

Original-Prüfungsfragen  
mit Kommentar

GK 2

Humangenetik

zehnte Auflage

bearbeitet von A. Scholz



**CHAPMAN & HALL**

London · Glasgow · Weinheim · New York · Tokyo · Melbourne · Madras

# Inhaltsverzeichnis zum Kurzlehrbuch

## Bearbeitungshinweise XI

## Gegenstandskatalog 2: Humangenetik XIII

### Kompodium der Humangenetik

- 1 Biochemische Grundlagen der Humangenetik 2**
  - 1.1 Aufbau und Funktion des Genoms 2
    - 1.1.1 Grundlagen 2
    - 1.1.2 Eukaryontengenom 5
    - 1.1.3 Variabilität des Genoms 5
  - 1.2 Transkription und Translation der genetischen Information 6
    - 1.2.1 DNA und RNA 6
    - 1.2.2 Verarbeitung der mRNA 6
    - 1.2.3 Proteinsynthese 7
    - 1.2.4 Biologisch aktive Proteine 8
  - 1.3 DNA-Untersuchung – diagnostische Anwendung beim Menschen 8
    - 1.3.1 Prinzipien der DNA-Analyse 8
    - 1.3.2 Kopplung 9
    - 1.3.3 Genkartierung 9
- 2 Mutationen beim Menschen und ihre Folgen für die Gesundheit 11**
  - 2.1 Arten von Mutationen 11
    - 2.1.1 Klassifizierung 11
    - 2.1.2 Mechanismen 11
  - 2.2 Ursachen von Mutationen 13
    - 2.2.1 Spontanmutation 13
    - 2.2.2 Väterliches Alter bei Genmutationen 14
    - 2.2.3 Induzierte Mutation 15
  - 2.3 Beziehungen zwischen Genotyp und Phänotyp 16
    - 2.3.1 Funktionelle Folgen von Genmutationen 16
    - 2.3.2 Multiple Allelie 17
    - 2.3.3 Mutationen nicht gekoppelter Loci mit verwandter Funktion 17
    - 2.3.4 Zeitliche und örtliche Unterschiede der Genaktivität 17
    - 2.3.5 Bedeutung somatischer Mutationen 18
- 3 Chromosomen des Menschen 19**
  - 3.1 Charakterisierung und Darstellung menschlicher Chromosomen 19
  - 3.2 Störungen der Geschlechtsentwicklung 24
  - 3.3 Lyon-Hypothese 27
  - 3.4 Strukturelle Varianten menschlicher Chromosomen 28
- 4 Chromosomenaberrationen 29**
  - 4.1 Non-disjunction 29
  - 4.2 Fehlverteilung gonosomaler Chromosomen 32
  - 4.3 Fehlverteilungen von Autosomen 33
  - 4.4 Strukturelle Chromosomenaberrationen 35
  - 4.5 Chromosomenaberrationen bei Spontanaborten 36
  - 4.6 Häufigste gemeinsame Symptome bei autosomalen Chromosomenaberrationen 36
  - 4.7 Somatische Chromosomenaberrationen 37
  - 4.8 Chromosomenanomalien und Tumorgenese 37

**5 Formale Genetik (Mendel-Erbgänge) 39**

- 5.1 Kodominante Vererbung 39
- 5.2 Autosomal-dominanter Erbgang 40
- 5.2.1 Genetische Grundlagen morphologischer Anomalien 42
- 5.3 Autosomal-rezessiver Erbgang 42
- 5.3.1 Auswirkung von Homozygotie und Heterozygotie 46
- 5.4 X-chromosomale Vererbung 47
- 5.5 Mitochondriale Vererbung 49
- 5.6 Genkopplung 49
- 5.7 Geschlechtsbegrenzte Vererbung 50
- 5.8 Genetische Heterogenität 50

**6 Multifaktorielle (polygene) Vererbung 52**

- 6.1 Erbgrundlage normaler Merkmale 52
- 6.2 Pathologische Merkmale 53
- 6.3 Multifaktorielle Vererbung mit Schwellenwerteffekt 54

**7 Zwillinge in der humangenetischen Forschung 55**

- 7.1 Grundlagen 55
- 7.2 Unterscheidung von eineiigen und zweieiigen Zwillingen 56
- 7.3 Auswertung 56
- 7.4 Einschränkungen der Aussagen 57

**8 Populationsgenetik 59**

- 8.1 Population 59
- 8.2 Genhäufigkeit 59
- 8.3 Unterschiede von Genhäufigkeiten zwischen verschiedenen Bevölkerungen 61
- 8.4 Zusammenwirken von Mutation und Selektion 62
- 8.5 Balancierter genetischer Polymorphismus 62

**9 Stoffwechseldefekte und deren Folgen 63**

- 9.1 Grundlagen und klinische Beispiele 63
- 9.2 Pharmakogenetik und Ökogenetik 64

**10 Genetische Diagnostik und Beratung 65**

- 10.1 Allgemeines 65
- 10.2 Autosomal-rezessive Erbkrankheiten 69
- 10.3 Autosomal-dominante Erbkrankheiten 70
- 10.4 Krankheiten mit geschlechtsgebundener Vererbung 70
- 10.5 Multifaktoriell (polygen) bedingte Erbkrankheiten 72
- 10.6 Chromosomenaberrationen 73
- 10.7 Pränatale Diagnose 75
  - 10.7.1 Methode 76
  - 10.7.2 Indikationen 76
  - 10.7.3 Praktisches Vorgehen 77
- 10.8 Teratogenes Risiko 78

**11 Möglichkeiten des genetischen Abstammungsnachweises 79**

- 11.1 Blutgruppen und Serumproteine 79

**Register 81**

## Fragen und Kommentare

Die **fettgedruckte** Seitenzahl bezieht sich auf den Kommentarteil

- 1 Molekulare Grundlagen der Humangenetik 86, **166**
- 2 Mutationen beim Menschen und ihre Folgen für die Gesundheit 90, **169**
- 3 Chromosomen des Menschen 95, **172**
- 4 Chromosomenaberrationen 98, **175**
- 5 Formale Genetik 107, **182**
- 6 Multifaktorielle Vererbung 131, **197**
- 7 Zwillinge 135, **199**
- 8 Populationsgenetik 138, **202**
- 9 Stoffwechseldefekte und deren Folgen 143, **205**
- 10 Genetische Diagnostik und Beratung 145, **208**
- 11 Möglichkeiten des genetischen Abstammungsnachweises 160, **218**

**Bildanhang** 221

**Anhang:** Examina Herbst 1994 bis Herbst 1995 227, **241**