID
eintragen: 3106-14023

1.1. Barrkörperanalyse

Analysieren Sie die drei Barrkörperbefunde und geben Sie mögliche zugehörige gonosomale Konstellationen sowie die klinische Bezeichnung für die daraus resultierenden Phänotypen an!

Fall 1:

Fall 2:

Fall 3:

Gonosomen	Klinischer Phänotyp	Gonosomen	Klinischer Phänotyp	Gonosomen	Klinischer Phänotyp
Xy	gesunde Mann	XX	gesunde Frau	XXX	Frau mit Triple X
XO	Frau mit Turner-Syndrom	XXy	Mann mit Klinefelter S.	XXXXy	Mann mit Klinefelter S.
Xyy	Mann mit yy-Syndrom	XXy	Frau mit Klinefelter S.		

1.2. Karyotyp-Phänotyp-Analyse

Werten Sie den im anliegenden Karyogramm dargestellten pränatalen Befund aus!

betreffende Chromosomen / Art der Aberration: 14 u. 15 (Robertsonian Translokation innerhalb d. D-Gruppe)

Zytogenetische Formel: $45, XX, t(14, 15)$

Klinische Bezeichnung bzw. Syndrom-Bezeichnung: für Träger ohne Krankheit

Häufigkeit: genetisches Risiko bei 50%

Symptomatik: (normale Schwangerschaft nicht zu erwarten)

- ähnlich wie bei anderen Translokationen

Bsp.: Trisomie 21 → Down-Syndrom

- mögliche (Fehl-) Befunde: Hyperdiploidismus, Euploidie

dieses Arbeitsblatt der Aufgabe 1 abtrennen
(wird eingesammelt) und Kopfzeile ausfüllen

Name: Pätzold
Stammlistennummer: 28

Vorname: Miriam
Arbeitsplatznummer: 28

Datum: 7.12.01

Humanzytogenetik

Einzelleistung

Aufgabe 1: PRÄNATALDIAGNOSTIK

„Pränatal“-ID
eintragen:
3106-14149

④

1.1. Barrkörperanalyse

Analysieren Sie die drei Barrkörperbefunde und geben Sie mögliche zugehörige gonosomale Konstellationen sowie die klinische Bezeichnung für die daraus resultierenden Phänotypen an!

Fall 1: Kein Barrkörper

Fall 2: 1 Barrkörper

Fall 3: 2 Barrkörper

Gonosomen	Klinischer Phänotyp	Gonosomen	Klinischer Phänotyp	Gonosomen	Klinischer Phänotyp
XY	klinisch unauffällig, männlich	XX	klinisch unauffällig, weiblich	XXX	weiblich, Triple-X-Syndrom
X	weiblich, Turner-Syndrom	XXY	männlich, Klinefelter-Syndrom	XXXY	
XXY	männlich, Diplo-Y-Syndrom	XXX	männlich Diplo-Y		

OP

1.2. Karyotyp-Phänotyp-Analyse

Werten Sie den im anliegenden Karyogramm dargestellten pränatalen Befund aus!

betreffene Chromosomen / Art der Aberration: Robertsonische Translokation der beiden Chromosomen 21
(t(21;21))

Zytogenetische Formel: 45,XX,-21,-21,+t(21;21)

Klinische Bezeichnung bzw. Syndrom-Bezeichnung: homologe G-Translokation

Häufigkeit:

0,5%

Symptomatik: unauffällig, keine normalen Nachkommen möglich

dieses Arbeitsblatt der Aufgabe 1 abtrennen
(wird eingesammelt) und Kopfzeile ausfüllen

Name: Schmidt
Stammlistennummer: 22

Vorname: FöSia
Arbeitsplatznummer:

Datum: 7.12.05

Kurs 4
Humanzytogenetik

Einzelleistung

Aufgabe 1: PRÄNATALDIAGNOSTIK

„Pränatal“-ID
eintragen: 3106-14089

②

1.1. Barrkörperanalyse

Analysieren Sie die drei Barrkörperbefunde und geben Sie mögliche zugehörige gonosomale Konstellationen sowie die klinische Bezeichnung für die daraus resultierenden Phänotypen an!

Fall 1:

Fall 2:

Fall 3:

Gonosomen	Klinischer Phänotyp	Gonosomen	Klinischer Phänotyp	Gonosomen	Klinischer Phänotyp
XY	Normaler Mann	XX	Normale Frau	XXX	Triple X
XO	Turnerfrau	XXY	Klinefelter Mann	XXXY	Klinefelter Mann
XYY	Mann (oft mental-retardiert)	XXYY			

OP

1.2. Karyotyp-Phänotyp-Analyse

Werten Sie den im anliegenden Karyogramm dargestellten pränatalen Befund aus!

betroffene Chromosomen / Art der Aberration: Chromosom 14 betroffen } Robertson'sche Translokation + Trisomie 21

Zytogenetische Formel: $46,XX,-14,+t(14,21)$

Klinische Bezeichnung bzw. Syndrom-Bezeichnung: Trisomie 21, Morbus Langdon-Down

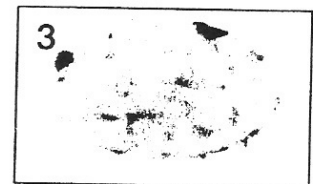
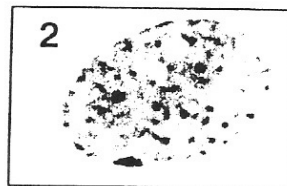
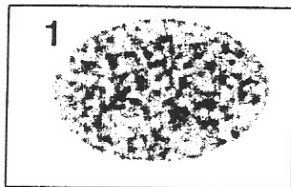
Häufigkeit: 1:700

Symptomatik: schräge Lidachse, breiter Nasenrücken, Hypertelorismus, Epicanthus, Brachycephalie, breiter u. kurzer Hals, Vierfingerfurchen, tiefe Kehlfälligkeit, geistige Retardierung, oft Herzfehler,

