

Inhaltsverzeichnis

1	Molekulare Grundlagen der Human-genetik	1	5.4	X-chromosomale Vererbung	191
1.1	Grundlagen zum Genom	2	5.5	Mitochondriale Vererbung	206
1.2	Transkription und Translation der genetischen Information	21	5.6	Einige Besonderheiten der monogenen Erkrankungen	209
1.3	DNA-Untersuchungen – diagnostische Anwendung beim Menschen	34	6	Multifaktorielle (polygene) Vererbung	225
1.4	Die Organisation des menschlichen Genoms	50	6.1	Erbgrundlage normaler Merkmale	226
2	Mutationen und ihre Folgen für die Gesundheit	63	6.2	Genetische Grundlagen pathologischer Merkmale	232
2.1	Arten von Mutationen	64	6.3	Multifaktorielle Vererbung mit geschlechtsspezifischem Schwellenwerteffekt	241
2.2	Ursachen von Mutationen	75	7	Angeborene Fehlbildungen und Dysmorphiesyndrome	245
2.3	Beziehungen zwischen Genotyp und Phänotyp	86	7.1	Genetische Grundlagen der morphologischen Fehlbildungen	246
3	Chromosomen des Menschen	95	7.2	Einteilung der Fehlbildungssyndrome nach pathogenetischen Kriterien	248
3.1	Charakterisierung und Darstellung menschlicher Chromosomen	97	7.3	Mutationen der Fibroblast-Growth-Faktor-Rezeptor-Gene (FGFR)	251
3.2	Störungen der Geschlechtsentwicklung	108	7.4	Mutationen der Zinkfingergene	253
3.3	Die Inaktivierung des X-Chromosoms	117	7.5	Mutationen der Hedgehog-Gene und Holoprosenzephalie	253
4	Chromosomenstörungen	121	7.6	Mutationen der PAX-Gene	255
4.1	Entstehungsmechanismus numerischer Chromosomenstörungen (Non-disjunction)	123	7.7	Weitere Beispiele für Fehlbildungs- oder Dysmorphiesyndrome	256
4.2	Fehlverteilung gonosomaler Chromosomen	126	7.8	Fehlbildungen durch teratogene Wirkungen	261
4.3	Fehlverteilung autosomaler Chromosomen	132	7.9	Mutagene Wirkungen	268
4.4	Strukturelle Chromosomenaberrationen	141	8	Enzymdefekte und ihre Folgen	271
4.5	Chromosomenaberrationen bei Spontanaborten	160	8.1	Grundlagen von genetisch bedingten Stoffwechselstörungen	272
4.6	Häufige Symptome bei autosomalen Chromosomenaberrationen	161	8.2	Stoffwechselstörungen	274
4.7	Somatische Chromosomenaberrationen	163	8.3	Pharmakogenetik	286
4.8	Chromosomenanomalien und Tumorgenese	167	9	Genetische Diagnostik und Beratung	293
5	Formale Genetik	175	9.1	Allgemeines	295
5.1	Kodominante Vererbung	176	9.2	Auswirkungen der genetischen Beratung	296
5.2	Autosomal-dominanter Erbgang	177	9.3	Psychologische Aspekte der genetischen Beratung	296
5.3	Autosomal-rezessiver Erbgang	183			

9.4	Indikation für eine genetische Beratung	297	13	DNA-Profil zur Individual-	
9.5	Vorgehensweise bei einer genetischen Beratung	298		identifikation	379
9.6	Wiederholungsrisiko bei autosomal- rezessiven Erkrankungen	303	13.1	Die Ausgangssituation	380
9.7	Wiederholungsrisiko bei autosomal- dominanten Erkrankungen	307	13.2	DNA-Polymorphismen zur individuali- sierenden Analyse	380
9.8	Wiederholungsrisiko bei X-chromo- somalen Erkrankungen	311	13.3	DNA-analytische Untersuchungen in der Praxis	382
9.9	Wiederholungsrisiko bei multifaktoriellen Erkrankungen	314	13.4	Zwei Fälle von geschichtlicher Bedeutung verdeutlichen die Verwendungs- möglichkeit von gonosomalen und mitochondrialen DNA-Polymorphismen	385
9.10	Wiederholungsrisiko bei Krankheiten mit einer Chromosomenaberration . . .	320		Anhang	387
9.11	Infertilität	322		Glossarium der verwendeten Fachausdrücke . .	388
9.12	Pränatale Diagnostik	324		Quellenverzeichnis der Abbildungen	403
9.13	Präimplantationsdiagnostik	335		Quellenverzeichnis der Tabellen	405
9.14	Prädiktivdiagnostik	337		Sachverzeichnis	407
10	Prävention und Therapie genetisch bedingter Erkrankungen	339			
10.1	Präventivmaßnahmen	340			
10.2	Prinzipien der Gentherapie	340			
10.3	Therapiemöglichkeiten genetisch mitbedingter Krankheiten	346			
10.4	Somatische Gentherapie	346			
10.5	Bisherige und geplante gentherapeu- tische Behandlungen	347			
10.6	Gentransfer in Keimzellen	349			
11	Zwillingsmethoden in der human- genetischen Forschung	351			
11.1	Mechanismen der Zwillingsentstehung	352			
11.2	Unterscheidung von ein- und zweieiigen Zwillingen	356			
11.3	Prinzip der Zwillingsmethode	357			
11.4	Einschränkungen der Zwillingsmethode	362			
12	Populationsgenetik	365			
12.1	Definition des Populationsbegriffs	366			
12.2	Genhäufigkeiten	366			
12.3	Unterschiede von Allelhäufigkeiten in verschiedenen Bevölkerungen	371			
12.4	Zusammenwirken von Mutation und Selektion	374			
12.5	Balancierter genetischer Polymor- phismus	376			