RUHR-UNIVERSITÄT BOCHUM

EIN VIRTUELLER LABOR RUNDGANG

MIT DNA UND CHROMOSOMEN

Dr. Wanda M. Gerding

DARUM GEHT ES:

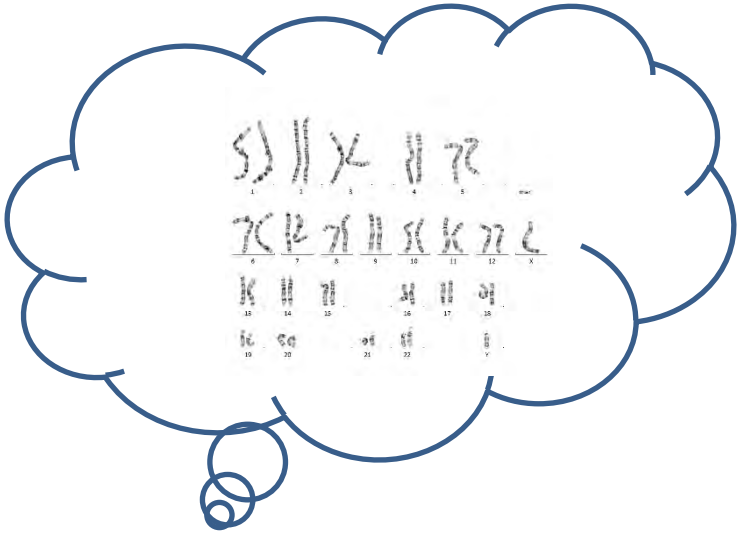
DIE PROBE IM LABOR

DIAGNOSTIK

VORGEBURTLICHE UNTERSUCHUNGEN

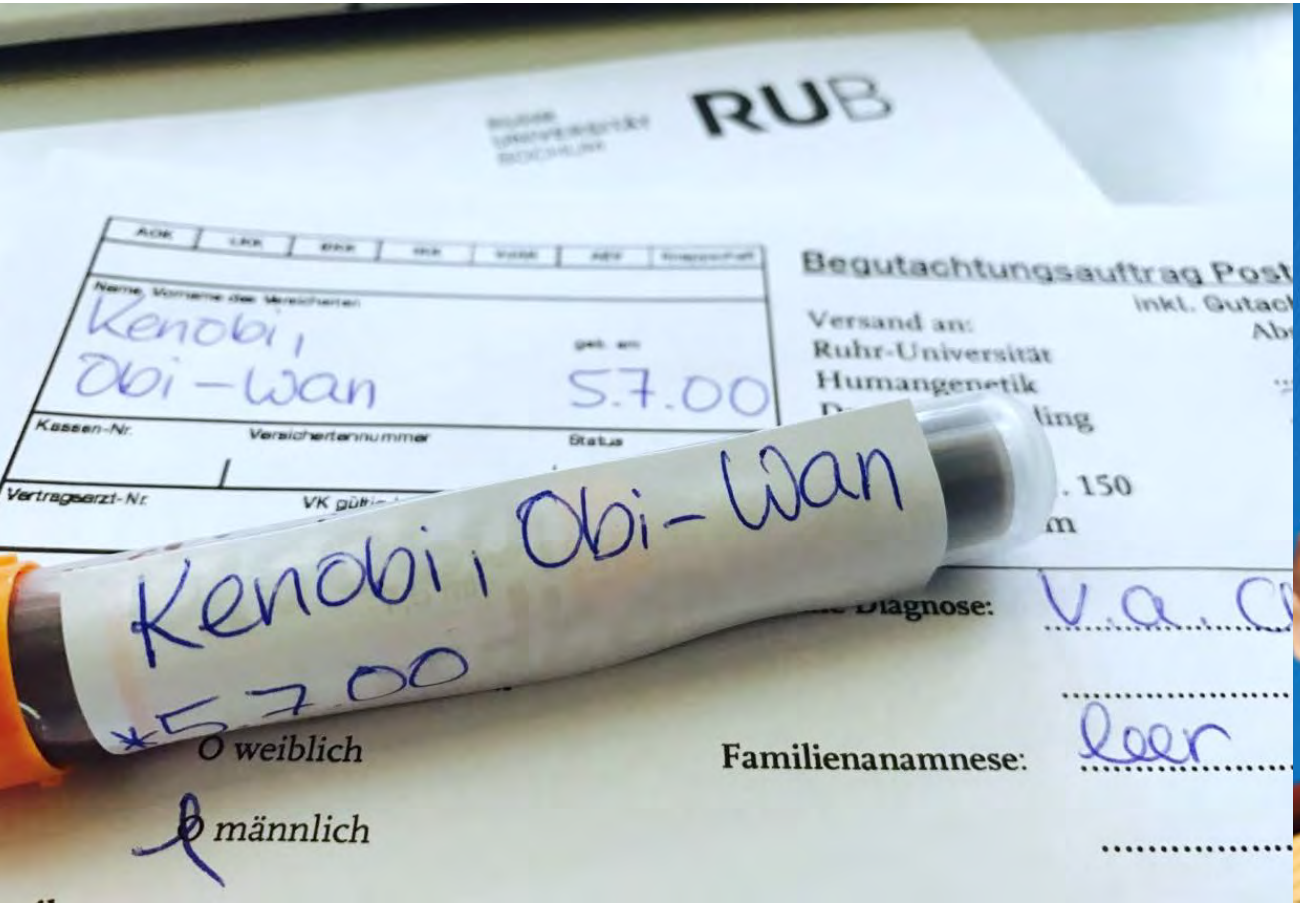
ES GEHT LOS:
DIE PROBE IM LABOR

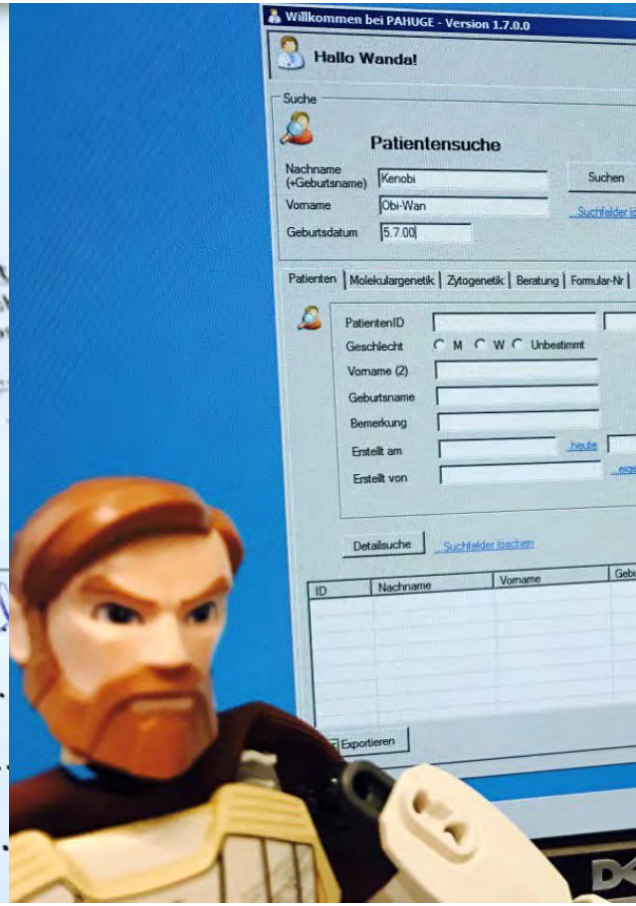
PROBE



Obi-Wan Kenobi

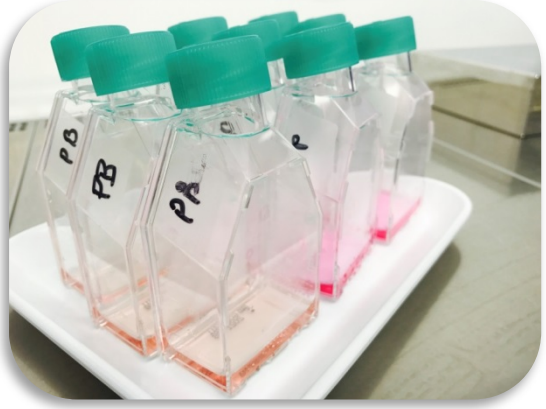
