

Basics - gut, besser, BASICS!

BASICS Humangenetik

Bearbeitet von
Andreas Teufel

2. Auflage 2013. Buch. VIII, 107 S. Softcover

ISBN 978 3 437 42477 9

Format (B x L): 21 x 29,7 cm

Gewicht: 470 g

[Weitere Fachgebiete > Medizin > Vorklinische Medizin: Grundlagenfächer > Humangenetik](#)

schnell und portofrei erhältlich bei

The logo for beck-shop.de features the text 'beck-shop.de' in a bold, red, sans-serif font. Above the 'i' in 'shop' are three red dots of varying sizes, arranged in a slight arc. Below the main text, the words 'DIE FACHBUCHHANDLUNG' are written in a smaller, red, all-caps, sans-serif font.

beck-shop.de
DIE FACHBUCHHANDLUNG

Die Online-Fachbuchhandlung beck-shop.de ist spezialisiert auf Fachbücher, insbesondere Recht, Steuern und Wirtschaft. Im Sortiment finden Sie alle Medien (Bücher, Zeitschriften, CDs, eBooks, etc.) aller Verlage. Ergänzt wird das Programm durch Services wie Neuerscheinungsdienst oder Zusammenstellungen von Büchern zu Sonderpreisen. Der Shop führt mehr als 8 Millionen Produkte.

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