

**bio**  
biologie



William S. Klug  
Michael R. Cummings  
Charlotte A. Spencer

# Genetik

8., aktualisierte Auflage

# Genetik

8., aktualisierte Auflage

# Genetik

## Inhaltsverzeichnis

### Genetik

Impressum

### Inhaltsübersicht

TEIL I Gene, Chromosomen und Vererbungslehre

TEIL II DNA: Struktur, Replikation und Variation

TEIL III Expression und Regulation der genetischen Information

TEIL IV Genomanalyse

TEIL V Organismen- und Populationsgenetik

### Inhaltsverzeichnis

Vorwort

TEIL I Gene, Chromosomen und Vererbungslehre

Kapitel 1 Einführung in die Genetik

Kapitel 2 Mitose und Meiose

Kapitel 3 Mendelsche Genetik

Kapitel 4 Anwendung der Mendelschen Genetik

Kapitel 5 Chromosomenkartierung bei Eukaryoten

Kapitel 6 Genetische Analyse und Kartierung bei Bakterien und Bakteriophagen

Kapitel 7 Geschlechtsbestimmung und Geschlechtschromosomen

Kapitel 8 Chromosomenmutationen: Variation der Chromosomenanzahl und  
-anordnung

Kapitel 9 Extranukleäre Vererbung

TEIL II DNA: Struktur, Replikation und Variation

Kapitel 10 DNA-Struktur und -Analyse

Kapitel 11 DNA-Replikation und Rekombination

Kapitel 12 DNA-Organisation in den Chromosomen

TEIL III Expression und Regulation der genetischen Information

Kapitel 13 Der genetische Code und die Transkription

Kapitel 14 Translation und Proteine

Kapitel 15 Mutation, DNA-Reparatur und Transposition

Kapitel 16 Regulation der Genexpression bei Prokaryoten

# Inhaltsverzeichnis

Kapitel 17 Regulation der Genexpression bei Eukaryoten

Kapitel 18 Regulation des Zellzyklus und Krebs

TEIL IV Genomanalyse

Kapitel 19 Die Technik der rekombinanten DNA

Kapitel 20 Genomik und Proteomik

Kapitel 21 Die Identifizierung der Genfunktion: Mutationsanalyse bei Modellorganismen

Kapitel 22 Biotechnologie: Anwendungen und ethische Probleme

TEIL V Organismen- und Populationsgenetik

Kapitel 23 Entwicklungsgenetik von Modellorganismen

Kapitel 24 Quantitative Genetik und multifaktorielle Merkmale

Kapitel 25 Populationsgenetik

Kapitel 26 Evolutionäre Genetik

Kapitel 27 Genetik und die Erhaltung bedrohter Arten

Anhang

## Vorwort zur amerikanischen Ausgabe

Ziele

Konzentration auf grundlegende

Prinzipien

Danksagung

Übungsaufgaben und Aufgaben mit Lösungen

Die Autoren

## Vorwort zur deutschen Ausgabe

Über den Bearbeiter der deutschen Ausgabe

## Teil I Gene, Chromosomen und Vererbungslehre

### 1 Einführung in die Genetik

#### 1.1 Von Mendel zur DNA in weniger als einem Jahrhundert

Mendels Arbeit über die Übertragung von Merkmalen

Die Chromosomentheorie der Vererbung: Zusammenführung von Mendel und Meiose

Genetische Variationen

Die Suche nach der chemischen Beschaffenheit der Gene: DNA oder Protein

#### 1.2 Die Entdeckung der Doppelhelix

Die DNA-Struktur und die RNA

Genexpression: Von der DNA zum Phänotyp

Proteine und ihre biologische Funktion

Die Verbindung von Genotyp und Phänotyp: Die Sichelzellanämie

#### 1.3 Die Entstehung der Genomik aus der Technik der rekombinanten DNA

# Inhaltsverzeichnis

Bildung rekombinanter DNA-Moleküle und Klonierung von DNA

Genomsequenzierung: Das Menschliche Genomprojekt

## 1.4 Der wachsende Einfluss der Biotechnologie

Pflanzen, Tiere und Lebensmittelversorgung

Wer besitzt transgene Organismen?

