

Gonadendysgenese

Kasusistik

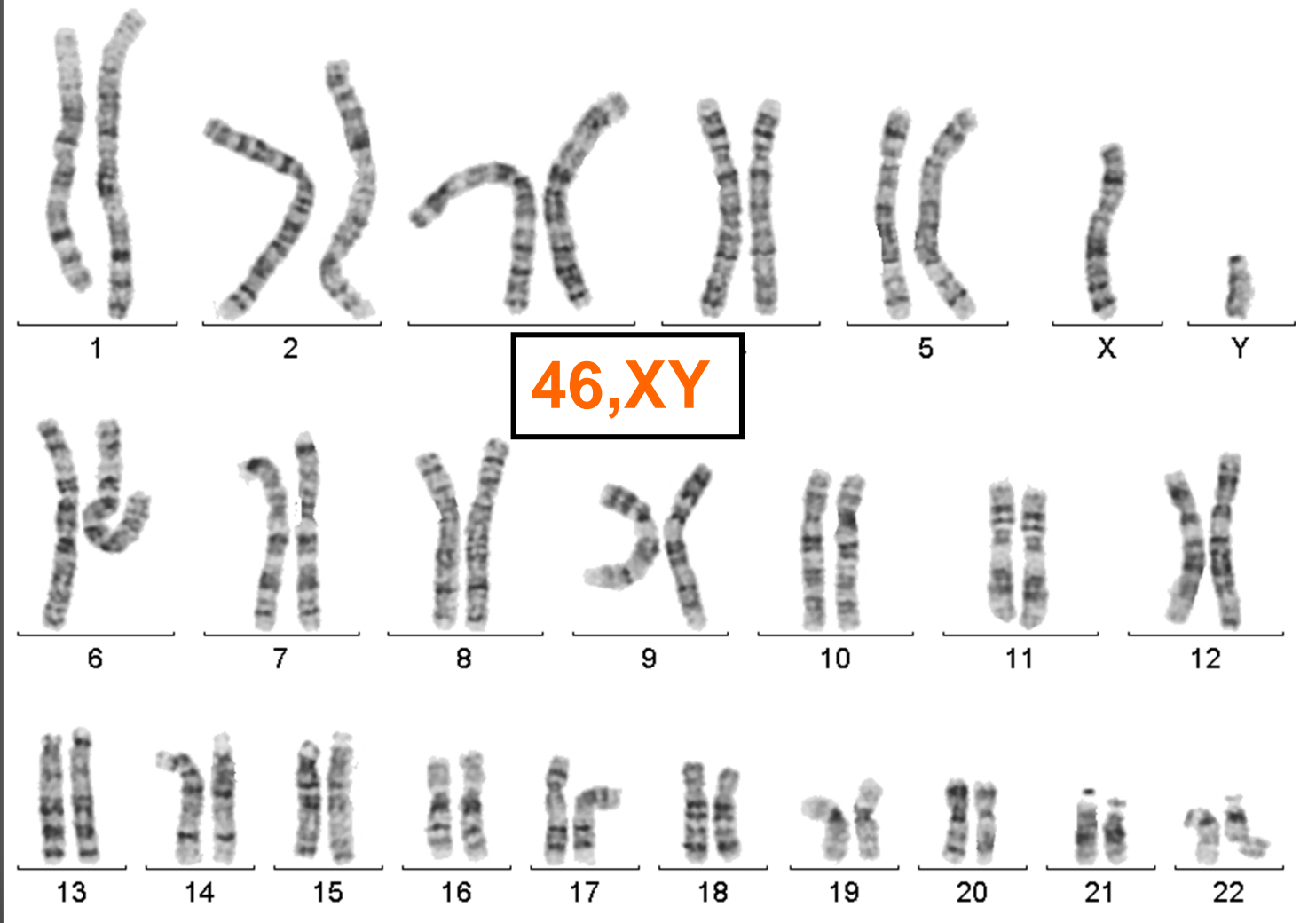
Gesellschaft für Geburtshilfe & Gynäkologie in Berlin
24.11.2010

