

# 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
<i>X Y</i>	<i>Mann gesund</i>	<i>X X</i>	<i>Frau gesund</i>	<i>XXX</i>	<i>Frau Tripl.-X-Syndrom</i>
<i>XYY</i>	<i>Mann YY-Syndrom</i>	<i>XX Y</i>	<i>Mann Klinefelter-Syndrom</i>	<i>XXX Y</i>	<i>Mann Klinefelter-Syndrom</i>

### 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, Kurze Großzeh  
 Mikrogenie, 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 *keine Polyploidie*  
- Eignung zur Klärung d. Fragestellung, z.B. Knochenmarkszellen bei Verdacht auf Leukämie

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

als Anregung zu gesteigelter Proliferationsaktivität  
und somit verb. Ernteg. ab fälliger Kulturphasen  
- künstl. Teilung

- 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: KA

Vorname: MARLUS

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, Chorionsotten, 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

1 P

- 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

Einzeleistung

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

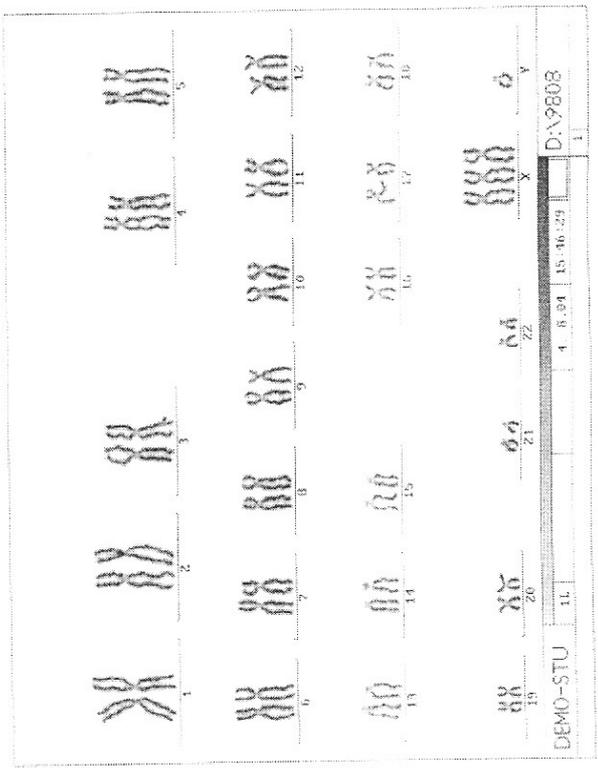
dieses Arbeitsblatt wird eingesammelt, bitte  
Kopfzeile ausfüllen

„Pränatal“-ID:  
3106-14099

Barrkörperanalyse:



Karyogramm-Analyse:



Name: *S. B. ...*  
Vorname: *F. S. ...*  
Arbeitsplatenummer: *22*  
Datum: *7.12.08*

Humanzytogenetik

Einzelleistung

„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	<i>Normaler Mann</i>	XX	<i>Normaler Frau</i>	XXX	<i>Triple X</i>
XO	<i>Turner-Syndrom</i>	XXY	<i>Klinefelter-Syndrom</i>	XXY	<i>Klinefelter-Syndrom</i>
XYY	<i>Mann (mit mehd. Y)</i>	XXXX			

1.2. Karyotyp-Phänotyp-Analyse

Werten Sie den im anliegenden Karyogramm dargestellten pränatalen Befund aus!

betroffene Chromosomen / Art der Aberration: *Chromosom 14 betroffen (Tausch) + Chromosom 21 (Reibchen wie Tausch)*

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

Klinische Bezeichnung bzw. Syndrom-Bezeichnung: *Trisomie 21, Mosaik Leukodystrophie*

Häufigkeit: *1:700*

Symptomatik: *schwäche Lidoclas, soziale Inkompetenz, Hypertonie, Epilepsie, Bicuspidalklappen, verkürzte Lebenserwartung, Verengung der Aorta, Taubheit, geistige Retardierung, oft Herzfehler*

