

Inhaltsverzeichnis

1	Was ist Genetik?	1
1.1	Gegenstand der Genetik	2
1.1.1	Kurzer Abriss der Geschichte der Genetik	2
1.1.2	Das Genom	8
1.1.3	Der Genbegriff	9
1.1.4	Nomenklatur-Regeln in der Genetik	10
1.2	Konstanz und Variabilität	11
1.2.1	Umweltbedingte Variabilität	12
1.2.2	Genetisch bedingte Variabilität	13
1.3	Theoriebildung in der Biologie	14
1.4	Genetik und Gesellschaft	17
1.5	Kernaussagen, Übungsfragen, Technikboxen	21
	Literatur	24
2	Molekulare Grundlagen der Vererbung	25
2.1	Funktion und Struktur der DNA	26
2.1.1	DNA als Träger der Erbinformation	26
2.1.2	Chemische Zusammensetzung	27
2.1.3	Konfiguration der DNA	29
2.1.4	Physikalische Eigenschaften der Nukleinsäuren	33
2.1.5	DNA in der Nanotechnologie	35
2.2	Die Verdoppelung der DNA (Replikation)	38
2.2.1	Semikonservative Replikation	38
2.2.2	Mechanismen der Replikation bei Prokaryoten	45
2.2.3	Mechanismen der Replikation bei Eukaryoten	49
2.3	Kernaussagen, Links, Übungsfragen, Technikboxen	57
	Literatur	64
3	Verwertung genetischer Informationen	67
3.1	DNA, genetische Information und Informationsübertragung	69
3.2	Der genetische Code	72
3.2.1	Die Entschlüsselung des Codes	73
3.2.2	Beweis der Colinearität	74
3.2.3	Allgemeingültigkeit des Codes	75
3.3	Transkription	77
3.3.1	Allgemeiner Mechanismus der Transkription	77
3.3.2	Transkription bei Prokaryoten	78
3.3.3	Transkription Protein-codierender Gene bei Eukaryoten	81
3.3.4	Reifung eukaryotischer mRNA	84
3.3.5	Spleißen eukaryotischer Prä-mRNA	85
3.3.6	Editieren eukaryotischer mRNA	91
3.4	Translation	93
3.4.1	Initiation	96
3.4.2	Elongation	100
3.4.3	Termination und Abbau der mRNA	100
3.5	RNA-codierende Gene	102
3.5.1	5,8S-, 18S- und 28S-rRNA-Gene	102
3.5.2	5S-rRNA-Genfamilie	111
3.5.3	tRNA-Genfamilien	113
3.5.4	Katalytische RNA	118
3.6	Kernaussagen, Links, Übungsfragen, Technikboxen	120
	Literatur	128

4	Molekulare Struktur und Regulation prokaryotischer Gene	131
4.1	Bakterien als genetisches Modellsystem	133
4.2	Extrachromosomale DNA-Elemente: Plasmide	142
4.2.1	F-Plasmid	143
4.2.2	Ti-Plasmid	147
4.2.3	Resistenzplasmide	149
4.2.4	Andere Plasmide	150
4.3	Bakteriophagen	151
4.3.1	Bakteriophage λ	153
4.3.2	Bakteriophage M13	159
4.3.3	Andere Bakteriophagen	160
4.4	Transformation und Rekombination	165
4.4.1	Transformation	165
4.4.2	Rekombination	167
4.5	Genstruktur und Genregulation bei Bakterien	171
4.5.1	Das <i>lac</i> -Operon	172
4.5.2	Das Operonmodell	175
4.5.3	Das <i>trp</i> -Operon	176
4.5.4	RNA-codierende Gene	180
4.5.5	Kommunikation in Bakterien: <i>Quorum sensing</i>	185
4.6	Kernaussagen, Links, Übungsfragen, Technikboxen	190
	Literatur	199
5	Die eukaryotische Zelle und Modellorganismen	203
5.1	Die eukaryotische Zelle	205
5.1.1	Die Entdeckung der Zelle	205
5.1.2	Die Struktur der Zelle	206
5.1.3	Chloroplasten	207
5.1.4	Mitochondrien	212
5.1.5	Der Zellkern und seine dynamische Architektur	217
5.2	Der Zellzyklus	224
5.2.1	Kontrolle des Zellzyklus	225
5.2.2	Verschiedene Wege zum programmierten Zelltod	229
5.2.3	Genetik des Alterns	233
5.3	Wichtige eukaryotische Modellorganismen in der Genetik	236
5.3.1	Hefen	236
5.3.2	Der Schimmelpilz <i>Neurospora crassa</i>	238
5.3.3	Pflanzen	240
5.3.4	Der Fadenwurm	243
5.3.5	Die Taufliege	245
5.3.6	Der Zebrafisch	247
5.3.7	Die Hausmaus	252
5.3.8	Die Ratte	257
5.4	Kernaussagen, Links, Übungsfragen, Technikboxen	258
	Literatur	261
6	Eukaryotische Chromosomen	265
6.1	Das eukaryotische Chromosom	267
6.1.1	Chromosomen als Träger der Erbanlagen	267
6.1.2	Morphologie der Chromosomen	269
6.1.3	Centromer	277
6.1.4	Telomer	279
6.2	Organisation der DNA im Chromosom	283
6.2.1	Chromosomale Proteine	283
6.2.2	Nukleosomen und Chromatinstruktur	284