Die Biotechnologie in der Genetik und in der Medizin

## 1.5 Die Verwendung von Modellorganismen in der Genetik

Die moderne Sammlung genetischer Modellorganismen

Modellorganismen und menschliche Erkrankungen

## 1.6 Das Zeitalter der Genetik

## 2 Mitose und Meiose

### 2.1 Die enge Verbindung zwischen Zellstruktur und genetischer Funktion

Zellgrenzen

Der Zellkern

Das Cytoplasma und Zellorganellen

### 2.2 Homologe Chromosomenpaare in diploiden Organismen

### 2.3 Die Mitose

Interphase und Zellzyklus

Die Prophase

Prometaphase und Anaphasechromosomenpaar

Die Anaphase

Die Telophase

### 2.4 Die Meiose

Überblick über die Meiose

Die erste meiotische Teilung: Prophase I

Metaphase, Anaphase und Telophase I

Die zweite meiotische Teilung

### 2.5 Die Entwicklung der Gameten während der Spermatogenese und Oogenese

### 2.6 Geschlechtliche Vermehrung

### 2.7 Die cytologische Beschaffenheit der mitotischen und meiotischen Chromosomen

Chromatin und Chromosomen

Der synaptonemale Komplex

## 3 Mendelsche Genetik

### 3.1 Mendels Modellexperiment

### 3.2 Die Monohybridkreuzung

Die ersten drei Mendelschen Gesetze

Moderne genetische Terminologie

Mendels analytische Vorgehensweise

Kreuzungsquadrate oder das Punnett-Quadrat

Die Testkreuzung: Ein Merkmal

### 3.3 Die Dihybridkreuzung

# Inhaltsverzeichnis

Unabhängige Verteilung

Testkreuzung: Zwei Merkmale

## 3.4 Die Trihybridkreuzung

Das Baumdiagramm

## 3.5 Die Wiederentdeckung von Mendels Arbeiten

## 3.6 Die Grundlagen der modernen Vererbungslehre

Einheitsfaktoren, Gene und homologe Chromosomen

## 3.7 Unabhängige Verteilung

## 3.8 Wahrscheinlichkeitsgesetze

Produktgesetz und Summengesetz

Bedingte Wahrscheinlichkeit

Die Binomialverteilung

## 3.9 Der Chi-Quadrattest

Die Interpretation von  $\chi^2$  Berechnungen

## 3.10 Stammbäume

Stammbaumvereinbarungen

Analyse von Stammbäumen

Genetik, Technologie und Gesellschaft

## 4 Anwendung der Mendelschen Genetik

### 4.1 Veränderung von Phänotypen durch Allele

### 4.2 Symbole für Allele

### 4.3 Unvollständige Dominanz

### 4.4 Kodominanz

### 4.5 Multiple Allele

Die AB0-Blutgruppen

Die A- und B-Antigene

Der Bombay-Phänotyp

Der Locus weiß bei *Drosophila*

### 4.6 Letale Allele

Dominant letale Mutationen

### 4.7 Kombination von zwei Genpaaren mit zwei unterschiedlichen Vererbungsweisen

### 4.8 Bestimmung von Phänotypen

Epistase

Einzigartige Vererbungsmuster

Neuartige Phänotypen

Weitere veränderte Dihybridzahlenverhältnisse

### 4.9 Die Expression eines einzelnen Gens

### 4.10 X-Kopplung

X-Kopplung bei *Drosophila*

X-Kopplung beim Menschen

### 4.11 Geschlechtsbegrenzte und geschlechtsbeeinflusste Vererbung

# Inhaltsverzeichnis

## 4.12 Die Expression des Phänotyps

- Penetranz und Expressivität
- Genetischer Hintergrund: Suppression und Positionseffekte
- Temperatureffekte
- Effekte, die die Ernährung betreffen
- Einsetzen der Genexpression
- Genetische Antizipation
- Genomische (elterliche) Prägung

## 5 Chromosomenkartierung bei Eukaryoten

### 5.1 Auf dem selben Chromosom verbundene Gene

- Die Kopplungsbeziehung

### 5.2 Crossing-over als Grundlage zur Bestimmung der Distanz zwischen Genen

- Morgan und das Crossing-over
- Sturtevant und die Kartierung
- Einzelne Crossing-over-Vorgänge