Horst Lübbert
Gynäkologikum Berlin

Rolf-Dieter Wegner
Zentrum für Pränataldiagnostik Kudamm 199
und
Institut für Medizinische Genetik & Humangenetik
Charité – Campus Virchow
www.kudamm-199.de

Gonadendygenese – Kasuistik/Zytogenetik

Zentrum für Pränataldiagnostik – Kudamm 199



Gonadendygenese - Zytogenetik

Lymphozyten (n = 20)

46,XY	(n=16)
45,XY,-14	(n= 1)
45,XY,-17	(n= 1)
45,X	(n= 2)

Mosaik vs. Artefakt

Gonadendygenese - Zytogenetik

Lymphozyten (2 Kulturen n = 100)

46,XY (n=92)

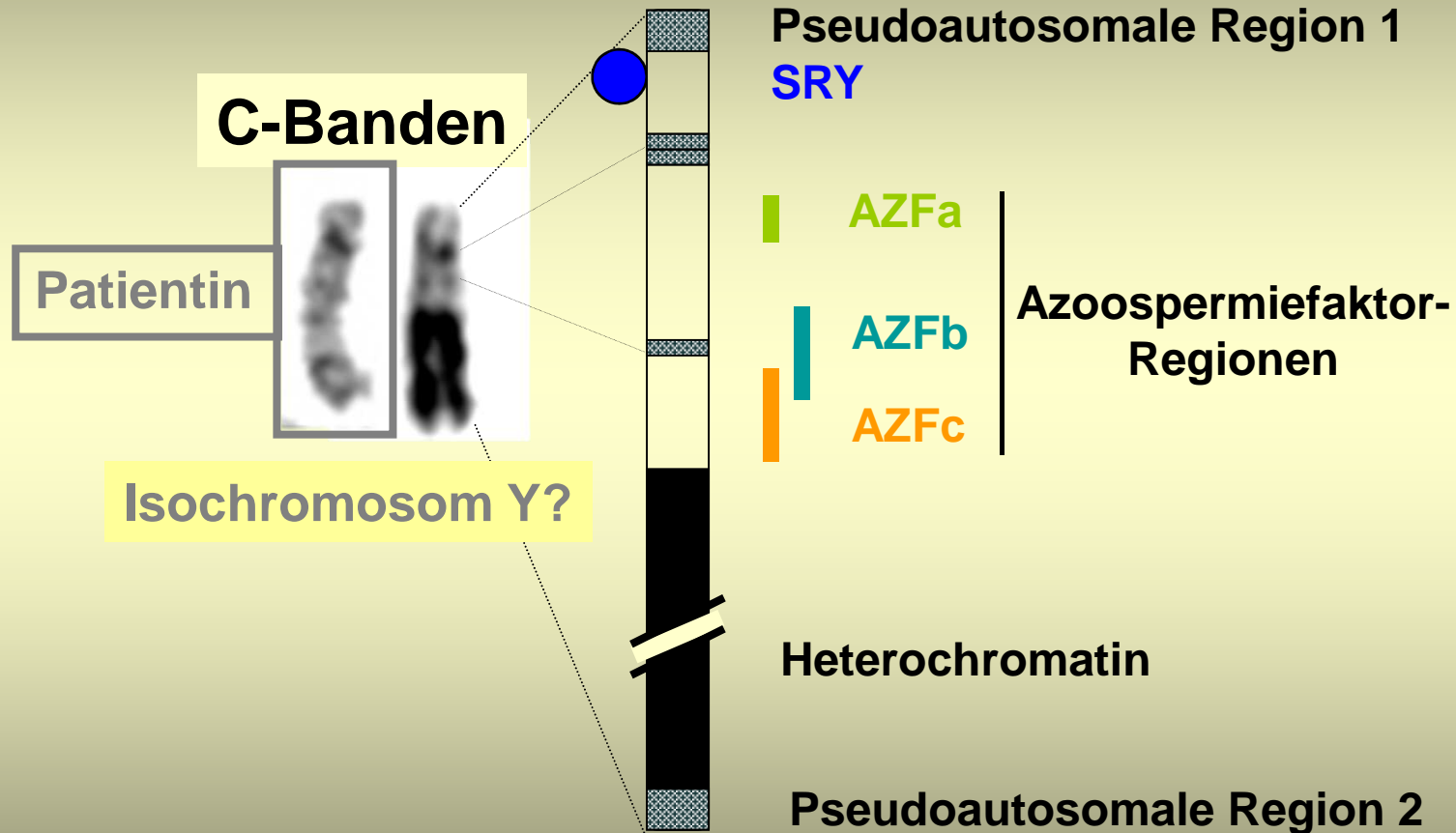
45,X (n= 8)

