

Karyotypeanalyse med kvantitativ-fluorescens-PCR (QF-PCR)

En interaktiv opgave udviklet til i-bogen Biologi i udvikling

Fluorescens-PCR kromosomtalsanalyser

Fluorescenssignal

Kromosom 13 Markør 1 Markør 2

Kromosom 18 Markør 1 Markør 2

Kromosom 21 Markør 1 Markør 2

DNA-størrelse

Kromosom X Markør 1 Markør 2

Kromosom Y Markør 1 Markør 2

DNA-størrelse

Tjek dine svar

Prøv igen

Korrekt analyse af autosomerne

Normalt antal autosomer (2 af hvert autosom) Patau syndrom (trisomi 13)

Edwards syndrom (trisomi 18) Downs syndrom (trisomi 21)

Korrekt analyse af kønskromosomerne

Kvinde med normalt antal kønskromosomer (XX) Turner syndrom (X0) Triple-X syndrom (XXX)

Mand med normalt antal kønskromosomer (XY) Klinefelter syndrom (XXY) Jacobs syndrom (XYY)

Vejledning

Den interaktive opgave er nyudviklet og endnu ikke integreret i i-bogen på Lix/Gymportalen, men kan med fordel benyttes ved læsning af opslaget **Moderkagebiopsi og fostervandsprøve (92)**. Opgaven er let at bruge. Ved at trykke på knappen "Prøv igen" genereres en ny prøve der kan have en eller flere af de kromosomtalsmutationer der er beskrevet i figur 2 på opslaget **Når der sker fejl i meiosen (113)**. Karyotyperne dannes tilfældigt uden hensyn til de enkelte kromosomtalsmutationers empiriske hyppighed.

Opgaven tager udgangspunkt i 2 mikrosatellit-markører (STR-markører) på hvert af kromosomerne 13, 18, 21, X og Y. Man bruger ofte to eller flere markører på hvert kromosom for at øge specificiteten i analysen. Hvis de to markører ikke viser samme resultat, er konklusionen ikke entydig og så må man eventuelt dyrke cellerne og lave en traditionel karyotypeanalyse, se den interaktive opgave nederst på opslaget **Når der sker fejl i meiosen (113)**.

En markør er et bestemt område af et givent kromosom som indeholder en såkaldt mikrosatellit. En mikrosatellit er blot en lille sekvens af DNA, fx $(ATC)_n$ der er gentaget n antal gange. Mikrosatelliter muterer ofte ved at der bliver flere eller færre gentagelser, og derved opstår der forskel på længden af dette markørområde fra kromosom til kromosom. En top på diagrammet viser mængden af en bestemt markør i celleprøven. Placeringen af en top på x-aksen afhænger af størrelsen af mikrosatellitten, så forskellige alleler har toppe forskellige steder. Ser man fx som på den viste figur to små toppe på kromosom 13 (både i markør 1 og 2) så betyder det at markøren findes i to kopier med forskellig længde. Da markøren sidder på kromosom 13 må personen have to kopier af kromosom 13. Ser man derimod på kromosom 18, ses tre toppe, hvilket må skyldes at prøven har tre kopier af kromosom 18, og altså trisomi 18. Analysen af markør 2 på X-kromosomet viser kun en ca. dobbelt så stor top. Årsagen til dette er at denne celledens X-kromosomer har præcis den samme allel i denne markør. Ved at se på antal og størrelse af toppene ved hver markør kan man altså udlede at denne prøve kommer fra en celle med karyotypen $(47, XX + 18)$. Knappen "Tjek dine svar" kan bruges til at vise om ens analyse er korrekt eller ej både i forhold til autosomerne og kønskromosomerne.