

# Inhaltsverzeichnis

## Kapitel 1

### Was ist Genetik?

1.1	Gegenstand der Genetik.....	2
1.1.1	Kurzer Abriss der Geschichte der Genetik.....	2
1.1.2	Das Genom .....	7
1.1.3	Der Genbegriff.....	8
1.2	Konstanz und Variabilität.....	9
1.2.1	Umweltbedingte Variabilität.....	10
1.2.2	Genetisch bedingte Variabilität .....	11
1.3	Theoriebildung in der Biologie.....	13
	Technik-Box 1: Isolierung genomischer DNA.....	16

## Kapitel 2

### Molekulare Grundlagen der Vererbung

2.1	Funktion und Struktur der DNA.....	18
2.1.1	DNA als Träger der Erbinformation .....	18
2.1.2	Chemische Zusammensetzung.....	19
2.1.3	Konfiguration der DNA.....	21
2.1.4	Physikalische Eigenschaften der Nukleinsäuren.....	26
2.2	Die Verdoppelung der DNA (Replikation) .....	28
2.2.1	Semikonservative Replikation .....	29
2.2.2	Mechanismen der Replikation bei Prokaryoten .....	35
2.2.3	Mechanismen der Replikation bei Eukaryoten .....	38
	Technik-Box 2: Renaturierungskinetik .....	47
	Technik-Box 3: Gelelektrophorese .....	48

## Kapitel 3

### Verwertung genetischer Informationen

3.1	DNA, genetische Information und Informationsübertragung.....	52
3.2	Der genetische Code .....	56
3.2.1	Die Entschlüsselung des Codes .....	56
3.2.2	Beweis der Colinearität .....	58
3.2.3	Allgemeingültigkeit des Codes.....	58
3.3	Transkription .....	61
3.3.1	Allgemeiner Mechanismus der Transkription.....	61
3.3.2	Transkription bei Prokaryoten.....	62
3.3.3	Transkription Protein-codierender Gene bei Eukaryoten.....	65
3.3.4	Reifung eukaryotischer mRNA .....	65
3.3.5	Spleißen eukaryotischer prä-mRNA .....	67
3.3.6	Editieren eukaryotischer mRNA .....	72
3.3.7	Abbau eukaryotischer mRNA .....	77
3.4	Translation .....	80
3.4.1	Initiation.....	82
3.4.2	Elongation .....	85

3.4.3	Termination .....	86
	<b>Technik-Box 4:</b> Polymerasekettenreaktion (PCR) .....	89
	<b>Technik-Box 5:</b> Markierung von DNA .....	91
	<b>Technik-Box 6:</b> Isolierung von mRNA, cDNA-Synthese und RACE .....	92
	<b>Technik-Box 7:</b> <i>In-vitro</i> -RNA-Synthese .....	94

## Kapitel 4

### Molekulare Struktur und Regulation prokaryotischer Gene

4.1	Bakterien als genetische Modellsysteme .....	96
4.2	Extrachromosomale DNA-Elemente: Plasmide .....	103
4.2.1	F-Plasmid .....	104
4.2.2	Andere Plasmide .....	107
4.3	Bakteriophagen .....	109
4.3.1	Vermehrungszyklus .....	110
4.3.2	Bakteriophage $\lambda$ .....	112
4.3.3	Andere Bakteriophagen .....	114
4.4	Transformation und Rekombination .....	118
4.4.1	Transformation .....	118
4.4.2	Rekombination .....	121
4.5	Genstruktur und Genregulation .....	126
4.5.1	Das <i>lac</i> -Operon .....	128
4.5.2	Das Operonmodell .....	129
4.5.3	Das <i>trp</i> -Operon .....	131
4.5.4	RNA-codierende Gene .....	137
4.5.5	Kommunikation in Bakterien: <i>Quorum sensing</i> .....	139
4.6	Regulation im Genom des Phagen $\lambda$ .....	143
4.6.1	Regulation des lytischen Zyklus .....	143
4.6.2	Regulation des lysogenen Zyklus .....	144
4.6.3	DNA-Protein-Interaktionen .....	145
	<b>Technik-Box 8:</b> Klonierung von DNA .....	147
	<b>Technik-Box 9:</b> Two-Hybrid-Systeme .....	150
	<b>Technik-Box 10:</b> Restriktionsanalyse von DNA und Southern-Blotting .....	152
	<b>Technik-Box 11:</b> Northern-Blotting .....	154

