

# Inhaltsverzeichnis

1	<b>Was ist Genetik?</b> .....	1
1.1	<b>Gegenstand der Genetik</b> .....	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	<b>Konstanz und Variabilität</b> .....	11
1.2.1	Umweltbedingte Variabilität .....	12
1.2.2	Genetisch bedingte Variabilität .....	13
1.3	<b>Theoriebildung in der Biologie</b> .....	14
1.4	<b>Genetik und Gesellschaft</b> .....	17
1.5	<b>Kernaussagen, Übungsfragen, Technikboxen</b> .....	21
	Literatur .....	24
2	<b>Molekulare Grundlagen der Vererbung</b> .....	25
2.1	<b>Funktion und Struktur der DNA</b> .....	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	<b>Die Verdoppelung der DNA (Replikation)</b> .....	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	<b>Kernaussagen, Links, Übungsfragen, Technikboxen</b> .....	57
	Literatur .....	64
3	<b>Verwertung genetischer Informationen</b> .....	67
3.1	<b>DNA, genetische Information und Informationsübertragung</b> .....	69
3.2	<b>Der genetische Code</b> .....	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	<b>Transkription</b> .....	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	<b>Translation</b> .....	93
3.4.1	Initiation .....	96
3.4.2	Elongation .....	100
3.4.3	Termination und Abbau der mRNA .....	100
3.5	<b>RNA-codierende Gene</b> .....	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	<b>Kernaussagen, Links, Übungsfragen, Technikboxen</b> .....	120
	Literatur .....	128

4	<b>Molekulare Struktur und Regulation prokaryotischer Gene</b> .....	131
4.1	Bakterien als genetisches Modellsystem .....	133
4.2	<b>Extrachromosomale DNA-Elemente: Plasmide</b> .....	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	<b>Bakteriophagen</b> .....	151
4.3.1	Bakteriophage $\lambda$ .....	153
4.3.2	Bakteriophage M13 .....	159
4.3.3	Andere Bakteriophagen .....	160
4.4	<b>Transformation und Rekombination</b> .....	165
4.4.1	Transformation .....	165
4.4.2	Rekombination .....	167
4.5	<b>Genstruktur und Genregulation bei Bakterien</b> .....	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	<b>Kernaussagen, Links, Übungsfragen, Technikboxen</b> .....	190
	Literatur .....	199
5	<b>Die eukaryotische Zelle und Modellorganismen</b> .....	203
5.1	<b>Die eukaryotische Zelle</b> .....	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	<b>Der Zellzyklus</b> .....	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	<b>Wichtige eukaryotische Modellorganismen in der Genetik</b> .....	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	<b>Kernaussagen, Links, Übungsfragen, Technikboxen</b> .....	258
	Literatur .....	261
6	<b>Eukaryotische Chromosomen</b> .....	265
6.1	<b>Das eukaryotische Chromosom</b> .....	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	<b>Organisation der DNA im Chromosom</b> .....	283
6.2.1	Chromosomale Proteine .....	283
6.2.2	Nukleosomen und Chromatinstruktur .....	284

6.3	<b>Mitose, Meiose und chromosomale Rearrangements</b> .....	289
6.3.1	Mitose .....	289
6.3.2	Miose .....	293
6.3.3	Meiotische Rekombination und Genkonversion .....	297
6.4	<b>Variabilität der Chromosomen</b> .....	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	<b>Kernaussagen, Links, Übungsfragen, Technikboxen</b> .....	312
	Literatur.....	316
7	<b>Molekulare Struktur und Regulation eukaryotischer Gene</b> .....	319
7.1	<b>Protein-codierende Gene (I): Einzelkopiegene</b> .....	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	<b>Protein-codierende Gene (II): Multigenfamilien</b> .....	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	<b>Regulation eukaryotischer Genexpression</b> .....	341
7.3.1	Promotor.....	342
7.3.2	Transkriptionsfaktoren .....	343
7.3.3	Enhancer.....	348
7.3.4	Locus-Kontrollregionen .....	351
7.4	<b>Kernaussagen, Links, Übungsfragen, Technikboxen</b> .....	352
	Literatur.....	358
8	<b>Epigenetik</b> .....	361
8.1	<b>Chromatin und epigenetische Regulation</b> .....	364
8.1.1	Euchromatin und Heterochromatin .....	364
8.1.2	Methylierung der DNA .....	367
8.1.3	Modifikation der Histone.....	370
8.2	<b>Regulatorische RNAs</b> .....	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	<b>Dosiskompensation der Geschlechtschromosomen</b> .....	391
8.3.1	Dosiskompensation bei <i>Drosophila</i> .....	391
8.3.2	Dosiskompensation bei Säugern .....	394
8.4	<b>Epigenetik: genetische Prägung und Transgenerationeneffekte</b> .....	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	<b>Kernaussagen, Links, Übungsfragen, Technikboxen</b> .....	415
	Literatur.....	420