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

Name: *Robbenbacher*  
 Stammlistennummer: *214*

Vorname: *Maximilian*  
 Arbeitsplatznummer: *15*

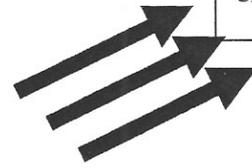
Datum: *8.5.07*

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

*0,5P*

#### 1.2. Karyotyp-Phänotyp-Analyse

Werten Sie den im anliegenden Karyogramm dargestellten pränatalen Befund aus!

betroffene Chromosomen / Art der Aberration: *14, numerisch*

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

Klinische Bezeichnung bzw. Syndrom-Bezeichnung: *Robertsonsche 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: Maximilian  
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?

<del>Die</del> Heparin ist ein Blutverdünnungsmittel ↳ keine Verdickung
--

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

Eine besondere Form des FISH alle Chromosomen werden <del>mit</del> eingefärbt.
--

dieses Arbeitsblatt wird eingesammelt, bitte  
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: Trisomie 21 - Chromosom

Häufigkeit:

Symptomatik:

6

Chancen für gesunde Schwangerschaft:

Name: *Graul*

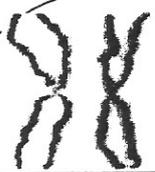
Vorname: *Anne*

Datum: *5.12.82*

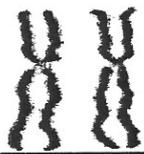
Stammlistennummer: *151*

Arbeitsplatznummer: *21*

### Postnataldiagnostik – PO-6\*



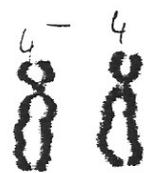
A1



A2



A3



B4



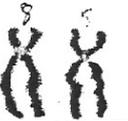
B5



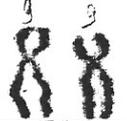
C6



C7



C8



C9



C10



C11



C12

*13*

*14*

*15*

*16*

*17*

Name: *Rebecca* Vorname: *Rea* Datum: *2*  
 Stammlistennummer: *214* Arbeitsplatznummer: *25* P. 5.07

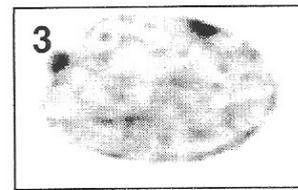
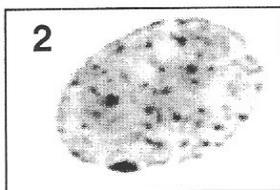
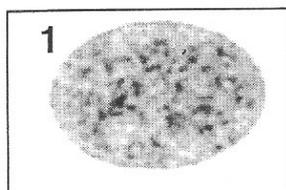
Postnataldiagnostik – PO-2\*

