

Inhaltsverzeichnis

| | | |
|----------|---|-----------|
| I | Allgemeine Zellbiologie, Zellteilung und Zelltod | |
| 1 | Zellbegriff und Zelltypen | 3 |
| 1.1 | Die Zelle | 3 |
| 1.2 | Zelltypen | 3 |
| 1.2.1 | Protozyten | 3 |
| 1.2.2 | Euzyten | 3 |
| 1.3 | Endosymbiontentheorie | 6 |
| 2 | Zelluläre Strukturelemente | 9 |
| 2.1 | Plasmamembran | 9 |
| 2.1.1 | Funktion | 9 |
| 2.1.2 | Aufbau | 10 |
| 2.1.3 | Biosynthese von Membranbestandteilen | 12 |
| 2.1.4 | Stofftransport durch die Zellmembran | 13 |
| 2.1.5 | Glykokalix | 16 |
| 2.1.6 | Zellverbindungen | 17 |
| 2.2 | Zellkern | 19 |
| 2.2.1 | Kerngestalt | 19 |
| 2.2.2 | Kernanzahl | 20 |
| 2.2.3 | Kernbestandteile | 20 |
| 2.2.4 | Transkription und Replikation im Lichtmikroskop | 24 |
| 2.3 | Zytoplasma und Zytosol | 25 |
| 2.4 | Ribosomen | 26 |
| 2.4.1 | Aufbau | 26 |
| 2.4.2 | Funktion | 27 |
| 2.5 | Endoplasmatisches Retikulum | 27 |
| 2.5.1 | Aufgaben | 28 |
| 2.5.2 | Formen | 28 |
| 2.6 | Golgi-Apparat | 30 |
| 2.6.1 | Cis-trans-Golgi-Netzwerk | 30 |
| 2.6.2 | Membranvermittelte Transportvorgänge | 32 |
| 2.7 | Lysosomen | 36 |
| 2.7.1 | Intrazelluläre Verdauung | 36 |
| 2.8 | Peroxisomen | 38 |
| 2.9 | Mitochondrien | 39 |
| 2.9.1 | Aufbau | 39 |
| 2.10 | Zytoskelett | 42 |
| 2.10.1 | Mikrotubuli | 42 |
| 2.10.2 | Intermediärfilamente | 44 |
| 2.10.3 | Aktinfilamentsystem | 45 |
| 3 | Zellkommunikation und Signaltransduktion | 52 |
| 3.1 | Allgemeine Prinzipien | 52 |
| 3.1.1 | Formen der Signalübertragung | 52 |
| 3.1.2 | Signalverstärkung | 52 |
| 3.2 | Signalmoleküle | 53 |
| 3.2.1 | Hormone | 53 |
| 3.2.2 | Stickstoffmonoxid | 53 |
| 3.3 | Signalrezeptoren | 54 |
| 3.3.1 | Ionenkanalgekoppelte Rezeptoren | 54 |
| 3.3.2 | G-Proteingekoppelte Rezeptoren | 55 |
| 3.3.3 | Enzymgekoppelte Rezeptoren | 55 |
| 4 | Zellzyklus und Zellteilung | 57 |
| 4.1 | Intermitosezyklus | 57 |
| 4.1.1 | G ₁ -Phase | 57 |
| 4.1.2 | S-Phase | 58 |
| 4.1.3 | G ₂ -Phase | 58 |
| 4.1.4 | G ₀ -Phase | 58 |
| 4.1.5 | Kontrollmechanismen im Zellzyklus | 59 |
| 4.2 | Mitose und ihre Stadien | 61 |
| 4.2.1 | Prophase | 61 |
| 4.2.2 | Prometaphase | 61 |
| 4.2.3 | Metaphase | 62 |
| 4.2.4 | Anaphase | 63 |
| 4.2.5 | Telophase | 64 |
| 4.2.6 | Zytokinese | 64 |
| 4.2.7 | Mitoseindex | 64 |
| 4.2.8 | Chromosomenanalyse | 64 |
| 4.2.9 | Zytostatika | 66 |
| 4.3 | Amitotische Veränderung des Chromosomensatzes | 66 |
| 4.3.1 | Endomitose | 66 |
| 4.3.2 | Zellfusion | 66 |
| 4.3.3 | Amitose | 66 |
| 4.4 | Regeneration und funktionelle Veränderungen | 67 |
| 4.4.1 | Vermehrung von Stammzellen | 67 |
| 4.4.2 | Adaption von Zellen | 68 |
| 5 | Meiose (Keimzellbildung) | 70 |
| 5.1 | Entwicklung der Geschlechtszellen | 70 |
| 5.2 | Ablauf der Meiose | 70 |
| 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 | | 7.7.5 | Transfer-RNA (tRNA) | 105 |
| | der Reifeteilung | 73 | 7.7.6 | Ribosomale RNA (rRNA) | 107 |
| 5.3.1 | Verteilung des Erbguts | 73 | 7.7.7 | Hemmung der Transkription | 108 |
| 5.3.2 | Chromosomenfehlverteilungen | 75 | 7.8 | Genregulation, differenzielle | |
| 5.4 | Spermato- und Oogenese | 75 | | Genaktivität | 108 |
