

A Allgemeiner Teil	2–43	Imprinting-Defekte	58–59
Molekulare Grundlagen	2–15	■ Prader-Willi-Syndrom, Angelman-Syndrom	58
■ Zellen, Chromosomen	2	Kongenitale Fehlbildungen	60–61
■ Aufbau der DNA, Replikation	4	■ Neuralrohrdefekte, Holoprosenzephalie, Herz-	
■ Gene, humanes Genom	6	fehler, Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalten	60
■ Transkription	8	Endokrinologische Erkrankungen	62–67
■ Translation	10	■ Phenylketonurie (PKU)	62
■ Zellzyklus	12	■ Hämochromatose	64
■ Meiose	14	■ Adrenogenitales Syndrom (AGS)	66
Mutationen	16–23	Muskuläre Erkrankungen	68–69
■ Chromosomenaberrationen	16	■ Muskeldystrophien	68
■ Genmutationen, DNA-Reparatur, genetische		Neurologische Störungen	70–73
Variabilität	18	■ Mentale Retardierung	70
■ Tumorgenetik	20	■ Chorea Huntington	72
■ Epigenetik	22	Sonstige	74–85
Vererbungslehre	24–33	■ Skelettdysplasien	74
■ Vererbungslehre Mendel I	24	■ Marfan-Syndrom	76
■ Vererbungslehre Mendel II	26	■ Rett-Syndrom	78
■ Multifaktorielle Vererbung	28	■ Fragiles-X-Syndrom	79
■ Stammbaumanalysen	30	■ Mukoviszidose (zystische Fibrose)	80
■ Populationsgenetik, Hardy-Weinberg-Äquilibrium	32	■ Hämatologische Erkrankungen	82
Methoden der Gentechnik	34–43	■ Harmatosen	84
■ Chromosomenanalyse	34	Teratogenität	86–89
■ Gelelektrophorese, Restriktionslängen-		■ Teratogenität I	86
polymorphismus	36	■ Teratogenität II	88
■ Polymerase-Kettenreaktion	38	Hereditäre Tumorerkrankungen	90–99
■ DNA-Sequenzierung	40	■ Hereditäres Mammakarzinom	90
■ Microarrays	42	■ Lynch-Syndrom, hereditäres nicht polypöses	
B Spezieller Teil	46–99	Kolonkarzinom (HNPCC), familiäre adeno-	
■ Genetische Beratung	46	matöse Polyposis (FAP)	92
Autosomale numerische Chromosomen-		■ Multiple endokrine Neoplasien (MEN)	94
aberrationen	48–51	■ Li-Fraumeni-Syndrom	96
■ Trisomie 21, Down-Syndrom	48	■ Retinoblastom	98
■ Trisomie 18, Trisomie 13	50	C Fallbeispiele	100–106
Gonosomale Chromosomenaberrationen ..	52–55	■ Fall 1: Kolonkarzinom	102
■ Klinefelter-Syndrom, Triple-X-Syndrom	52	■ Fall 2: Minderwuchs	104
■ Ullrich-Turner-Syndrom	54	■ Fall 3: Genetische Diagnostik	106
Strukturelle Chromosomenstörungen	56–57	D Anhang	107
■ Wolf-Hirschhorn-Syndrom, Cri-du-Chat,		■ Quellenverzeichnis	107
Williams-Beuren	56	E Register	108–110
■ Rubinstein-Taybi, Mikrodeletionssyndrom 22q11	57		