### 5.3 Die Bestimmung der Reihenfolge der Gene bei der Kartierung

- Multiple Austauschereignisse
- Drei-Punkte-Kartierung bei Drosophila
- Bestimmung der Genreihenfolge
- Ein Kartierungsproblem beim Mais

### 5.4 Interferenz

### 5.5 Effekte der Distanz zwischen zwei Genen

### 5.6 Drosophila-Gene

### 5.7 Physikalischer Austausch zwischen Chromatiden

### 5.8 Rekombination

### 5.9 Austauschereignisse zwischen Schwesterchromatiden

### 5.10 Kopplungsanalysen und Kartierung

- Kartierung eines Gens relativ zum Centromer
- Kopplung und Kartierung
- Geordnete und nicht geordnete Tetradenanalyse

### 5.11 Lod-Score-Analyse und Hybridisierung somatischer Zellen

- Genkartierung mit Hilfe von annotierten Computerdatenbanken

### 5.12 Genkartierung mit molekularer Analyse der DNA

### 5.13 Entdeckte Mendel die Kopplung?

## 6 Genetische Analyse und Kartierung bei Bakterien und Bakteriophagen

### 6.1 Spontane Mutation und Wachstum bei Bakterien

### 6.2 Konjugation

- F<sup>+</sup> und F<sup>-</sup> Bakterien
- Hfr-Bakterien und Chromosomenkartierung
- Der F<sup>'</sup>-Zustand der Merozygoten
- Rekombination bei F<sup>+</sup> x F<sup>-</sup> Paarung: Eine Überprüfung

# Inhaltsverzeichnis

## 6.3 Die Entdeckung der Rec-Proteine

## 6.4 Plasmide

## 6.5 Transformation

Der Transformationsprozess

Transformation und gekoppelte Gene

## 6.6 Bakteriophagen

Phage T4: Struktur und Lebenszyklus

Der Plaquetest

Lysogenie

## 6.7 Transduktion

Das Lederberg-Zinder-Experiment

Der Transduktionsvorgang

Transduktion und Kartierung

## 6.8 Intergene Rekombination

Kartierung von Bakteriophagen

## 6.9 Intragene Rekombination beim Phagen T4

Der rII-Locus des Phagen T4

Komplementation durch rII Mutationen

Rekombinationsanalyse

Deletionstest des rII Locus

Die rII Genkarte

## 7 Geschlechtsbestimmung und Geschlechtschromosomen

### 7.1 Geschlechtsbestimmung und Geschlechtschromosomen und Lebenszyklen

### 7.2 X- und Y-Chromosomen

### 7.3 Das Y-Chromosom beim Menschen

Klinefeltersyndrom und Turnersyndrom

Der 47,XYX-Zustand

Das 47,XXX-Syndrom

Geschlechtliche Differenzierung beim Menschen

Das Y-Chromosom und die männliche Entwicklung

### 7.4 Das Zahlenverhältnis von männlichen und weiblichen Individuen

Barr-Körperchen

### 7.5 Dosiskompensation beim Menschen und anderen Säugetieren

Die Lyon-Hypothese

Der Mechanismus der Inaktivierung

### 7.6 Das Zahlenverhältnis von X-Chromosomen zu Autosomen bei Drosophila

Dosiskompensation bei Drosophila

Drosophila-Mosaik

### 7.7 Geschlechtsbestimmung bei Reptilien

## 8 Chromosomenmutationen: Variation der Chromosomenanzahl und -anordnung

### 8.1 Terminologie



# Inhaltsverzeichnis

## 8.2 Nondisjunction

## 8.3 Monosomie

Teilmonosomie beim Menschen: Das Cri-du-chat-Syndrom

## 8.4 Trisomie

Das Down-Syndrom

Das Patau-Syndrom

Das Edwards-Syndrom

Lebensfähigkeit bei menschlicher Aneuploidie

## 8.5 Polyploidie bei Pflanzen

Autopolyploidie

Allopolyploidie

## 8.6 Variationen in der Struktur und Anordnung von Chromosomen

Endopolyploidie

## 8.7 Deletion

Genredundanz und Amplifikation: Ribosomale RNA-Gene

## 8.8 Duplikation

Die Bar-Mutation beim Auge von Drosophila

Die Rolle der Genverdopplung in der Evolution

## 8.9 Inversionen

Folgen von Inversionen während der Gametenbildung

Positionseffekte von Inversionen

Evolutionäre Vorteile von Inversionen

## 8.10 Translokationen

Translokationen beim Menschen: Das familiäre Down-Syndrom

## 8.11 Fragile Stellen im menschlichen Chromosom

Fragiles X-Syndrom (Martin-Bell-Syndrom)

