

Inhaltsverzeichnis

Einführung	1	Rekombination	72
Zeittafel	10	Bildung der Gameten	74
Grundlagen	15	Zellzyklus-Kontrolle	76
Molekulare Grundlagen		Programmierter Zelltod (Apoptose)	78
DNA als Träger genetischer Information	16	Zellkultur	80
DNA und ihre Bausteine	18	Formale Genetik	
DNA-Struktur	20	Die Mendelschen Merkmale	82
Alternative DNA-Strukturen	22	Aufspaltung (Segregation) Mendelscher	
DNA-Replikation	24	Merkmale	84
Die Übertragung genetischer		Verteilung von zwei unabhängigen	
Information	26	Merkmalspaaren (Allelen)	86
Gene und Mutation	28	Phänotyp und Genotyp	88
Genetischer Code	30	Segregation elterlicher Genotypen	90
Struktur eukaryoter Gene	32	Monogene Vererbung	92
Restriktionsenzyme	34	Kopplung und Rekombination	94
DNA-Klonierung	36	Kopplungsanalyse	96
cDNA-Klonierung	38	Quantitative Unterschiede genetischer	
DNA-Bibliotheken	40	Merkmale	98
DNA-Amplifikation		Multifaktorielles Schwellenwert-	
(Polymerase-Kettenreaktion, PCR)	42	modell	100
DNA-Sequenzierung	44	Verteilung von Genen in einer	
Automatisierte DNA-Sequenzierung	46	Population	102
Southern-Blot-Hybridisierung	48	Hardy-Weinberg-Äquilibrium	104
Veränderungen in DNA und Genen		Genetische Folgen von Blutsverwandt-	
DNA-Polymorphismus	50	schaft	106
Mutationen	52	Zwillinge	108
Mutationen durch verschiedene		Unterschiedliche geographische	
Basen-Modifikationen	54	Verteilung von Genen	110
Transposition	56	Chromosomen	
Trinukleotid-Repeat-Expansion	58	Chromosomen in Metaphase	112
Reparatur von DNA-Schäden	60	Sichtbare funktionelle Strukturen in	
Eukaryote Zellen		Chromosomen	114
Zellkommunikation	62	Chromosomenorganisation	116
Hefe: Eukaryote Zellen mit diploider		Funktionelle Elemente von	
und haploider Phase	64	Chromosomen	118
Zellteilung: Mitose	66	DNA und Nukleosomen	120
Meiose in Keimzellen	68	DNA in Chromosomen	122
Crossing-over in der Prophase I	70	Das Telomer	124
		Das Bandenmuster menschlicher	
		Chromosomen	126
		Das Bandenmuster II: Mensch und	
		Maus	128

Chromosomenanalyse	130	Identifizierung eines Gens	190
Fluoreszenz- <i>in-situ</i> -Hybridisierung (FISH)	132	Identifizierung eines codierenden DNA-Abschnitts	192
Numerische Chromosomenaberrationen	134	Ansätze zur Genomanalyse	194
Translokation	136	Architektur des menschlichen Genoms	196
Chromosomen-Strukturaberrationen ...	138	Genomische Struktur des menschlichen X- und Y-Chromosoms	198
Vielfarb-Chromosomen-Identifizierung	140	Analyse des Genoms mittels DNA-Mikroarrays	200
Molekularzytogenetische Analyse	142	Genom-Scan und Array-CGH	202
Regulation von Genfunktion		Evolution von Genen und Genomen	204
Zellkern, ribosomale RNA, Proteinsynthese	144	Vergleichende Genomik	206
Transkription	146	Das mitochondriale Genom des Menschen	208
Transkriptionskontrolle	148		
Regulation der Genexpression	150	Genetik in der Medizin	211
DNA-bindende Proteine	152	Homeostase	
Andere Transkriptions-Aktivatoren	154	Defekter Chlorid-Ionenkanal:	
Genabschaltung durch RNA-Interferenz (RNAi)	156	Cystische Fibrose	212
Gezielte Gen-Inaktivierung bei transgenen Mäusen	158	Genetische Defekte in Ionenkanälen:	
Epigenetische Modifikationen		Beispiel Herzarrhythmie	214
DNA-Methylierung	160	Protease-Inhibitor α_1 -Antitrypsin	216
Reversible Veränderungen im Chromatin	162	Blutgerinnungsfaktor VIII und Hämophilie	218
Genomisches Imprinting	164	Bluterkrankheit von Willebrand	220
X-Chromosom-Inaktivierung	166	Pharmakogenetik	222
Genetische Signalwege		Cytochrom-P450-Gene (CYP)	224
Zelluläre Signalübertragung	168	Mitochondriale Erkrankungen beim Menschen	226
Signaltransduktionswege	170		
TGF- β - und Wnt/ β -Catenin-Signalwege	172	Stoffwechsel	
Hedgehog und TNF- α -Signalwege	174	Diabetes mellitus	228
Notch/Delta-Signalweg	176	Phenylketonurie/Harnstoffzyklus	230
Gene in der Embryonalentwicklung		Cholesterol-Biosynthese	232
Entwicklungsmutanten bei <i>Drosophila melanogaster</i>	178	Distaler Cholesterol-Biosyntheseweg	234
Musterbildung in der Embryonalentwicklung	180	Familiäre Hypercholesterolemie	236
Entwicklungsgenetik bei einem Vertebraten: Der Zebrafisch	182	Mutationen im LDL-Rezeptor	238
Entwicklungsprogramm für einzelne Zellen (<i>C. elegans</i>)	184	Lysosomen	240
		Krankheiten durch Enzymdefekte in Lysosomen	242
		Mucopolysaccharid-Speicherkrankheiten	244
		Peroxisomale Krankheiten	246