PROBENEINGANG





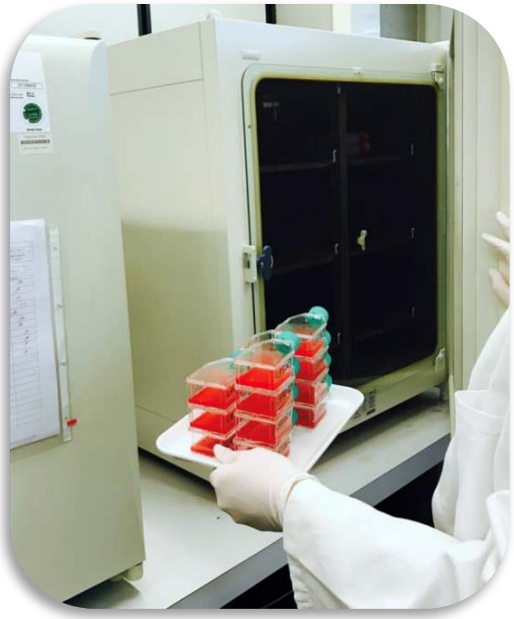
RUHR UNIVERSITÄT BOCHUM RUB

LABOR 1



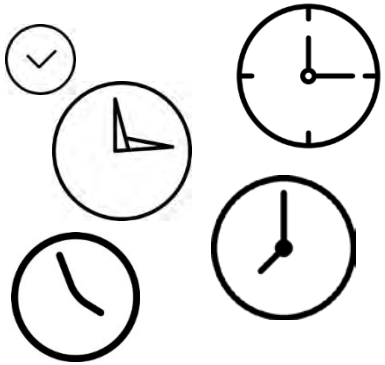
RUHR UNIVERSITÄT BOCHUM RUB

LABOR 2

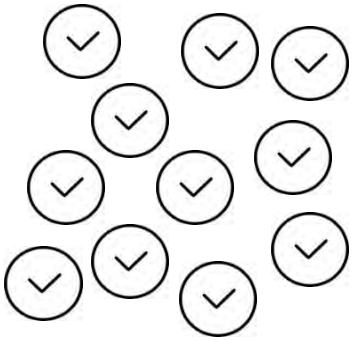


37°C

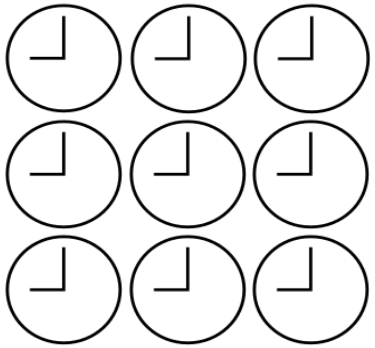
72 h



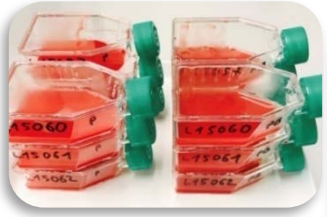
SYNCHRONISATION

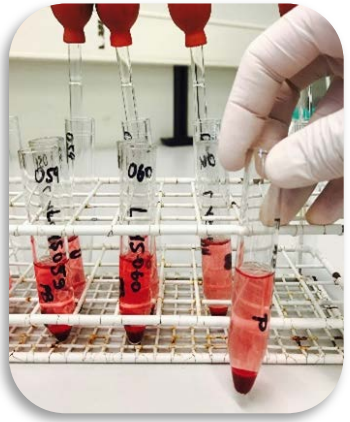


ARRETIERUNG



