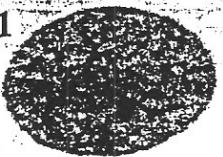

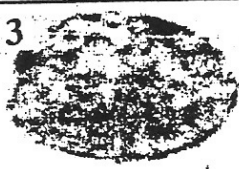


Humanzytogenetik-Kurs 4 (PR 5)a

(2)

Einzelleistung**Aufgabe 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
$X Y$	Mann gesund	$X X$	Frau gesund	$X X X$	Frau Tripl.-X-Syndrom
$X Y Y$	Mann YY-Syndrom	$X X Y$	Mann Klinefelter-Syndrom	$X X X Y$	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 Großzahn
Mikrognathie, Herzfehler
ZNS. Fehlbildungen
Fehlbildung des urogenitalen Systems*

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

Name: Schmidt
Stammlistennummer: 21

Vorname: Peter
Arbeitsplatznummer:

Datum: 7.12.2011
2543-3259

Humanzytogenetik - Kurs 4

Einzeleistung

①

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 mitotische Aktivität
- Eignung zur Klärung d. Fragestellung, z.B. Knochenmarkszellen bei Verdacht auf Leukämie

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

als Anregung zu gesteigerter Proliferationsaktivität und somit fehl. Erhdg. der fehlenden Proteine

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

Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung
- Genlokation → Lokalisierung von Single copy-Sequenzen
- Identifizierung spezif. Gene auf Chromosomen
- Anwendung bei Chromosomen-Pathologie
- Erkennung komplexer Strukturveränderungen
- vorwiegend Tumordiagnostik

dieses Arbeitsblatt wird eingesammelt, bitte Kopfzeile ausfüllen

Name: Lör

Stammlistennummer: 11

Vorname: Marlon

Arbeitsplatznummer: 58

Datum: 9.5.06

2543-3159

Humanzytogenetik

Einzelleistung

1.3. theoretischer Teil

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

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

Lymphozytenkulturen, Knochenmarkzellen
Amniozellen, Chorionzellen, Nabelschnurblut
Fibroblasten, Keimzellen des Mannes
Zahlreiche Metaphasezellen sind dort vorhanden

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

Arrestierung in der Metaphase
Beobachtung der Chromosomen ist dann optimal
Spindelapparat kann sich nicht ausbilden

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

Chromosomenzahl
Chromosomenstruktur
Translokationen von Chromosomen
Chromosomenaberrationen

dieses Arbeitsblatt wird eingesammelt, bitte
Kopfzeile ausfüllen

Name: Schmidt
Stammlistennummer: 22

Vorname: Toes
Arbeitsplatznummer: 22

Datum: 7.12.05
2543-3359

Humanzytogenetik

Einzelleistung

②

1.3. theoretischer Teil

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

- a) Begründen Sie, warum Lymphozyten eine in der zytogenetischen Diagnostik häufig verwendete Zellart ist!

- leicht zu extrahieren (Blutabnahme)
- kurze Vermehrungszeit (72h)
- liefern gute Metaphasen

- b) Warum wird für die Zellkultivierung häufig Heparinblut verwendet?

Kommt direkt aus Verdauungstrakt → reich an Nährstoffen
--

- c) Was versteht man unter „chromosome painting“?

mit Fluoreszenz Farbstoff markierte DNA-Sonde komplementär an spezif. Chromosomenabschnitt gebunden → sichtbar machen von Strukturaberrationen

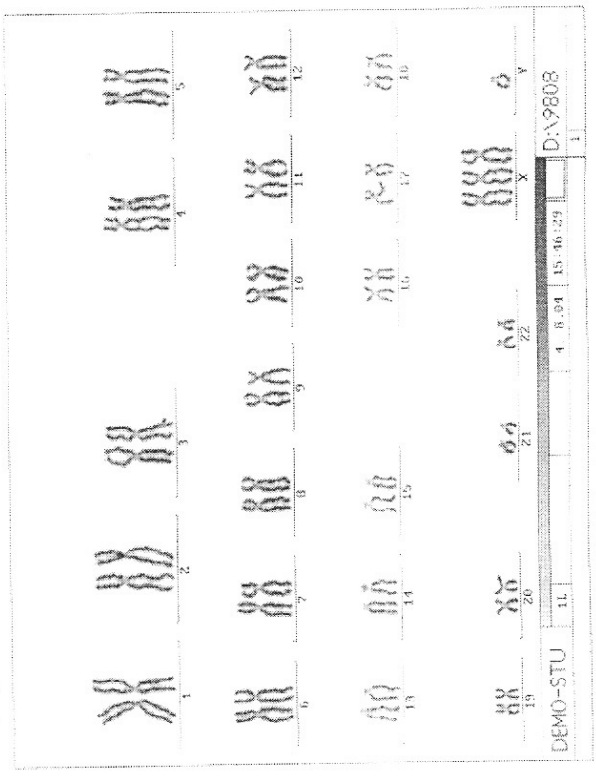
dieses Arbeitsblatt wird eingesammelt, bitte
Kopfzeile ausfüllen