Turner Syndrom-Mosaik: 8 % X0

mos 45,X[8]/46,XY[92]

Ist das Y-Chromosom normal?

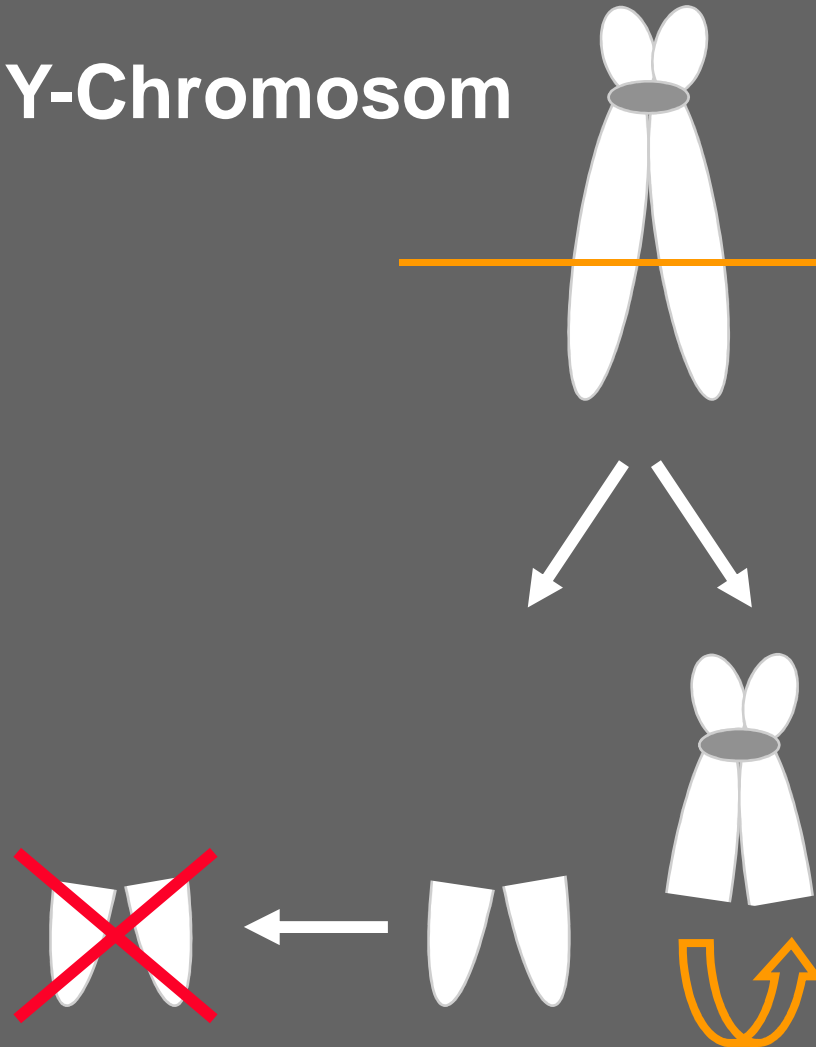
Y-Chromosom – Genetische Struktur



Ref.: Wegner und Bloechle, 2009

Isochromosom Y - Entstehung