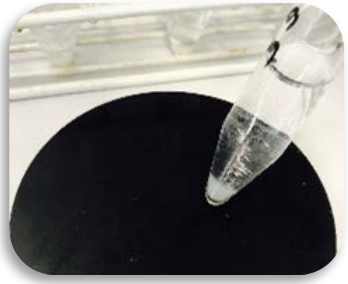
LABOR 3



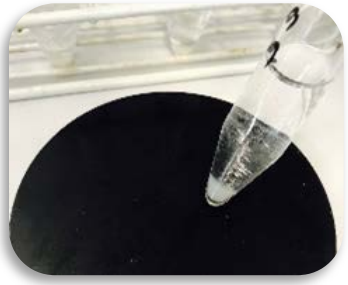


Waschen

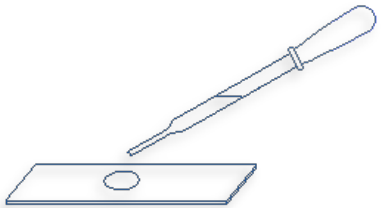
Hypotone Lösung



Fixierung



Zellsediment

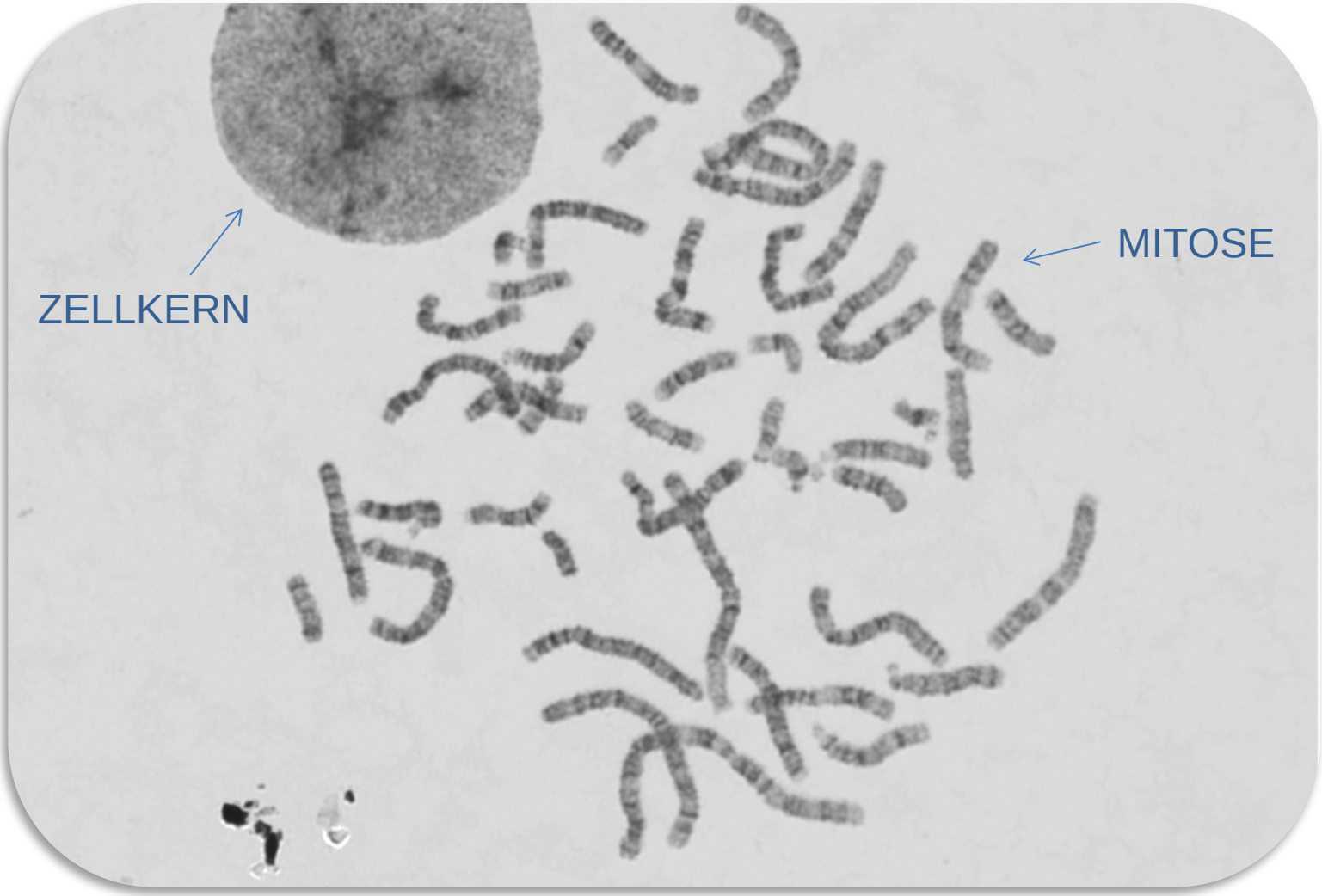


Auftropfen

Färben

(GTG, QFQ, CBG,…)

UNTER DEM MIKROSKOP



MIKROSKOP 1000x VERGRÖßERUNG

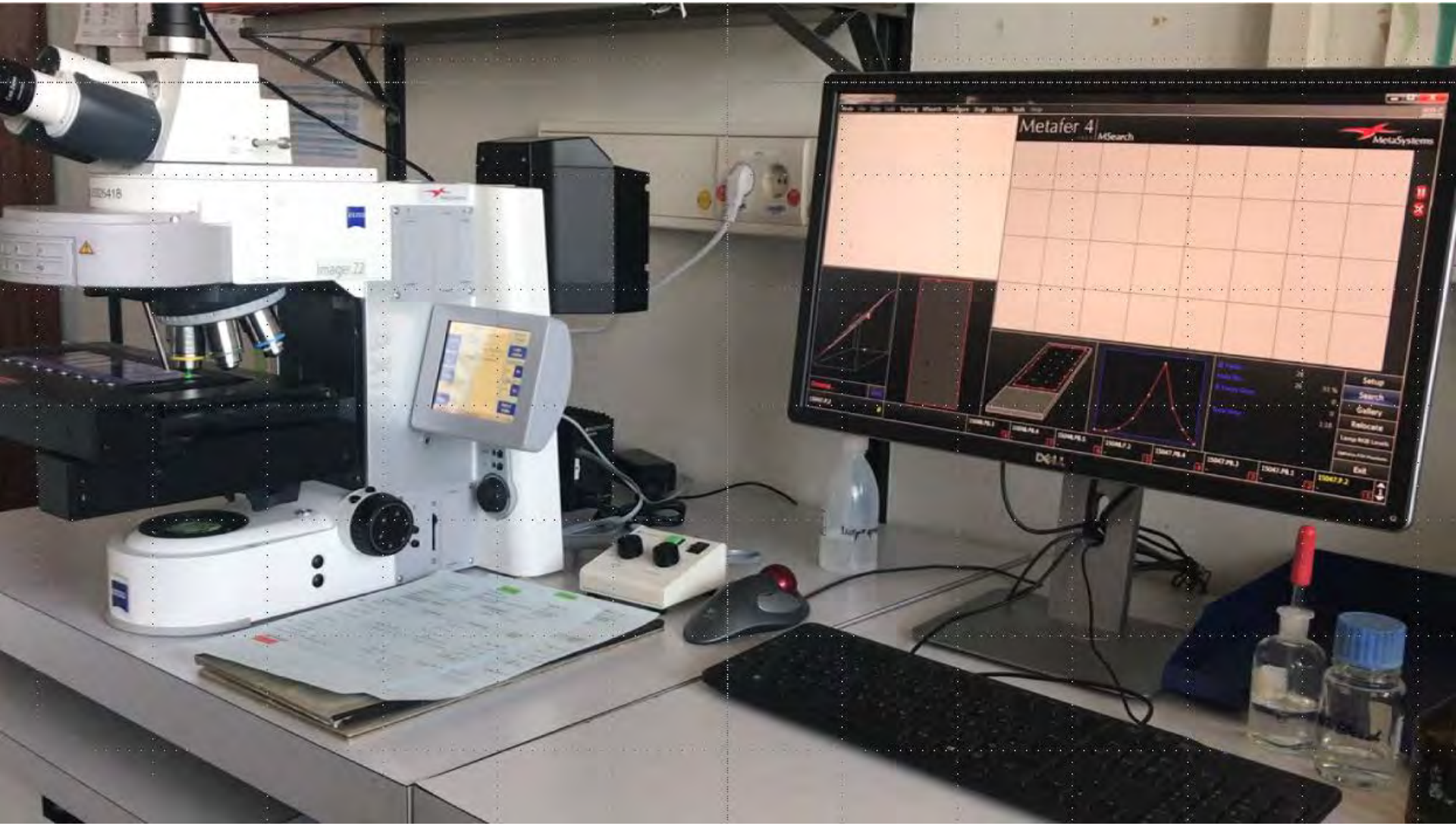
DAUERT ES LANGE, UM CHROMOSOMEN ZU UNTERSUCHEN?