A	A <sup>1</sup>	A3		B4	B5
C6	C7	C8	C9	C10	C12
F19	F20	G21	G22		Y

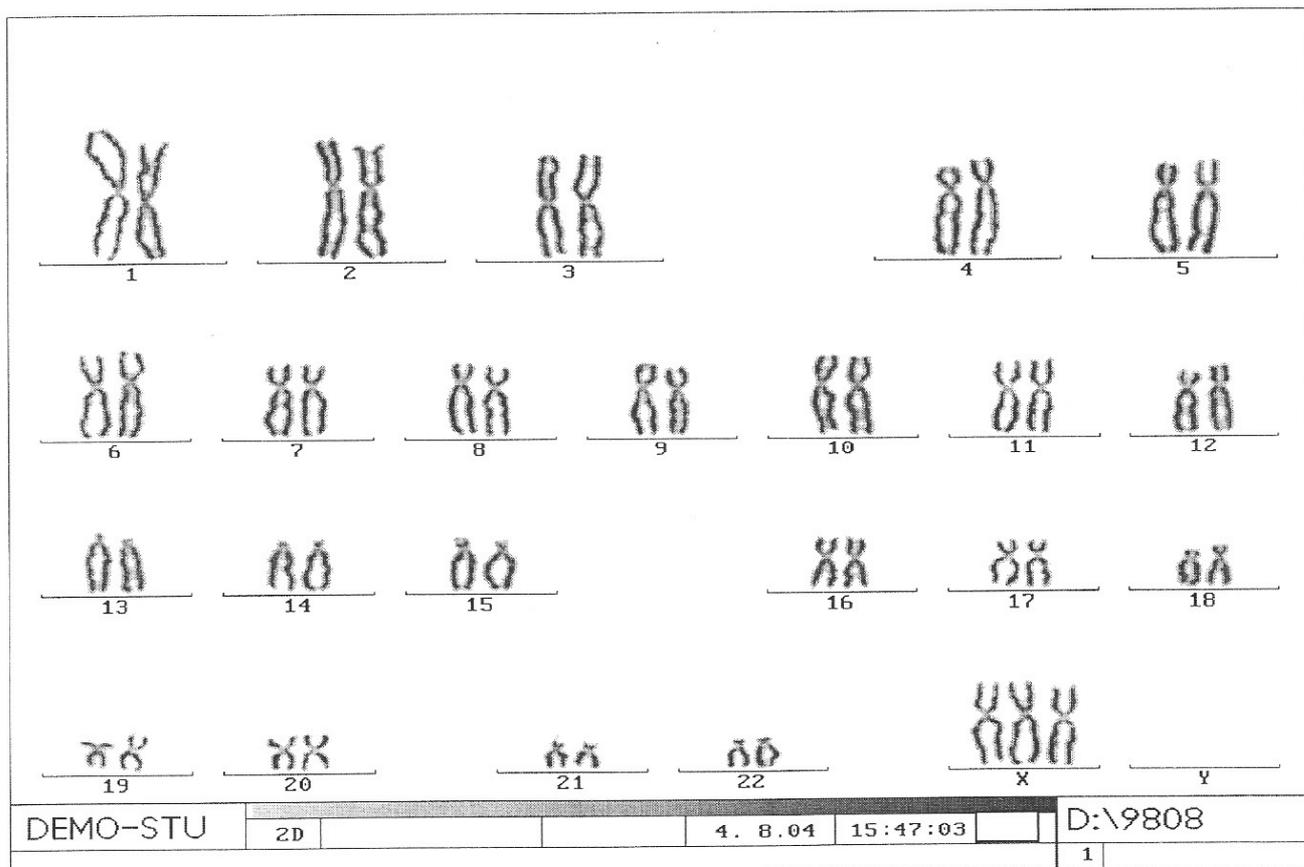
*HS*

„Pränatal“-ID:  
3106-14119

### Barrkörperanalyse:



### Karyogramm-Analyse:



Name:

Stammlistennummer:

214

Vorname:

Arbeitsplatznummer:

Datum:

1

## 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.

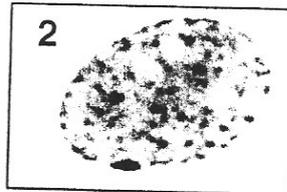
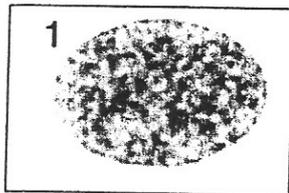
Chancen für gesunde Schwangerschaft:

~~Früher~~ /

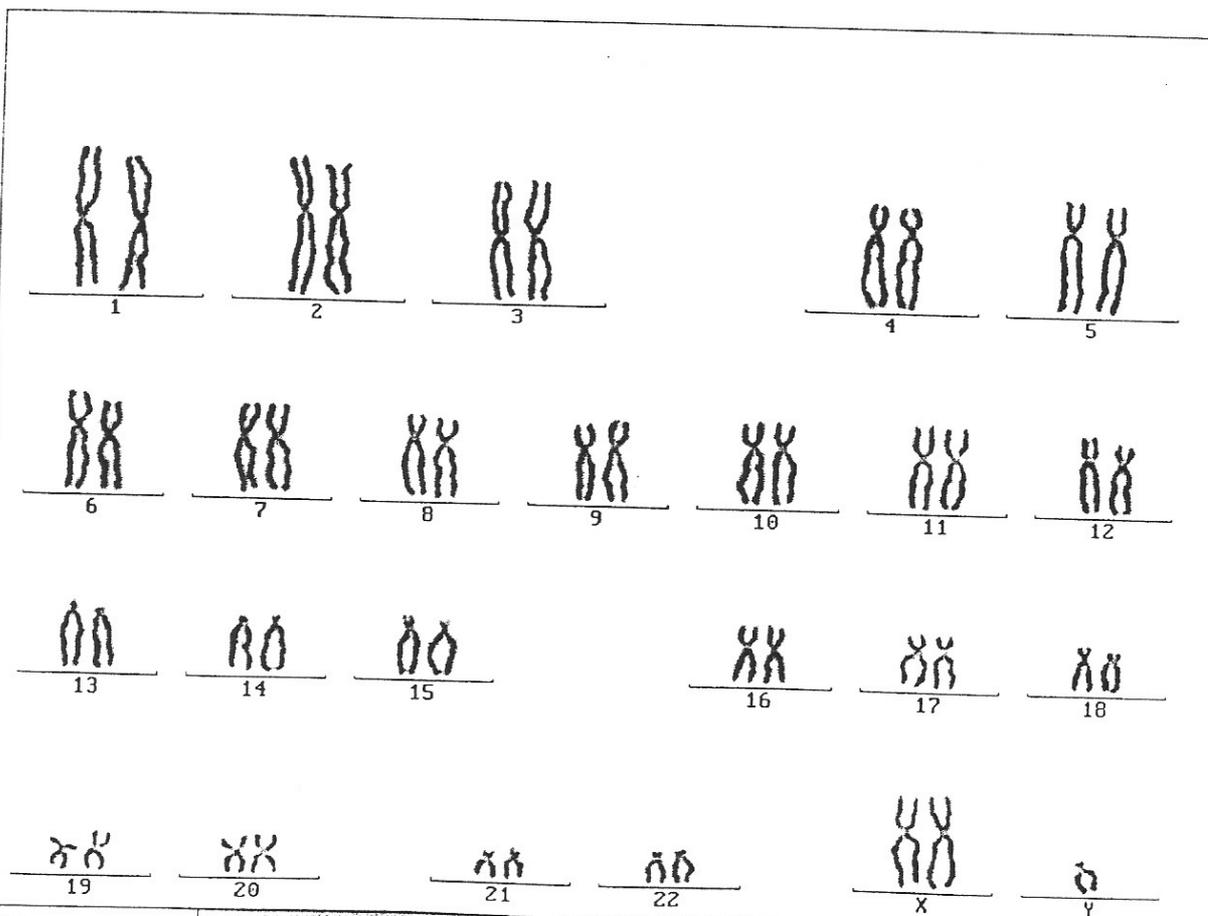
62

„Pränatal“-ID:  
3106-14039

Barrkörperanalyse:



Karyogramm-Analyse:



DEMO-STU

ZE

4. 8. 04

15:47:09

D:\9808

## 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:	Fall 1:	Fall 2:	Fall 3:
Gonosomen	Klinischer Phänotyp	Gonosomen	Klinischer Phänotyp	Gonosomen	Klinischer Phänotyp
<u>X0</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>XY</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>				

OP

#### 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-nuchide Hochwuchs; Hypogonadismus; Hodeninsuffizienz; weibl. Becken; weibl. Brustdrüsen; behaarter; meistete Retardierung.

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

Name: Lösser	Vorname: Markus	Datum: 25.06.1
Stammlistennummer: 121	Arbeitsplatznummer: 58	

## Humanzytogenetik

**Einzelleistung**

### Aufgabe 1: PRÄNATALDIAGNOSTIK

„Pränatal“-ID  
eintragen: 3106-14139



#### 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
X <sup>0</sup>	Ulrich-Turner-Syndrom weiblich	X <sup>X</sup>	normal weiblich	X <sup>XX</sup>	Tripel-X-Syndrom weiblich
X <sup>Y</sup>	normal männlich	X <sup>XY</sup>	Klinefelter-Syndrom männlich	X <sup>XXY</sup>	Klinefelter-Syndrom männlich
X <sup>YY</sup>	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,~~45,XX,-21~~-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