## 9 Extranukleäre Vererbung

### 9.1 Organellenvererbung durch DNA in Chloroplasten und Mitochondrien

Chloroplasten: Variegation bei der Wunderblume

Chloroplastenmutationen bei Chlamydomonas

Mitochondriale Mutationen: Der Fall poky bei Neurospora

Petites bei Saccharomyces

### 9.2 Mitochondrien-DNA, Chloroplasten-DNA und Organellenvererbung

Organellen-DNA und die Endosymbiontentheorie

Molekulare Organisation und Genprodukte von Chloroplasten-DNA

Molekulare Organisation und Genprodukte der Mitochondrien-DNA

### 9.3 Mutationen in der mitochondrialen DNA beim Menschen

Kappa im Pantoffeltierchen

### 9.4 Infektiöse Vererbung

Infektiöse Partikel bei Drosophila

### 9.5 Der maternale Effekt

# Inhaltsverzeichnis

Ephestia-Pigmentierung

Limnaea-Spiralisierung

Die Embryonalentwicklung bei Drosophila

## Teil II DNA: Struktur, Replikation und Variation

### 10 DNA-Struktur und -Analyse

10.1 Vier Eigenschaften des genetischen Materials

10.2 Die Vorstellung von Protein als genetischem Material

10.3 Der Nachweis von DNA als genetischem Material

Transformation: Frühe Untersuchungen

Transformation: Das Experiment von Avery, MacLeod und McCarty

Das Hershey-Chase-Experiment

Transfektionsexperimente

10.4 Ein indirekter und ein direkter Beweis der DNA als genetischem Material von Eukaryoten

Indirekter Beweis: Die Verteilung der DNA

Indirekter Beweis: Mutagenese

Direkte Beweise: Rekombinante DNA-Untersuchungen

10.5 RNA als genetisches Material bei Viren

10.6 Die Chemie der Nucleinsäure

Nucleotide: Bausteine der Nucleinsäuren

Nucleosiddiphosphate und Nucleosidtriphosphate

Polynucleotide

10.7 Die Struktur der DNA

Untersuchungen zur Basen-zusammensetzung

Röntgenbeugungsanalyse

Das Watson-Crick-Modell

10.8 Alternative Formen von DNA

10.9 Die Struktur der RNA

10.10 Analysetechniken zur Untersuchung von DNA und RNA

Absorption von ultraviolettem Licht (UV)

Sedimentationsverhalten

Denaturierung und Renaturierung von Nucleinsäuren

Molekulare Hybridisierung

Fluoreszenz-

Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung (FISH)