MIKROSKOP FOTOLABOR

SCHERE

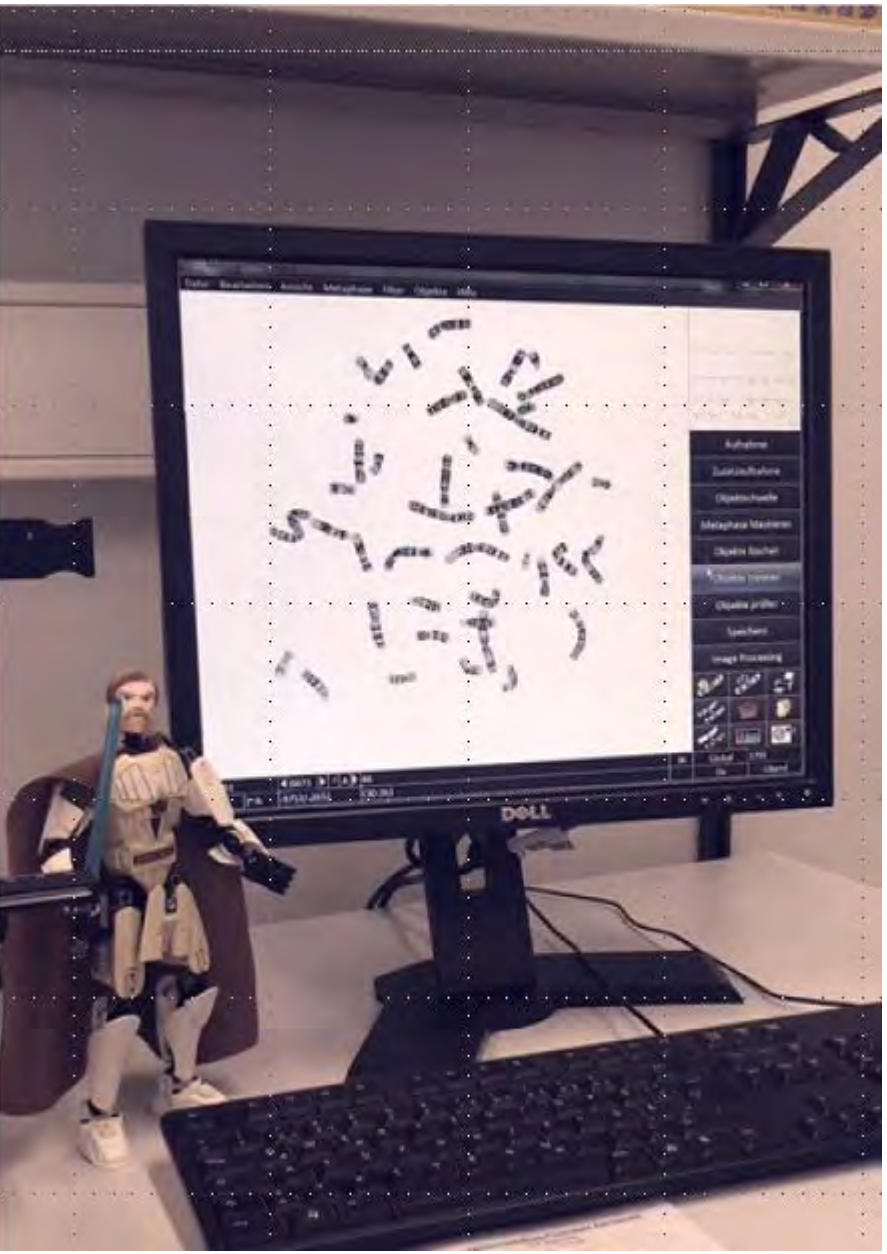
ES KOMMT DARAUF AN!