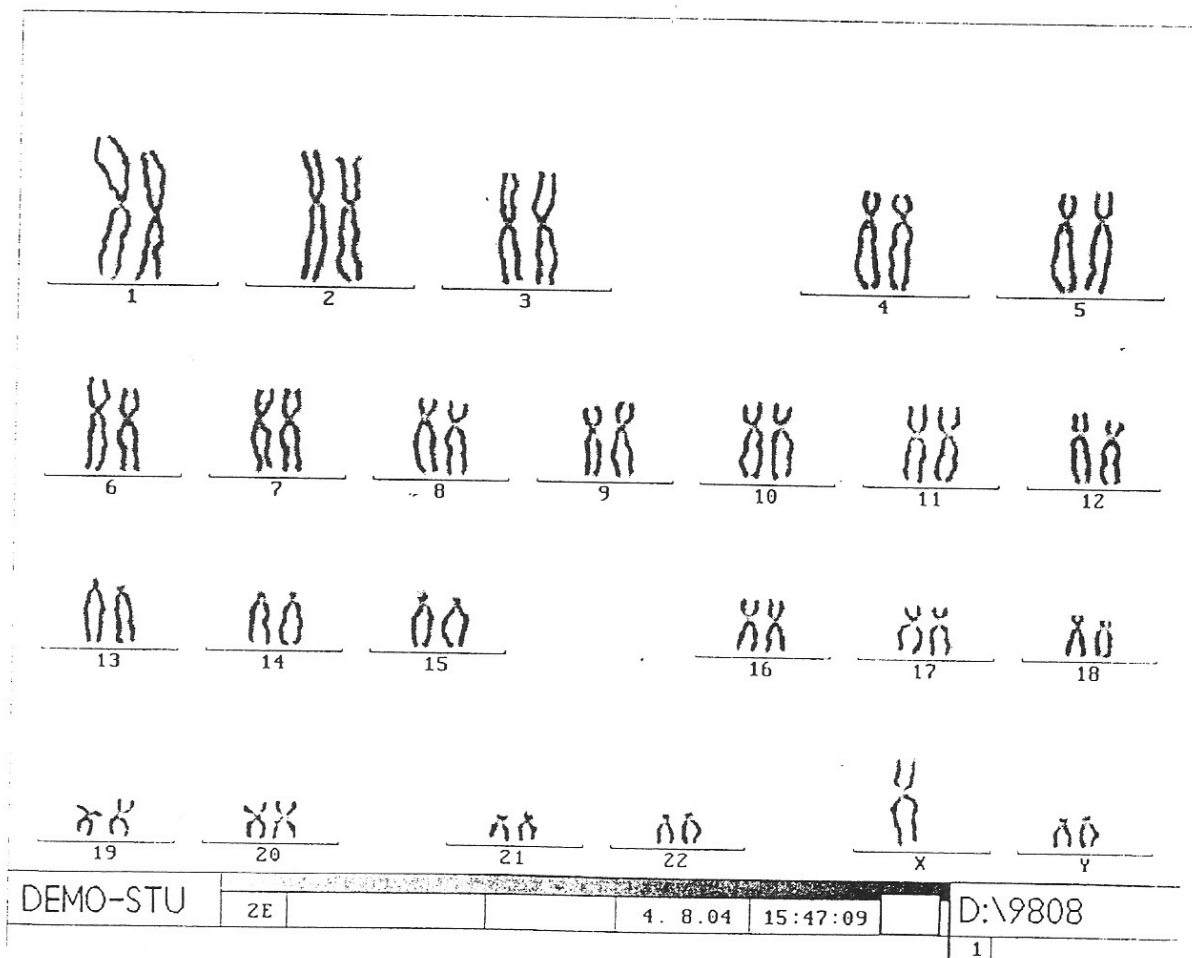
dieses Arbeitsblatt der Aufgabe 1 abtrennen
(wird eingesammelt) und Kopfzeile ausfüllen

„Pränatal“-ID:
3106-14159

Barrkörperanalyse:

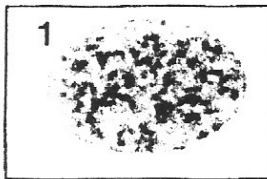


Karyogramm-Analyse:

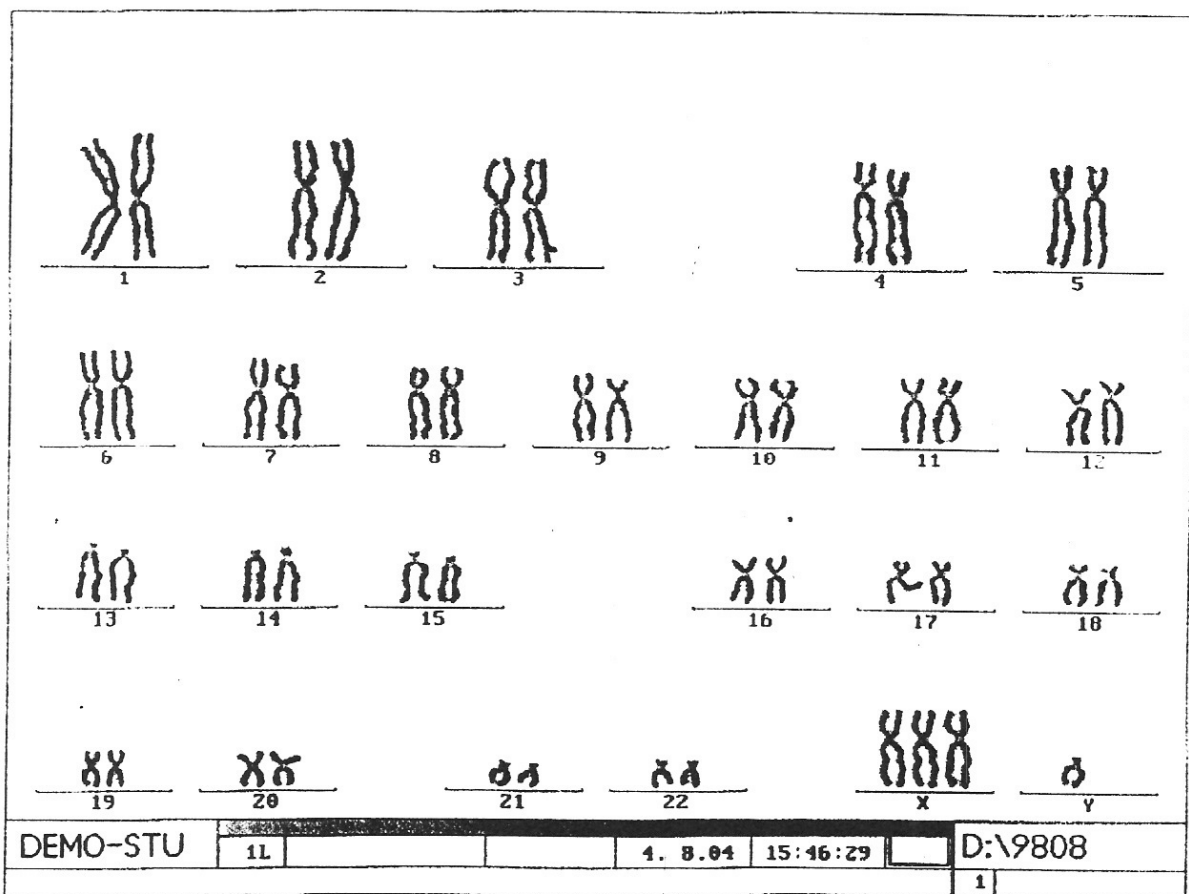


„Pränatal“-ID:
3106-14099

Barrkörperanalyse:



Karyogramm-Analyse:



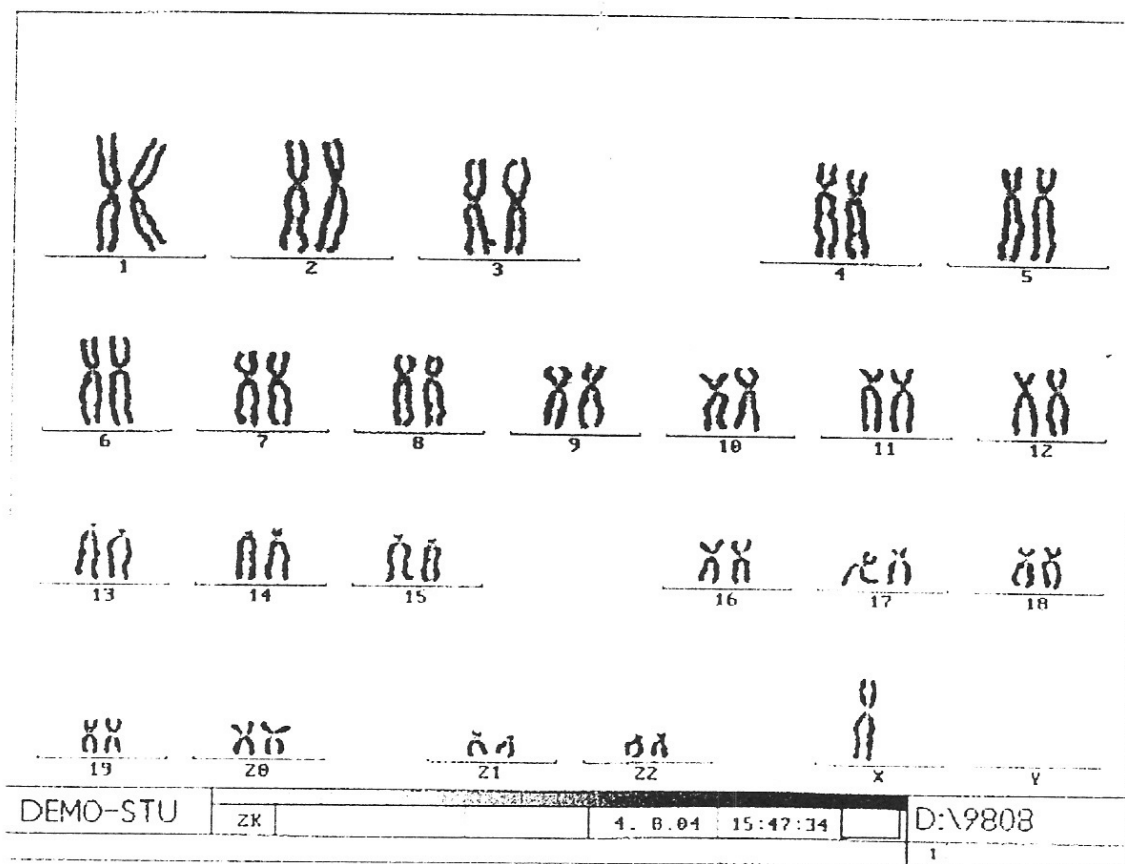
Karg 4

„Pränatal“-ID:
3106-14079

Barrkörperanalyse:



Karyogramm-Analyse:



Name: Oberndorfer
Stammlistennummer: 118

Vorname: Katharina
Arbeitsplatznummer: 46

Datum: 25.11.24

Humanzytogenetik

Einzeleistung

Aufgabe 1: PRÄNATALDIAGNOSTIK

„Pränatal“-ID
eintragen: 31.06.14/29

1.1. Barrkörperanalyse

Analysieren Sie die drei Barrkörperbefunde und geben Sie mögliche zugehörige gonosomale Konstellationen sowie die klinische Bezeichnung für die daraus resultierenden Phänotypen an!

