

Inhaltsverzeichnis

I Allgemeine Zellbiologie, Zellteilung und Zelltod	3	Zellkommunikation und Signaltransduktion	52
1 Zellbegriff und Zelltypen	3	3.1 Allgemeine Prinzipien	52
1.1 Die Zelle	3	3.1.1 Formen der Signalübertragung	52
1.2 Zelltypen	3	3.1.2 Signalverstärkung	52
1.2.1 Protozyten	3	3.2 Signalmoleküle	53
1.2.2 Euzyten	3	3.2.1 Hormone	53
1.3 Endosymbiontentheorie	6	3.2.2 Stickstoffmonoxid	53
2 Zelluläre Strukturelemente	9	3.3 Signalrezeptoren	54
2.1 Plasmamembran	9	3.3.1 Ionenkanalgekoppelte Rezeptoren	54
2.1.1 Funktion	9	3.3.2 G-Proteingekoppelte Rezeptoren	55
2.1.2 Aufbau	10	3.3.3 Enzymgekoppelte Rezeptoren	55
2.1.3 Biosynthese von Membranbestandteilen .	12	4 Zellzyklus und Zellteilung	57
2.1.4 Stofftransport durch die Zellmembran .	13	4.1 Intermitosezyklus	57
2.1.5 Glykokalix	16	4.1.1 G ₁ -Phase	57
2.1.6 Zellverbindungen	17	4.1.2 S-Phase	58
2.2 Zellkern	19	4.1.3 G ₂ -Phase	58
2.2.1 Kerngestalt	19	4.1.4 G ₀ -Phase	58
2.2.2 Kernanzahl	20	4.1.5 Kontrollmechanismen im Zellzyklus	59
2.2.3 Kernbestandteile	20	4.2 Mitose und ihre Stadien	61
2.2.4 Transkription und Replikation im Lichtmikroskop	24	4.2.1 Prophase	61
2.3 Zytoplasma und Zytosol	25	4.2.2 Prometaphase	61
2.4 Ribosomen	26	4.2.3 Metaphase	62
2.4.1 Aufbau	26	4.2.4 Anaphase	63
2.4.2 Funktion	27	4.2.5 Telophase	64
2.5 Endoplasmatisches Retikulum	27	4.2.6 Zytokinese	64
2.5.1 Aufgaben	28	4.2.7 Mitoseindex	64
2.5.2 Formen	28	4.2.8 Chromosomenanalyse	64
2.6 Golgi-Apparat	30	4.2.9 Zytostatika	66
2.6.1 Cis-trans-Golgi-Netzwerk	30	4.3 Amitotische Veränderung des Chromosomensatzes	66
2.6.2 Membranvermittelte Transportvorgänge .	32	4.3.1 Endomitose	66
2.7 Lysosomen	36	4.3.2 Zellfusion	66
2.7.1 Intrazelluläre Verdauung	36	4.3.3 Amitose	66
2.8 Peroxisomen	38	4.4 Regeneration und funktionelle Veränderungen	67
2.9 Mitochondrien	39	4.4.1 Vermehrung von Stammzellen	67
2.9.1 Aufbau	39	4.4.2 Adaption von Zellen	68
2.10 Zytoskelett	42	5 Meiose (Keimzellbildung)	70
2.10.1 Mikrotubuli	42	5.1 Entwicklung der Geschlechtszellen	70
2.10.2 Intermediärfilamente	44	5.2 Ablauf der Meiose	70
2.10.3 Aktinfilamentsystem	45	5.2.1 S-Phase	70