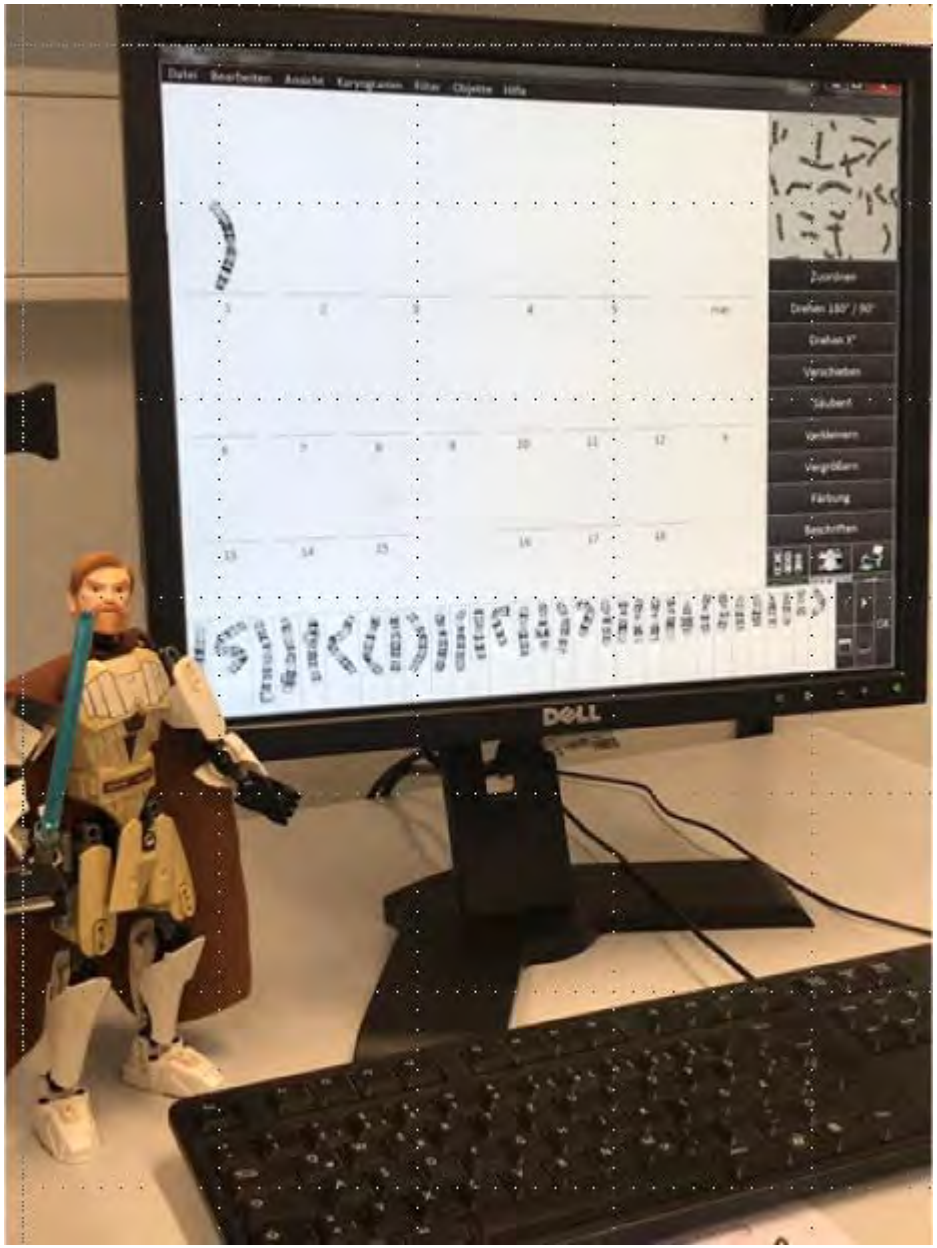
WIE WIR HEUTE MITOSEN FINDEN



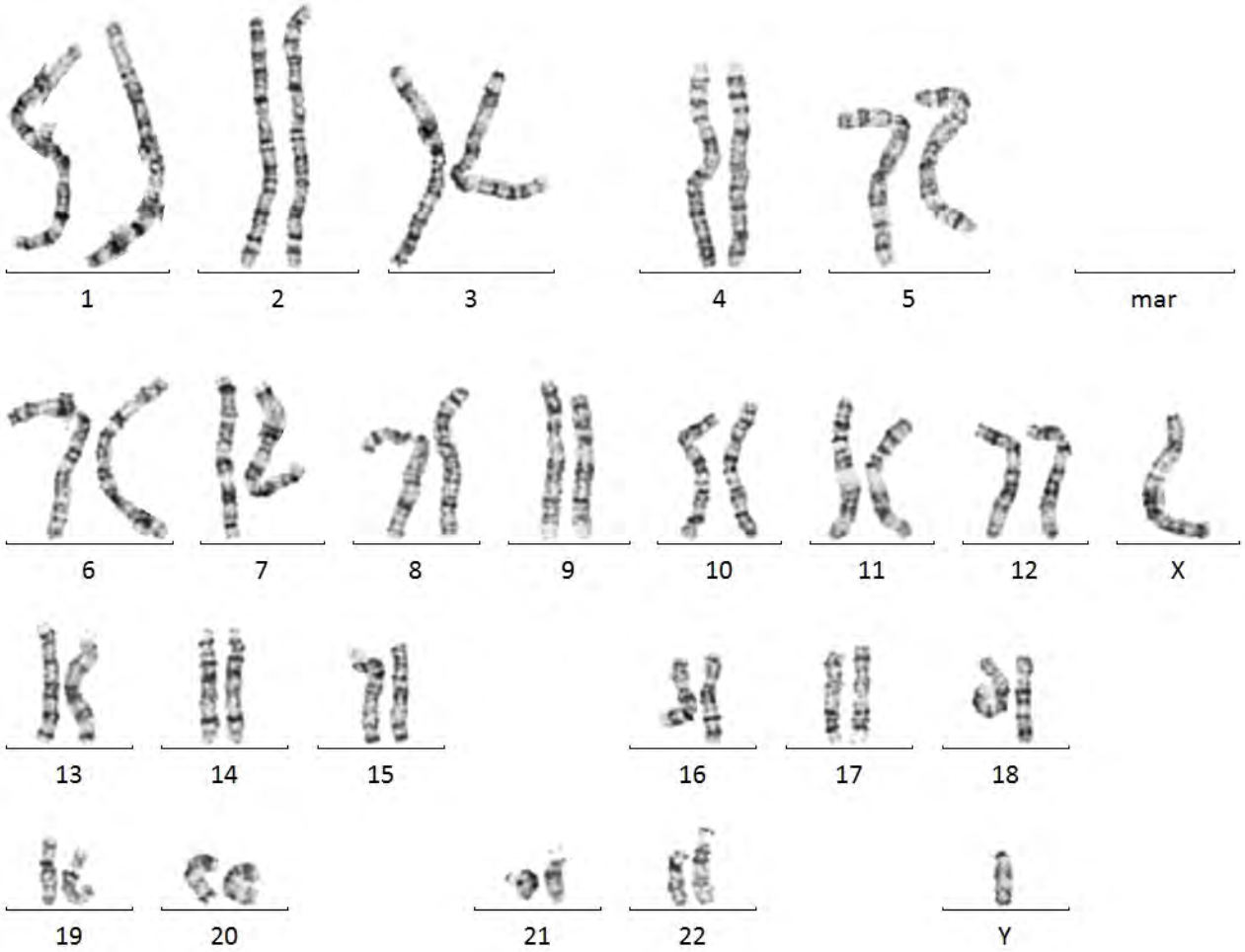
RUHR UNIVERSITÄT BOCHUM RUB

...UND UNTERSUCHEN





KARYOGRAMM



46,XY

RUHR UNIVERSITÄT BOCHUM RUB

BEFUND

HZ NRW

RUHR UNIVERSITÄT BOCHUM RUB

RUHR-UNIVERSITÄT BOCHUM | HUMANGENETIK | 44780 BOCHUM | GERMANY

MEDIZINISCHE FAKULTÄT

HUMANGENETIK
Gebäude MA5/142
Universitätsstr. 150, 44801 Bochum

PROF. DR. MED. JÖRG T. EPPLEN

Dr. W. M. Gerding
Fon +49 (0)234 32-25600
Fax +49 (0)234 32-14698
wanda.gerding@rub.de
www.rub.de/mhg

Dr. Roa

29.3.2017

Kenobi, Obi-Wan, geb. 05.07.2000, männl.

Chromosomenanalyse aus Blut

Probenentnahme: 20.03.2017 Ihr Zeichen:

Probeneingang: 20.03.2017 Unsere Referenz: L 15048

- UNAUFFÄLLIGER BEFUND -

Indikation: V.a. Chromosomenstörung

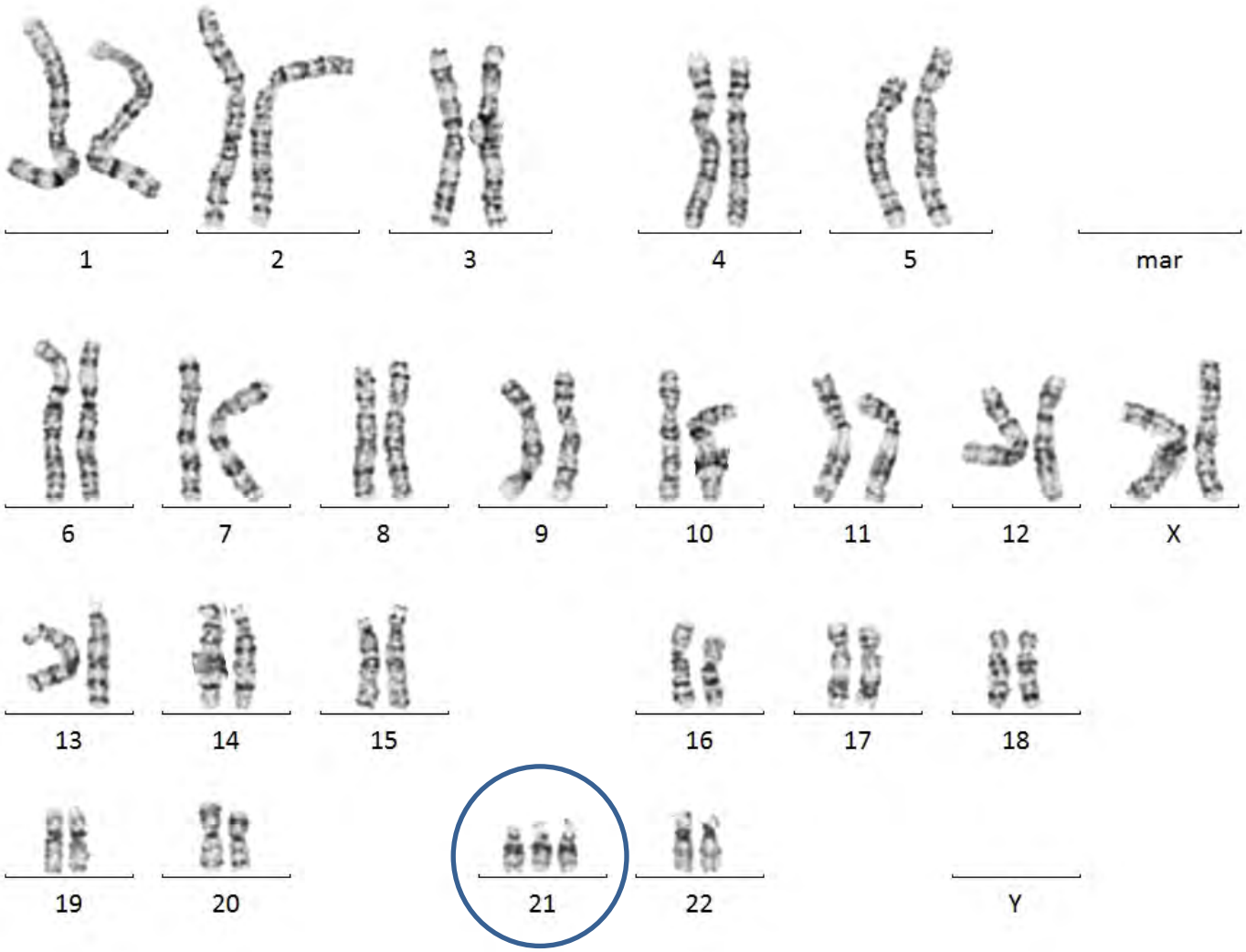
Ergebnis (lt. ISCN2016): 46,XY

In den untersuchten Metaphasen fand sich ein numerisch und im Rahmen des Auflösungsvermögens strukturell unauffälliger männlicher Karyotyp.

RUB

KARYOGRAMM: **DIAGNOSTIK**

KARYOGRAMM: DIAGNOSE?