## Kapitel 5

### Zelle, Zellteilungen und Modellorganismen

5.1	Die Entdeckung der Zelle .....	156
5.2	Die eukaryotische Zelle .....	158
5.2.1	Die Struktur der Zelle .....	158
5.2.2	Chloroplasten .....	159
5.2.3	Mitochondrien .....	163
5.2.4	Zellkern und Nukleolus .....	166
5.3	Der Zellzyklus .....	168
5.3.1	Mitose .....	168
5.3.2	Meiose .....	172
5.3.3	Rekombination bei Eukaryoten .....	177
5.3.4	Genkonversion .....	183
5.3.5	Kontrolle des Zellzyklus .....	185
5.3.6	Kontrollierter Zelltod: Apoptose .....	190
5.3.7	Genetik des Alterns .....	194
5.4	Wichtige eukaryotische Modellorganismen in der Genetik .....	196
5.4.1	Hefen .....	197
5.4.2	Pflanzen .....	199
5.4.3	Der Fadenwurm .....	202

5.4.4	Die Taufliede	204
5.4.5	Der Zebrafisch	205
5.4.6	Die Hausmaus	210
	<b>Technik-Box 12: Homologe Rekombination</b>	215

## Kapitel 6

### Molekulare Struktur eukaryotischer Chromosomen

6.1	<b>Das eukaryotische Chromosom</b>	218
6.1.1	Chromosomen als Träger der Erbanlagen	218
6.1.2	Morphologie der Chromosomen	220
6.1.3	Das Centromer	227
6.1.4	Das Telomer	229
6.1.5	Repetitive DNA	233
6.2	<b>Organisation der DNA im Chromosom</b>	235
6.2.1	Chromosomale Territorien und Architektur des Zellkerns	236
6.2.2	Chromosomale Proteine	240
6.2.3	Nukleosomen und Chromatinstruktur	241
6.2.4	Chromatin und epigenetische Regulation	245
6.3	<b>Variabilität der Chromosomen und Dosiskompensation</b>	249
6.3.1	Die Variabilität der Chromosomen	249
6.3.2	Dosiskompensation bei <i>Drosophila</i>	258
6.3.3	Dosiskompensation bei Säugern	260
	<b>Technik-Box 13: Autoradiographie an Geweben, Zellen und Chromosomen</b>	268
	<b>Technik-Box 14: Chromosomenbänderung und <i>chromosome painting</i></b>	269

## Kapitel 7

### Molekulare Struktur und Regulation eukaryotischer Gene

7.1	<b>Protein-codierende Gene: I. Einzelkopiegene</b>	272
7.2	<b>Protein-codierende Gene: II. Multigenfamilien</b>	277
7.2.1	Die Globin-Genfamilie	277
7.2.2	Histon-Gene	283
7.2.3	Tubulin-Gene	285
7.2.4	Kristallin-Gene	287
7.3	<b>Regulation eukaryotischer Genexpression</b>	289
7.3.1	Der Promotor	289
7.3.2	Transkriptionsfaktoren	291
7.3.3	Enhancer	293
7.3.4	Locus-Kontrollregionen	296
7.4	<b>RNA-codierende Gene</b>	297
7.4.1	Die 5S-, 18S- und 28S-rRNA-Gene	297
7.4.2	Die 5S-rRNA-Genfamilie	306
7.4.3	Die tRNA-Genfamilien	310
7.5	<b>Kleine regulatorische RNAs</b>	313
7.5.1	Mechanismus der RNA-Interferenz	314
7.5.2	Kleine interferierende RNA (siRNA)	317
7.5.3	Mikro-RNA (miRNA)	319
7.5.4	Piwi-interagierende RNA (piRNA)	320
	<b>Technik-Box 15: Analyse von DNA-Protein-Wechselwirkungen</b>	324
	<b>Technik-Box 16: RNAi: spezifische Inaktivierung von Transkripten</b>	325

