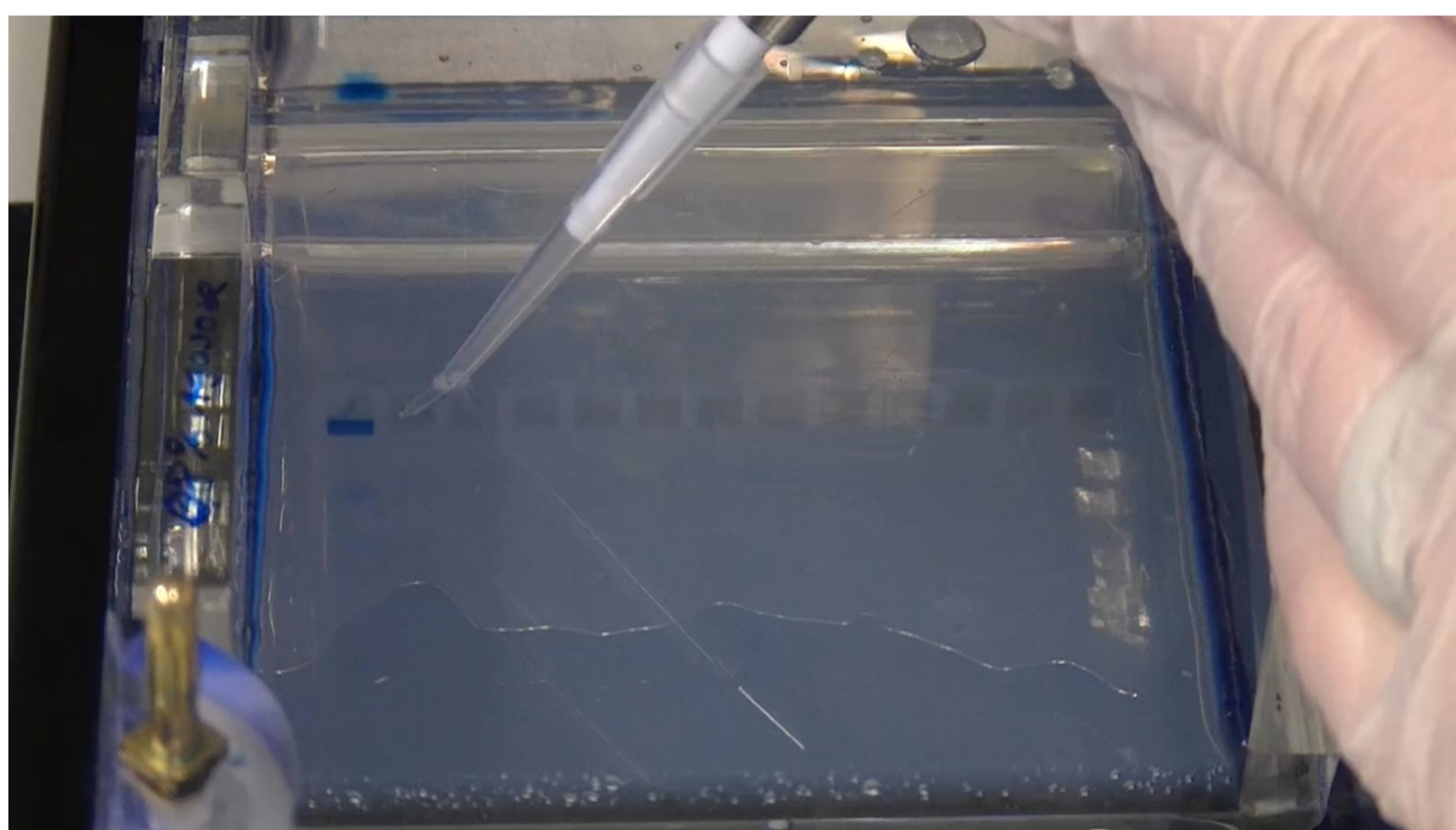


Projektleitung: Prof. Dr. med. Harald Rieder

Virtuelles Humangenetisches Labor - Molekulargenetik -

Ausgangssituation

Genetische Diagnostik nimmt in der Medizin einen immer größeren Stellenwert ein. Gemäß Gendiagnostikgesetz darf jeder Arzt genetische Diagnostik beauftragen. Bei der genetischen Diagnostik kommen je nach Fragestellung unterschiedliche Nachweisverfahren in Frage. Bei der Wahl des jeweiligen Verfahrens muss der Arzt wissen, welche Probe und welches Verfahren für die Beantwortung der Fragestellung am ehesten geeignet ist und welche Kosten damit verbunden sind.



Problem:

Für den zielgerichteten und kosteneffizienten Einsatz von genetischer Labordiagnostik sind Kenntnisse über die theoretischen Grundlagen, die praktische Umsetzung, den methodischen Aufwand und die klinische Aussagekraft des Verfahrens erforderlich. Die verfügbaren Lehrbücher geben hierzu nur unzureichend Auskunft.

Lösung

In dem Projekt wurden multimediale Präsentationen der Untersuchungsverfahren der molekulargenetischen Analyse entwickelt und in den klinischen Kontext gesetzt.

