

Inhaltsverzeichnis

Vorwort	7
A	
Allgemeiner Teil	9
Veränderungen des Genoms	9
Mutationen	9
Strukturelle und numerische Chromosomenaberrationen	10
Vererbungslehre	14
Die Mendelschen Gesetze	14
Autosomale Vererbung	17
Gonosomale Vererbung	20
Mitochondriale Vererbung	23
Diagnostik und Methoden der Gentechnik	25
PCR, Gelelektrophorese, Southern Blot	25
Zellzyklus, Zytogenese, FISH	29
Sequenzierung	37
B	
Klinische Genetik	39
Autosomale numerische Chromosomenstörungen	40
Trisomie 21 – Down-Syndrom	40
Trisomien 13 (Patau-Syndrom) und 18 (Edwards-Syndrom)	46
Gonosomale numerische Chromosomenstörungen	52
Klinefelter-Syndrom	52
Ullrich-Turner-Syndrom	54
Triple-X-Syndrom	57
Strukturelle Chromosomenstörungen (Mikrodeletions-syn-drome)	60
Cri-du-Chat-Syndrom	60
Wolf-Hirschhorn-Syndrom	61
Williams-Beuren-Syndrom	62

Genomisches Imprinting	65
Prader-Willi-Syndrom	65
Angelman-Syndrom	67
Teratogene Faktoren	70
Intrauterine Infektionen	70
Medikamente und Drogen	73
Physikalische Ursachen	76
Muskuläre Erkrankungen	78
Muskeldystrophien Duchenne und Becker	78
Myotone Dystrophie Typ 1	84
Mentale Retardierung	89
Fragiles-X-Syndrom	89
Rett-Syndrom	93
Familiäre Krebserkrankungen	97
Erblicher Brust- und Ovarialkrebs	97
Familiärer Darmkrebs	102
Multiple endokrine Neoplasien (MEN)	108
Endokrinologische Erkrankungen	113
Phenylketonurie (PKU)	113
Adrenogenitales Syndrom (AGS)	119
Hämatologische Erkrankungen	124
Thalassämien	124
Hämophilien	128
Von-Willebrand-Syndrom	129
Erkrankungen der Haut und des Bindegewebes (Harmatosen)	133
Neurofibromatose Typ 1	133
Neurofibromatose Typ 2	136
Marfan-Syndrom	138
Andere genetische Erkrankungen	142
Chorea Huntington	142
Hämochromatose	148
Cystische Fibrose (Mukoviszidose)	152
Register	159