Fall 1:

Fall 2:

Fall 3:

Gonosomen	Klinischer Phänotyp	Gonosomen	Klinischer Phänotyp	Gonosomen	Klinischer Phänotyp
XO	Turner-Syndrom weiblich	XX	weiblich klinisch unauffällig	XXX	Triple-X-Syndrom
X4	männlich klinisch unauffällig	XXY	Klinefelter-Syndrom männlich	XXX4	Klinefelter-Syndrom männlich
X44	44-Syndrom	X44	44-Syndrom	X44	männl. Klinefelter-Syndrom

1.2. Karvotyp-Phänotyp-Analyse

Werten Sie den im anliegenden Karyogramm dargestellten pränatalen Befund aus!

betroffene Chromosomen / Art der Aberration: 18, X

Zytogenetische Formel: 47, XX+18 (Trisomie 18)

Klinische Bezeichnung bzw. Syndrom-Bezeichnung: Edwards-Syndrom

Häufigkeit: 1:4500

Symptomatik: schwere Entwicklungsretardierung, schmaler langer Schädel, Mikrognathie, Schenkelfehlfehle, Herzfehler, FMC-Fehlbildung, prominenter Calcaneus, Omphalozele, kurzer Nacken

dieses Arbeitsblatt der Aufgabe 1 abtrennen
(wird eingesammelt) und Kopfzeile ausfüllen

Name: Schmidt
Stammlistennummer: 21

Vorname: Peter
Arbeitsplatznummer:

Datum: 7.12.09

Humanzytogenetik-Kurs 4

Einzelleistung

Aufgabe 1: PRÄNATALDIAGNOSTIK

„Pränatal“-ID
eintragen: 3 106-14079

1.1. Barrkörperanalyse

Analysieren Sie die drei Barrkörperbefunde und geben Sie mögliche zugehörige gonosomale Konstellationen sowie die klinische Bezeichnung für die daraus resultierenden Phänotypen an!

Fall 1:

Fall 2:

Fall 3:

Gonosomen	Klinischer Phänotyp	Gonosomen	Klinischer Phänotyp	Gonosomen	Klinischer Phänotyp
XY	normaler Mann	XX	normale Frau	XX	normaler Mann
XYY	Mann mit XY-Syndrom	XYY	Mann mit Klinefelter-Syndrom	XYY	Mann mit Klinefelter-Syndrom
XO	Frau mit Turner-Syndrom	XO	Mann mit Turner-Syndrom	XO	Frau mit Turner-Syndrom

1.2. Karyotyp-Phänotyp-Analyse

Werten Sie den im anliegenden Karyogramm dargestellten pränatalen Befund aus!

betroffene Chromosomen / Art der Aberration: Gonosomen

Zytogenetische Formel:

Klinische Bezeichnung bzw. Syndrom-Bezeichnung:

Häufigkeit:

Symptomatik:

dieses Arbeitsblatt der Aufgabe 1 abtrennen
(wird eingesammelt) und Kopfzeile ausfüllen

Name: <u>Eroße</u>	Vorname: <u>Louise</u>	Datum: <u>26.11.1</u>
Stammlistennummer: <u>ASZ</u>	Arbeitsplatznummer: <u>10</u>	

Humanzytogenetik-Kurs 6 (PR 4)c

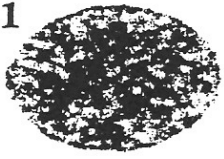


(3)

Aufgabe 1:

Einzelleistung

1.1. Barrkörperanalyse

Analysieren Sie die drei Barrkörperbefunde und geben Sie mögliche zugehörige gonosomale Konstellationen sowie die Bezeichnung für die daraus resultierenden Phänotypen an!

1		2		3	
					
Gonosomen	Phänotyp	Gonosomen	Phänotyp	Gonosomen	Phänotyp
XO	♀ Turner-Syndrom	XX	♀ gesund	XXX	♀ Triple X Syndr.
XY	♂ gesund	XXY	♂ Klinefelter Syndrom	XXXY	♂ Klinefelter-Syndrom

1P/

1.2. Karyotyp-Phänotyp-Analyse (Pränatale Diagnostik)

Werten Sie den im anliegenden Karyogramm dargestellten pränatalen Befund aus!

Chromosomenzahl: 47

Geschlecht: XY ♂

Betroffene Chromosomen: 21

Art der Aberration: • Chromosom 21
3fach Trisomie
• Numerische Aberration

Zytogenetische Formel: 47, XY, +21

Klinische Bezeichnung bzw. Syndrom): Trisomie G 21, freie Trisomie
Down Syndrom - Morbus Langdon Down

Häufigkeit: 1: 700

Symptomatik: schräge Lidachse, breiter Nasenrücken, kurzer, breiter Hals, kurze Finger, Infektaufälligkeit, geistig retardiert, Hyperflexionsmus, Epicanthus, Macroglossie, Brachycephalie

1P/

dieses Arbeitsblatt der Aufgabe 1 abtrennen
(wird eingesammelt) und Kopfzeile ausfüllen

Nummer: 151

Vorname: Anne
Arbeitsplatznummer: 11

Datum: 5. 12. 2019
2543-3159

Humanzytogenetik

Einzelleistung

theoretischer Teil

Antworten Sie kurz, leserlich und stichpunktartig und nur im jeweiligen Lösungskästchen!

- a) Welche Zellarten werden üblicherweise bei der Pränataldiagnostik verwendet?

Lymphozyten aus Venen- oder Kapillarblut;
Hautzellen; Knochenmarkszellen; Chorionzellen
Nabelschnurblut; Keimzellen des
Mannes; Fruchtwasserzellen

0,5 P

- b) Wozu dient Colchizin (Colcemid) bei der Chromosomenpräparation?