6.3	Mitose, Meiose und chromosomale Rearrangements	289
6.3.1	Mitose	289
6.3.2	Miose	293
6.3.3	Meiotische Rekombination und Genkonversion	297
6.4	Variabilität der Chromosomen	303
6.4.1	Polytäre Chromosomen (Riesenchromosomen)	303
6.4.2	Lampenbürstenchromosomen	306
6.4.3	Überzählige und keimbahnlimitierte Chromosomen	307
6.4.4	Geschlechtschromosomen	309
6.5	Kernaussagen, Links, Übungsfragen, Technikboxen	312
	Literatur.....	316
7	Molekulare Struktur und Regulation eukaryotischer Gene	319
7.1	Protein-codierende Gene (I): Einzelkopiegene	321
7.1.1	Fibroin und Spidroin	323
7.1.2	Proopiomelanocortin – ein polycistronisches Gen	326
7.1.3	Titin – ein Riesengen	327
7.2	Protein-codierende Gene (II): Multigenfamilien	328
7.2.1	Globin-Genfamilie.....	328
7.2.2	Histon-Gene	334
7.2.3	Tubulin-Gene	336
7.2.4	Kristallin-Gene	339
7.3	Regulation eukaryotischer Genexpression	341
7.3.1	Promotor.....	342
7.3.2	Transkriptionsfaktoren	343
7.3.3	Enhancer.....	348
7.3.4	Locus-Kontrollregionen	351
7.4	Kernaussagen, Links, Übungsfragen, Technikboxen	352
	Literatur.....	358
8	Epigenetik	361
8.1	Chromatin und epigenetische Regulation	364
8.1.1	Euchromatin und Heterochromatin	364
8.1.2	Methylierung der DNA	367
8.1.3	Modifikation der Histone.....	370
8.2	Regulatorische RNAs	372
8.2.1	RNA-Interferenz und kleine interferierende RNA (siRNA).....	375
8.2.2	Mikro-RNA (miRNA)	379
8.2.3	Piwi-interagierende RNA (piRNA).....	382
8.2.4	Viroide: kleine, infektiöse RNA-Moleküle.....	384
8.2.5	Lange, nicht-codierende RNA (lncRNA)	386
8.2.6	Ringförmige RNA (circRNA).....	388
8.3	Dosiskompensation der Geschlechtschromosomen	391
8.3.1	Dosiskompensation bei <i>Drosophila</i>	391
8.3.2	Dosiskompensation bei Säugern	394
8.4	Epigenetik: genetische Prägung und Transgenerationeneffekte	401
8.4.1	Was ist genetische Prägung?	401
8.4.2	Mechanismen der genetischen Prägung	403
8.4.3	Umwelteinflüsse und Transgenerationeneffekte.....	407
8.4.4	Das Geheimnis der Paramutationen	412
8.5	Kernaussagen, Links, Übungsfragen, Technikboxen	415
	Literatur.....	420