| 5.4.1 | Entwicklung des Spermiums | 75 | 7.8.1 | Regulation der Genexpression | 108 |
| 5.4.2 | Entwicklung der Oozyte | 76 | 7.8.2 | Differenzielle Genaktivität | 108 |
| 6 | Zelltod | 80 | 7.9 | Translation | 110 |
| 6.1 | Apoptose | 80 | 7.9.1 | Ablauf der Translation | 111 |
| 6.2 | Nekrose | 81 | 7.9.2 | Hemmung der Translation | 113 |
| | | | 7.10 | Kartierung und Klonierung von Genen | 114 |
| | | | 7.10.1 | Physikalische Kartierung | |
| | | | | nach klassischem Ansatz | 114 |
| | | | 7.10.2 | Hochauflösende physikalische | |
| | | | | Kartierungsmethoden | 116 |
| | | | 7.10.3 | Genetische Kartierung – Kopplungs- | |
| | | | | analysen | 118 |
| | | | 7.10.4 | Klonierungsverfahren | 120 |
| | | | 7.11 | Genfamilien | 122 |
| | | | 7.12 | Der allgemeine Aufbau | |
| | | | | des menschlichen Genoms | 123 |
| | | | 7.12.1 | Das Kerngenom | 124 |
| | | | 7.12.2 | Mitochondriale Gene | 129 |
| | | | 7.12.3 | Codierende DNA | 129 |
| | | | 7.12.4 | Nichtcodierende DNA | 131 |
| | | | 7.12.5 | Verstreute repetitive DNA | 132 |
| | | | 8 | Chromosomen des Menschen | 139 |
| | | | 8.1 | Historische Entwicklung der | |
| | | | | Chromosomenanalyse | 139 |
| | | | 8.2 | Darstellung | 140 |
| | | | 8.2.1 | Präparation | 140 |
| | | | 8.2.2 | Darstellungsmethoden | 140 |
| | | | 8.2.3 | Auswertung | 145 |
| | | | 8.3 | Beschreibung | 145 |
| | | | 8.3.1 | Einteilung in Gruppen | 147 |
| | | | 8.3.2 | Feineinteilung nach Regionen | 149 |
| | | | 8.4 | Strukturelle Varianten | 149 |
| | | | 8.4.1 | Heteromorphismus | 149 |
| | | | 8.4.2 | Fragile Stellen | 150 |
| | | | 8.5 | Evolutionäre Chromosomen- | |
| | | | | veränderungen | 151 |
| | | | 8.5.1 | Verminderung der Chromosomenzahl | 151 |
| II | Grundlagen der Humangenetik | | | | |
| 7 | Organisation und Funktion | | | | |
| | eukaryotischer Gene | 85 | | | |
| 7.1 | Träger der Erbinformation | 85 | | | |
| 7.1.1 | Experimenteller Beweis | 85 | | | |
| 7.1.2 | RNA als Träger genetischer Information | 86 | | | |
| 7.2 | Aufbau der DNA | 86 | | | |
| 7.2.1 | Bestandteile | 86 | | | |
| 7.2.2 | Strukturmodell der DNA | 88 | | | |
| 7.3 | Replikation der DNA | 89 | | | |
| 7.3.1 | Aufspreizung der Doppelhelix | 89 | | | |
| 7.3.2 | Replikation mittels Polymerasen | 91 | | | |
| 7.3.3 | Reparatur durch Polymerase | 91 | | | |
| 7.3.4 | Übertragung des Erbguts | 93 | | | |
| 7.4 | DNA-Reparatur | 93 | | | |
| 7.4.1 | Folgen von Replikationsfehlern | 93 | | | |
| 7.4.2 | DNA-Reparaturmechanismen | 93 | | | |
| 7.5 | Genetischer Code | 95 | | | |
| 7.5.1 | Triplet-Raster-Code | 95 | | | |
| 7.5.2 | Degeneration des Codes | 95 | | | |
| 7.5.3 | Stopp- und Startcodons | 96 | | | |
| 7.6 | Aufbau und Definition von Genen | 96 | | | |
| 7.6.1 | Aufbau von eukaryotischen Genen | 96 | | | |
| 7.6.2 | Gendefinition | 98 | | | |
| 7.6.3 | Kontrollelemente menschlicher Gene | 98 | | | |
| 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 Gonosomen | 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 | Mosaik 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-chromosomal 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 | Kulturmedien | 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 | 18 | Bakteriengenetik | 265 |