Blockiert den mitotischen Teilungsablauf
durch Unterbindung der Spindel-
bildung
Zellen verbleiben im Metaphase-Stadium

0,5 P

- c) Was wird beim Chromosomen-G-Banding dargestellt?

typische Struktur der Chromosomen wird
festgelegt, wodurch individuelle Charakteristika
Bänderfolge erkennbar wird

dieses Arbeitsblatt wird eingesammelt, bitte
Kopfzeile ausfüllen

Name: Spinda
Stammlistennummer: 54

Vorname: Anne-K.
Arbeitsplatznummer: 54

Datum: 7.12.05
2543-3259

Humanzytogenetik

Einzelleistung

1.3. theoretischer Teil

Antworten Sie kurz, leserlich und stichpunktartig und nur im jeweiligen Lösungskästchen!

- a) Welche Eigenschaften müssen zur zytogenetischen Diagnostik geeignete Zellarten besitzen?

hohe Mitoserate

Ausbreitung zahlreicher Metaphasen
möglich

0,5P

- b) Warum wird der Zellkultur häufig Phytohämagglutinin (PHA) zugesetzt?

Anregung der Zellteilung (Mitose)
durch PHA

0,5P

- c) Was bedeutet die Abkürzung „FISH“ und was kann man mit dieser Technik in der Interphasenzytogenetik leisten (1 Beispiel)?

Feststellung numerischer Aberrationen,
z. B. Trisomien

dieses Arbeitsblatt wird eingesammelt, bitte
Kopfzeile ausfüllen

Name: SCHÄFFER
Stammlistennummer: 38

Vorname: JUDITH
Arbeitsplatznummer:

Datum: 06.12.16
2543-3159

Einzelleistung

Humanzytogenetik

1.3. theoretischer Teil

Antworten Sie kurz, leserlich und stichpunktartig und nur im jeweiligen Lösungskästchen!

- a) Welche Zellarten werden üblicherweise bei der Pränataldiagnostik verwendet?

- Fruchtwasserzellen
- Zellen aus dem Nabelschnurblut
- Zellen d. Chorionzellen

- b) Wozu dient Colchizin (Colcemid) bei der Chromosomenpräparation?

Colchizin ist ein Spindelgift, welches die Polymerisation d. Spindelfasern hemmt d. dadurch die Zellteilung in der Metaphase d. Mitose arretiert. Dadurch erhält man Metaphase-Chromosomen zur Präparation.

AP

- c) Was wird beim Chromosomen-G-Banding dargestellt?

Beim Chromosomenbanding werden durch Anfärbung für jedes Chromosom charakteristische Bandenmuster hervorgehoben durch unterschiedliche Kondensationsgrade der DNA, sichtbar gemacht.

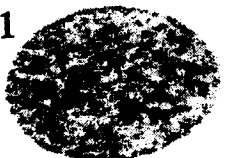


dieses Arbeitsblatt wird eingesammelt, bitte Kopfzeile ausfüllen

Humanzytogenetik-Kurs 6 (PR 5)a

(2)

EinzelleistungAufgabe 1:1.1. Barrkörperanalyse

Analysieren Sie die drei Barrkörperbefunde und geben Sie mögliche zugehörige gonosomale Konstellationen sowie die Bezeichnung für die daraus resultierenden Phänotypen an!

1		2		3	
					
Gonosomen	Phänotyp	Gonosomen	Phänotyp	Gonosomen	Phänotyp
XY	Mann gesund	XX	Frau gesund	XXX	Frau Tripl.-X-Syndrom
XXY	Mann YY-Syndrom	XXY	Mann Klinefelter-Syndrom	XXX Y	Mann Klinefelter-Syndrom

1.2. Karyotyp-Phänotyp-Analyse (Pränatale Diagnostik)

Werten Sie den im anliegenden Karyogramm dargestellten pränatalen Befund aus!

Chromosomenzahl: 47

Geschlecht: weiblich XX

Betroffene Chromosomen: 18 (E-18)

Art der Aberration: Trisomie

Zytogenetische Formel: 47, XX, + 18 (Trisomie E18)

Klinische Bezeichnung bzw. Syndrom): Edwards-Syndrom

Häufigkeit: 1: 4500

Symptomatik: schwere Entwicklungsretardierung
 schmaler langer Schädel
 kleines Mund, kurzer Großzeh
 Mikrognathie, Herzfehler
 ZNS. Fehlbildungen
 Fehlbildung des urogenitalen Systems

dieses Arbeitsblatt der Aufgabe 1 abtrennen
 (wird eingesammelt) und Kopfzeile ausfüllen

Name: Michel
Stammlistennummer: 12

Vorname: Thomas
Arbeitsplatznummer: 12

Datum: 24.11.04

Einzeleistung

Humanzytogenetik

Aufgabe 1: PRÄNATALDIAGNOSTIK

„Pränatal“-ID
eintragen: 3106-14129

1.1. Barrkörperanalyse

Analysieren Sie die drei Barrkörperbefunde und geben Sie mögliche zugehörige gonosomale Konstellationen sowie die klinische Bezeichnung für die daraus resultierenden Phänotypen an!

Fall 1:

Fall 2:

Fall 3:

Gonosomen	Klinischer Phänotyp	Gonosomen	Klinischer Phänotyp	Gonosomen	Klinischer Phänotyp
XY	Mann gesund	XX	Frau gesund	XXX	Frau, TripleX-Syndrom
XO	Frau Turner-Syndrom	XXY	Mann Klinefelter-Syn.	XXXXY	Mann, Klinefelter-Sy.
XYY	Mann Y-Syndrom	XXYY	Mann YY-Syndrom	XXXXXY	Mann, Mosaik

OP

1.2. Karyotyp-Phänotyp-Analyse

Werten Sie den im anliegenden Karyogramm dargestellten pränatalen Befund aus!

betroffene Chromosomen / Art der Aberration:

45,XX,-14,-13,+t(13;14)

Zytogenetische Formel: 45,XX,-14,-13,+t(14;13)

Klinische Bezeichnung bzw. Syndrom-Bezeichnung: ~~Roberts~~ Translokation

Häufigkeit:

Symptomatik: ~~monosomaler Phänotyp~~
Monosomie für 14

OP

dieses Arbeitsblatt der Aufgabe 1 abtrennen
(wird eingesammelt) und Kopfzeile ausfüllen

Name: Michel
Stammlistennummer: 12

Vorname: Thomas
Arbeitsplatznummer: 12

Datum: 24.11.04
Mittwoch

Genetik: Humanzytogenetik, Kurs 4

Bearbeiten Sie die beiden Aufgaben unter Zuhilfenahme des Scriptums.