9	Instabilität, Flexibilität und Variabilität des Genoms	423
9.1	Transposons	425
9.1.1	Prokaryotische Transposons	428
9.1.2	Eukaryotische DNA-Transposons	434
9.2	Retroviren und Retroelemente	439
9.2.1	Genomstruktur von Retroviren	440
9.2.2	Humanes Immundefizienz-Virus (HIV)	444
9.2.3	Retroelemente	449
9.2.4	Mobile Elemente in Introns der Gruppe II	455
9.3	Umlagerung von DNA-Fragmenten	456
9.3.1	Kerndualismus: Mikro- und Makronuklei in einer Zelle	456
9.3.2	Chromosomenelimination und Chromatindiminution	460
9.3.3	DNA-Amplifikation	463
9.3.4	Wechsel des Paarungstyps bei Hefen	469
9.3.5	Oberflächenantigene von <i>Trypanosoma</i>	474
9.4	Immunsystem	475
9.4.1	Funktion des Immunsystems der Säuger	475
9.4.2	Immunglobulin-Gene	478
9.4.3	Klassenwechsel, Hypermutation und Genkonversion bei Immunglobulin-Genen	482
9.5	Kernaussagen, Links, Übungsfragen, Technikboxen	485
	Literatur	490
10	Veränderungen im Genom: Mutationen	493
10.1	Klassifikation von Mutationen	495
10.2	Chromosomenmutationen	498
10.2.1	Numerische Chromosomenaberrationen	499
10.2.2	Polyploidie in der Pflanzenevolution und Pflanzenzucht	502
10.2.3	Strukturelle Chromosomenaberrationen	507
10.3	Spontane Punktmutationen	511
10.3.1	Fehler bei Replikation und Rekombination	511
10.3.2	Spontane Basenveränderungen	511
10.3.3	Dynamische Mutationen	513
10.3.4	Transkriptions-assoziierte Mutationen	516
10.4	Induzierte Mutationen	518
10.4.1	Mutationen durch ultraviolette Strahlung	519
10.4.2	Mutagenität ionisierender Strahlung	520
10.4.3	Chemische Mutagenese	526
10.5	Mutagenität und Mutationsraten	533
10.5.1	Mutagenitätstests	535
10.5.2	Mutationsraten und Evolution	541
10.6	Reparaturmechanismen	542
10.6.1	Reparatur UV-induzierter DNA-Schäden durch Photolyasen	543
10.6.2	Exzisionsreparaturen	544
10.6.3	Fehlpaarungsreparatur	547
10.6.4	Homologe Rekombinationsreparatur	549
10.6.5	Nicht-homologe Verbindung von DNA-Enden	551
10.6.6	SOS-Rekombinationsreparatur oder postreplikative Reparatur	551
10.7	Ortsspezifische Mutationen	552
10.7.1	Gentechnische Modifikationen von Pflanzen	553
10.7.2	Gentechnische Modifikationen von Tieren	556
10.8	Kernaussagen, Links, Übungsfragen, Technikboxen	561
	Literatur	566

11	Formalgenetik	569
11.1	Grundregeln der Vererbung: die Mendel'schen Regeln	571
11.2	Statistische Methoden	580
11.2.1	Mathematische Grundlagen	581
11.2.2	Die χ^2 -Methode	582
11.3	Mendel aus heutiger Sicht – Ergänzungen seiner Regeln	584
11.3.1	Unvollständige Dominanz und Codominanz	584
11.3.2	Multiple Allelie	588
11.3.3	Der Ausprägungsgrad von Merkmalen	590
11.3.4	Polygene Vererbung – Genetik quantitativer Merkmale	593
11.3.5	Pleiotropie	597
11.4	Kopplung, Rekombination und Kartierung von Genen	598
11.4.1	Geschlechtsgebundene Vererbung	598
11.4.2	Kopplung von Merkmalen auf autosomalen Chromosomen	601
11.4.3	Klassische Dreipunkt-Kreuzung	603
11.4.4	Moderne genomweite Kartierung mit Mikrosatelliten- und SNP-Markern	607
11.4.5	Kartierung von quantitativen Merkmalen und Modifikatorgenen	610
11.5	Populationsgenetik	612
11.5.1	Hardy-Weinberg-Regel	612
11.5.2	Genetische Zufallsveränderungen (<i>random drift</i>)	617
11.5.3	Natürliche Selektion	619
11.5.4	Migration und Isolation	624
11.6	Evolutionsgenetik	627
11.6.1	Der letzte gemeinsame Vorfahre	627
11.6.2	Genetische Aspekte der Artbildung	629
11.7	Kernaussagen, Links, Übungsfragen, Technikboxen	636
	Literatur	641
12	Entwicklungsgenetik	643
12.1	Einführung	645
12.2	Entwicklungsgenetik der Pflanze	646
12.2.1	Musterbildung in der frühen Embryogenese	646
12.2.2	Wurzel-, Spross- und Blattentwicklung	650
12.2.3	Blütenentwicklung	655
12.3	Entwicklungsgenetik des Fadenwurms <i>Caenorhabditis elegans</i>	663
12.3.1	Embryonalentwicklung von <i>C. elegans</i>	663
12.3.2	Organentwicklung bei <i>C. elegans</i>	665
12.4	Entwicklungsgenetik von <i>Drosophila melanogaster</i>	668
12.4.1	Keimbahnentwicklung bei <i>Drosophila</i>	668
12.4.2	Der frühe Embryo	670
12.4.3	Ausbildung der anterior-posterioren Körperachse	672
12.4.4	Ausbildung der dorso-ventralen Körperachse	676
12.4.5	Segmentierung bei <i>Drosophila</i>	678
12.4.6	Imaginalscheiben, Metamorphose und Organentwicklung bei <i>Drosophila</i>	685
12.5	Entwicklungsgenetik bei Fischen	691
12.5.1	Allgemeine Embryonalentwicklung des Zebrafisches	691
12.5.2	Frühe Embryonalentwicklung des Zebrafisches	692
12.5.3	Organentwicklung beim Zebrafisch: Herz und Auge	695
12.6	Entwicklungsgenetik bei Säugern	697
12.6.1	Embryonalentwicklung von Säugern	697
12.6.2	Entwicklung von Zwillingen beim Menschen	700
12.6.3	Teratogene Effekte	701
12.6.4	Organentwicklung bei Säugern	703
12.6.5	Keimzellentwicklung und Geschlechtsdeterminierung bei Säugern	710