„Pränatal“-ID:
3106-14099

Barrkörperanalyse:



Karyogramm-Analyse:



Name: *Ben, M.* Vorname: *Ben, M.* Datum: *7.12.08*
 Sammlenummer: *22* Arbeitsplatenummer:

Einzelleistung

Humanzytogenetik

„Pränatal“-ID
eintragen: *3106-14099*

Aufgabe 1: PRÄNATALDIAGNOSTIK

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	Normaler Frau	XXX	Triple X
XO	Turner-Syndrom	XXY	Klinefelter	XXXY	Klinefelter
XXY	Klinefelter	XXXX	XXXX		

1.2. Karyotyp-Phänotyp-Analyse

Werten Sie den im anliegenden Karyogramm dargestellten pränatalen Befund aus!

betroffene Chromosomen / Art der Aberration: *Chromosom 14 betroffen (14,21) Robertsonische Translocation*

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

Klinische Bezeichnung bzw. Syndrom-Bezeichnung: *Trisomie 21, Mowles Langpar-Rien*

Häufigkeit: *1:700*

Symptomatik: *schwache Lidklappe, starke Abwärtsbiegung, Hypertelorismus, Epicanthus, Brachycephalie, starke u. kurven. Hals, Vorfingerringe, Fingertafelverfälschung, geringe Renalierung, oft Herzfehler*

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

Name: Robbenbacher
Stammlistennummer: 214

Vorname: Maximilian
Arbeitsplatznummer: 15

Datum: 8.5.07

Einzelleistung

Humanzytogenetik

Aufgabe 1: PRÄNATALDIAGNOSTIK

„Pränatal“-ID
eintragen: 3106/14069

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
<u>XO</u>	<u>Turner-Syndrom</u> <u>Frau</u>	<u>XX</u>	<u>weiblich</u> <u>unauffällig</u>	<u>XXX</u>	<u>Triple-X-Syndrom</u> <u>Weiblich</u>
<u>XY</u>	<u>Mann</u> <u>unauffällig</u>	<u>XXY</u>	<u>männlich</u> <u>Klinefelter-Syndrom</u>	<u>XXXY</u>	<u>männlich</u> <u>Klinefelter-Syndrom</u>
<u>XYY</u>	<u>YY-Syndrom</u> <u>Männlich</u>				

0,5P

1.2. Karyotyp-Phänotyp-Analyse

Werten Sie den im anliegenden Karyogramm dargestellten pränatalen Befund aus!

betreffene Chromosomen / Art der Aberration: 14 / numerisch

Zytogenetische Formel: 45,XX,-14,-14,+ (14,14) 0,5P

Klinische Bezeichnung bzw. Syndrom-Bezeichnung: Robertsensche Translokation

Häufigkeit: unbekannt, da unauffälliger Phänotyp

Symptomatik: Eine normale Schwangerschaft ist nicht zu erwarten

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

Name: Rothentäucher
Stammlistennummer: 214

Vorname: Martin
Arbeitsplatznummer: 15

Datum: 1
2543-3359

Humanzytogenetik

Einzelleistung

1.3. theoretischer Teil

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

- a) Begründen Sie, warum Lymphozyten eine in der zytogenetischen Diagnostik häufig verwendete Zellart ist!

leichte Gewinnung
häufige Teilungsphasen
gute Metaphasechromosomen

- b) Warum wird für die Zellkultivierung häufig Heparinblut verwendet?

He Heparin ist ein Blutverdünnungsmittel ↳ keine Verdickung

- c) Was versteht man unter „chromosome painting“?

