

## INHALTSVERZEICHNIS

|      |                               |
|------|-------------------------------|
| 1.   | Zerres III                    |
| 1.1. | retinitis pigmentosa          |
| 1.2. | Knudson                       |
| 1.3. | Prädiktives                   |
| 1.4. | Huntigton                     |
| 1.5. | Achondroplasie                |
| 1.6. | autosomal rezessives          |
| 2.   | Humangenetik - Seminar II     |
| 2.1. | Mikro                         |
| 2.2. | Molekulare Karyotypisierung   |
| 2.3. | aCGH                          |
| 2.4. | Penetranz                     |
| 2.5. | Risikofaktoren Fam Brustkrebs |
| 2.6. | Expressivität                 |
| 2.7. | CF                            |
| 2.8. | Duchenne                      |

### 1. ZERRES III

#### 1.1. retinitis pigmentosa.

- Gesichtsfeld stark eingeschränkt
- zusätzlich Unschärfe
- zunehmende Einschränkungen
- oft erblich
- verschiedene Erbgänge, im Beispiel autosomal Dominant
- Typischer Erkrankungsbeginn nach 30

#### 1.2. Knudson.

- wenn ein Tumorsupressor kaputt vererbt wird reicht eine viel leichtere Mutation für eine Krankheit
- Knudson hat das formuliert

#### 1.3. Prädiktives. Maximen

- 1 • wann immer es geht erst wenn die Leute volljährig sind
- 1 • immer mit guter Betreuung
- 1 • das ganze nochmal schriftlich

#### 1.4. Huntigton.

- 1 • auftreten idR zwischen 30 und 50
- 1 • erste Kopplungsanalyse die es gab
- 1 • Anzahl der Repeats korreliert mit dem Erkrankungsalter
- 1 • Überleben: 15 Jahre nach Ausbruch

#### 1.5. Achondroplasie.

- 2 • wird dominant vererbt
- 2 • Penetranz kann sich unterscheiden

#### 1.6. autosomal rezessives.

- 2 • xeroderma pigmentosum: Sonne wird nicht vertragen
- 2 • auch Nachtkrankheiten
- 2 • Netzhautdegeneration
- 2 • völliger UV-Schutz erforderlich
- 2 • auch autorez: spinale muskeltrophie
- 2 • = SMA

### 2. HUMANGENETIK - SEMINAR II

#### 2.1. Mikro.

- es gibt viele Mikrodele(duplikations)tationssyndrome
- Cr5: Cris du chat
- Prader willi
- Angelman
- mit FISH kann man überprüfen, ob gewisse Bereiche da sind

#### 2.2. Molekulare Karyotypisierung.

- wie FISH nur mit gesamtem Satz
- nachteil wie bei Karyogramm: man muss drei Tage eine lebende Zelle pflegen

### 2.3. aCGH.

- = Array-CGH
- aktuelle Technik
- most advanced bei der Zytogenetik
- praktisch: direkt auf DNA wird gearbeitet
- keine lebende Zelle nötig
- zeigt Unterschiede zu Referenz-DNA
- translokationsstörungen sind nicht möglich zu sehen bei Balance
- translok-tri-21 nicht von freier zu unterscheiden
- bei vermuteten Mosaik-situationen werden bei jedem Verfahren einfach mehr Zellen untersucht

### 2.4. Penetranz.

- = die Wahrscheinlichkeit zu erkranken bei Anlageträgerschaft
- Brust-CA in der Bevölkerung: 8% Wahrscheinlichkeit
- bei 80%iger P hat man also bei 50%iger Trägerschaft 40% Krankheitsrisiko

- man testet bei familiärem Verdacht sicher erkrankte um herauszufinden, ob ..der Verdächtige.. wirklich schuld ist

### 2.5. Risikofaktoren Fam Brustkrebs.

- z.B. Mann mit Brustkrebs
- Erkrankte vor 31 Jahren
- Häufung
- andere Krebse

### 2.6. Expressivität.

- unterschiedliche Ausprägung bei gleicher Trägerschaft
- z.B. einmal mit 80 und langsam wachsend und einmal mit 35 und schnell wachsend

### 2.7. CF.

- autosomal rezessiv

### 2.8. Duchenne.

- Gowers-Zeichen: Kinder können nicht gescheid aufstehen
- gonosomal rezessiv