

1

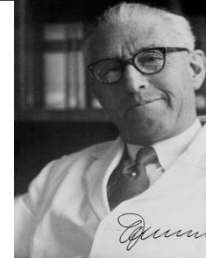
Mukoviszidose

lateinisch:
„mucus“ (Schleim);
„viscidus“ (zäh)

2

- Erbkrankheit, bei der Drüsen-sekrete zähflüssig werden
- zäher Schleim bildet sich; dieser kann nicht abfließen
- vor allem Lunge, Bauchspeichel-drüse und Darm betroffen
- Folgen: schwerer Husten, Lungen-entzündung, Atemnot, Verdauungs-störungen
- Therapien zur Milderung der Symptome: Sport, Atemübungen, spezielle Diäten, Einnahme von Antibiotika
- Heilung nicht möglich
- Lebenserwartung der Betroffenen ist verringert

3



Der Schweizer Kinderarzt Guido Fanconi beschrieb die Krankheit, bei der Atem-übungen zur Therapie einge-setzt werden, 1936.

Quelle: Von Ze'ev Aleksandrowicz - Contact us/Photo submission, CC BY-SA 3.0, <https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=5426025>, [abgerufen am 27.08.2018]

4

Ursache der 1936 beschriebenen Krankheit: Genmutation bei Chromosom 7

(Genmutation: Veränderung der Nukleotid-abfolge innerhalb eines Gens)

1

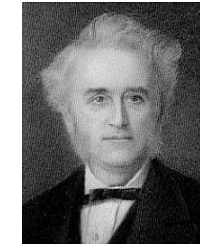
Trisomie 21, Down-Syndrom

benannt nach
John Langdon Down

2

- Krankheit, bei der das Chromosom 21 drei Mal vorliegt
- Kombination mehrerer Symptome, wie geringere Körpergröße, eher runde Gesichtsform, schräg gestellte Lidfalte, Fehlfunktionen innerer Organe (z. B. Herz)
- Betroffene: häufig sehr lebens-froh, musisch interessiert, geistige Entwicklung meist verlangsamt
- medizinische Behandlung der Organfehler und intensive För-derung erlauben sehr selbststän-diges Leben
- keine Heilung möglich
- Lebenserwartung: nur wenig verringert

3



John Langdon Down beschrieb das Syndrom im Jahre 1866

Quelle: By Sydney Hodges - St. George's University of London (<http://en.wikipedia.org/wiki/Image:JLHdown.jpg>), Public Domain, <https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=4664943>, [abgerufen am 27.08.2018]

4

Genommutation (Aneuploidie) liegt zugrunde, d. h. die Gesamtzahl der Chromosomen ist verändert.

(Aneuploidie: nur einzelne Chromosomen (hier: Chromo-som 21) sind vervielfacht)

1

Katzenschrei-Syndrom

auch:
Cri-du-chat-Syndrom

2

- Neugeborene schreien ähnlich wie kleine Katzen
- Syndrom zeigt sich durch verschiedene Symptome, z.B. kleiner Kopf, rundes Gesicht, weit auseinanderstehende Augen, Fehlbildungen des Gaumens, Hautfalte über den Augenlidern, schwach ausgebildete Muskeln, Fehlbildung innerer Organe (z.B. Herz, Nieren)
- Betroffene zeigen geistige Einschränkungen, sind aber meist heiter und lebhaft
- Symptome durch therapeutische Förderung positiv beeinflussbar
- nicht heilbar
- Lebenserwartung ist kaum eingeschränkt

3



Der französische Kinderarzt und Genetiker Jérôme Lejeune beschrieb das „Cri-du-chat“-Syndrom im Jahre 1963

Quelle: Von Fondation Jérôme Lejeune - Fondation Jérôme Lejeune, CC BY-SA 3.0, <https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=18007226>, [abgerufen am 27.08.2018]

4

Das von einem französischen Arzt beschriebene Syndrom ist Folge einer Chromosomenmutation; es fehlt ein Stück des Chromosoms 5

(Chromosomenmutation: eine - unter dem Mikroskop sichtbare - Veränderung eines Chromosoms)

