

# Inhaltsverzeichnis

<b>1 Molekulargenetik hereditärer neuromuskulärer Erkrankungen</b>	
<b>1.1 Muskeldystrophien</b> . . . . .	3
Astrid Speer und Konrad Oexle	
<b>1.2 Myotone Syndrome</b> . . . . .	31
Manuela C. Koch	
<b>1.3 Spinale Muskelatrophien</b> . . . . .	60
Sabine Rudnik-Schöneborn, Brunhilde Wirth, Tiemo Grimm und Klaus Zerres	
<b>1.4 Hereditäre motorische und sensible Neuropathien</b> . . . . .	92
Bernd W. Rautenstrauß und Holger Grehl	
<b>1.5 Kongenitale und Mitochondriale Myopathien</b> . . . . .	124
Clemens R. Müller-Reible und Peter Seibel	
<b>2 Molekulargenetik ausgewählter genetisch bedingter Stoffwechselerkrankungen</b>	
<b>2.1 Aminoazidopathien</b> . . . . .	151
Kurt Ullrich und Udo Wendel	
<b>2.2 Mukoviszidose (Zystische Fibrose, CF)</b> . . . . .	173
Thilo Dörk und Manfred Stuhmann	
<b>2.3 Sphingolipidosen</b> . . . . .	195
Thomas Kolter und Konrad Sandhoff	
<b>2.4 Peroxisomale Krankheiten</b> . . . . .	235
Ronald J.A. Wanders	
<b>2.5 Organoazidopathien</b> . . . . .	253
Johannes Zschocke und Georg F. Hoffmann	
<b>2.6 Störungen des Purin- und Pyrimidinstoffwechsels</b> . . . . .	278
Manfred Wehnert	
<b>2.7 Störungen des Lipid- und Lipoproteinstoffwechsels</b> . . . . .	334
Ulrich Julius, Jens Pietzsch und Markolf Hanefeld	
<b>3 Molekulargenetik von Membrandefekten, Enzymopathien und Hämoglobinopathien</b>	
<b>3.1 Hämoglobinopathien</b> . . . . .	369
Andreas E. Kulozik	
<b>3.2 Hereditäre Membrandefekte und Enzymopathien roter Blutzellen</b> . . . . .	393
Gisela Jacobasch	
<b>3.3 Akute intermittierende Porphyrie</b> . . . . .	442
Petro E. Petrides	
<b>3.4 Gendiagnostische Möglichkeiten der hereditären Hämochromatose</b> . . . . .	454
Peter Nielsen	
<b>4 Repeat-Sequenz-Expansions-Syndrome</b>	
<b>4.1 Molekulargenetische Grundlagen des fra(X)-Syndroms – Diagnostik und therapeutische Hilfen</b> . . . . .	479
Peter Steinbach	
<b>4.2 Molekulare Grundlagen neurologischer Trinukleotidblockexpansionssyndrome</b> . . . . .	512
Jörg T. Epplen und Andrea Haupt	
<b>5 Mikrodeletionssyndrome</b>	
<b>5.1 Prader-Willi-Syndrom und Angelman-Syndrom</b> . . . . .	547
Bernhard Horsthemke, Karin Buiting, Bärbel Dittrich und Gabriele Gillissen-Kaesbach	
<b>Übersicht über wesentliche Beiträge zur Molekularen Medizin Band 6</b> . . . . .	563
<b>Sachverzeichnis</b> . . . . .	573