12.7	Stammzellen	713
12.7.1	Totipotenz von Zellkernen	713
12.7.2	Embryonale Stammzellen	715
12.7.3	Somatische Stammzellen.....	718
12.8	Kernaussagen, Links, Übungsfragen, Technikboxen	719
	Literatur.....	723
13	Genetik menschlicher Erkrankungen	725
13.1	Methoden der Humangenetik	727
13.1.1	Stammbaumanalyse und Kartierung von Erbkrankheiten	729
13.1.2	Zwillingsforschung und Geschwisterpaar-Analyse.....	733
13.1.3	Molekulare Diagnostik: von der Familienberatung zu Reihenuntersuchungen	736
13.1.4	Genetische Epidemiologie	740
13.2	Chromosomenanomalien	743
13.2.1	Numerische Chromosomenanomalien	743
13.2.2	Strukturelle Chromosomenanomalien.....	749
13.3	Monogene Erbkrankheiten	750
13.3.1	Autosomal-rezessive Erkrankungen	751
13.3.2	Autosomal-dominante Erkrankungen	756
13.3.3	X-chromosomale Krankheiten.....	765
13.3.4	Y-chromosomale Gene	772
13.3.5	Mitochondriale Erkrankungen.....	775
13.4	Komplexe Erkrankungen	778
13.4.1	Gene und Krebs.....	778
13.4.2	Asthma.....	789
13.4.3	Diabetes	792
13.5	Genbasierte Therapieverfahren	796
13.5.1	Gentechnische Aspekte bei der Herstellung von Medikamenten	796
13.5.2	Pharmakogenetik, Pharmakogenomik und personalisierte Medizin	797
13.5.3	Somatische Gentherapie	798
13.5.4	Genetik, Keimbahntherapie und Reproduktionsmedizin.....	801
13.6	Kernaussagen, Links, Übungsfragen, Technikboxen	803
	Literatur.....	810
14	Verhaltens- und Neurogenetik	813
14.1	Visuelles System und endogene Rhythmik	817
14.1.1	Genetik des visuellen Systems.....	817
14.1.2	Zugverhalten bei Vögeln	820
14.1.3	Zirkadiane Rhythmik	826
14.1.4	Schlafstörungen des Menschen	832
14.2	Lernen und Gedächtnis	834
14.2.1	Lernverhalten von <i>Drosophila</i>	834
14.2.2	Lernverhalten bei Mäusen.....	838
14.2.3	Kognitive Störungen bei Menschen	842
14.3	Angst, Sucht und psychiatrische Erkrankungen	844
14.3.1	Angst und Depression.....	844
14.3.2	Suchtkrankheiten	851
14.3.3	Schizophrenie.....	861
14.4	Neurologische Erkrankungen	865
14.4.1	Rett-Syndrom	865
14.4.2	Migräne und Epilepsie	868
14.4.3	Autismus.....	873
14.5	Neurodegenerative Erkrankungen	875
14.5.1	Creutzfeldt-Jakob-Erkrankung.....	875
14.5.2	Alzheimer'sche Erkrankung	878
14.5.3	Parkinson'sche Erkrankung	884
14.6	Kernaussagen, Links, Übungsfragen, Technikboxen	888
	Literatur.....	892

15	Genetik und Anthropologie	897
15.1	Genetische Aspekte zur Evolution des Menschen	900
15.1.1	Menschen und Affen	900
15.1.2	Out of Africa	905
15.1.3	Neandertaler: ausgerottet, ausgestorben oder assimiliert?	914
15.1.4	Die Unterschiedlichkeit moderner Menschen.	919
15.1.5	Die bunte Menschheit.	927
15.2	Der Mensch und sein Gehirn	932
15.2.1	Evolution des menschlichen Gehirns	932
15.2.2	Genetische Aspekte zur Evolution der Sprache	938
15.2.3	Genetische Aspekte zu aggressivem Verhalten des Menschen	943
15.2.4	Genetische Aspekte der Geruchswahrnehmung	949
15.2.5	Genetische Aspekte des Bewusstseins am Beispiel der Sehbahn	953
15.3	Quo vadis, Homo sapiens?	958
15.4	Kernaussagen, Links, Übungsfragen	958
	Literatur	960
	Serviceteil	
	Antworten zu den Übungsfragen	964
	Glossar	972
	Sachwortverzeichnis	986
	Personenverzeichnis	1032