47,XX,+21 Trisomie 21

UNIVERSITÄT BOCHUM RUB

ALTE UND NEUE METHODEN

„ALT“ ca. 1902, Diagnostik ca. 1960

Konventionelle Chromosomenanalyse
Auflösungsgrenze ca. 5 Mb = 5.000.000 Basenpaare

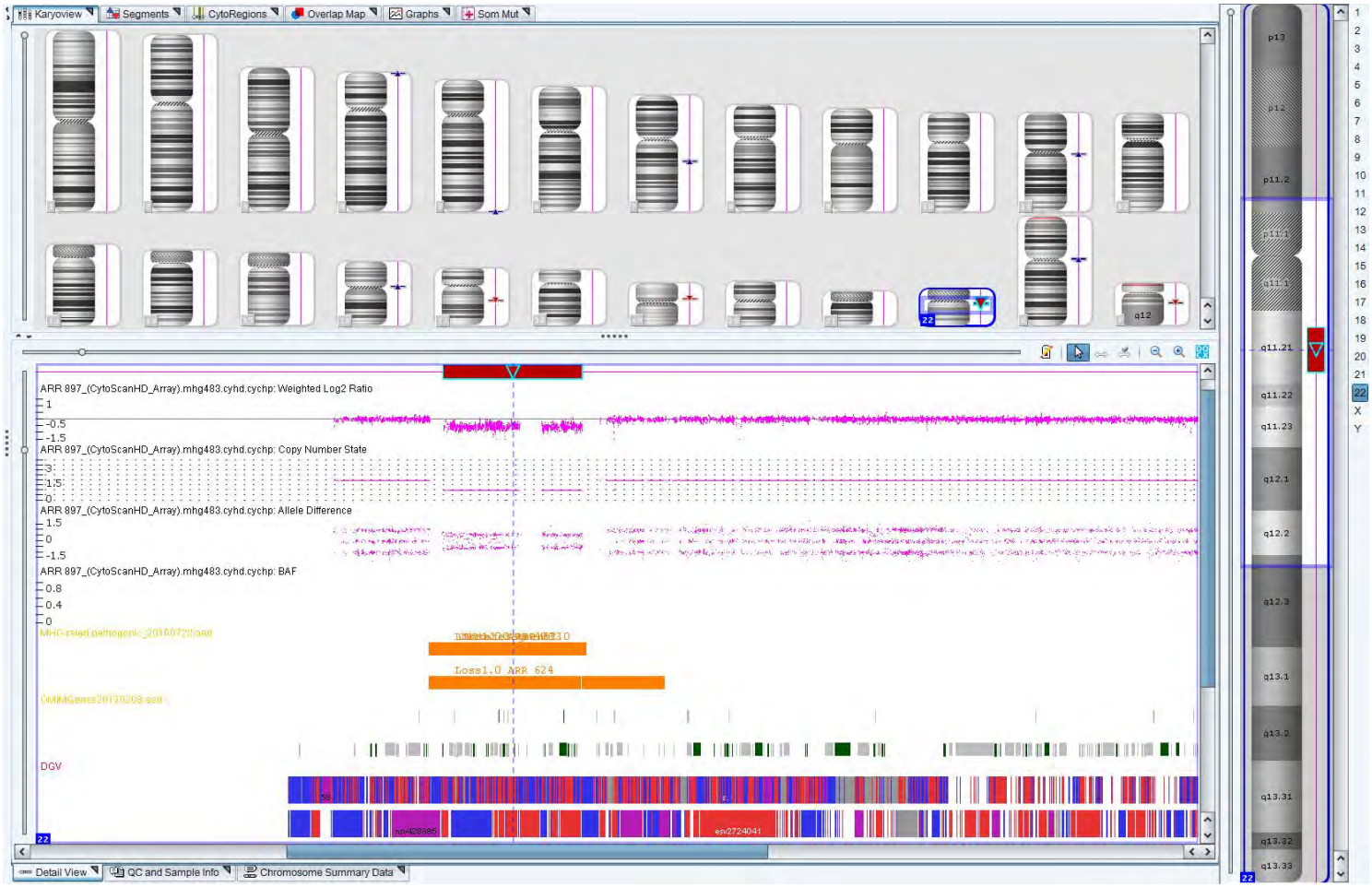
„NEU“ ca. 1994, Diagnostik ca. 2011

Molekulare Karyotypisierung „ARRAY“
Auflösungsgrenze ca. 50 kb = 50.000 Basenpaare