Eine besondere Form des FISH alle Chromosomen werden mit eingefärbt.
--

dieses Arbeitsblatt wird eingesammelt, bitte
Kopfzeile ausfüllen

Name: Müller	Vorname: Claudia	Datum: 17.05.1
Stammlistennummer: 91	Arbeitsplatznummer: 26	

Humanzytogenetik

Einzelleistung

Aufgabe 1: PRÄNATALDIAGNOSTIK

„Pränatal“-ID
eintragen:
3106-14119

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	normal männlich	XX	normal weiblich	XXX	Triple-X-Syndrom (weiblich)
XO	Ullrich-Turner-Syndrom (weiblich)	XXY	Klinefelter-Syndrom (männlich)	XXXY	Klinefelter (männlich)
XXY	?				

1.2. Karyotyp-Phänotyp-Analyse

Werten Sie den im anliegenden Karyogramm dargestellten pränatalen Befund aus!

betreffende Chromosomen / Art der Aberration: gonosomale Aberration

Zytogenetische Formel: 47,XXX

Klinische Bezeichnung bzw. Syndrom-Bezeichnung: Triple-X-Syndrom

Häufigkeit: 1:1000 unter weibl. Neugeborenen

Symptomatik: - ca. 30% normale Intelligenz, ansonsten vornehmlich mental retardiert (IQ 55-75)
- fruchtbarere Frauen
- doppelt-Barr-Körper positiv

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

Name:
Stammlistennummer:

Vorname:
Arbeitsplatznummer:

Datum:

1

Humanzytogenetik - (PO-6*)

Zusammenarbeit
erwünscht

Aufgabe 2.2.: POSTNATALDIAGNOSTIK

Karyotypisierung menschlicher Chromosomen

Beratungsfall:

- Frau mit bisher unerfülltem Kinderwunsch
- zytogenetische Abklärung wird erbeten

Auswertung:

Chromosomenzahl: 45

Geschlecht: weiblich

Betroffene Chromosomen: 22

Art der Aberration:

Ursache der Aberration: fehlerhafte Meiose

Zytogenetische Formel: $45,XX,-22,-22,+t(22;22)$

Klinische Bezeichnung: Philadelphia - Chromosom

Häufigkeit:

Symptomatik:

6

Chancen für gesunde Schwangerschaft:

Name: *Graw*

Vorname: *Anne*

Datum: *5.12.82*

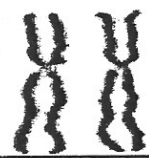
Stammlistennummer: *151*

Arbeitsplatznummer: *21*

Postnataldiagnostik – PO-6*



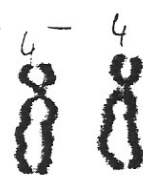
A1



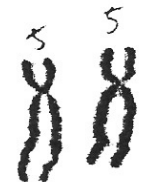
A2



A3



B4



B5



C6



C7



C8



C9



C10



C11

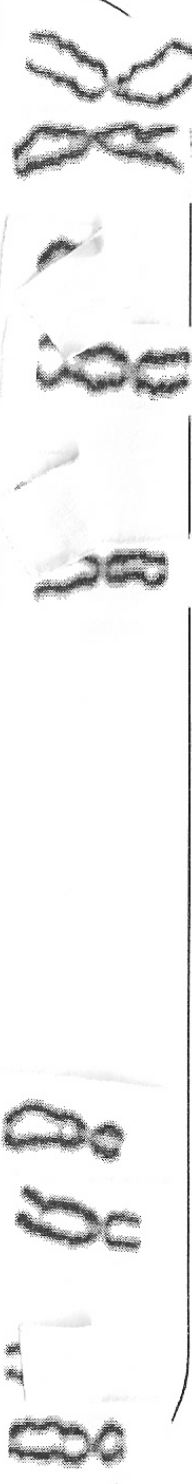


C12



Name: <i>Reheka Cser</i>	Vorname: <i>Mat</i>	Datum: <i>2</i>
Stammlistennummer: <i>214</i>	Arbeitsplatznummer: <i>25</i>	<i>P. 5.07</i>

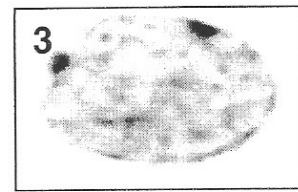
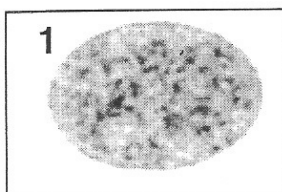
Postnataldiagnostik – PO-2*

