

INHALTSVERZEICHNIS

ALLGEMEINER TEIL

Molekulare Grundlagen 2

- 1 Zellen, Chromosomen 2
- 2 Aufbau der DNA, Replikation 4
- 3 Gene, humanes Genom 6
- 4 Transkription 8
- 5 Translation 10
- 6 Zellzyklus 12
- 7 Meiose 14

Mutationen 16

- 8 Chromosomenaberrationen 16
- 9 Genmutationen, DNA-Reparatur, genetische Variabilität 18
- 10 Tumorgenetik 20
- 11 Epigenetik 22

Vererbungslehre 24

- 12 Vererbungslehre Mendel 24
- 13 Multifaktorielle Vererbung 27
- 14 Stammbaumanalysen 29
- 15 Populationsgenetik, Hardy-Weinberg-Äquilibrium 30

Methoden der Gentechnik 32

- 16 Chromosomenanalyse 32
- 17 Gel-Elektrophorese, Restriktionslängenpolymorphismus 34
- 18 Polymerase-Kettenreaktion 36
- 19 DNA-Sequenzierung 38
- 20 Microarrays 40

SPEZIELLER TEIL

Genetische Beratung 44

- 21 Genetische Beratung 44

Autosomale numerische Chromosomenaberrationen 46

- 22 Trisomie 21, Down-Syndrom 46
- 23 Trisomie 18, Trisomie 13 48

Gonosomale Chromosomenaberrationen 50

- 24 Klinefelter-Syndrom, Triple-X-Syndrom 50
- 25 Ullrich-Turner-Syndrom 51

Strukturelle Chromosomenstörungen 52

- 26 Wolf-Hirschhorn-Syndrom, Cri-du-Chat, Williams-Beuren 52
- 27 Rubinstein-Taybi, Mikrodeletionssyndrom 22q11 53

Imprinting-Defekte 54

- 28 Prader-Willi-Syndrom, Angelman-Syndrom 54

Kongenitale Fehlbildungen 56

- 29 Neuralrohrdefekte, Holoprosenzephalie, Herzfehler, Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalten 56

Endokrinologische Erkrankungen 58

- 30 Phenylketonurie (PKU) 58
- 31 Hämochromatose 60
- 32 Adrenogenitales Syndrom (AGS) 62

Muskuläre Erkrankungen 64

- 33 Muskeldystrophien 64

Neurologische Störungen 66

- 34 Mentale Retardierung 66
- 35 Chorea Huntington 68

Sonstige 70

- 36 Skelettdysplasien 70
- 37 Marfan-Syndrom 72
- 38 Rett-Syndrom 74
- 39 Fragiles-X-Syndrom 75
- 40 Mukoviszidose (zystische Fibrose) 77
- 41 Hämatologische Erkrankungen 79
- 42 Hamartosen 81

Teratogenität 83

- 43 Teratogenität 83

Hereditäre Tumorerkrankungen 86

- 44 Hereditäres Mammakarzinom 86
- 45 Lynch-Syndrom, hereditäres nicht polypöses Kolonkarzinom (HNPCC), familiäre adenomatöse Polyposis (FAP) 88
- 46 Multiple endokrine Neoplasien (MEN) 90
- 47 Li-Fraumeni-Syndrom 92
- 48 Retinoblastom 94

FALLBEISPIELE

- 49 Fall 1: Kolonkarzinom 98
- 50 Fall 2: Minderwuchs 99
- 51 Fall 3: Genetische Diagnostik 100

ANHANG

- 52 Quellenverzeichnis 104
- 53 Register 105