5.2.2	Verlauf der 1. Reifeteilung	71	7.7.3	Regulation der Transkription	101
5.2.3	Verlauf der 2. Reifeteilung	73	7.7.4	Processing und Splicing der RNA	103
5.3	Funktion und Fehlfunktionen der Reifeteilung	73	7.7.5	Transfer-RNA (tRNA)	105
5.3.1	Verteilung des Erbguts	73	7.7.6	Ribosomale RNA (rRNA)	107
5.3.2	Chromosomenfehlverteilungen	75	7.8	Hemmung der Transkription	108
5.4	Spermato- und Oogenese	75	7.8.1	Genregulation, differenzielle Genaktivität	108
5.4.1	Entwicklung des Spermiums	75	7.8.2	Differenzielle Genaktivität	108
5.4.2	Entwicklung der Oozyte	76	7.9	Translation	110
6	Zelltod	80	7.9.1	Ablauf der Translation	111
6.1	Apoptose	80	7.9.2	Hemmung der Translation	113
6.2	Nekrose	81	7.10	Kartierung und Klonierung von Genen	114
			7.10.1	Physikalische Kartierung nach klassischem Ansatz	114
II	Grundlagen der Humangenetik		7.10.2	Hochauflösende physikalische Kartierungsmethoden	116
7	Organisation und Funktion eukaryotischer Gene	85	7.10.3	Genetische Kartierung – Kopplungsanalysen	118
7.1	Träger der Erbinformation	85	7.10.4	Klonierungsverfahren	120
7.1.1	Experimenteller Beweis	85	7.11	Genfamilien	122
7.1.2	RNA als Träger genetischer Information .	86	7.12	Der allgemeine Aufbau des menschlichen Genoms	123
7.2	Aufbau der DNA	86	7.12.1	Das Kerngenom	124
7.2.1	Bestandteile	86	7.12.2	Mitochondriale Gene	129
7.2.2	Strukturmodell der DNA	88	7.12.3	Codierende DNA	129
7.3	Replikation der DNA	89	7.12.4	Nichtcodierende DNA	131
7.3.1	Aufspreizung der Doppelhelix	89	7.12.5	Verstreute repetitive DNA	132
7.3.2	Replikation mittels Polymerasen	91	8	Chromosomen des Menschen	139
7.3.3	Reparatur durch Polymerase	91	8.1	Historische Entwicklung der Chromosomenanalyse	139
7.3.4	Übertragung des Erbguts	93	8.2	Darstellung	140
7.4	DNA-Reparatur	93	8.2.1	Präparation	140
7.4.1	Folgen von Replikationsfehlern	93	8.2.2	Darstellungsmethoden	140
7.4.2	DNA-Reparaturmechanismen	93	8.2.3	Auswertung	145
7.5	Genetischer Code	95	8.3	Beschreibung	145
7.5.1	Triplet-Raster-Code	95	8.3.1	Einteilung in Gruppen	147
7.5.2	Degeneration des Codes	95	8.3.2	Feineinteilung nach Regionen	149
7.5.3	Stopp- und Startcodons	96	8.4	Strukturelle Varianten	149
7.6	Aufbau und Definition von Genen	96	8.4.1	Heteromorphismus	149
7.6.1	Aufbau von eukaryotischen Genen	96	8.4.2	Fragile Stellen	150
7.6.2	Gendefinition	98	8.5	Evolutionäre Chromosomenveränderungen	151
7.6.3	Kontrollelemente menschlicher Gene	98	8.5.1	Verminderung der Chromosomenzahl .	151
7.6.4	Pseudogene	99			
7.6.5	Single copy-Sequenzen	99			
7.6.6	Repetitive DNA-Sequenzen	99			
7.7	Transkription der DNA	100			
7.7.1	Bildung von Messenger-RNA (mRNA) . .	100			
7.7.2	Prinzip der Transkription	100			