				
A	A ^u	A3	B4	B5
C6	C7	C8	C9	C10
C11	C12	C13	C14	C15
C16	C17	C18	C19	C20
C21	C22	C23	C24	C25
C26	C27	C28	C29	C30
C31	C32	C33	C34	C35
C36	C37	C38	C39	C40
C41	C42	C43	C44	C45
C46	C47	C48	C49	C50
C51	C52	C53	C54	C55
C56	C57	C58	C59	C60
C61	C62	C63	C64	C65
C66	C67	C68	C69	C70
C71	C72	C73	C74	C75
C76	C77	C78	C79	C80
C81	C82	C83	C84	C85
C86	C87	C88	C89	C90
C91	C92	C93	C94	C95
C96	C97	C98	C99	C100
C101	C102	C103	C104	C105
C106	C107	C108	C109	C110
C111	C112	C113	C114	C115
C116	C117	C118	C119	C120
C121	C122	C123	C124	C125
C126	C127	C128	C129	C130
C131	C132	C133	C134	C135
C136	C137	C138	C139	C140
C141	C142	C143	C144	C145
C146	C147	C148	C149	C150
C151	C152	C153	C154	C155
C156	C157	C158	C159	C160
C161	C162	C163	C164	C165
C166	C167	C168	C169	C170
C171	C172	C173	C174	C175
C176	C177	C178	C179	C180
C181	C182	C183	C184	C185
C186	C187	C188	C189	C190
C191	C192	C193	C194	C195
C196	C197	C198	C199	C200
C201	C202	C203	C204	C205
C206	C207	C208	C209	C210
C211	C212	C213	C214	C215
C216	C217	C218	C219	C220
C221	C222	C223	C224	C225
C226	C227	C228	C229	C230
C231	C232	C233	C234	C235
C236	C237	C238	C239	C240
C241	C242	C243	C244	C245
C246	C247	C248	C249	C250
C251	C252	C253	C254	C255
C256	C257	C258	C259	C260
C261	C262	C263	C264	C265
C266	C267	C268	C269	C270
C271	C272	C273	C274	C275
C276	C277	C278	C279	C280
C281	C282	C283	C284	C285
C286	C287	C288	C289	C290
C291	C292	C293	C294	C295
C296	C297	C298	C299	C300
C301	C302	C303	C304	C305
C306	C307	C308	C309	C310
C311	C312	C313	C314	C315
C316	C317	C318	C319	C320
C321	C322	C323	C324	C325
C326	C327	C328	C329	C330
C331	C332	C333	C334	C335
C336	C337	C338	C339	C340
C341	C342	C343	C344	C345
C346	C347	C348	C349	C350
C351	C352	C353	C354	C355
C356	C357	C358	C359	C360
C361	C362	C363	C364	C365
C366	C367	C368	C369	C370
C371	C372	C373	C374	C375
C376	C377	C378	C379	C380
C381	C382	C383	C384	C385
C386	C387	C388	C389	C390
C391	C392	C393	C394	C395
C396	C397	C398	C399	C400
C401	C402	C403	C404	C405
C406	C407	C408	C409	C410
C411	C412	C413	C414	C415
C416	C417	C418	C419	C420
C421	C422	C423	C424	C425
C426	C427	C428	C429	C430
C431	C432	C433	C434	C435
C436	C437	C438	C439	C440
C441	C442	C443	C444	C445
C446	C447	C448	C449	C450
C451	C452	C453	C454	C455
C456	C457	C458	C459	C460
C461	C462	C463	C464	C465
C466	C467	C468	C469	C470
C471	C472	C473	C474	C475
C476	C477	C478	C479	C480
C481	C482	C483	C484	C485
C486	C487	C488	C489	C490
C491	C492	C493	C494	C495
C496	C497	C498	C499	C500
C501	C502	C503	C504	C505
C506	C507	C508	C509	C510