„ARRAY“ ANALYSE

DiGeorge-Syndrom: 2,5 Mb Deletion

46,XY.arr[hg19] 22q11.21(18,916,842-21,465,659)x1



RUHR UNIVERSITÄT BOCHUM RUB

IM FOKUS:
VORGEBURTLICHE UNTERSUCHUNG

INVASIVE PRÄNATALDIAGNOSTIK

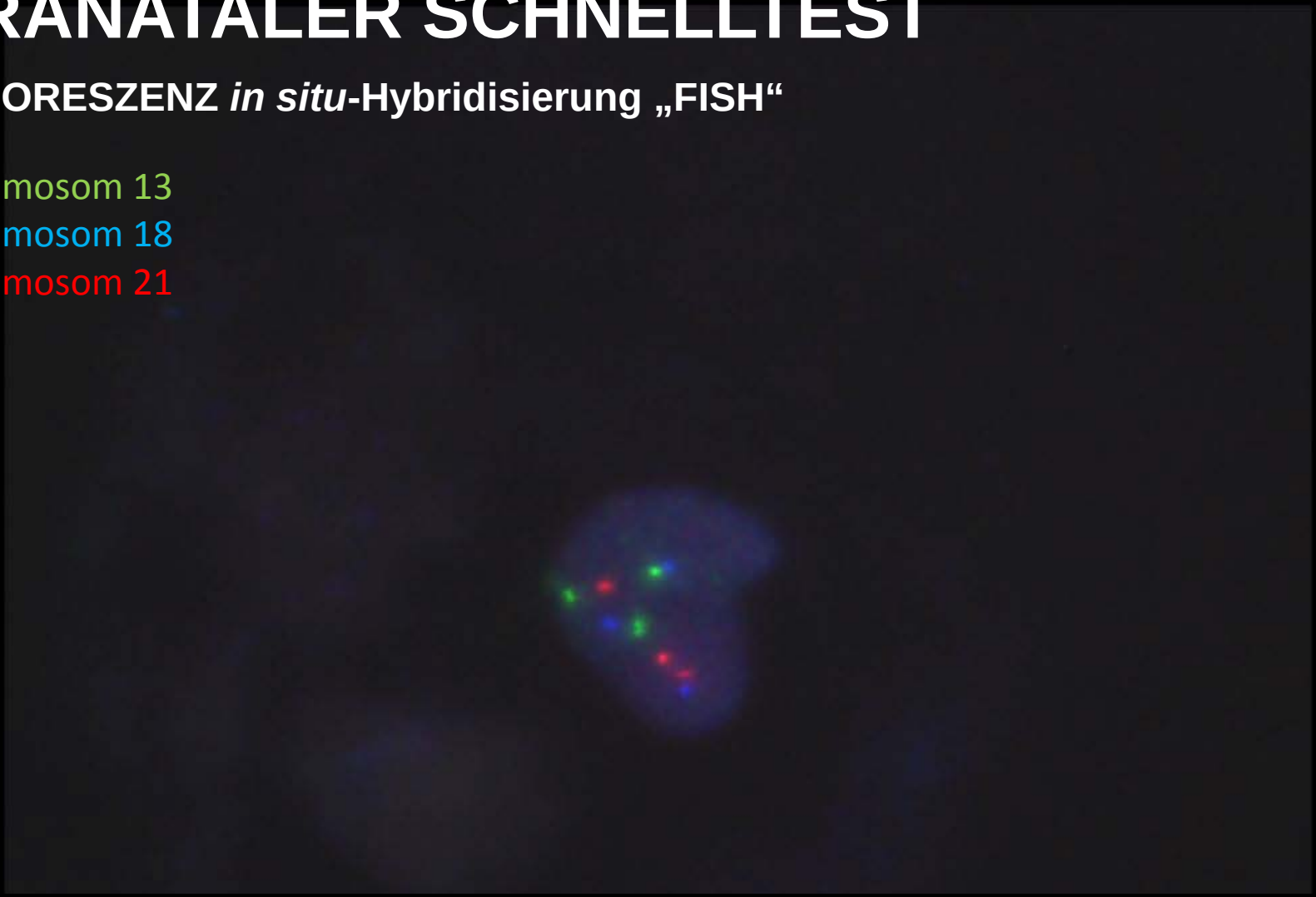
CHORIONZOTTEN- BIOPSIE
ab 11. SSW

AMNIOZENTESE
ab 14. SSW

PRÄNATALER SCHNELLTEST

FLUORESZENZ *in situ*-Hybridisierung „FISH“

Chromosom 13
Chromosom 18
Chromosom 21



PRÄNATALER SCHNELLTEST

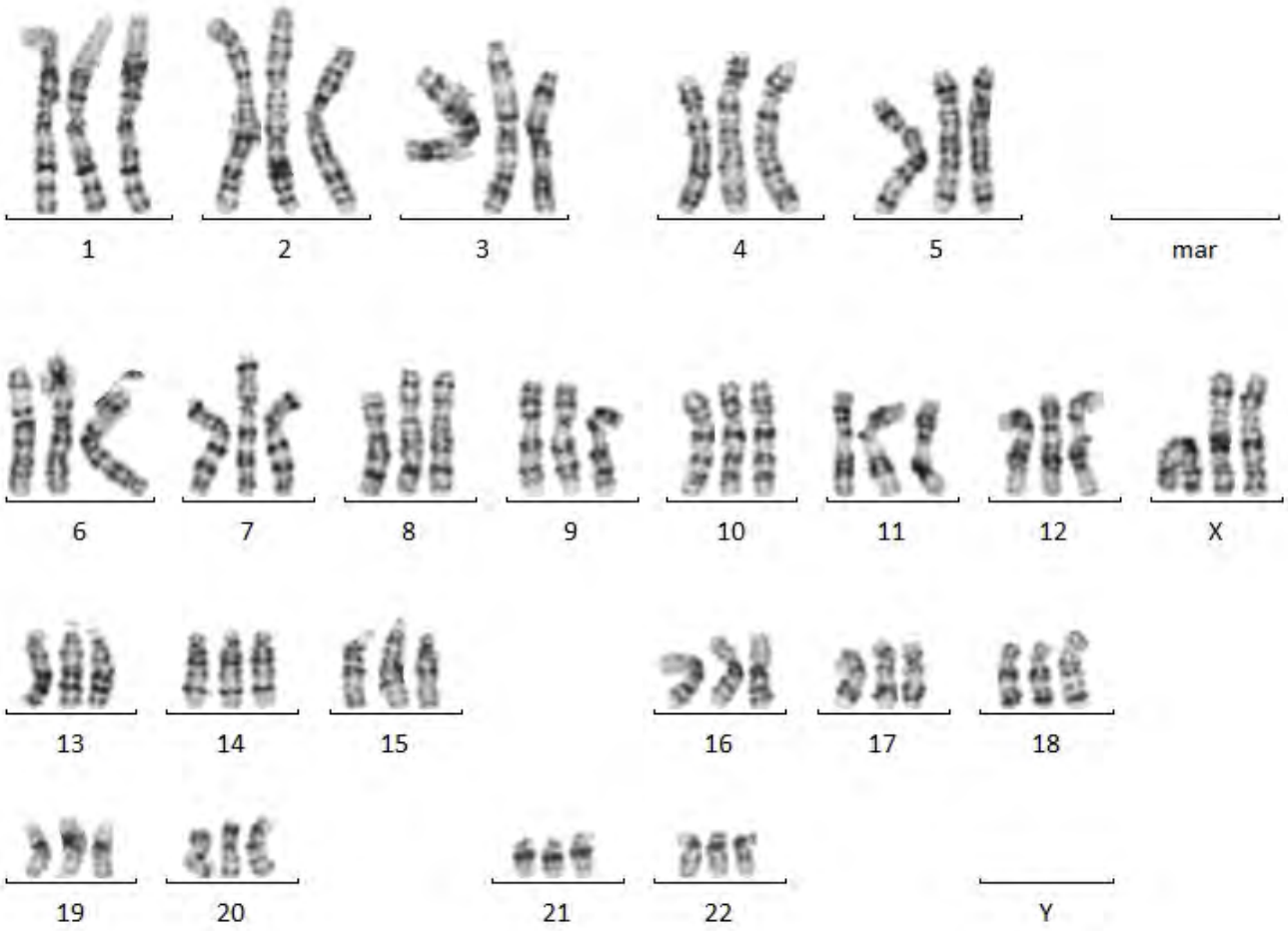
FLUORESZENZ *in situ*-Hybridisierung „FISH“

Chromosom 13
Chromosom 18
Chromosom 21

Triploidie?

RUB

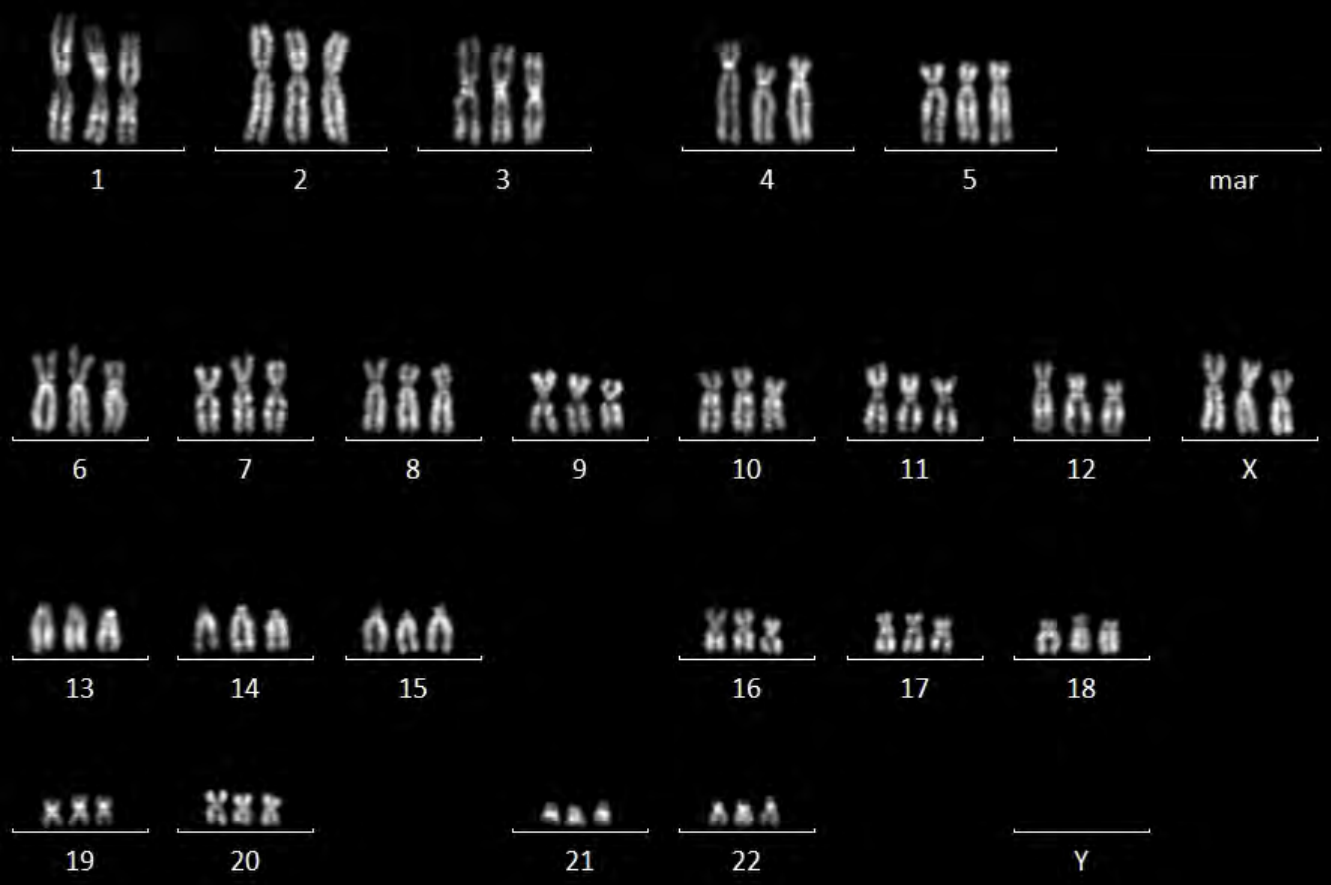
KARYOGRAMM: DIAGNOSE?