Aufgabe 1: PRÄNATALDIAGNOSTIK (Einzelleistung, wird eingesammelt)

1.1. Barrkörperanalyse

Analysieren Sie die Barrkörperbefund

1.2. Karyogramm-Analyse

(Tragen Sie die „Pränatal“-ID in Ihr Arbeitsblatt ein!)

Auf Grund einer spezifischen pränatalen Indikation wurden eine Fruchtwasserpunktion durchgeführt, Amnionzellen kultiviert, Metaphasechromosomen präpariert und ein Karyogramm erstellt. Interpretieren Sie das vorliegende Karyogramm entsprechend der Topics auf dem zugehörigen Arbeitsblatt!

Aufgabe 2: POSTNATALDIAGNOSTIK (Zusammenarbeit)

2.1. Präparation von Chromosomen

Herstellung von Metaphase-Chromosomen-Präparaten aus humanen Lymphozytenkulturen

2.2. Karyotypisierung menschlicher Chromosomen

Auf Grund einer spezifischen postnatalen Indikation (Beratungsfall) wurden aus Venenblut des Patienten Lymphozyten gewonnen und kultiviert sowie Metaphasechromosomen präpariert und abgebildet. Analysieren Sie den Metaphasebefund und interpretieren Sie den konkreten Beratungsfall entsprechend der Topics auf dem zugehörigen Arbeitsblatt!

Vorgehen:

- Lösen Sie die drei „postnatalen“ Arbeitblätter **alle** voneinander (das Deckblatt mit der Aufgabenstellung, die Karyogramm-Schablone zum Aufkleben der Chromosomen sowie die Metaphaseabbildung). Die Aufgabenstellung muss so auf Ihrem Arbeitsplatz platziert sein, dass Sie sie stets einsehen können!
- Teilen Sie die Metaphaseabbildung durch Einzeichnen von Hilfslinien in drei Sektoren ein.
Bestimmen Sie vor dem Ausschneiden unbedingt die Gesamtzahl der Chromosomen!
- Schneiden Sie die Chromosomen aus und ordnen Sie sie auf der beiliegenden Karyogramm-Schablone an. Orientieren Sie sich beim Ordnen der Chromosomen am prinzipiellen Aussehen des Karyogramms Ihrer pränatalen Diagnostik (Aufgabe 1.2.).
- Lassen Sie bitte vor dem Aufkleben das von Ihnen geordnete Karyogramm von einem Betreuer begutachten.

Name: Michel
Stammlistennummer: 12

Vorname: Thomas
Arbeitsplatznummer: 12

Datum: 24.11.04 1
Mittwoch

Humanzytogenetik - (PO-3*)

Zusammenarbeit
erwünscht

Aufgabe 2.2.: POSTNATALDIAGNOSTIK

Karyotypisierung menschlicher Chromosomen

Beratungsfall:

- Patientin mit Verdacht auf Triple X-Syndrom
- zytogenetische Abklärung wird erbeten

Auswertung:

Chromosomenzahl: 47

Geschlecht: weiblich

Betroffene Chromosomen: X

Art der Aberration: numerisch

Ursache der Aberration: Nondisjunction in der Oogenese

Zytogenetische Formel: 47,XXX

Klinische Bezeichnung: Triple-X-Syndrom

Häufigkeit: 1:1000 unter weiblichen Neugeborenen

Symptomatik: zu ca. 30% mit normaler Intelligenz, ansonsten vornehmlich mental retardiert (IQ 55-75)

Chancen für gesunde Schwangerschaft:

Chancen für normale Schwangerschaft gegeben.

Name:

Vorname:

Datum:

2

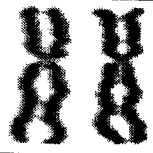
Stammlistennummer:

Arbeitsplatznummer:

Postnataldiagnostik – PO-3*



A1



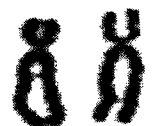
A2



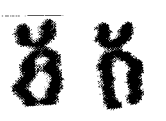
A3



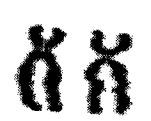
B5



C6



C7



C8



C9



C10



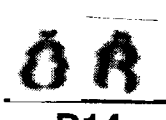
C11



C12



D13



D14



D15



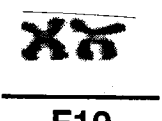
E16



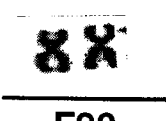
E17



E18



F19



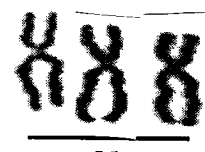
F20



G21



G22



X



Y

Name: Königsdorf
Stammlistennummer: 65

Vorname: Cornelia
Arbeitsplatznummer: 64

Datum: 24.11.04

Genetik: Humanzytogenetik, Kurs 4

Bearbeiten Sie die beiden Aufgaben unter Zuhilfenahme des Scriptums.

Aufgabe 1: PRÄNATALDIAGNOSTIK (Einzelleistung, wird eingesammelt)

1.1. Barrkörperanalyse

Analysieren Sie die Barrkörperbefund

1.2. Karyogramm-Analyse

(Tragen Sie die „Pränatal“-ID in Ihr Arbeitsblatt ein!)

Auf Grund einer spezifischen pränatalen Indikation wurden eine Fruchtwasserpunktion durchgeführt, Amnionzellen kultiviert, Metaphasechromosomen präpariert und ein Karyogramm erstellt. Interpretieren Sie das vorliegende Karyogramm entsprechend der Topics auf dem zugehörigen Arbeitsblatt!