1

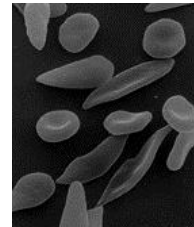
Sichelzellenanämie

„Anämie“: Blutarmut

2

- roter Blutfarbstoff (Hämoglobin) ist verändert
- Folge: bei Sauerstoffmangel verändern rote Blutzellen ihre Form; kann zur Verstopfung von Kapillaren führen (Durchblutungsstörungen, Gefäßverschlüsse, Unterversorgung der Organe, starke Schmerzen)
- Behandlung der Symptome, aber keine Heilung möglich
- Vorkommen der Krankheit: vor allem in Afrika, Mittelmeerraum, Asien
- heterozygote Träger erkranken seltener an Malaria
- Lebenserwartung Betroffener ist stark eingeschränkt

3



veränderte rote Blutzellen, die an eine Sichel erinnern, sind charakteristisches Merkmal der Krankheit

Quelle: Von NIDDK - (US government agency). The photo is attributed to Drs. Noguchi, Rodgers, and Schechter of NIDDK, Gemeinfrei, <https://de.wikipedia.org/wiki/Sichelzellenan%C3%A4mie#/media/File:Scklecells.jpg>, [abgerufen am 27.08.2018]

4

Ursache der Krankheit, die eine Veränderung der roten Blutzellen bewirkt: Genmutation bei Chromosom 11

(Genmutation: Veränderung der Nukleotidabfolge innerhalb eines Gens)

1

Polyploidie

griechisch:
„polyloos“ (vielfach)

2

- vor allem bei Pflanzen (z. B. Weizen, Farne, Orchideen), seltener bei einigen Tierarten (z.B. Amphibien, Lachsen)
- ganze Chromosomensätze sind vervielfacht
- Folge: höhere Stoffwechselaktivität, ertragreichere Pflanzen (größere Früchte)
- bei Züchtungsverfahren eingesetzt, dazu wird die Ausbildung der Spindelfasern in der Mitose durch Gift (Colchicin) verhindert

3



Die Gartenerdbeere ist eine polyploide Pflanze

Quelle: Von Walter J. Pilsak, Waldsassen - German Wikipedia, CC BY-SA 3.0, <https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=525739>, [abgerufen am 27.08.2018]

4

Folge einer Genommutation, der Veränderung der Chromosomenanzahl. Es liegen mehr als zwei komplette Chromosomensätze vor; somit sind nicht nur einzelne Chromosomen vervielfacht.

1

Phenylketonurie (PKU)

„Phenylketone“ werden mit Urin abgegeben

2

- Stoffwechselkrankheit: eine Aminosäure (Phenylalanin) wird im Körper angereichert
- Folgen: Schädigung von Nervenzellen in der frühkindlichen Entwicklung (geistige Behinderung), Fehlen von Melanin (helle Haut, blonde Haare)
- Therapie: Test auf PKU bei Neugeborenen und spezielle Diät (Verzicht auf Phenylalanin)
- Krankheitsursache kann nicht beseitigt werden
- Betroffene haben eine normale Lebenserwartung

3



Neugeborene werden auf die Stoffwechselkrankheit getestet. Dafür wird etwas Blut abgenommen.

Quelle: Von U.S. Air Force photo/Staff Sgt Eric T. Sheler - USAF Photographic Archives (image permalink), Gemeinfrei, <https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=3268429>, [abgerufen am 27.08.2018]

4

PKU:
Folge einer Genmutation bei Chromosom 12

(Genmutation:
Veränderung der Nukleotidabfolge innerhalb eines Gens)

1

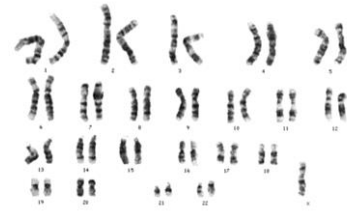
Turner-Syndrom

benannt nach Henry H. Turner

2

- Erbkrankheit, die nur Frauen betrifft
- Merkmale sind wenig auffallend, typische Kennzeichen: Kleinwüchsigkeit, gedrungener Körperbau, Fehlfunktionen innerer Organe, deutliche Hautfalten am Hals, Ausbleiben der Pubertät (Unfruchtbarkeit)
- durch Hormone kann körperliche Entwicklung reguliert werden
- Heilung nicht möglich
- Lebenserwartung ist nicht eingeschränkt