C511	C512	C513	C514	C515
C516	C517	C518	C519	C520
C521	C522	C523	C524	C525
C526	C527	C528	C529	C530
C531	C532	C533	C534	C535
C536	C537	C538	C539	C540
C541	C542	C543	C544	C545
C546	C547	C548	C549	C550
C551	C552	C553	C554	C555
C556	C557	C558	C559	C560
C561	C562	C563	C564	C565
C566	C567	C568	C569	C570
C571	C572	C573	C574	C575
C576	C577	C578	C579	C580
C581	C582	C583	C584	C585
C586	C587	C588	C589	C590
C591	C592	C593	C594	C595
C596	C597	C598	C599	C600
C601	C602	C603	C604	C605
C606	C607	C608	C609	C610
C611	C612	C613	C614	C615
C616	C617	C618	C619	C620
C621	C622	C623	C624	C625
C626	C627	C628	C629	C630
C631	C632	C633	C634	C635
C636	C637	C638	C639	C640
C641	C642	C643	C644	C645
C646	C647	C648	C649	C650
C651	C652	C653	C654	C655
C656	C657	C658	C659	C660
C661	C662	C663	C664	C665
C666	C667	C668	C669	C670
C671	C672	C673	C674	C675
C676	C677	C678	C679	C680
C681	C682	C683	C684	C685
C686	C687	C688	C689	C690
C691	C692	C693	C694	C695
C696	C697	C698	C699	C700
C701	C702	C703	C704	C705
C706	C707	C708	C709	C710
C711	C712	C713	C714	C715
C716	C717	C718	C719	C720
C721	C722	C723	C724	C725
C726	C727	C728	C729	C730
C731	C732	C733	C734	C735
C736	C737	C738	C739	C740
C741	C742	C743	C744	C745
C746	C747	C748	C749	C750
C751	C752	C753	C754	C755
C756	C757	C758	C759	C760
C761	C762	C763	C764	C765
C766	C767	C768	C769	C770
C771	C772	C773	C774	C775
C776	C777	C778	C779	C780
C781	C782	C783	C784	C785
C786	C787	C788	C789	C790
C791	C792	C793	C794	C795
C796	C797	C798	C799	C800
C801	C802	C803	C804	C805
C806	C807	C808	C809	C810
C811	C812	C813	C814	C815
C816	C817	C818	C819	C820
C821	C822	C823	C824	C825
C826	C827	C828	C829	C830
C831	C832	C833	C834	C835
C836	C837	C838	C839	C840
C841	C842	C843	C844	C845
C846	C847	C848	C849	C850
C851	C852	C853	C854	C855
C856	C857	C858	C859	C860
C861	C862	C863	C864	C865
C866	C867	C868	C869	C870
C871	C872	C873	C874	C875
C876	C877	C878	C879	C880
C881	C882	C883	C884	C885
C886	C887	C888	C889	C890
C891	C892	C893	C894	C895
C896	C897	C898	C899	C900
C901	C902	C903	C904	C905
C906	C907	C908	C909	C910
C911	C912	C913	C914	C915
C916	C917	C918	C919	C920
C921	C922	C923	C924	C925
C926	C927	C928	C929	C930
C931	C932	C933	C934	C935
C936	C937	C938	C939	C940
C941	C942	C943	C944	C945
C946	C947	C948	C949	C950
C951	C952	C953	C954	C955
C956	C957	C958	C959	C960
C961	C962	C963	C964	C965
C966	C967	C968	C969	C970
C971	C972	C973	C974	C975
C976	C977	C978	C979	C980
C981	C982	C983	C984	C985
C986	C987	C988	C989	C990
C991	C992	C993	C994	C995
C996	C997	C998	C999	C1000