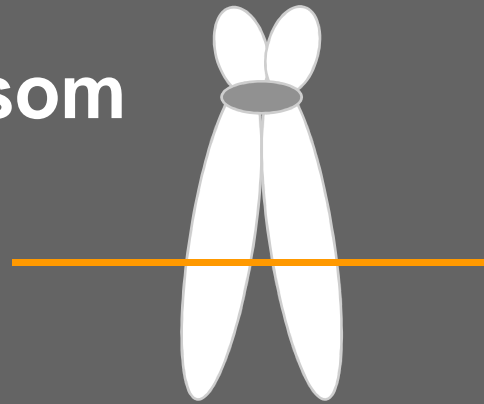
Y-Chromosom



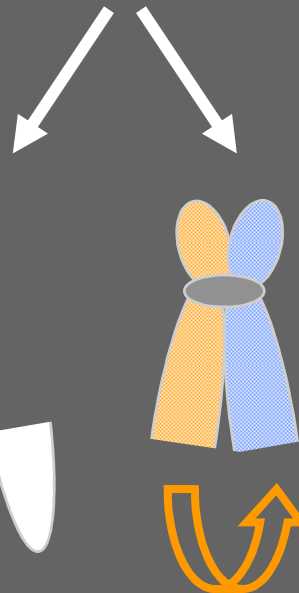
Bruchereignis

Isochromosom Y - Entstehung

Y-Chromosom



Bruchereignis



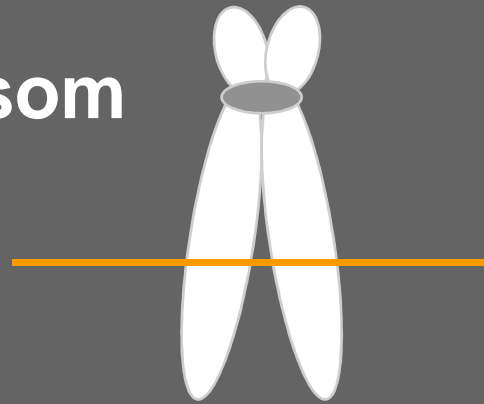