3



Karyogramm einer Frau

Quelle: By No machine-readable author provided. The cat-commonswiki assumed (based on copyright claims). - No machine-readable source provided. Own work assumed (based on copyright claims)., CC BY-SA3.0, <https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=1285283>, [abgerufen am 27.08.2018]

4

Turner-Syndrom: Betroffene Frauen besitzen statt zwei X-Chromosomen nur ein X-Chromosom

(Genommutation (Aneuploidie): Chromosomenanzahl einzelner Chromosomen ist verändert)

1

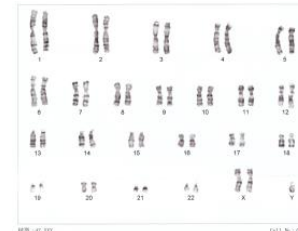
Klinefelter-Syndrom

benannt nach Harry F. Klinefelter

2

- Erbkrankheit, die nur bei Männern auftritt
- in den Hoden wird zu wenig Testosteron gebildet
- Merkmale: überdurchschnittliche Größe, evtl. Bildung kleiner Brüste, spätes Einsetzen der Pubertät, Unfruchtbarkeit
- Hormongaben (Testosteron) zur Regulierung der körperlichen Entwicklung
- Lebenserwartung ist nicht beeinflusst

3



Karyogramm eines Mannes

Quelle: By User:Nami-ja - Own work, Public Domain, <https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=6094574>, [abgerufen am 27.08.2018]

4

Klinefelter-Syndrom: Neben einem Y-Chromosom sind zwei X-Chromosomen vorhanden

(Genommutation (Aneuploidie): Chromosomenanzahl einzelner Chromosomen ist verändert)



1

Blank area for drawing or notes.

2

Blank area for drawing or notes.

3

Blank area for drawing or notes.

4

Blank area for drawing or notes.



1

Blank area for drawing or notes.

2

Blank area for drawing or notes.

3

Blank area for drawing or notes.

4

Blank area for drawing or notes.



Spielanleitung

Ihr könnt das Spiel in kleinen Gruppen (mindestens zu dritt) spielen. Die Karten werden gemischt und gleichmäßig verteilt. Hat ein Spieler bereits ein vollständiges Quartett (Karten 1 - 4 einer bestimmten Mutation) auf der Hand, legt er es gleich auf den Tisch.

Der erste Spieler fragt einen beliebigen Mitspieler nach einer Karte, die ihm zur Vervollständigung eines Quartetts fehlt. Da die Karten nur mit Ziffern gekennzeichnet sind, muss der Fragende zur genauen Identifizierung der gewünschten Karte Informationen seines Quartetts nennen. Besitzt der Befragte die passende Karte, muss er sie abgeben. Der erste Spieler fragt nach der nächsten Karte. Besitzt ein Befragter die Karte nicht, ist er mit dem Fragen dran. Sind alle Quartette komplett und abgelegt, stellt jeder Spieler anhand der Karten eines Quartetts das dargestellte Mutationsbeispiel in eigenen Worten vor.

Spielanleitung

Ihr könnt das Spiel in kleinen Gruppen (mindestens zu dritt) spielen. Die Karten werden gemischt und gleichmäßig verteilt. Hat ein Spieler bereits ein vollständiges Quartett (Karten 1 - 4 einer bestimmten Mutation) auf der Hand, legt er es gleich auf den Tisch.

Der erste Spieler fragt einen beliebigen Mitspieler nach einer Karte, die ihm zur Vervollständigung eines Quartetts fehlt. Da die Karten nur mit Ziffern gekennzeichnet sind, muss der Fragende zur genauen Identifizierung der gewünschten Karte Informationen seines Quartetts nennen. Besitzt der Befragte die passende Karte, muss er sie abgeben. Der erste Spieler fragt nach der nächsten Karte. Besitzt ein Befragter die Karte nicht, ist er mit dem Fragen dran.

Sind alle Quartette komplett und abgelegt, stellt jeder Spieler anhand der Karten eines Quartetts das dargestellte Mutationsbeispiel in eigenen Worten vor.