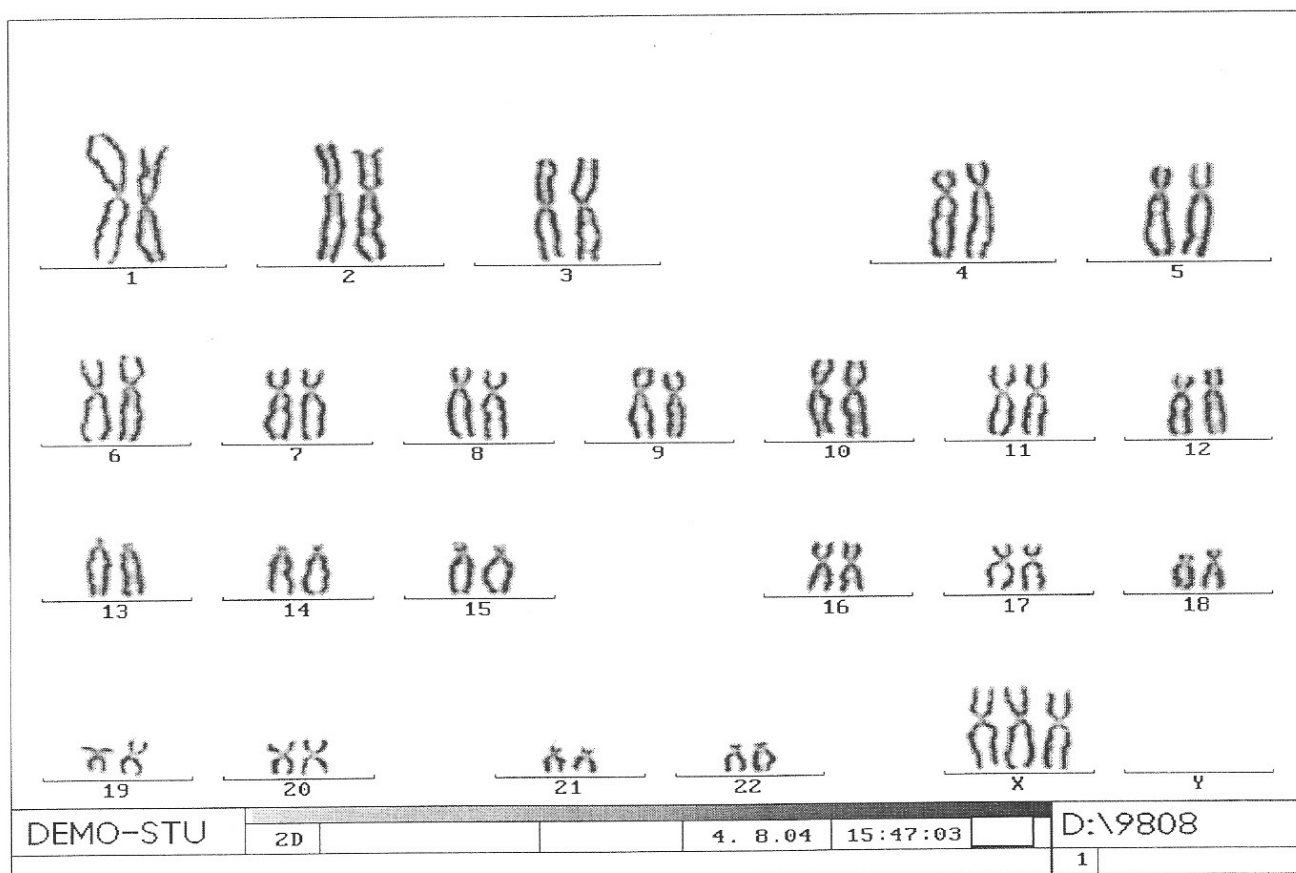
HS

„Pränatal“-ID:
3106-14119

Barrkörperanalyse:



Karyogramm-Analyse:



Humanzytogenetik - (PO-2*)

Zusammenarbeit
erwünscht

Aufgabe 2.2.: POSTNATALDIAGNOSTIK

Karyotypisierung menschlicher Chromosomen

Beratungsfall:

- Patientin mit Verdacht auf Edward-Syndrom
- zytogenetische Abklärung wird erbeten

Auswertung:

Chromosomenzahl: 47

Geschlecht: weiblich

Betroffene Chromosomen: 18

Art der Aberration: Numerische Aberration

Ursache der Aberration: Non-Disjunction in der Keimzellbildung

Zytogenetische Formel: 47,XX,+18

Klinische Bezeichnung: Edward Syndrom

Häufigkeit: 1:4500

Symptomatik:

In der Regel Totgeburt bzw. früher Tod nach Geburt.

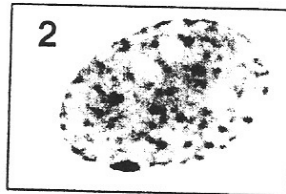
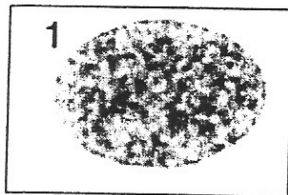
Chancen für gesunde Schwangerschaft:

~~Früher~~

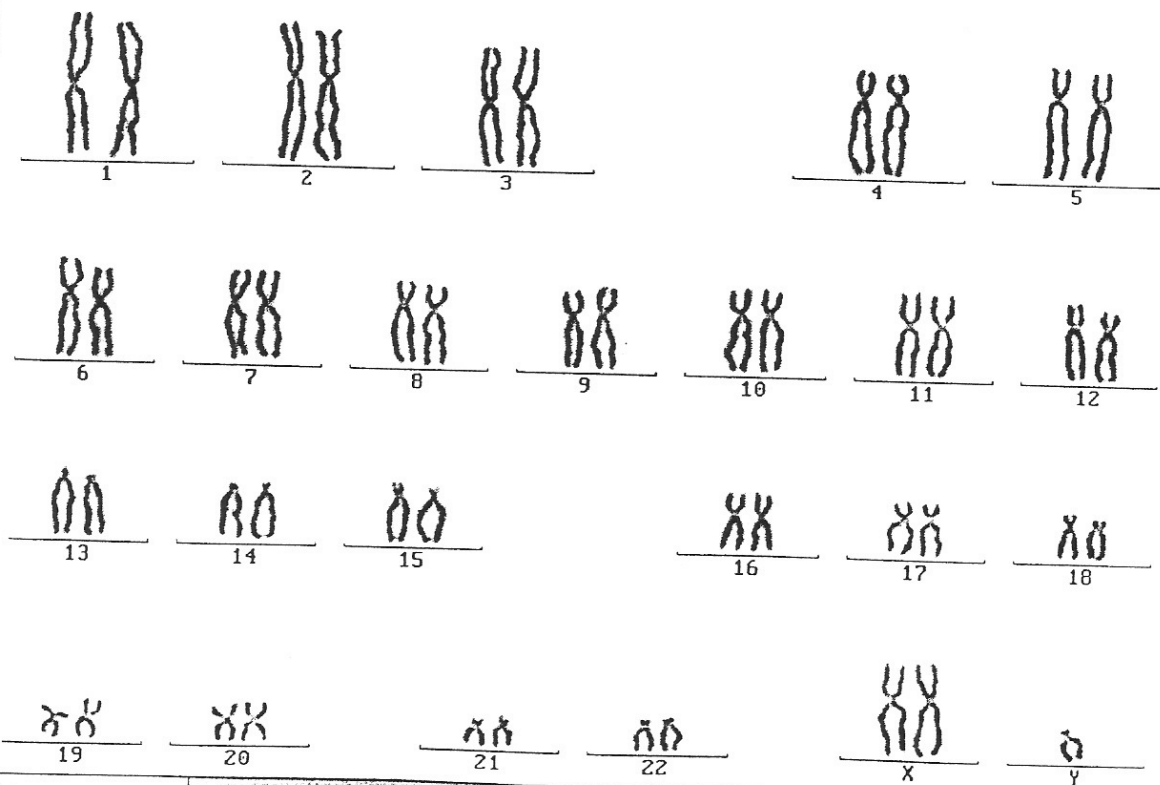
62

„Pränatal“-ID:
3106-14039

Barrkörperanalyse:



Karyogramm-Analyse:



DEMO-STU	ZE		4. 8. 04	15:47:09		D:\9808
						1

Name: Gräb
 Stammlistennummer: 151

Vorname: Anne
 Arbeitsplatznummer: 21

Datum: 5.10.17

Humanzytogenetik

Einzelleistung

Aufgabe 1: PRÄNATALDIAGNOSTIK

„Pränatal“-ID
 eintragen:
3106-14039

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
<u>XO</u>	<u>weiblich</u> <u>Ulrich-Turner-Syndrom</u>	<u>XX</u>	<u>normal</u> <u>weiblich</u>	<u>XXX</u>	<u>weiblich</u> <u>Triple-X-Syndrom</u>
<u>Xx</u>	<u>normal</u> <u>männlich</u>	<u>XXY</u>	<u>Klinefelter-Syndrom</u> <u>männlich</u>	<u>XXXY</u>	<u>männlich</u> <u>Klinefelter-Syndrom</u>
<u>XYY</u>	<u>männlich</u> <u>YY-Syndrom</u>				

1.2. Karyotyp-Phänotyp-Analyse

Werten Sie den im anliegenden Karyogramm dargestellten pränatalen Befund aus!

betroffene Chromosomen / Art der Aberration: numerische Aberration; X-Chromosom

Zytogenetische Formel: 47,XXY

Klinische Bezeichnung bzw. Syndrom-Bezeichnung: Klinefelter-Syndrom

Häufigkeit: 1: 600 - 1: 1000 männl. Individuen

Symptomatik: phänotyp. männl. Person; Infertilität; Gynäkomastie; eu-nukleärer Hochwuchs; Hypogonadismus; Hodeninsuffizienz; weibl. Becken; weibl. Pubertätsverzögerung; vermind. Intelligenz; mentale Retardierung

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

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,-14,-14,+4(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