Isochromosom Y



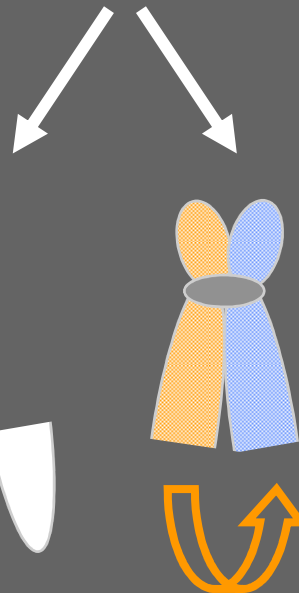
idic

Isochromosom Y - Entstehung

Y-Chromosom



Bruchereignis

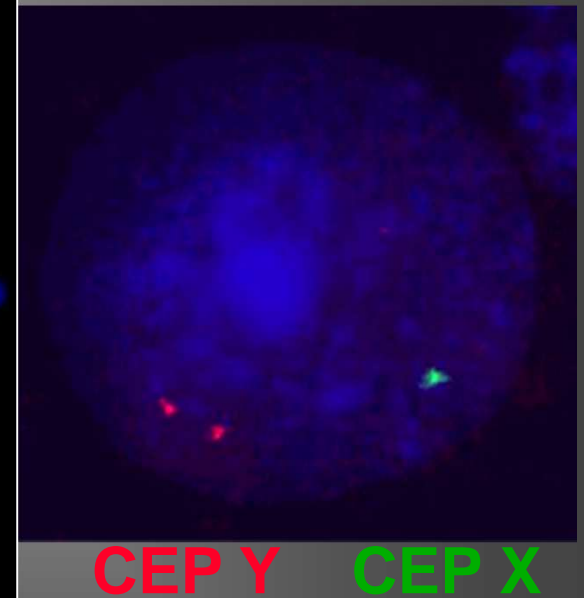
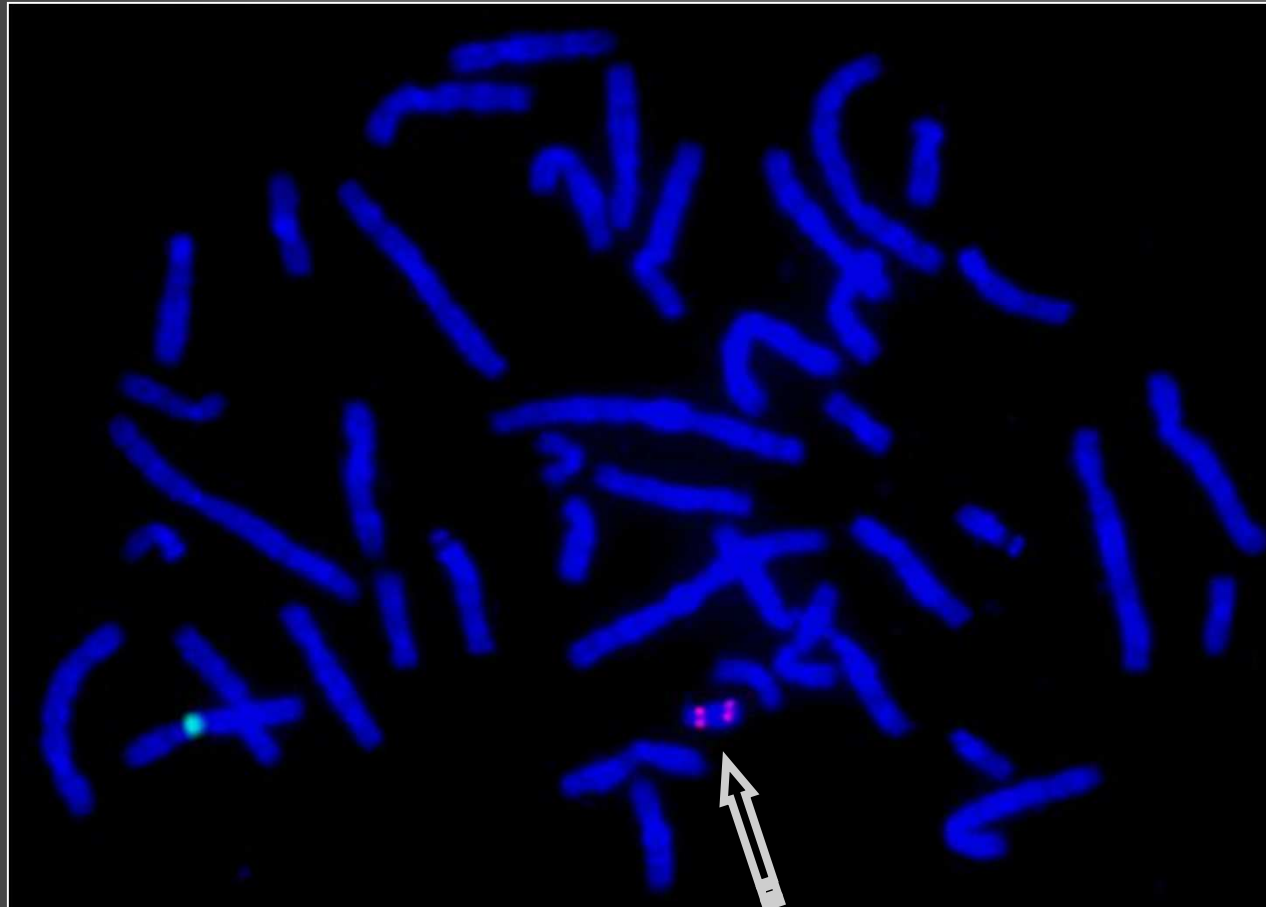