Kinetik der Doppelstrangbildung und sich wiederholende DNA

Elektrophorese von Nucleinsäuren

Genetik, Technologie und Gesellschaft

### 11 DNA-Replikation und Rekombination

11.1 Reproduktion von DNA durch semikonservative Replikation

Das Meselson-und-Stahl-Experiment

# Inhaltsverzeichnis

Semikonservative Replikation bei Eukaryoten

Ursprung, Replikationsgabeln und Einheiten der Replikation

## 11.2 DNA-Synthese bei Bakterien

Die DNA-Polymerase I

Synthese biologisch aktiver DNA

Die DNA-Polymerasen II, III, IV und V

## 11.3 Prozesse während der DNA-Replikation

## 11.4 Entspiralisierung der DNA-Helix

## 11.5 Initiation der DNA-Synthese durch einen RNA-Primer

## 11.6 Replikation antiparalleler Stränge durch kontinuierliche und diskontinuierliche DNA-Synthese

## 11.7 Simultane Synthese auf dem Leitstrang und dem Folgestrang

## 11.8 Korrekturlesen und Fehlerkorrektur

## 11.9 Ein kohärentes Modell der DNA-Replikation

## 11.10 Die Steuerung der Replikation

Multiple Replikationsursprünge

## 11.11 Die DNA-Synthese der Eukaryoten

Eukaryotische DNA-Polymerasen

## 11.12 Die Enden linearer Chromosomen

## 11.13 Die Steuerung der DNA-Rekombination

## 11.14 Genkonversion als Folge der DNA-Rekombination

# 12 DNA-Organisation in den Chromosomen

## 12.1 Virale und bakterielle Chromosomen

## 12.2 Spiralisierung

Polytänchromosomen

## 12.3 Spezialisierte Chromosomen

Lampenbürsten-Chromosomen

## 12.4 Organisation der DNA bei Eukaryoten

Chromatinstruktur und Nucleosomen

Hochauflösende Untersuchungen des Nucleosomenkerns

Heterochromatin

## 12.5 Chromosomenbanden

## 12.6 Repetitive DNA bei eukaryotischen Chromosomen

Repetitive DNA und Satelliten-DNA

Centromere DNA-Sequenzen

Telomere DNA-Sequenzen

Mittelrepetitive Sequenzen: VNTRs und Dinucleotidwiederholungen Repetitive transponierte Sequenzen:

SINES und LINES

Mittelrepetitive Mehrfachkopiegene

## 12.7 Nicht funktionale Gene

# Teil III Expression und Regulation der genetischen Information

# Inhaltsverzeichnis

## 13 Der genetische Code und die Transkription

### 13.1 Der genetische Code

Die Triplet-Struktur des Codes

### 13.2 Das funktionelle Grundmuster des Codes

Beim Code gibt es keine Überlappung

### 13.3 Dechiffrierung des Codes

Der kommalose und degenerierte Code

Synthese von Polypeptiden in einem zellfreien System

Gemischte Copolymere Homopolymercodes

Der Triplet-bindungsversuch

Sich wiederholende Copolymere

### 13.4 Das Wörterbuch der Codierung

Degeneration und die Wobble-Hypothese

Initiation, Termination und Suppression

Der geordnete Aufbau des Codes

### 13.5 Untersuchungen am Phagen MS2

### 13.6 Die Universalität des genetischen Codes

### 13.7 Überlappende Gene

### 13.8 Transkription

### 13.9 Untersuchungen zum Nachweis der mRNA

### 13.10 Die RNA-Polymerase

Promotoren, Matrizenbindung und die Sigma-Untereinheit

Initiation, Elongation und Termination der RNA-Synthese

### 13.11 Transkription bei Eukaryoten

Initiation der Transkription bei Eukaryoten

Neueste Entdeckungen über die Funktion der RNA-Polymerase

Heterogene nukleäre RNA und ihre Prozessierung: Kappen und Schwänze

### 13.12 Introns

Spleißmechanismus: Autokatalytische RNAs

Spleißmechanismus: Das Spleißosom

RNA-Edierung

### 13.13 Die visuelle Darstellung der Transkription unter dem Elektronenmikroskop

## 14 Translation und Proteine

### 14.1 Die Translation der mRNA durch Ribosomen und Transfer-RNAs

Die Ribosomenstruktur

Die tRNA-Struktur

Beladen der tRNA

### 14.2 Phasen der Translation von mRNA

Initiation

Elongation

Termination

# Inhaltsverzeichnis

Polyribosomen

## 14.3 Kristallstruktur prokaryotischer Ribosomen

## 14.4 Die Translation bei Eukaryoten

## 14.5 Die Bedeutung von Proteinen für die Vererbung

Phenylketonurie

## 14.6 Die Ein-Gen-ein-Enzym-Hypothese

Die Analyse von Neurospora-Mutanten durch Beadle und Tatum

Gene und Enzyme: Analyse biochemischer Wege

## 14.7 Codierung eines Polypeptids durch ein Gen

Sichelzellanämie

Menschliche Hämoglobine

## 14.8 Colinearität der Nucleotidsequenz eines Gens und der Aminosäuresequenz des entsprechenden Proteins

## 14.9 Die Proteinstruktur als Grundlage der biologischen Vielfalt

Posttranslationale Modifikation

## 14.10 Proteinfunktion und Molekülstruktur

## 14.11 Proteindomänen

Die Exonvermischung (Exon-Shuffling) und der Ursprung der Proteindomänen

# 15 Mutation, DNA-Reparatur und Transposition

## 15.1 Klassifizierungen von Mutationen

Spontane, induzierte und adaptive Mutationen

Klassifizierung auf Grundlage des Locus der Mutation

Klassifizierung auf Grundlage der Art der molekularen Veränderung

Klassifizierung nach phänotypischen Effekten

Schädliche Mutationen beim Menschen

## 15.2 Die Rate der spontanen Mutationen

## 15.3 Replikationsfehler und Basenmodifikationen

DNA-Replikationsfehler

Weitergleiten der Replikation

Tautomerverschiebung

Depurinierung und Desaminierung

Oxidative Schäden

Transposons

## 15.4 Durch Chemikalien und Strahlung induzierte Mutationen

Basenanaloga

Acridinfarbstoffe und Leserastermutationen

Alkylierende Agenzien

Ultraviolettes Licht und Thymindimere

Ionisierende Strahlung

## 15.5 Genomsequenzierung und Gensequenzierung

AB0-Blutgruppen

# Inhaltsverzeichnis

Muskelschwäche

Trinucleotidwiederholungen beim fragilen-X-Syndrom, bei der myotonen Dystrophie und bei der Huntington-Krankheit

Nachweis bei Bakterien und Pilzen

## 15.6 Genetische Techniken, Zellkulturen und Stammbaumanalysen

Nachweis bei Pflanzen

Nachweis beim Menschen

## 15.7 Der Ames-Test

## 15.8 DNA-Reparatursysteme

Korrekturlesen und Reparatur einer Fehlpaarung

Postreplikationsreparatur und das SOS-Reparatursystem

Photoreaktivierungsreparatur: Umkehr von UV-Schäden bei Prokaryoten

Basen- und Nucleotidexcisionsreparatur

Xeroderma pigmentosum und die Nucleotidexcisionsreparatur beim Menschen

Reparatur von Doppelstrangbrüchen bei Eukaryoten

## 15.9 Transponierbare Elemente

Insertionssequenzen

Bakterielle Transposons

Das Ac-Ds-System beim Mais

Mobile genetische Elemente und runzlige Erbsen: Ein Wiedersehen mit Mendel

Copia-Elemente bei Drosophila

P-Element-Transposons bei Drosophila

Transponierbare Elemente beim Menschen

## 16 Regulation der Genexpression bei Prokaryoten

### 16.1 Mechanismen zur Reaktion auf Umweltbedingungen bei Prokaryoten

### 16.2 Der Lactosemetabolismus bei E.coli

Strukturgene

Entdeckung der regulatorischen Mutationen

Das Operonmodell: Negative Steuerung

Der genetische Beweis für

Der genetische Beweis für das Operonmodell

Isolierung des Repressors

### 16.3 Das Katabolitaktivatorprotein (CAP)

### 16.4 Bestätigung des Operonmodells durch die Kristallstrukturanalyse

### 16.5 Das Tryptophanoperon (trp) in E.coli

Nachweis des trp-Operons

### 16.6 Attenuation bei der Regulation des trp-Operons von E.coli

### 16.7 TRAP- und At-Proteine bei B.subtilis

### 16.8 Das ara-Operon

## 17 Regulation der Genexpression bei Eukaryoten

### 17.1 Die eukaryotische Genregulation

# Inhaltsverzeichnis

## 17.2 Die Chromosomenorganisation im Zellkern

## 17.3 Transkriptionsinitiation

Promotoren haben eine modulare Organisation

Enhancer steuern die Transkriptionsrate

## 17.4 Phasen der Transkription bei Eukaryoten

Transkription erfordert die Umstrukturierung des Chromatins

Histonmodifikation als Teil der Chromatinstrukturierung

## 17.5 Der Zusammenbau des Basaltranskriptionskomplexes am Promotor

RNA-Polymerasen und Transkription

Bildung des Transkriptionsinitiationskomplexes

Aktivatoren binden an Enhancer und verändern die Rate der Transkriptionsinitiation

## 17.6 Positive Induktion und Katabolitrepression bei den gal-Genen der Hefe

## 17.7 DNA-Methylierung und Regulation der Genexpression

## 17.8 Posttranskriptionale Regulation der Genexpression

Alternative Spleißwege für die mRNA

Alternatives Spleißen und Zellfunktion

Alternatives Spleißen amplifiziert die Anzahl der Proteine, die ein Genom bildet

RNA-Silencing der Genexpression

Geschlechtsbestimmung bei Drosophila: Ein Modell für die Regulation alternativen Spleißens

## 17.9 Alternatives Spleißen und die Stabilität der mRNA

Steuerung der Stabilität der mRNA

# 18 Regulation des Zellzyklus und Krebs

## 18.1 Krebsgenetik

Was ist Krebs?

