

Projekttag der HumanbiologInnen

## **Humangenetisches Praktikum an der Medizinischen Universität, Sektion Humangenetik in Innsbruck**

Wenn in Familien eine bestimmte, offensichtlich erbliche Krankheit vorliegt, stellt sich die Frage nach dem Risiko für die Nachkommen, ebenfalls zu erkranken.

Dieses Risiko sollten wir für zwei Familien, im Falle der Cystischen Fibrose, einer der häufigsten autosomal rezessiv vererbten Krankheiten in Europa, herausfinden.

Mag. Dr. Albert Amberger, der diesen Praktikumsteil leitete, erklärte uns zunächst, wie derartige Stammbaumanalysen an der Klinik durchgeführt werden.

Danach starteten wir mit der praktischen Durchführung der molekulargenetischen Diagnostik des CFTR-Gens (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator Gen). Wir bekamen die DNAs der Familie Huber und Familie Riegler. Aus Datenschutzgründen wurden die Familiengeschichten und Namen erfunden. Trotzdem stellten die Fälle reale Situationen aus der Praxis einer genetischen Beratung dar.

Zuerst mussten wir die DNA der zu untersuchenden Personen vervielfältigen. Dazu führten wir eine Polymerase-Kettenreaktion (PCR) durch. Die Trennung der vervielfältigten Amplifikationsprodukte erfolgte dann mit Hilfe einer Elektrophorese. Diese Methode haben wir auch schon in der Schule beim Experiment „genetischer fingerprint“ durchgeführt. Das Einfüllen der Proben in die sehr kleinen Geltaschen bereitete uns daher keine Probleme!

Die darauf folgende Sequenzierung der Proben konnten wir aus zeitlichen Gründen nicht selbst durchführen. Wir bekamen aber die Ergebnisse der Sequenzierung und mussten nun die Nukleotidsequenzen der eventuell vorhandenen Mutationen finden. Das war schwieriger, als es klingt. Doch mit Hilfe von Hr. Dr. Amberger schafften wir es und konnten die Anlageträgerschaften der Familienmitglieder ermitteln.

Am Nachmittag lernten wir mit Frau Mag. Birgit Krabichler, wie man Chromosomenkarten (Karyogramme) legt. Sie erklärte uns zunächst, wie man die einzelnen Chromosomen des Menschen unterscheiden kann. Dann erhielten wir eine Abbildung von Chromosomen in der Metaphase einer Zellteilung. Nun ging es ans Schnipseln. Wir mussten alle 46 oder 47 Chromosomen genau ausschneiden und ordnen. Das erforderte sehr viel Geduld! An den fertigen Karyogrammen konnten wir dann sehen, ob eine Genom- oder Chromosomenmutation vorliegt oder nicht.

Es war ein anstrengender, aber sehr interessanter Praktikumstag, für den wir uns bei Mag. Dr. Albert Amberger und Frau Mag. Birgit Krabacher nochmals sehr herzlich bedanken möchten!

Die HumanbiologInnen der 8. Klassen