9	Formale Genetik	154	11.1.4	Spontane Mutationsraten	187
9.1	Begriffe und Symbole	154	11.2	Strukturelle Chromosomenmutationen	188
9.2	Mendelsche Gesetze	155	11.2.1	Formen	188
9.2.1	1. Mendelsches Gesetz (Uniformitätsgesetz)	155	11.3	Numerische Chromosomenmutationen	195
9.2.2	2. Mendelsches Gesetz (Spaltungsgesetz)	156	11.3.1	Ursachen	195
9.2.3	3. Mendelsches Gesetz (Unabhängigkeitsregel)	156	11.3.2	Auswirkungen	197
9.3	Kodominanter Erbgang	157	11.3.3	Fehlverteilung von Ginosomen	198
9.4	Autosomal-dominanter Erbgang	157	11.3.4	Ullrich-Turner-Syndrom	198
9.4.1	Abgrenzung der Erbgänge	157	11.3.5	Fehlverteilung von Autosomen	202
9.4.2	Merkmale des autosomal-dominanten Erbgangs	158	11.4	Mosaike und Chimären	206
9.5	Autosomal-rezessiver Erbgang	164	11.4.1	Mitotisches Non-disjunction	206
9.5.1	Merkmale des autosomal-rezessiven Erbgangs	164	11.4.2	Chimären	206
9.5.2	Erbliche Stoffwechselstörungen	165	11.5	Mutationen in Somazellen	207
9.6	X-chromosomaler Erbgang	166	12	Methoden und medizinische Bedeutung der Gentechnologie	209
9.6.1	Der X-chromosomal-rezessive Erbgang	167	12.1	Gentechnologische Methoden	209
9.6.2	Der X-chromosomal-dominante Erbgang	170	12.1.1	Gewinnung von DNA-Sequenzen	209
9.7	Genomische Prägung	171	12.1.2	Rekombinante DNA	211
9.7.1	Auswirkungen	171	12.1.3	Klonierungsvektoren	212
9.8	Mitochondriale Vererbung	172	12.1.4	Einbau der Vektoren	212
9.9	Multifaktorielle Vererbung	173	12.1.5	Selektion spezifischer DNA	213
9.9.1	Wirkung von Genen und Umwelt	173	12.2	Polymerasekettenreaktion (PCR)	216
9.9.2	Multifaktoriell vererbte Merkmale	174	12.2.1	Die Standard-PCR-Methode zur In-vitro-Klonierung	216
9.9.3	Erbprognose multifaktorieller Erkrankungen	175	12.2.2	Bedeutung	217
10	Gonosomen	176	12.3	Direkter und indirekter Nachweis von Genmutationen	218
10.1	Testikuläre Differenzierung	176	12.3.1	Direkte Genotypendiagnostik	218
10.1.1	Lokalisation der geschlechts- differenzierenden Gene	176	12.3.2	Indirekte Genotypendiagnostik	219
10.1.2	Störungen der testikulären Differenzierung	177	12.3.3	Diagnostik über PCR	220
10.2	X-Inaktivierung	177	12.4	Genetische Beratung und vorgeburtliche Diagnostik	221
10.2.1	Geschlechtschromatin	177	12.4.1	Häufigkeit genetischer Erkrankungen	221
10.2.2	Steuerung der X-Inaktivierung	178	12.4.2	Genetische Familienberatung	221
10.2.3	Inhomogenität der X-Inaktivierung	179	12.4.3	Ursachen genetisch bedingter Erkrankungen	222
10.3	Geschlechtsdifferenzierung	179	12.4.4	Praktisches Vorgehen bei einer genetischen Beratung	223
10.3.1	Embryonale Geschlechtsentwicklung	179	12.4.5	Psychosoziale und ethische Aspekte der genetischen Beratung	223
11	Mutationen	182	12.4.6	Pränataldiagnostik	225
11.1	Genmutationen und ihre Folgen	182	13	Entwicklungsgenetik	230
11.1.1	Formen	182	13.1	Methoden	230
11.1.2	Spontane Genmutationen	185	13.1.1	Transgene Tiere	230
11.1.3	Induzierte Genmutationen	187	13.1.2	Knock-Out-Modelle	230
			13.2	Anwendung am Menschen	232