Folgende Verfahren wurden ausgewählt:

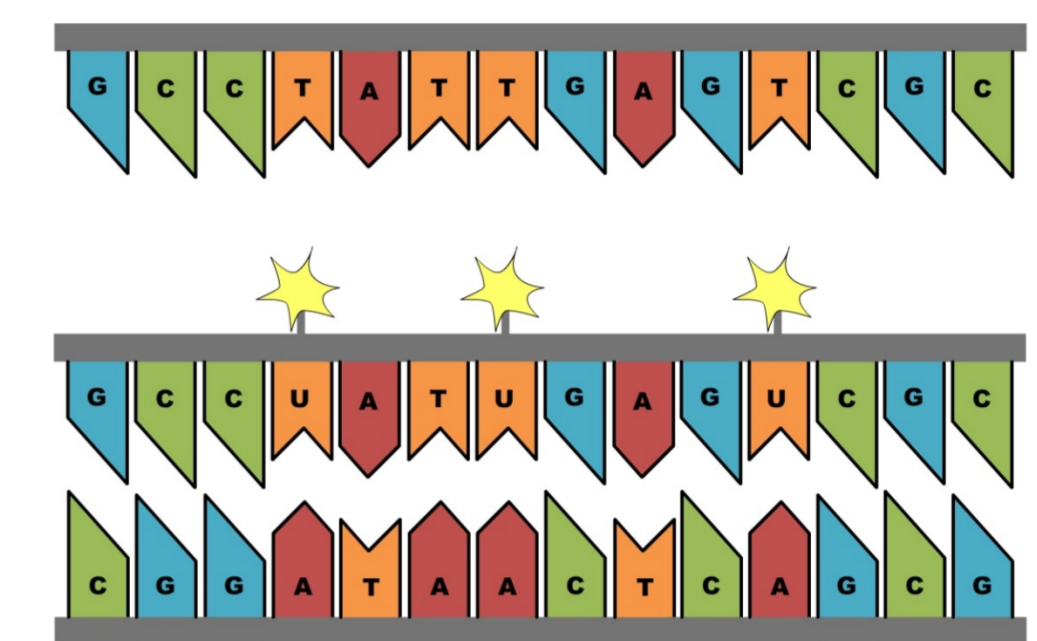
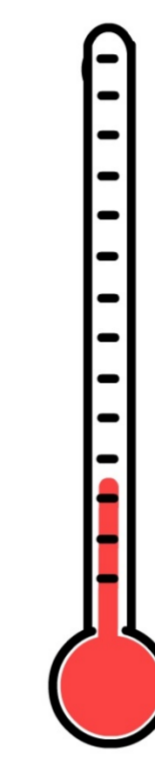
- Vergleichende Genom-Hybridisierung an Oligonukleotid-Arrays (Array-CGH, Molekulare Karyotypisierung)
- Southern blot-Hybridisierung und Analyse

Vorgehensweise

- Dokumentation der Laborabläufe in Videos
- Animationen zur visuellen Darstellung der molekularbiologischen Reaktionen
- Herstellung des klinischen Bezugs in CASUS-Fällen
- Veröffentlichung der Animationen und Lehrfilme in der Mediathek der Heinrich-Heine-Universität

Arbeitsmittel

- Videoaufnahmen: Camcorder JVC-GZ-GX1
- Videobearbeitung: Magix Academic Suite Pro
- Tonaufnahmen: Studio-Kondensator-Mikrofon G-Track, Samson
- Tonbearbeitung: Audacity
- Animationen: Adobe Flash Professional C6
- Online-Präsenz: CASUS-Lernplattform, HHU-Mediathek
- Computer: i7-3770 LGA1155, 8 GB RAM, 120 GB SSD, 2 TB SATA, Windows 8 pro
- Monitor: 27" ASUS VG278HE
- Wissenschaftliche Quellen für die Animationen: Alberts, B. et al., Molekularbiologie der Zelle, 5. Auflage, Wiley, Weinheim, 2011
Buselmaier, W., Biologie für Mediziner, 12. Auflage, Springer-Verlag, 2012



Wenn die Proben wieder gekühlt werden, dann hybridisieren die einzelsträngigen Moleküle zu komplementären Molekülen, einschließlich der verwendeten Sonde

Erstellte Lehrformate

- Animationen von

- Meiose bei der Frau
- Meiose beim Mann
- Befruchtung
- Chromosomale Fehlverteilung in Meiose I
- Chromosomale Fehlverteilung in Meiose II
- DNA-Markierung mittels Nicktranslation
- Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung

- Videos von Laborarbeiten

- Array-CGH
- Southern blot-Analyse

- CASUS-Fälle

- Fragiles X-Syndrom („Der wilde Paul“)
- 16p11-Mikrodeletion
- Marfan-Syndrom
- Muskeldystrophie Typ Duchenne
- Klinefelter-Syndrom
- Ullrich-Turner-Syndrom
- Fetales Alkohol-Syndrom
- Thalidomid-Embryopathie

Der wilde Paul (16 Karten) CASUS® Hilfe Beenden

Experte Clipboard Karte 11 von 16 | Southern Blot

Aufgabe Antwort

Frau Maier bittet Sie nach reiflicher Überlegung eine Familienanalyse zu machen, um festzustellen ob sie oder andere Familienmitglieder ebenfalls Träger einer Repeatexpansion des FMR1-Gens sind.

Sie machen auf Wunsch von Familie Maier einen Southern Blot der Familie.

1	Opa mütterlicherseits
2	Oma mütterlicherseits
3	Frau Maier
4	Herr Maier
5	Paul
6	Jenny

Aufgabe:

Bestimmen Sie anhand der Fragmentgröße, ob die Repeatanzahl im Normal-, Prämutations- oder Vollmutationsbereich liegt.

Southern-blot-Analyse des FMR1-Gens nach Verdau mit methylierungssensitivem Restriktionsenzym der DNA der Familienmitglieder.