Aufgabe 2: POSTNATALDIAGNOSTIK (Zusammenarbeit)

2.1. Präparation von Chromosomen

Herstellung von Metaphase-Chromosomen-Präparaten aus humanen Lymphozytenkulturen

2.2. Karyotypisierung menschlicher Chromosomen

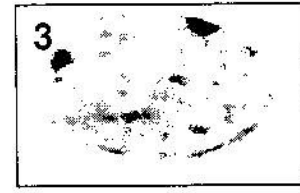
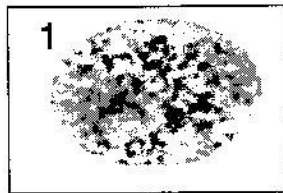
Auf Grund einer spezifischen postnatalen Indikation (Beratungsfall) wurden aus Venenblut des Patienten Lymphozyten gewonnen und kultiviert sowie Metaphasechromosomen präpariert und abgebildet. Analysieren Sie den Metaphasebefund und interpretieren Sie den konkreten Beratungsfall entsprechend der Topics auf dem zugehörigen Arbeitsblatt!

Vorgehen:

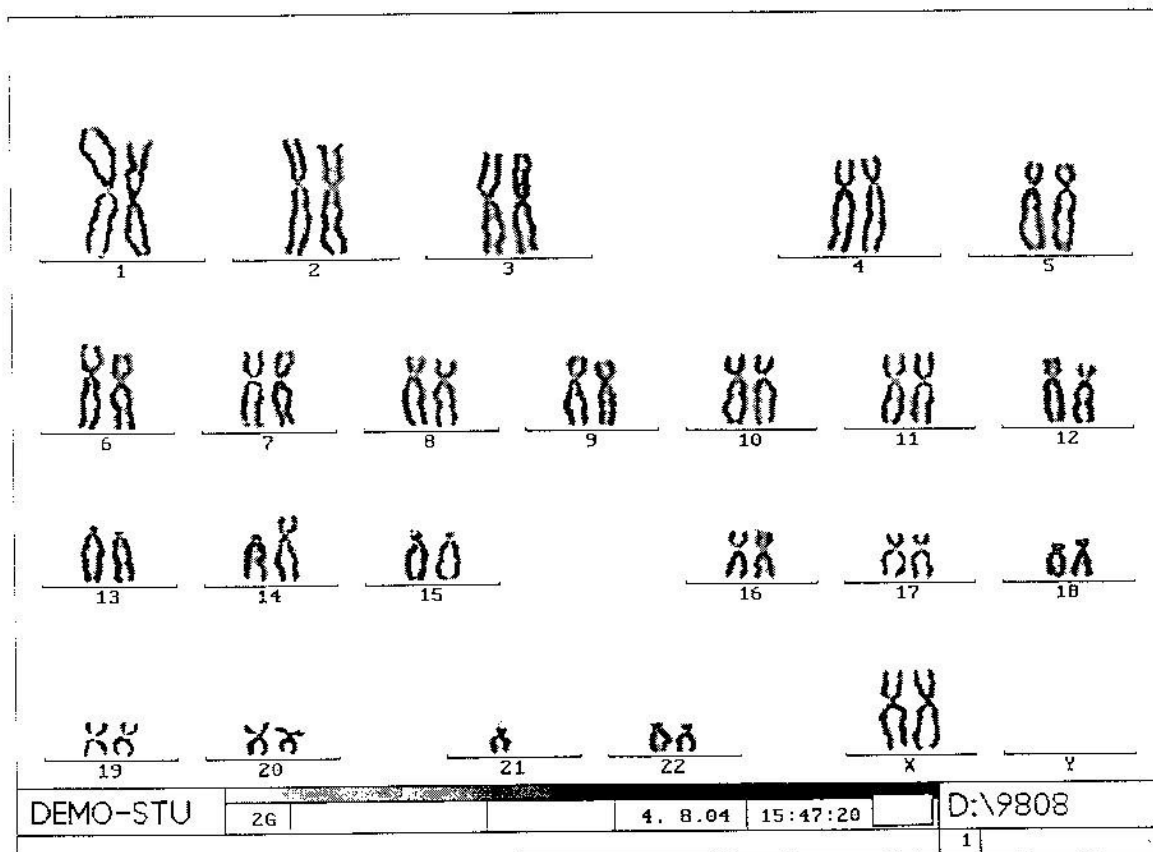
- Lösen Sie die drei „postnatalen“ Arbeitblätter **alle** voneinander (das Deckblatt mit der Aufgabenstellung, die Karyogramm-Schablone zum Aufkleben der Chromosomen sowie die Metaphaseabbildung). Die Aufgabenstellung muss so auf Ihrem Arbeitsplatz platziert sein, dass Sie sie stets einsehen können!
- Teilen Sie die Metaphaseabbildung durch Einzeichnen von Hilfslinien in drei Sektoren ein.
Bestimmen Sie vor dem Ausschneiden unbedingt die Gesamtzahl der Chromosomen!
- Schneiden Sie die Chromosomen aus und ordnen Sie sie auf der beiliegenden Karyogramm-Schablone an. Orientieren Sie sich beim Ordnen der Chromosomen am prinzipiellen Aussehen des Karyogramms Ihrer pränatalen Diagnostik (Aufgabe 1.2.).
- Lassen Sie bitte vor dem Aufkleben das von Ihnen geordnete Karyogramm von einem Betreuer begutachten.

