

# Inhaltsverzeichnis

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

<b>Chromosomenanalyse</b> .....	130	<b>Identifizierung eines Gens</b> .....	190
<b>Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH)</b> .....	132	<b>Identifizierung eines codierenden DNA-Abschnitts</b> .....	192
<b>Numerische Chromosomenaberrationen</b> .....	134	<b>Ansätze zur Genomanalyse</b> .....	194
<b>Translokation</b> .....	136	<b>Architektur des menschlichen Genoms</b> .....	196
<b>Chromosomen-Strukturaberrationen</b> .....	138	<b>Genomische Struktur des menschlichen X- und Y-Chromosoms</b> .....	198
<b>Vielfarb-Chromosomen-Identifizierung</b> .....	140	<b>Analysen des Genoms mittels DNA-Mikroarrays</b> .....	200
<b>Molekularzytogenetische Analyse</b> .....	142	<b>Genom-Scan und Array-CGH</b> .....	202
<b>Regulation von Genfunktion</b>			
<b>Zellkern, ribosomale RNA, Protein-synthese</b> .....	144	<b>Evolution von Genen und Genomen</b> .....	204
<b>Transkription</b> .....	146	<b>Vergleichende Genomik</b> .....	206
<b>Transkriptionskontrolle</b> .....	148	<b>Das mitochondriale Genom des Menschen</b> .....	208
<b>Regulation der Genexpression</b> .....	150		
<b>DNA-bindende Proteine</b> .....	152		
<b>Andere Transkriptions-Aktivatoren</b> .....	154		
<b>Genabschaltung durch RNA-Interferenz (RNAi)</b> .....	156		
<b>Gezielte Gen-Inaktivierung bei transgenen Mäusen</b> .....	158		
<b>Epigenetische Modifikationen</b>			
<b>DNA-Methylierung</b> .....	160		
<b>Reversible Veränderungen im Chromatin</b> .....	162		
<b>Genomisches Imprinting</b> .....	164		
<b>X-Chromosom-Inaktivierung</b> .....	166		
<b>Genetische Signalwege</b>			
<b>Zelluläre Signalübertragung</b> .....	168		
<b>Signaltransduktionswege</b> .....	170		
<b>TGF-<math>\beta</math> und Wnt/<math>\beta</math>-Catenin-Signalwege</b> .....	172		
<b>Hedgehog und TNF-<math>\alpha</math>-Signalwege</b> .....	174		
<b>Notch/Delta-Signalweg</b> .....	176		
<b>Gene in der Embryonalentwicklung</b>			
<b>Entwicklungsmutanten bei <i>Drosophila melanogaster</i></b> .....	178		
<b>Musterbildung in der Embryonalentwicklung</b> .....	180		
<b>Entwicklungsgenetik bei einem Vertebraten: Der Zebrafisch</b> .....	182		
<b>Entwicklungsprogramm für einzelne Zellen (<i>C. elegans</i>)</b> .....	184		
<b>Genomik</b>			
<b>Genomik</b>	187	<b>Identifizierung eines Gens</b> .....	190
<b>Genom, die Analyse der Organisation von Genomen</b> .....	188	<b>Identifizierung eines codierenden DNA-Abschnitts</b> .....	192
		<b>Ansätze zur Genomanalyse</b> .....	194
		<b>Architektur des menschlichen Genoms</b> .....	196
		<b>Genomische Struktur des menschlichen X- und Y-Chromosoms</b> .....	198
		<b>Analysen des Genoms mittels DNA-Mikroarrays</b> .....	200
		<b>Genom-Scan und Array-CGH</b> .....	202
		<b>Evolution von Genen und Genomen</b> .....	204
		<b>Vergleichende Genomik</b> .....	206
		<b>Das mitochondriale Genom des Menschen</b> .....	208
<b>Genetik in der Medizin</b>			
			211
<b>Homeostase</b>			
		<b>Defekter Chlorid-Ionenkanal</b> :	
		<b>Cystische Fibrose</b> .....	212
		<b>Genetische Defekte in Ionenkanälen: Beispiel Herzarrhythmie</b> .....	214
		<b>Protease-Inhibitor <math>\alpha_1</math>-Antitrypsin</b> .....	216
		<b>Blutgerinnungsfaktor VIII und Hämophilie</b> .....	218
		<b>Bluterkrankheit von Willebrand</b> .....	220
		<b>Pharmakogenetik</b> .....	222
		<b>Cytochrom-P450-Gene (CYP)</b> .....	224
		<b>Mitochondriale Erkrankungen beim Menschen</b> .....	226
<b>Stoffwechsel</b>			
		<b>Diabetes mellitus</b> .....	228
		<b>Phenylketonurie/Harnstoffzyklus</b> .....	230
		<b>Cholesterol-Biosynthese</b> .....	232
		<b>Distaler Cholesterol-Biosyntheseweg</b> .....	234
		<b>Familiäre Hypercholesterolemie</b> .....	236
		<b>Mutationen im LDL-Rezeptor</b> .....	238
		<b>Lysosomen</b> .....	240
		<b>Krankheiten durch Enzymdefekte in Lysosomen</b> .....	242
		<b>Mucopolysaccharid-Speicherkrankheiten</b> .....	244
		<b>Peroxisomale Krankheiten</b> .....	246
<b>Immunsystem</b>			
		<b>Komponenten des Immunsystems</b> .....	248
		<b>Immunglobulin-Moleküle</b> .....	250
		<b>Genetische Diversität durch genomische Umstrukturierung</b> .....	252

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