Isochromosom Y



FISH
CEP Y

Isochromosom Y – FISH-Analyse/Zellkerne

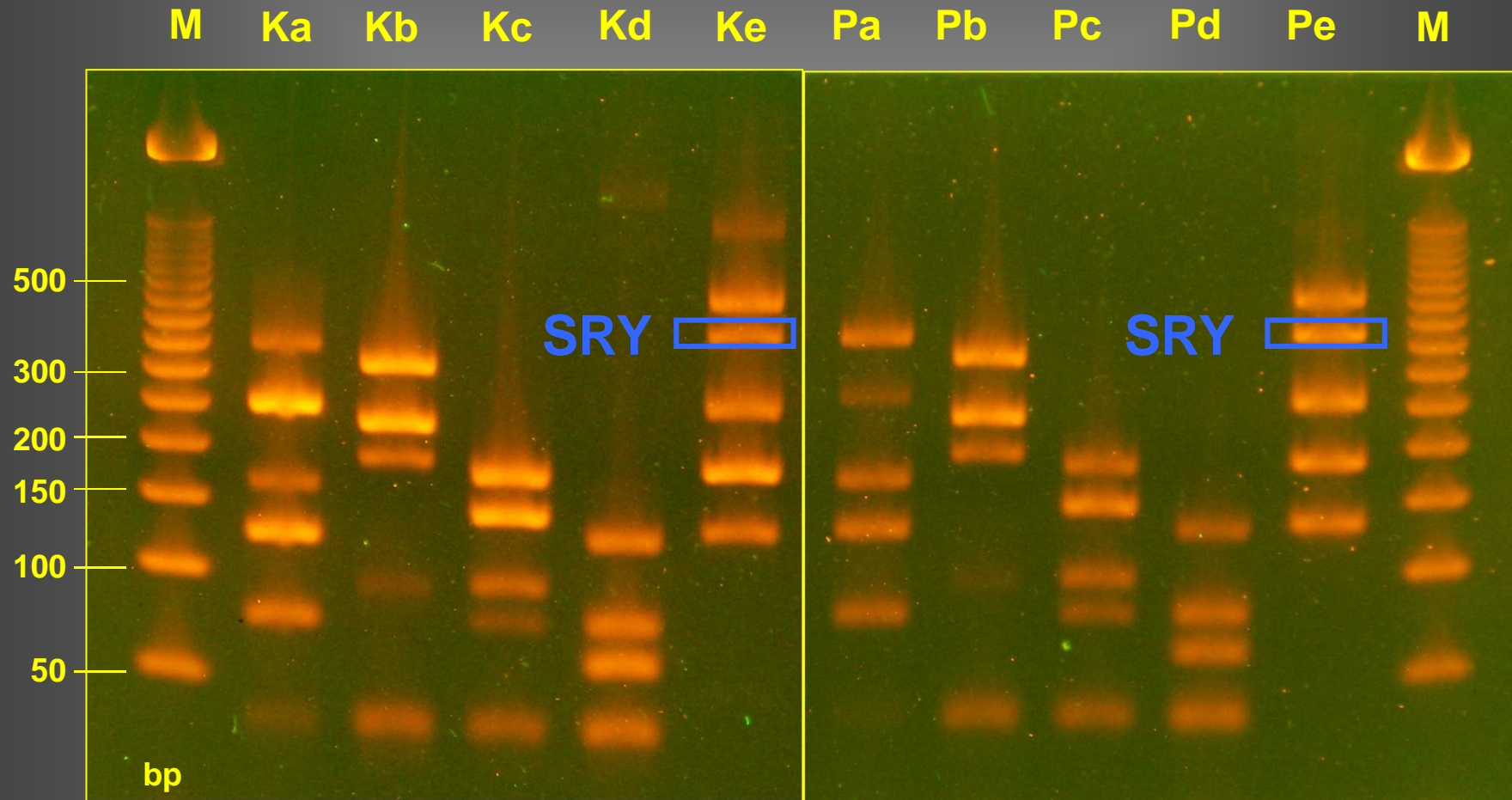


CEP Xx1, Yx2 :	171	(85,5 %)	(Y=Doppelsignale)
CEP Xx1, Yx0:	29	(14,5 %)	