Der klonale Ursprung von Krebszellen

Krebs als Vorgang, der auf vielfache Mutationen zurückzuführen ist

## 18.2 Genetische Defekte in Krebszellen

## 18.3 Krebszellen und die Regulation des Zellzyklus

Zellzyklus und Signaltransduktion

Zellzykluskontrolle und Kontrollpunkte

## 18.4 Die Störung der Kontrolle des Zellzyklus

Cyclin D1 und Cyclin E-Protooncogene

Die ras-Protooncogene

Das p53-Tumorsuppressorgen

Das RB1-Tumorsuppressorgen

## 18.5 Die Beeinflussung des Zell-Zell-Kontakts durch Krebs

## 18.6 Erbliche Prädisposition für bestimmte Krebsformen

## 18.7 Viren und Krebsentwicklung

## 18.8 Umweltfaktoren und Krebsentwicklung

# Teil IV Genomanalyse

# Inhaltsverzeichnis

## 19 Die Technik der rekombinanten DNA

- 19.1 Die Technik der rekombinanten DNA als Verknüpfung verschiedener experimenteller Techniken
- 19.2 Die Technik der rekombinanten DNA als Grundlage der Genomanalyse
- 19.3 Restriktionsenzyme schneiden DNA an spezifischen Erkennungssequenzen
- 19.4 Vektoren
  - Plasmidvektoren
  - Lambda Phagenvektoren
  - Cosmidvektoren
  - Bakterielle artifizielle Chromosomen
  - Expressionsvektoren
- 19.5 Klonierung von DNA in prokaryotischen Wirtszellen
- 19.6 Hefezellen als eukaryotische Klonierungswirte
- 19.7 Gentransfer in eukaryotische Zellen
  - Pflanzliche Wirtszellen
  - Wirtszellen von Säugetieren
- 19.8 Die Polymerasekettenreaktion
  - Grenzen der PCR
  - Weitere Anwendungen der PCR
- 19.9 Genbanken
  - Genombanken
  - Chromosomenspezifische Genbanken
  - cDNA-Genbanken
- 19.10 Gewinnung spezifischer Klone aus Genbanken
  - Identifizierung spezifischer Klone durch Sonden
  - Durchsuchen einer Genbank
- 19.11 Die Charakterisierung klonierter Sequenzen
  - Restriktionskartierung
  - Nucleinsäuretransfer
- 19.12 DNA-Sequenzierung als bester Weg zur Charakterisierung von Klonen

## 20 Genomik und Proteomik

- 20.1 Genomik: Die Grundlage zur Identifizierung und Kartierung aller Gene eines Genoms
- 20.2 Überblick über die Genomanalyse
  - Zusammensetzen (Kontrolle) der Sequenz
  - Annotierung der Sequenz
- 20.3 Funktionelle Genomik
  - Funktionelle Genomik eines bakteriellen Genoms
  - Strategien zur funktionellen Zuordnung unbekannter Gene
  - Größenbereich eubakterieller Genome
- 20.4 Prokaryotische Genome
  - Lineare Chromosomen und Vielfachchromosomen bei Bakterien