69,XXX Triploidie

RUHR UNIVERSITÄT BOCHUM RUB

KARYOGRAMM: DIAGNOSE?



69,XXX TRIPLOIDIE, QFQ-Banden

RUB

PRÄNATALE CHROMOSOMENANALYSE

- Trisomie 21?
- Trisomie 18?
- Trisomie 13?
- Geschlechtschromosomen?
- Strukturelle Veränderungen?
- Numerische Abweichungen?
- Mikrodeletionen?

DIAGNOSTISCHER TEST

RISIKO PRÄNATALDIAGNOSTIK

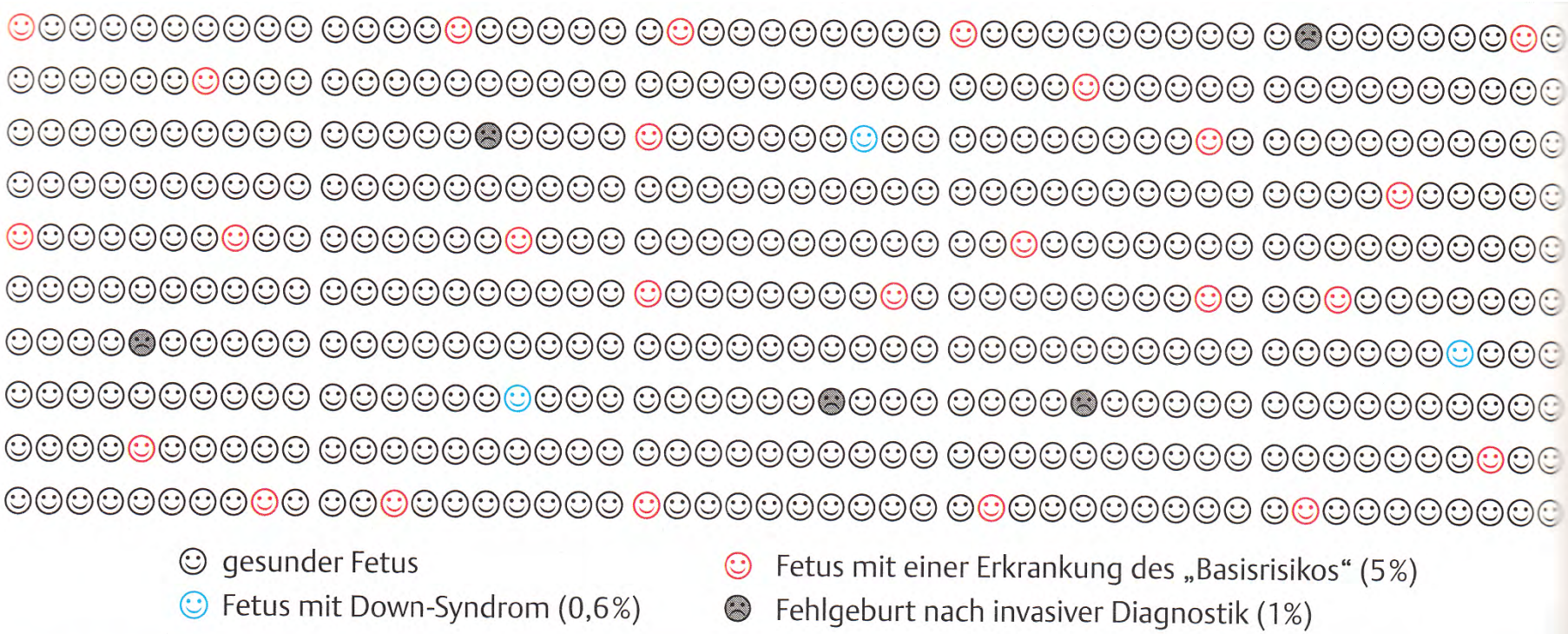


Abb. 2.5 Risiko einer Fehlgeburt bei invasiver Pränataldiagnostik im Vergleich zur Wahrscheinlichkeit einer kindlichen Chromosomenstörung und zum Basisrisiko bei einer 35-jährigen Frau (n = 500 Feten) (mit freundlicher Genehmigung von PD Dr. M. Hoopmann, Universitätsfrauenklinik Tübingen).

Quelle: Medizinische Genetik für die Praxis: Diagnostik, Beratung, Fallbeispiele, Thieme Verlag, 2014

PRÄNATALES SCREENING

NIPT

Non invasive
Prenatal Test

NIPT: FETALE + MATERNALE DNA

ERGEBNIS NIPT

NICHT-INVASIVER PRÄNATALER TEST

- Trisomie 21?
- Trisomie 18?
- Trisomie 13?
- Geschlechtschromosomen?
- (Mikrodeletionen?)

RISIKOABSCHÄTZUNG!

PRÄNATALE TESTUNG?

- Ja oder Nein?
- Invasive Testung / *screening* Verfahren?
- Konsequenzen?
- Was tue ich bei einem auffälligen Ergebnis?
- Weitere Diagnostik (invasive Diagnostik, Array…)?
- Schwangerschaftsabbruch?
- Information/ Vorbereitung?

INFORMIERTE INDIVIDUELLE ENTSCHEIDUNG
„NICHT-WISSEN“ IST EINE OPTION

TAKE AWAY:

KARYOTYPISIERUNG IM LABOR

ZYTOGENETISCHE DIAGNOSEN
„ALTE“ + „NEUE“ METHODEN (KARYOTYP., FISH, ARRAY)

PRÄNATALDIAGNOSTIK –
EINE INFORMIERTE ENTSCHEIDUNG

TEAM

ZYTOGENETIK HUMANGENETIK RUB

www.rub.de/mhg

RUHR UNIVERSITÄT BOCHUM RUB