9	<b>Instabilität, Flexibilität und Variabilität des Genoms</b> .....	423
9.1	<b>Transposons</b> .....	425
9.1.1	Prokaryotische Transposons .....	428
9.1.2	Eukaryotische DNA-Transposons .....	434
9.2	<b>Retroviren und Retroelemente</b> .....	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	<b>Umlagerung von DNA-Fragmenten</b> .....	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	<b>Immunsystem</b> .....	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	<b>Kernaussagen, Links, Übungsfragen, Technikboxen</b> .....	485
	Literatur .....	490
10	<b>Veränderungen im Genom: Mutationen</b> .....	493
10.1	<b>Klassifikation von Mutationen</b> .....	495
10.2	<b>Chromosomenmutationen</b> .....	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	<b>Spontane Punktmutationen</b> .....	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	<b>Induzierte Mutationen</b> .....	518
10.4.1	Mutationen durch ultraviolette Strahlung .....	519
10.4.2	Mutagenität ionisierender Strahlung .....	520
10.4.3	Chemische Mutagenese .....	526
10.5	<b>Mutagenität und Mutationsraten</b> .....	533
10.5.1	Mutagenitätstests .....	535
10.5.2	Mutationsraten und Evolution .....	541
10.6	<b>Reparaturmechanismen</b> .....	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	<b>Ortsspezifische Mutationen</b> .....	552
10.7.1	Gentechnische Modifikationen von Pflanzen .....	553
10.7.2	Gentechnische Modifikationen von Tieren .....	556
10.8	<b>Kernaussagen, Links, Übungsfragen, Technikboxen</b> .....	561
	Literatur .....	566

11	<b>Formalgenetik</b> .....	569
11.1	<b>Grundregeln der Vererbung: die Mendel'schen Regeln</b> .....	571
11.2	<b>Statistische Methoden</b> .....	580
11.2.1	Mathematische Grundlagen .....	581
11.2.2	Die $\chi^2$ -Methode .....	582
11.3	<b>Mendel aus heutiger Sicht – Ergänzungen seiner Regeln</b> .....	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	<b>Kopplung, Rekombination und Kartierung von Genen</b> .....	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	<b>Populationsgenetik</b> .....	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	<b>Evolutionsgenetik</b> .....	627
11.6.1	Der letzte gemeinsame Vorfahre .....	627
11.6.2	Genetische Aspekte der Artbildung .....	629
11.7	<b>Kernaussagen, Links, Übungsfragen, Technikboxen</b> .....	636
	Literatur .....	641
12	<b>Entwicklungsgenetik</b> .....	643
12.1	<b>Einführung</b> .....	645
12.2	<b>Entwicklungsgenetik der Pflanze</b> .....	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	<b>Entwicklungsgenetik des Fadenwurms <i>Caenorhabditis elegans</i></b> .....	663
12.3.1	Embryonalentwicklung von <i>C. elegans</i> .....	663
12.3.2	Organentwicklung bei <i>C. elegans</i> .....	665
12.4	<b>Entwicklungsgenetik von <i>Drosophila melanogaster</i></b> .....	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	<b>Entwicklungsgenetik bei Fischen</b> .....	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	<b>Entwicklungsgenetik bei Säugern</b> .....	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	<b>Stammzellen</b> .....	713
12.7.1	Totipotenz von Zellkernen .....	713
12.7.2	Embryonale Stammzellen .....	715
12.7.3	Somatische Stammzellen.....	718
12.8	<b>Kernaussagen, Links, Übungsfragen, Technikboxen</b> .....	719
	Literatur.....	723
13	<b>Genetik menschlicher Erkrankungen</b> .....	725
13.1	<b>Methoden der Humangenetik</b> .....	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	<b>Chromosomenanomalien</b> .....	743
13.2.1	Numerische Chromosomenanomalien .....	743
13.2.2	Strukturelle Chromosomenanomalien.....	749
13.3	<b>Monogene Erbkrankheiten</b> .....	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	<b>Komplexe Erkrankungen</b> .....	778
13.4.1	Gene und Krebs.....	778
13.4.2	Asthma.....	789
13.4.3	Diabetes .....	792
13.5	<b>Genbasierte Therapieverfahren</b> .....	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	<b>Kernaussagen, Links, Übungsfragen, Technikboxen</b> .....	803
	Literatur.....	810
14	<b>Verhaltens- und Neurogenetik</b> .....	813
14.1	<b>Visuelles System und endogene Rhythmik</b> .....	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	<b>Lernen und Gedächtnis</b> .....	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	<b>Angst, Sucht und psychiatrische Erkrankungen</b> .....	844
14.3.1	Angst und Depression.....	844
14.3.2	Suchtkrankheiten .....	851
14.3.3	Schizophrenie.....	861
14.4	<b>Neurologische Erkrankungen</b> .....	865
14.4.1	Rett-Syndrom .....	865
14.4.2	Migräne und Epilepsie .....	868
14.4.3	Autismus.....	873
14.5	<b>Neurodegenerative Erkrankungen</b> .....	875
14.5.1	Creutzfeldt-Jakob-Erkrankung.....	875
14.5.2	Alzheimer'sche Erkrankung .....	878
14.5.3	Parkinson'sche Erkrankung .....	884
14.6	<b>Kernaussagen, Links, Übungsfragen, Technikboxen</b> .....	888
	Literatur.....	892

15	<b>Genetik und Anthropologie</b> .....	897
15.1	<b>Genetische Aspekte zur Evolution des Menschen</b> .....	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	<b>Der Mensch und sein Gehirn</b> .....	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	<b>Quo vadis, Homo sapiens?</b> .....	958
15.4	<b>Kernaussagen, Links, Übungsfragen</b> .....	958
	Literatur .....	960
	<b>Serviceteil</b>	
	Antworten zu den Übungsfragen .....	964
	Glossar .....	972
	Sachwortverzeichnis .....	986
	Personenverzeichnis .....	1032