

Sip 07.07.2008

67. Eine 25jährige Schwangere kommt in der 8. SS woche zur genetischen Beratung. Ihr Brunder hat ein Downsyndrom. Sie will wissen ob das Risiko erhöht ist, dass das ungeborene Kind mit einem DownSyndrom zur Welt kommen wird. Welche Untersuchung sollte zur genauen Abschätzung des Risikos zuerst gemacht werden?

Chromosomenanalyse beim Bruder der Schwangeren

68. Ein gesundes Paar hat 3 Töchter mit einer dominant vererbten Erkrankung. Welche Situation ist am wahrscheinlichsten?

Inkomplette Penetranz eine Elternteil ist Mutationsträger

SIP4, 13. Juli 2007

Was ist die häufigste monogene Ursache von geistiger Retardierung?

Fra-X-Syndrom

Jugendliche mit Prader Willi Syndrom weisen unbehandelt in der Regel eine Adipositas permagna auf. Welche Aussage zur präperinatalen Anamnese von PWS-Patienten ist korrekt?

Es findet sich eine neonatale muskuläre Hypotonie, Dystrophie und Trinkschwäche.

Welcher Tumor kann bei familiärem MammaCA und BRCA Mutation als assoziierter Tumor auftreten?

Prostatakarzinom

Sip4, 17.9.07

Welche Parameter spielt bei der Mutationsdetektionsrate keine Rolle?

A: Penetranz

Welche Aussage ist richtig?

A: Häufigste Chromosomenveränderung beim Downsyndrom ist freie Trisomie 21

Welche Aussage ist richtig?

A: Bei einer gesunden Frau ist, mit einer positiven Familienanamnese von Mamma- und Ovarialcarcinom bei Nachweis einer Brca1 Mutation ein lebenslanges Risiko für Mamma-CA von 60-80%

SIP4 12/09/08

Wie ist ein Syndrom in der Medizinischen Genetik definiert?

A: Muster von Anomalien von denen bekannt ist oder angenommen werden kann dass eine gemeinsame Ursache besteht.

Welche Aussage ist richtig?

A: Gefährlichste Komplikation bei einem Patienten mit Marfan Syndrom?

Aortendissektion

Wozu werden physiologische Verfahren der Audiologischen Diagnostik verwendet?

A: Zur Testung der Verarbeitung von Akustischer Informationen auf unterschiedlichen Niveau.