| III | Gundlagen der Mikrobiologie und Ökologie | | 18.1 | Genregulation | 265 |
| 15 | Grundformen der Bakterien | 247 | 18.1.1 | Unterschiede zwischen Pro- und Eukaryoten | 265 |
| 15.1 | Kokken | 247 | 18.1.2 | Negative Regulation der Transkription: Jacob-Monod-Modell | 265 |
| 15.2 | Stäbchen | 247 | 18.2 | Übertragung von Genmaterial und Antibiotikaresistenz | 267 |
| 15.3 | Vibrionen | 249 | 18.2.1 | Konjugation | 268 |
| 15.4 | Spirochäten | 249 | 18.2.2 | Transduktion | 272 |
| 15.5 | Mykoplasmen | 249 | 18.2.3 | Transformation | 274 |
| 15.6 | Chlamydien | 249 | 19 | Pilze | 275 |
| 16 | Aufbau der Bakterienzelle (Protozyte) | 251 | 19.1 | Lebensweise | 276 |
| 16.1 | Unterschiede zur Euzyte | 251 | 19.2 | Wachstumsformen | 276 |
| 16.2 | Zellwand | 252 | 19.3 | Vermehrung und Verbreitung | 276 |
| 16.2.1 | Anfärbung | 252 | 19.4 | Stoffsynthese durch Pilze | 277 |
| 16.2.2 | Aufbau | 252 | 20 | Viren | 279 |
| 16.2.3 | Bakteriostatische Substanzen | 253 | 20.1 | Virusbegriff, Aufbau und Klassifikation | 279 |
| 16.3 | Geißeln und Pili | 254 | 20.1.1 | Virusbegriff | 279 |
| 16.3.1 | Geißeln (Flagellen) | 254 | 20.1.2 | Aufbau | 280 |
| 16.3.2 | Pili (Fimbrien) | 255 | 20.1.3 | Klassifikation | 280 |
| 16.4 | Kapseln | 255 | 20.2 | Virusvermehrung | 283 |
| 16.5 | Zellmembran (Zytoplasmamembran) | 255 | 20.2.1 | Vermehrung in Bakterien | 283 |
| 16.6 | Ribosomen | 256 | 20.2.2 | Vermehrung in höheren Organismen . . | 284 |
| 16.6.1 | Unterschiede zur Euzyte | 256 | 20.2.3 | Vermehrung karzinogener Viren | 285 |
| 16.6.2 | Wechselwirkungen mit Antibiotika . . . | 256 | | | |

| | | |
|----------------------|---|-----|
| 20.3 | Diagnose und Therapie | |
| | von Viruserkrankungen | 288 |
| 20.3.1 | Diagnose | 288 |
| 20.3.2 | Therapie | 289 |
| 20.4 | Viren als Vektoren zur Übertragung | |
| | von Genmaterial – Somatische | |
| | Gentherapie | 289 |
| 20.4.1 | Genübertragung in den Zellkern | 289 |
| 20.4.2 | Genübertragung in die Chromosomen | 290 |
| 21 | Prionen | 292 |
| 22 | Relevante Grundzüge der Ökologie | 294 |
| 22.1 | Funktionale Bestandteile | |
| | eines Ökosystems | 294 |
| 22.1.1 | Gliederung eines Ökosystems | 294 |
| 22.1.2 | Nahrungsketten und Nahrungsnetze | 295 |
| 22.2 | Energiefluss und Stoffkreisläufe | 295 |
| 22.2.1 | Energiefluss | 295 |
| 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 |
| 22.3.2 | Verteilung einer Population | 299 |
| 22.3.3 | Altersstrukturen | 300 |
| 22.3.4 | Populationswachstum | 301 |
| 22.3.5 | Regulation der Populationsdichte | 301 |
| 22.3.6 | Populationsdynamik | 302 |
| 22.3.7 | Volterrasche Gesetze | 303 |
| 22.3.8 | Massenwechsel | 304 |
| 22.3.9 | r- und K-Strategen | 304 |
| 22.4 | Wechselbeziehungen zwischen | |
| | verschiedenen Arten | 304 |
| 22.4.1 | Konkurrenz | 305 |
| 22.4.2 | Symbiose | 305 |
| 22.4.3 | Kommensalismus | 305 |
| 22.4.4 | Episitismus und Parasitismus | 305 |
| IV Anhang | | |
| | Glossar der verwendeten Fachausdrücke | 309 |
| | Sachverzeichnis | 337 |