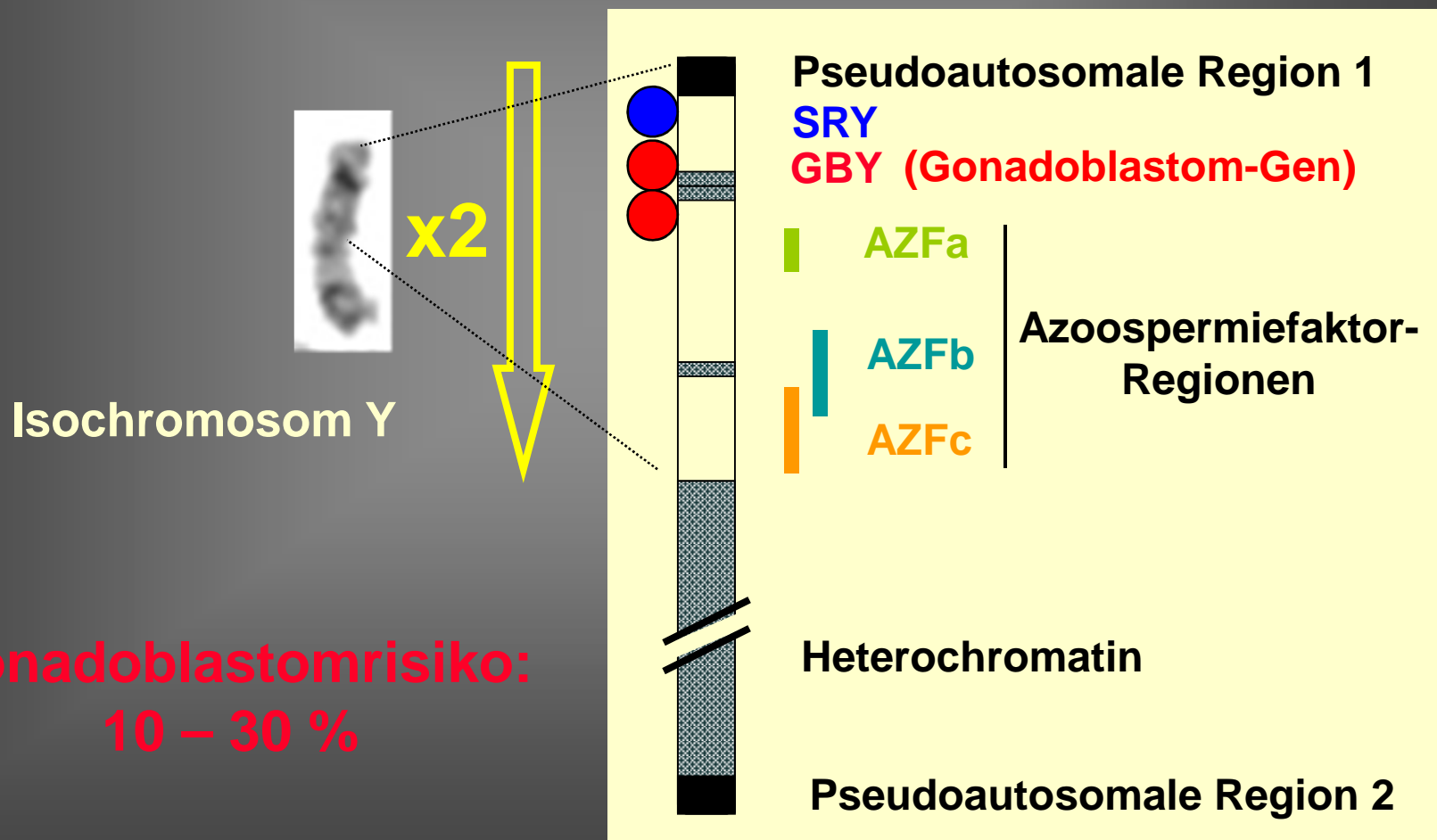
Was ist mit dem SRY-Gen?

Zusammensetzung des Isochromosoms?

Isochromosom Y – DNA-Analyse



Isoschromosom Y – Genetische Konstitution



**Gonadoblastomrisiko:
10 – 30 %**

Genotyp-Phänotyp Diskrepanz

Ursache?

