

## A Grundlagen

- 1 Chromosomen, Gene, Proteine
- 2 Chromosomenanalyse
- 3 FISH
- 4 Array-CGH
- 5 Genanalyse
- 6 Sequenzierung: Sanger und NGS

## B Zytogenetik

- 7 Weiblicher Chromosomensatz (46,XX)
- 8 Männlicher Chromosomensatz (46,XY)
- 9 Keimzellbildung, Befruchtung, Non-Disjunction
- 10 Trisomie 21 (Down-Syndrom)
- 11 Trisomie 13/18
- 12 Klinefelter-Syndrom
- 13 Turner-Syndrom
- 14 Triple-X-Syndrom
- 15 Triploidie
- 16 Reziproke Translokation
- 17 Robertson-Translokation

## C Pränataldiagnostik

- 18 Basisrisiko
- 19 Mütterliches Altersrisiko
- 20 Chorionzottenbiopsie (CVS)
- 21 Amniozentese (AC)
- 22 Nicht-invasiver Pränataltest (NIPT)
- 23 Chromosomenstörungen:  
Schwangerschaft und Geburt (Eisberg)

## D Erbgänge

- 24 Autosomal-dominanter Erbgang
- 25 Autosomal-rezessiver Erbgang
- 26 X-chromosomal Erbgang
- 27 Mitochondriale Vererbung
- 28 Keimzellmosaik

## E Kinderwunsch

- 29 Wiederholte Fehlgeburten
- 30 Schwangerschaft: Eisprung bis Einnistung
- 31 IVF und ICSI
- 32 Polkörper- und Präimplantationsdiagnostik
- 33 Verwandtenehe

## F Krebserkrankungen

- 34 Wie entsteht Krebs?
- 35 Darmkrebs
- 36 Brust- und Eierstockkrebs

## G Häufige Fragestellungen

- 37 Entwicklungsstörung
- 38 Fragiles-X-Syndrom
- 39 Prader-Willi-Syndrom
- 40 Angelman-Syndrom
- 41 Noonan-Syndrom
- 42 Mikrodeletions-Syndrom 22q11
- 43 Neurofibromatose
- 44 Marfan-Syndrom
- 45 Mukoviszidose
- 46 Stoffwechselstörungen
- 47 Myotone Dystrophie Typ 1
- 48 Chorea Huntington
- 49 Hämophilie
- 50 Thrombophilie