„Pränatal“-ID:
3106-14139

Barrkörperanalyse:



Karyogramm-Analyse:



2. praktischer Teil:

2.1. Bestimmung von Allelen des Rhesus-Komplexes

Versuchsablauf:

- **Hände desinfizieren!** (Bei Bedarf stehen am Arbeitsplatz Handschuhe zur Verfügung.)
- **Ohrläppchen mit Tupfer desinfizieren!**
- Lanzette aus steriler Verpackung nehmen
- Ohrläppchen zwischen Daumen und Zeigefinger fixieren
- mit Lanzette Ohrläppchen anstechen (Lanzette dann in Verpackung zurück!)
- Tropfen Blut aus Ohrläppchen mit beiden Händen quetschen (die Kapillare zwischen Mittelfinger und Zeigefinger halten)
- Blutstropfen mit Kapillare aufnehmen, indem die Öffnung der Kapillare an den Blutstropfen gehalten wird (Blut zieht sich selbständig in die Kapillare)
- auf diese Weise Kapillare zur Hälfte füllen
- Kapillare durch vorsichtiges Rühren im Antiscrumtropfen in der Vertiefung des Objektträgers auslaufen lassen, bis das Gemisch etwa hellrot-himbeerfarben aussieht
- mit unbenutzter Kapillare in regelmäßigen Anständen Blut-Serum-Gemisch rühren;
Reaktion tritt erst nach 15-20 Minuten ein

Nach Ablauf der für die Reaktion kalkulierten Zeit soll in das an der Tafel vorbereitete Schema eingetragen werden, ob man phänotypisch zur "D"- oder "d"-Gruppe gehört.

Schlußfolgerungen:

Auf der Grundlage des Hardy-Weinberg-Gesetzes wurden folgende Allelfrequenzen berechnet (Lösungsweg angeben!):

1. d =

2. D =

3. Daraus ergibt sich eine Heterozyotenfrequenz von: 1:22. Das bedeutet, daß in meiner Praktikumsgruppe theoretisch ~~1~~ Personen den Genotyp "Dd" haben.

$$\rightarrow \frac{67}{2,2} = 30,5 \rightarrow 30 \text{ Personen}$$

~~1~~ 30

Name: Karigsdorf
Stammlistennummer: 65

Vorname: Conelia
Arbeitsplatznummer:

Datum: 1.12.08 1/3

2.2. Bestimmung der eigenen Blutgruppe im AB0-Blutgruppensystem

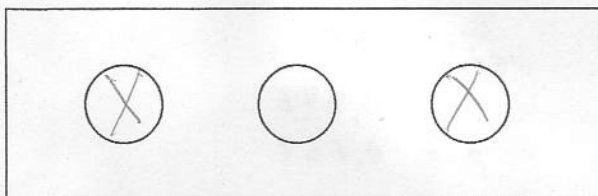
Versuchsablauf:

- **Hände desinfizieren!** (Bei Bedarf stehen am Arbeitsplatz Handschuhe zur Verfügung.)
- **Ohrläppchen mit Tupfer desinfizieren!**
- Lanzette aus steriler Verpackung nehmen
- Ohrläppchen zwischen Daumen und Zeigefinger fixieren
- mit Lanzette Ohrläppchen anstechen (Lanzette dann in Verpackung zurück!)
- Tropfen Blut aus Ohrläppchen mit beiden Händen quetschen (dabei eine der drei Kapillaren zwischen Mittelfinger und Zeigefinger halten)
- Blutstropfen mit Kapillare aufnehmen, indem die Öffnung der Kapillare an den Blutstropfen gehalten wird (Blut zieht sich selbständig in die Kapillare)
- auf diese Weise 3 Kapillaren **je zur Hälfte** füllen
- pro Antiserumtropfen und Vertiefung im Objektträger (siehe Abbildung 1!) je 1 Kapillare durch vorsichtiges Rühren auslaufen lassen, bis das Gemisch etwa hellrot-himbeerfarben aussieht
- Objektträger nach ca. 1 Minute **vorsichtig** nach vorn/hinten schwenken, so daß der Inhalt der drei Vertiefungen nicht ineinanderläuft

Abbildung 1:

Anti A Anti B Anti A + Anti B

Agglutination: ja → ⊗



daraus ergibt sich: meine eigene Blutgruppe ist A .

- im Anschluß an den praktischen Teil trägt jeder Teilnehmer seine Blutgruppe in ein Tafelschema ein

Name: Königsdorf
Stammlistennummer: 65

Vorname: Corinna
Arbeitsplatznummer:

Datum: 1.12.04 1/4

Schlußfolgerungen:

Aus den innerhalb der Studentengruppe ermittelten Zahlen für die einzelnen Blutgruppen kann man deren Häufigkeiten berechnen (Lösungsweg angeben!):

* Häufigkeit für A: 41,43 % 1:2
Häufigkeit für B: 10 % 1:10
Häufigkeit für 0: 5,7 % 1:185
Häufigkeit für AB: 42,86 % 1:2

$$\left(\frac{1}{\frac{29}{40}} \right)$$

* exemplarischer Rechenweg:

$$\text{Prozentangabe} = \frac{29}{40} \cdot 100$$

$$\text{Häufigkeiten} = \frac{1}{\frac{29}{40}} = 0,4143$$

2.3. Die Körpergröße als multifaktoriell (polygen) bedingtes Merkmal

Innerhalb der Praktikumsgruppe soll das Merkmal "Körpergröße" untersucht werden.

Versuchsablauf:

Die Praktikumsteilnehmer sollen mit Hilfe einer Meßlatte gegenseitig ihre Körpergröße ermitteln und sie - nach Geschlechtern getrennt - in eine an der Tafel vorzubereitende Größentabelle eintragen.

Die Meßergebnisse der einzelnen Praktikumsteilnehmer sollen gerundet (z.B.: 141,4 cm → 141 cm; 141,5 cm → 142 cm) in das sich auf der nächsten Seite befindende Häufigkeitsdiagramm übernommen und die Verteilung innerhalb der Praktikumsgruppe geprüft werden.

Name: Königsdorf
Stammlistennummer: 65

Vorname: Cornelia
Arbeitsplatznummer:

Datum: 1.12.04 1/5