## Kapitel 8

### Instabilität des Genoms: Flexibilität und Variabilität

<b>8.1</b>	<b>Transposons</b>	328
8.1.1	Prokaryotische Transposons	330
8.1.2	Eukaryotische Transposons (mit terminalen invertierten Wiederholungseinheiten)	334
<b>8.2</b>	<b>Retroviren</b>	340
8.2.1	Genomstruktur von Retroviren	342
8.2.2	Humanes Immunschwäche-Virus (HIV)	345
8.2.3	Retroelemente	347
8.2.4	Mobile Elemente in Introns der Gruppe II	356
<b>8.3</b>	<b>Umlagerung von DNA-Fragmenten</b>	357
8.3.1	Kerndualismus: Mikro- und Makronuklei in einer Zelle	357
8.3.2	Chromatinelimination und -diminution	361
8.3.3	DNA-Amplifikation	364
8.3.4	Wechsel des Paarungstyps bei Hefen	371
8.3.5	Die Oberflächenantigene von Trypanosoma	377
<b>8.4</b>	<b>Das Immunsystem</b>	380
8.4.1	Funktion des Immunsystems der Säuger	380
8.4.2	Die Immunglobulin-Gene	382
8.4.3	Klassenwechsel, Hypermutation und Genkonversion bei Immunglobulin-Genen	385
	<b>Technik-Box 17:</b> Verwendung von Balancer-Chromosomen	390
	<b>Technik-Box 18:</b> P-Element-Mutagenese	391
	<b>Technik-Box 19:</b> Enhancer-Trap-Experimente	392

## Kapitel 9

### Veränderungen im Genom: Mutationen

<b>9.1</b>	<b>Klassifikation von Mutationen</b>	394
<b>9.2</b>	<b>Chromosomenmutationen</b>	397
9.2.1	Numerische Chromosomenaberrationen	397
9.2.2	Polyploidie in der Pflanzenevolution und Pflanzenzucht	402
9.2.3	Strukturelle Chromosomenaberrationen	405
<b>9.3</b>	<b>Spontane Mutationen</b>	408
9.3.1	Fehler bei Replikation und Rekombination	408
9.3.2	Spontane Basenveränderungen	409
9.3.3	Dynamische Mutationen	410
<b>9.4</b>	<b>Induzierte Mutationen</b>	414
9.4.1	Mutationen durch ultraviolette Strahlung	414
9.4.2	Mutagenität ionisierender Strahlung	416
9.4.3	Chemische Mutagenese	419
<b>9.5</b>	<b>Mutagenität und Mutationsraten</b>	426
9.5.1	Mutagenitätstests	426
9.5.2	Mutationsraten und Evolution	432
<b>9.6</b>	<b>Reparaturmechanismen</b>	434
9.6.1	Reparatur UV-induzierter DNA-Schäden durch Photolyasen	434
9.6.2	Exzisionsreparaturen	436
9.6.3	SOS-Rekombinationsreparatur oder postreplikative Reparatur	439
<b>9.7</b>	<b>Ortsspezifische Mutationen</b>	441
9.7.1	Gentechnische Modifikationen von Pflanzen	441
9.7.2	Gentechnische Modifikationen von Tieren	444
	<b>Technik-Box 20:</b> SSCP-Analyse	450
	<b>Technik-Box 21:</b> DNA-Sequenzierung	451
	<b>Technik-Box 22:</b> Transgene Mäuse	453

