

Inhaltsverzeichnis

Einführung	1
Zeittafel	15

Molekulare Grundlagen

Die Zelle und ihre Bestandteile	22
Wichtige chemische Funktionsgruppen und Molekülbindungen	24
Kohlenhydrate	26
Lipide (Fette)	28
Nukleotide und Nukleinsäuren	30
Aminosäuren	32
Proteine	34
DNA als Träger genetischer Information	36
DNA und ihre Bausteine	38
DNA-Struktur	40
Alternative DNA-Strukturen	42
DNA-Replikation	44
Die Übertragung genetischer Information: Transkription und Translation	46
Gene und Mutation	48
Genetischer Code	50
Struktur Eukaryoter Gene	52
DNA-Sequenzierung	54
Automatisierte DNA-Sequenzierung ...	56
DNA-Klonierung	58
cDNA-Klonierung	60
DNA-Bibliotheken	62
Restriktionsanalyse mittels Southern- Blot-Verfahren	64
Restriktionskartierung	66
DNA-Amplifikation (Polymerase- Kettenreaktion, PCR)	68
Veränderungen in der DNA	70
Mutationen durch verschiedene Basen- Modifikationen	72
DNA-Polymorphismus	74
Rekombination	76
Transposition	78

Trinukleotid-Repeat Expansion.....	80
Reparatur von DNA-Schäden	82
Xeroderma Pigmentosum	84

Eukaryote Zellen

Hefe: Eukaryote Zellen mit diploider und mit haploider Phase	86
Paarungstyp-Determination in Hefezellen und Hefe-Zwei-Zell-Hybrid- System	88
Funktionelle Elemente in Hefechromosomen	90
Künstliche Hefechromosomen.....	92
Zellzyklus-Kontrolle	94
Zellteilung: Mitose.....	96
Meiose (Reifeteilung)	98
Crossing-over in der Prophase I	100
Bildung der Gameten	102
Zellkultur	104

Mitochondriale Genetik

Genetisch gesteuerte energieliefernde Vorgänge in Mitochondrien	106
Das Genom in Chloroplasten und Mitochondrien	108
Das mitochondriale Genom des Menschen	110
Mitochondriale Erkrankungen beim Menschen	112

Formale Genetik

Die Mendelschen Merkmale	114
Aufspaltung (Segregation) Mendelscher Merkmale	116
Verteilung von zwei unabhängigen Merkmalspaaren (Allelen)	118
Phänotyp und Genotyp	120
Segregation elterlicher Genotypen.....	122
Monogene Vererbung.....	124
Kopplung und Rekombination.....	126
Genetische Entfernung von zwei Genloci	128
Segregationsanalyse mittels genetischer Marker	130
Kopplungsanalyse	132

Quantitative Unterschiede genetischer Merkmale	134
Normalverteilung und multifaktorielles Schwellenwertmodell	136
Verteilung von Genen in einer Population	138
Hardy-Weinberg-Äquilibrium	140
Genetische Folgen von Blutsverwandtschaft	142
Zwillinge	144
Polymorphismus	146
Biochemischer Polymorphismus	148
Unterschiedliche geographische Verteilung von Genen	150
Chromosomen	
Nukleosomen	152
DNA in Chromosomen	154
Bandenmuster in Chromosomen: Polytäne Chromosomen	156
DNA in Lampenbürsten-Chromosomen	158
Korrelation von Struktur und Funktion in Chromosomen	160
Das Telomer: Eine besondere Struktur am Ende eines Chromosoms	162
Metaphase-Chromosomen	164
Karyotyp	166
G- und R-Bandenmuster von Metaphase-Chromosomen des Menschen ..	168
Bezeichnung von Chromosomenaberrationen	170
Chromosomenanalyse	172
Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH)	174
Vielfarb-Chromosomen-Identifizierung	176
Numerische Chromosomenaberrationen	178
Translokation	180
Chromosomen-Strukturaberrationen ..	182
Molekularcytogetische Analyse	184
Regulation von Genen	
Zellkern und ribosomale RNA	186
Transkription	188
Kontrolle von Genexpression bei Bakterien durch Induktion	190
Kontrolle von Genexpression bei Bakterien durch Repression	192
Transkriptionskontrolle	194
Transkriptionskontrolle bei Eukaryoten	196

Regulation der Genexpression bei Eukaryoten	198
DNA-bindende Proteine.....	200
Andere Transkriptionsaktivatoren	202
Inhibitoren der Transkription und Translation.....	204
DNA-Methylierung.....	206
Genomisches Imprinting.....	208
X-Chromosom-Inaktivierung.....	210
Gezielte Inaktivierung eines Gens bei der transgenen Maus	212
Genabschaltung durch RNA-Interferenz (RNAi).....	214