Mechanismen der Umordnung der Immunglobulin-Gene.....	254	Krankheiten mit Atypischen Genetischen Mechanismen	
T-Zell-Rezeptoren	256	Krankheiten durch instabile Trinukleotid-Wiederholungen.....	316
Die MHC-Region.....	258	Fragiles-X-Syndrom.....	318
Die Immunglobulin-Superfamilie	260	Imprinting-Krankheiten	320
Hereditäre Immundefizienz-Krankheiten.....	262		
Entstehung von Tumoren		Sinneswahrnehmung	
Genetische Ursachen von Tumoren.....	264	Rhodopsin, ein Lichtrezeptor.....	322
Kategorien von Tumor-Genen.....	266	Pigmentäre Degeneration der Retina ...	324
Das Tumorsuppressor-Gen p53.....	268	Farbsehen.....	326
APC-Gen und Polyposis coli.....	270	Genetische Hörstörungen.....	328
Für Brustkrebs disponierende Gene ...	272	Rezeptoren für Duftstoffe.....	330
Retinoblastom.....	274	Geschmacks-Rezeptor-Gen-Familien bei Säugetieren.....	332
Chromosomentranslokation und Leukämie	276	Chromosomenkrankheiten (Beispiele)	
Neurofibromatose	278	Autosomale Trisomien.....	334
Genomische Instabilitäts-Krankheiten..	280	Andere numerische Chromosomenaberrationen	336
Defekte Nukleotid-Exzisions-Reparatur	282	Mikrodeletionen.....	338
Zell- und Gewebestruktur		Grundlagen genetischer Diagnostik	
Zytoskelett-Proteine in Erythrozyten ...	284	Prinzipien der genetischen Diagnostik	340
Neuromuskuläre Krankheiten	286	Segregationsanalyse mittels genetischer Marker.....	342
Muskeldystrophie Typ Duchenne	288	Indirekte DNA-Analyse.....	344
Collagen-Moleküle	290	Nachweis von Mutationen ohne Sequenzierung	346
Osteogenesis imperfecta.....	292	Grundlagen einer Gentherapie	348
Molekulare Grundlagen der Knochenbildung	294		
Hämoglobin-Krankheiten		Pathologische Anatomie des humanen Genoms	350
Normales Hämoglobin.....	296		
Hämoglobin-Gene	298	Tabellen	360
Sichelzell-Anämie	300		
Typen von Mutationen in Hämoglobin.....	302		
Thalassämien.....	304		
Hereditäre Persistenz von Fetalhämoglobin.....	306		
Sex-Determination und Differenzierung			
Sex-Determination	308		
Geschlechtsdifferenzierung	310	Sachverzeichnis	382
Genetische Störungen der Geschlechtsentwicklung.....	312		
Störungen der Androgen-Biosynthese ..	314		