**Kapitel 10****Formalgenetik**

<b>10.1</b>	<b>Grundregeln der Vererbung: Die Mendel'schen Regeln</b>	456
<b>10.2</b>	<b>Statistische Methoden</b>	466
10.2.1	Mathematische Grundlagen	467
10.2.2	Die $\chi^2$ -Methode	468
<b>10.3</b>	<b>Mendel aus heutiger Sicht – Ergänzungen seiner Regeln</b>	469
10.3.1	Unvollständige Dominanz und Codominanz	471
10.3.2	Multiple Allelie	474
10.3.3	Der Ausprägungsgrad von Merkmalen	477
10.3.4	Polygene Vererbung – Genetik quantitativer Merkmale	481
10.3.5	Pleiotropie	483
<b>10.4</b>	<b>Kopplung, Rekombination und Kartierung von Genen</b>	486
10.4.1	Geschlechtsgebundene Vererbung	486
10.4.2	Kopplung von Merkmalen auf autosomalen Chromosomen	489
10.4.3	Klassische Dreipunkt-Kreuzung	491
10.4.4	Kartierung von Genen durch Tetradenanalyse	494
10.4.5	Moderne genomweite Kartierung mit Mikrosatelliten- und SNP-Markern	494
10.4.6	Kartierung von quantitativen Merkmalen und Modifikatorgenen	499
<b>10.5</b>	<b>Populationsgenetik</b>	501
10.5.1	Die Hardy-Weinberg-Regel	502
10.5.2	Genetische Zufallsveränderungen ( <i>random drift</i> )	506
10.5.3	Natürliche Selektion	508
10.5.4	Migration und Isolation	514
10.5.5	Genetische Aspekte der Artbildung	518
	<b>Technik-Box 23: Kartierung genetischer Merkmale</b>	525
	<b>Technik-Box 24: Immunologische Nachweismethoden</b>	526

**Kapitel 11****Entwicklungsgenetik**

<b>11.1</b>	<b>Einführung</b>	528
<b>11.2</b>	<b>Entwicklungsgenetik der Pflanze</b>	529
11.2.1	Musterbildung in der frühen Embryogenese	529
11.2.2	Wurzel-, Spross- und Blattentwicklung	532
11.2.3	Blütenentwicklung	537
<b>11.3</b>	<b>Entwicklungsgenetik des Fadenwurms <i>Caenorhabditis elegans</i></b>	544
11.3.1	Embryonalentwicklung von <i>C. elegans</i>	544
11.3.2	Organentwicklung bei <i>C. elegans</i>	547
<b>11.4</b>	<b>Entwicklungsgenetik von <i>Drosophila melanogaster</i></b>	548
11.4.1	Keimbahnentwicklung bei <i>Drosophila</i>	548
11.4.2	Der frühe Embryo	550
11.4.3	Die Ausbildung der anterior-posterioren Körperachse	552
11.4.4	Die Ausbildung der dorso-ventralen Körperachse	556
11.4.5	Segmentierung bei <i>Drosophila</i>	558
11.4.6	Imaginalscheiben, Metamorphose und Organentwicklung bei <i>Drosophila</i>	566
<b>11.5</b>	<b>Entwicklungsgenetik bei Fischen</b>	572
11.5.1	Allgemeine Embryonalentwicklung des Zebrafisches	573
11.5.2	Frühe Embryonalentwicklung des Zebrafisches	573
11.5.3	Organentwicklung bei Zebrafischen: Herz und Auge	575
<b>11.6</b>	<b>Entwicklungsgenetik bei Säugern</b>	577
11.6.1	Embryonalentwicklung von Säugern	577
11.6.2	Entwicklung von Zwillingen beim Menschen	580

11.6.3	Teratogene Effekte. ....	582
11.6.4	Organentwicklung bei Säugern ....	584
11.6.5	Keimzellentwicklung und Geschlechtsdeterminierung bei Säugern. ....	590
<b>11.7</b>	<b>Stammzellen</b> ....	593
11.7.1	Totipotenz von Zellkernen ....	593
11.7.2	Embryonale Stammzellen ....	595
11.7.3	Somatische Stammzellen. ....	598
<b>11.8</b>	<b>Epigenetik und genetische Prägung</b> ....	599
11.8.1	Was ist genetische Prägung? ....	599
11.8.2	Methylierung als epigenetische Markierung ....	602
11.8.3	Wann erfolgt genetische Prägung? ....	605
	<b>Technik-Box 25: In-situ-Hybridisierung von Nukleinsäuren</b> ....	610
	<b>Technik-Box 26: Morpholinos</b> ....	611