Genomik

Genomik, die Analyse der Organisation von Genomen	218
Die komplette Sequenz des Genoms von <i>Escherichia coli</i>	220
Das Genom eines Plasmids eines multi- resistenten Corynebakteriums.....	222
Genom-Kartierung.....	224
Das Genom bei verschiedenen Organismen	226
Organisation des Genoms bei Eukaryoten	228
Identifizierung eines Gens	230
Das Humangenom-Projekt	232
Identifizierung eines codierenden DNA-Abschnitts	234
Mobile DNA	236
Evolution von Genen und Genomen...	238
Vergleichende Genomik.....	240
Evolution des Menschen	242
Analyse des Genoms mittels Mikroarrays (DNA-Chips).....	244

Zellkommunikation

Zelluläre Signalübertragung.....	248
Typen von Zelloberflächenrezeptoren .	250
G-Protein-vermittelte Signal- übertragung.....	252
Membranproteine als Signal- rezeptoren	254
Signaltransmission in Nervenzellen ...	256
Genetische Defekte in Ionenkanälen: Beispiel Herzarrhythmie	258

Defekter Chlorid-Ionenkanal:	
Cystische Fibrose	260

Sinneswahrnehmung

Rhodopsin, ein Lichtrezeptor	262
Mutationen in Rhodopsin als Ursache	
von Sehverlust	264
Photorezeptoren für Farbsehen	266
Genetische Grundlagen von Schwer-	
hörigkeit und Taubheit	268
Rezeptoren für Duftstoffe	270
Geschmacksrezeptoren Gen-Familien	
bei Säugetieren	272

Embryonalentwicklung

Entwicklungsmutanten bei <i>Drosophila</i>	
<i>melanogaster</i>	274
Musterbildung in der Embryonalent-	
wicklung	276
Entwicklungsgenetik bei einem	
Vertebraten: Der Zebrafisch	278
Entwicklungsprogramm für einzelne	
Zellen (<i>C. elegans</i>)	280
Embryonale Gene bei einem	
Pflanzenembryo	282

Immunsystem

Komponenten des Immunsystems	284
Immunglobulin-Moleküle	286
DNA-Rearrangement in	
Immunglobulin-Loci	288
Mechanismen der Umordnung der	
Immunglobulin-Gene	290
Die MHC-Region	292
T-Zellrezeptoren	294
Die Immunglobulin-Super-	
Genfamilie	296
Hereditäre und erworbene	
Immundefizienz-Krankheiten	298

Entstehung von Tumoren

Einfluss von Wachstumsfaktoren	
auf die Zellteilung	300
Tumor-Suppressor-Gene	302
Zelluläre Onkogene	304
Das p53-Protein, Hüter des Genoms ...	306
Neurofibromatose	308
Familiäre Polyposis coli	310
Für Brustkrebs disponierende Gene ...	312
Retinoblastom	314
Genveränderungen durch	
Chromosomentranslokationen	316
Genomische Instabilität:	
Bloom-Syndrom, Fanconi-Anämie,	
Ataxia-telangiectatica	318

Hämoglobin

Hämoglobin	320
Hämoglobin-Gene	322
Sichelzell-Anämie	324
Struktur-verändernde Mutationen in Hämoglobin	326
Thalassämien.....	328
Hereditäre Persistenz von Fetalhämoglobin	330
DNA-Analyse bei Hämoglobin- Krankheiten	332

Peroxisomen und Lysosomen

Störungen der Peroxisomen- Biogenese	334
Lysosomen	336
Krankheiten durch Enzymdefekte in Lysosomen.....	338
Mucopolysaccharid-Speicher- krankheiten	340
Familiäre Hypercholesterolämie.....	342
Mutationen im LDL-Rezeptor.....	344

Homeostase

Diabetes mellitus	346
Protease-Inhibitor α 1-Antitrypsin	348
Blutgerinnungsfaktor VIII und Hämophilie.....	350
Blutungs Krankheit von Willebrand	352
Cytochrom-P450-Gene (CYP).....	354
Pharmakogenetik.....	356

Zell- und Gewebestruktur

Cytoskelett-Proteine in Erythrozyten ..	358
Hereditäre Muskelkrankheiten	360
Muskeldystrophie Typ Duchenne.....	362
Collagen-Moleküle.....	364
Osteogenesis imperfecta	366
Molekulare Grundlagen der Knochenbildung	368

**Sex-Determination und
Differenzierung**

Sex-Determination	370
Geschlechtsdifferenzierung	372
Genetische Störungen der Geschlechts- entwicklung.....	374
Störungen der Androgen-Biosynthese .	376

Atypische genetische Mechanismen

Krankheiten durch Unstabile Trinukleo- tid-Wiederholungen	378
--	-----

Fragiles X-Syndrom.....	380
Krankheiten durch Imprinting-Defekte.....	382
Karyotyp/Phänotyp-Beziehung	
Autosomale Trisomien.....	384
Andere numerische Chromosomenaberrationen	386
Strukturaberrationen von Chromosomen.....	388
Einführung in die Genetische Diagnostik	
Prinzipien der Genetischen Diagnostik.....	390
Nachweis von Mutationen ohne Sequenzierung.....	392