

23.1	Molekulare Grundlagen	3	23.12	Genetisch bedingte Erkrankungen	20
23.1.1	Chromosomen	3	23.12.1	Trisomie 21 (Down-Syndrom)	20
23.1.2	Aufbau und Replikation der DNA	4	23.12.2	Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)	21
23.1.3	Gene	5	23.12.3	Trisomie 13 (Patau-Syndrom)	22
23.1.4	Transkription und Translation	5	23.12.4	Klinefelter-Syndrom	22
23.1.5	Zellzyklus	7	23.12.5	Triple-X-Syndrom	23
23.2	Chromosomenaberrationen	8	23.12.6	Ulrich-Turner-Syndrom	23
23.3	Genmutationen	9	23.12.7	Wolf-Hirschhorn-Syndrom	24
23.4	DNA-Reparatur und genetische Variabilität	10	23.12.8	Cri-du-Chat-Syndrom	24
23.5	Tumorgenetik	10	23.12.9	Williams-Beuren-Syndrom	25
23.6	Epigenetik	11	23.12.10	Rubinstein-Taybi-Syndrom	25
23.7	Formale Genetik (Mendel-Gesetze)	11	23.12.11	Mikrodeletionssyndrom 22q11	25
23.7.1	Mendel'sche Regeln	11	23.12.12	Prader-Willi-Syndrom und Angelman-Syndrom	26
23.7.2	Autosomal-dominanter Erbgang	13	23.12.13	Embryonale Fehlbildungen	27
23.7.3	Autosomal-rezessiver Erbgang	13	23.12.14	Phenylketonurie (PKU)	28
23.7.4	X-chromosomal-dominanter Erbgang	14	23.12.15	Hämochromatose	29
23.7.5	X-chromosomal-rezessiver Erbgang	14	23.12.16	Adrenogenitales Syndrom (AGS)	30
23.8	Multifaktorielle Vererbung	14	23.12.17	Muskeldystrophien	31
23.9	Populationsgenetik	16	23.12.18	Chorea Huntington	32
23.10	Genetische Diagnostik	18	23.12.19	Skelettdysplasien	32
23.11	Genetische Beratung	19	23.12.20	Marfan-Syndrom	33
			23.12.21	Rett-Syndrom	34
			23.12.22	Fragiles-X-Syndrom	34
			23.12.23	Mukoviszidose (zystische Fibrose)	35
			23.12.24	Chronische myeloische Leukämie (CML)	36
			23.12.25	Hamartosen	36
			23.12.26	Hereditäres Mammakarzinom	37
			23.12.27	Hereditäres Kolonkarzinom	38
			23.12.28	Multiple endokrine Neoplasien (MEN)	39
			23.12.29	Retinoblastom	39