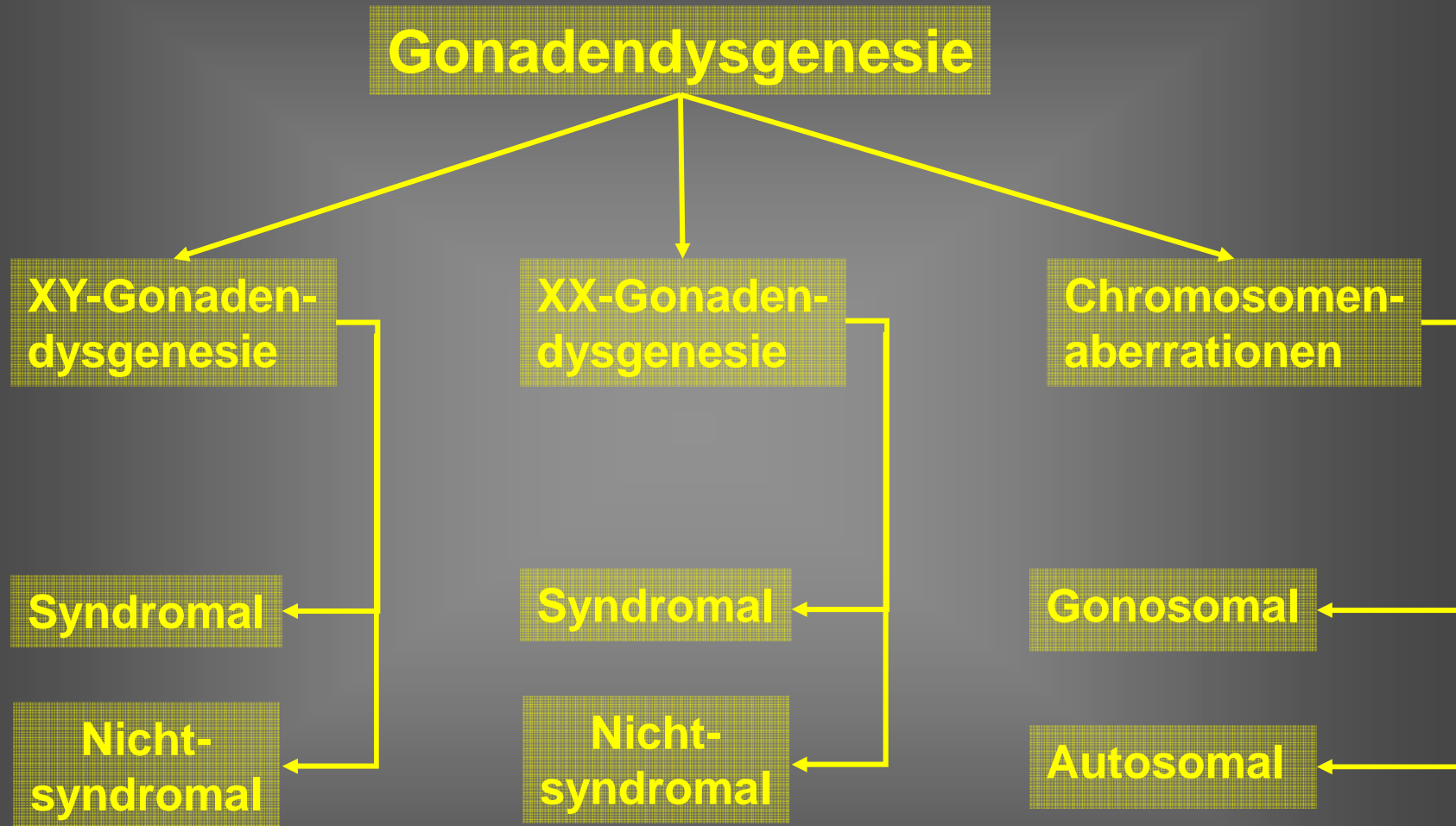
1. Mutation des SRY-Gens (oder Downstream-Gen)?
2. Gewebespezifische Mosaikverteilung?

Analyse der Gonaden (Neitzel, CCV)

Linke Gonade: kein Zellwachstum

Rechte Gonade: 45,X [72 %]/46,X,idic(Y) [28 %]

Gonadendygenese – Klassifikation



Vielen Dank für Ihre Aufmerksamkeit !

Y

X