14	Populationsgenetik	234	16.7	Nukleoid, Bakterienchromosom und Plasmide	257
14.1	Hardy-Weinberg-Gesetz	234	16.7.1	Nukleoid (Kernäquivalent)	257
14.1.1	Beispielsrechnung einer künstlichen Population	234	16.7.2	Bakterienchromosom	257
14.1.2	Berechnung bei natürlicher Population	236	16.7.3	Plasmide	257
14.2	Selektion und Zufall	237	16.8	Sporen	258
14.2.1	Bedeutung der Selektion	237	17	Wachstum einer Bakterienkultur	260
14.2.2	Selektionsvorteile bei Blutgruppenvarianten	238	17.1	Bakterienkultur	260
14.3	Genomanalyse	238	17.1.1	Kulturmiedien	260
14.3.1	Möglichkeiten des Screenings	238	17.1.2	Besondere Kulturvoraussetzungen	260
14.3.2	Gefahr der Diskriminierung	239	17.1.3	Kultivierungstemperatur	261
14.4	Genetische Polymorphismen	239	17.2	Bakterienwachstum	261
14.4.1	Bekannte Beispiele	240	17.2.1	Generationszeit	261
14.4.2	Medizinische und biologische Bedeutung	240	17.2.2	Isolierung und Anzucht	261
			17.2.3	Wachstumsphasen und Vermehrung	262
III	Gundlagen der Mikrobiologie und Ökologie		18	Bakteriengenetik	265
15	Grundformen der Bakterien	247	18.1	Genregulation	265
15.1	Kokken	247	18.1.1	Unterschiede zwischen Pro- und Eukaryoten	265
15.2	Stäbchen	247	18.1.2	Negative Regulation der Transkription: Jacob-Monod-Modell	265
15.3	Vibrionen	249	18.2	Übertragung von Genmaterial und Antibiotikaresistenz	267
15.4	Spirochäten	249	18.2.1	Konjugation	268
15.5	Mykoplasmen	249	18.2.2	Transduktion	272
15.6	Chlamydien	249	18.2.3	Transformation	274
16	Aufbau der Bakterienzelle (Protozyte)	251	19	Pilze	275
16.1	Unterschiede zur Euzyte	251	19.1	Lebensweise	276
16.2	Zellwand	252	19.2	Wachstumsformen	276
16.2.1	Anfärbung	252	19.3	Vermehrung und Verbreitung	276
16.2.2	Aufbau	252	19.4	Stoffsynthese durch Pilze	277
16.2.3	Bakteriostatische Substanzen	253	20	Viren	279
16.3	Geißeln und Pili	254	20.1	Virusbegriff, Aufbau und Klassifikation	279
16.3.1	Geißeln (Flagellen)	254	20.1.1	Virusbegriff	279
16.3.2	Pili (Fimbrien)	255	20.1.2	Aufbau	280
16.4	Kapseln	255	20.1.3	Klassifikation	280
16.5	Zellmembran (Zytoplasmamembran)	255	20.2	Virusvermehrung	283
16.6	Ribosomen	256	20.2.1	Vermehrung in Bakterien	283
16.6.1	Unterschiede zur Euzyte	256	20.2.2	Vermehrung in höheren Organismen	284
16.6.2	Wechselwirkungen mit Antibiotika	256	20.2.3	Vermehrung karzinogener Viren	285

20.3 Diagnose und Therapie von Viruserkrankungen	288	22.3.2 Verteilung einer Population	299
20.3.1 Diagnose	288	22.3.3 Altersstrukturen	300
20.3.2 Therapie	289	22.3.4 Populationswachstum	301
20.4 Viren als Vektoren zur Übertragung von Genmaterial – Somatische Gentherapie	289	22.3.5 Regulation der Populationsdichte	301
20.4.1 Genübertragung in den Zellkern	289	22.3.6 Populationsdynamik	302
20.4.2 Genübertragung in die Chromosomen	290	22.3.7 Volterrascche Gesetze	303
21 Prionen	292	22.3.8 Massenwechsel	304
22 Relevante Grundzüge der Ökologie	294	22.3.9 r- und K-Strategen	304
22.1 Funktionale Bestandteile eines Ökosystems	294	22.4 Wechselbeziehungen zwischen verschiedenen Arten	304
22.1.1 Gliederung eines Ökosystems	294	22.4.1 Konkurrenz	305
22.1.2 Nahrungsketten und Nahrungsnetze	295	22.4.2 Symbiose	305
22.2 Energiefluss und Stoffkreisläufe	295	22.4.3 Kommensalismus	305
22.2.1 Energiefluss	295	22.4.4 Episitismus und Parasitismus	305
22.2.2 Stoffkreisläufe	297		
22.2.3 Bedeutung bakterieller Umsetzungsprozesse am Beispiel von Gewässern	297		
22.3 Regulation der Populationsgröße	298		
22.3.1 Populationsgröße	299		

IV Anhang

Glossar der verwendeten Fachausdrücke	309
Sachverzeichnis	337