## Kapitel 12

### Genetik menschlicher Erkrankungen

<b>12.1</b>	<b>Methoden der Humangenetik</b> ....	614
12.1.1	Zwillingsforschung und Geschwisterpaar-Analyse ....	616
12.1.2	Stammbaumforschung. ....	618
12.1.3	Das <i>Human Genome Project</i> ....	618
12.1.4	Kartierung von Erbkrankheiten. ....	620
12.1.5	Genetische Epidemiologie. ....	625
<b>12.2</b>	<b>Chromosomenanomalien</b> ....	625
12.2.1	Numerische Chromosomenanomalien. ....	627
12.2.2	Strukturelle Chromosomenanomalien ....	631
<b>12.3</b>	<b>Monogene Erbkrankheiten</b> ....	632
12.3.1	Autosomal-rezessive Erkrankungen ....	633
12.3.2	Autosomal-dominante Erkrankungen ....	638
12.3.3	X-chromosomale Krankheiten. ....	644
12.3.4	Y-chromosomale Gene. ....	653
12.3.5	Mitochondriale Erkrankungen. ....	655
<b>12.4</b>	<b>Komplexe Erkrankungen</b> ....	658
12.4.1	Gene und Krebs. ....	658
12.4.2	Asthma ....	667
12.4.3	Diabetes ....	671
<b>12.5</b>	<b>Genbasierte Diagnose- und Therapieverfahren</b> ....	675
12.5.1	Molekulare Diagnostik, Familienberatung und Reihenuntersuchungen ...	675
12.5.2	Gentechnische Aspekte bei der Behandlung von Krankheiten. ....	678
12.5.3	Pharmakogenomik und individualisierte Medizin. ....	680
12.5.4	Somatische Gentherapie ....	681
12.5.5	Genetik und Reproduktionsmedizin. ....	682
	<b>Technik-Box 27: Differenzielle Genexpression</b> ....	685
	<b>Technik-Box 28: Geninaktivierung bei Mäusen</b> ....	686

## Kapitel 13

### Verhaltens- und Neurogenetik

<b>13.1</b>	<b>Endogene Rhythmik</b> ....	692
13.1.1	Zugverhalten bei Vögeln ....	692
13.1.2	Zirkadiane Rhythmik ....	696
13.1.3	Schlafstörungen des Menschen ....	703
<b>13.2</b>	<b>Lernen und Gedächtnis</b> ....	704
13.2.1	Lernverhalten von <i>Drosophila</i> . ....	706
13.2.2	Lernverhalten bei Mäusen. ....	706
13.2.3	Kognitive Störungen bei Menschen. ....	712
<b>13.3</b>	<b>Angst, Sucht und psychiatrische Erkrankungen</b> ....	713

13.3.1	Angst und Depression .....	714
13.3.2	Suchtkrankheiten .....	720
13.3.3	Schizophrenie .....	726
<b>13.4</b>	<b>Neurodegenerative und neurologische Erkrankungen</b> .....	<b>729</b>
13.4.1	Das Rett-Syndrom .....	730
13.4.2	Epilepsie .....	733
13.4.3	Autismus .....	735
13.4.4	Die Alzheimer'sche Erkrankung .....	737
13.4.5	Die Parkinson'sche Erkrankung .....	743
	<b>Technik-Box 29: In-vivo-Reportergen:</b> das grün-fluoreszierende Protein (GFP) .....	748
	<b>Technik-Box 30: Mikroarrays und DNA-Chips</b> .....	749

## Kapitel 14

### Genetik und Anthropologie

<b>14.1</b>	<b>Genetische Aspekte zur Evolution des Menschen</b> .....	<b>752</b>
14.1.1	Menschen und Affen .....	752
14.1.2	<i>Out of Africa</i> .....	756
14.1.3	Der Neandertaler: ausgerottet oder assimiliert? .....	766
14.1.4	Die Unterschiedlichkeit moderner Menschen .....	771
<b>14.2</b>	<b>Der Mensch und sein Gehirn</b> .....	<b>777</b>
14.2.1	Evolution des menschlichen Gehirns .....	779
14.2.2	Genetische Aspekte zur Evolution der Sprache .....	783
14.2.3	Genetische Aspekte des Bewusstseins .....	786
14.2.4	Quo vadis, <i>Homo sapiens</i> ? .....	791

<b>Literaturverzeichnis</b> .....	<b>793</b>
-----------------------------------	------------

<b>Glossar</b> .....	<b>817</b>
----------------------	------------

<b>Personenverzeichnis</b> .....	<b>827</b>
----------------------------------	------------

<b>Sachverzeichnis</b> .....	<b>831</b>
------------------------------	------------