# Inhaltsverzeichnis

## 20.5 Genome von Eubakterien

- Genome von Archaeen

## 20.6 Eukaryotische Genome

- Allgemeine Merkmale eukaryotischer Genome

- Transkriptionseinheiten im Genom von *C.elegans*

- Die Genome höherer Pflanzen

## 20.7 Das menschliche Genom

- Geschichte des menschlichen Genomprojekts

- Die Hauptmerkmale des menschlichen Genoms

- Unvollendete Aufgaben bei der Sequenzierung des menschlichen Genoms

- Die Anordnung der menschlichen Gene auf Chromosomen

- Das menschliche Genom und das Schimpansengenom

## 20.8 Vergleichende Genomik

- Auffinden neuer Gene mit Hilfe der vergleichenden Genomik

- Vergleichende Genomik und Modellorganismen

- Vergleichende Analyse nukleärer Rezeptoren zur Entwicklung von Medikamenten

- Das kleinste Genom lebender Zellen

## 20.9 Multigenfamilien und Genfunktion

- Genverdopplungen

- Evolution der Genfamilien: Die Globingene

## 20.10 Proteomik

- Zusammenhang zwischen Genzahl und Proteinzahl

- Proteomiktechniken

- Das bakterielle Proteom reagiert auf Veränderungen in der Lebensumgebung

- Proteomanalyse einer Organelle: Der Nucleolus

## 21 Die Identifizierung der Genfunktion: Mutationsanalyse bei Modellorganismen

### 21.1 Genetisch manipulierbare Modellorganismen

- Merkmale genetischer Modellorganismen

- Hefe als genetischer Modellorganismus

- Drosophila* als genetischer Modellorganismus

- Die Maus als genetischer Modellorganismus

### 21.2 Zielgerichtete Genetik

- Erzeugung von Mutanten durch Strahlung, Chemikalien und Transposoninsertion

- Suche nach Mutanten

- Selektion der Mutanten

- Definition der Gene

- Die Entschlüsselung genetischer Netzwerke: Epistase und Reaktionsketten

- Erweiterung der Analyse: Suppressoren und Enhancer

- Erweiterung der Analyse: Klonen der Gene

- Erweiterung der Analyse: Biochemische Funktionen

### 21.3 Genomik und reverse Genetik

- Die genetische Analyse beginnt mit einem gereinigten Protein

# Inhaltsverzeichnis

Genetische Analyse beginnt mit einem mutierten Modellorganismus

Genetische Analyse beginnt mit dem klonierten Gen

Genetische Analyse mit Gen-Targeting

## 21.4 Funktionelle Genomik und RNAi-Technologien

RNAi: Genetik ohne Mutationen

Techniken großer Durchsatzmenge in der funktionellen Genomik

Kartierung der Protein-DNA-Bindestellen des gesamten Genoms

## 21.5 Genforschung bei Modellorganismen: Drei Fallstudien

Hefe: Zellzyklusgene

Drosophila: Die Heidelberger Untersuchungen

Die Maus: Ein Modell für die ALS-Gentherapie

## 22 Biotechnologie: Anwendungen und ethische Probleme

### 22.1 Biotechnologie und Landwirtschaft

Transgene landwirtschaftliche Nutzpflanzen und Herbizidresistenz

Verbesserung des Nährwerts von Nutzpflanzen

Bedenken gegenüber gentechnisch veränderten Organismen

### 22.2 Synthese pharmazeutischer Produkte in gentechnisch veränderten Organismen

Insulinherstellung mit Bakterien

Transgene tierische Wirte und pharmazeutische Produkte

Transgene Pflanzen und essbare Vakzinen

### 22.3 Biotechnologie in der Diagnose von Erbkrankheiten

Pränatale Diagnose und Sichelzellanämie

Einzelnucleotidpolymorphismen und Genscreening

DNA-Microarrays

Medikamentenentwicklung

Krankheitsdiagnose

Genomscanning

Gentests und ethische Probleme

### 22.4 Gentherapie

Gentherapie zur Behandlung des schweren kombinierten Immundefekts (SCID)

Probleme und Fehlschläge der Gentherapie

Die Zukunft der Gentherapie

### 22.5 Ethische Bedenken gegen die Gentherapie

Das Programm zu ethischen, rechtlichen und sozialen Folgen (ELSI) in den USA

### 22.6 Ethische Bedenken gegen das menschliche Genomprojekt

### 22.7 Auffinden und Kartieren von Genen im menschlichen Genom mit Hilfe der Technik der rekombinanten DNA

RFLPs als genetische Marker

Kopplungsanalyse mit RFLPs

Positionsklonierung: Das Gen für Neurofibromatose

Genkartierung mit Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung (FISH)

### 22.8 DNA-Fingerabdrücke

# Inhaltsverzeichnis

Minisatelliten (VNTRs) und Mikrosatelliten (STRs)

Anwendungen in der Forensik

## Teil IV Organismen- und Populationsgenetik

### 23 Entwicklungsgenetik von Modellorganismen

23.1 Entwicklungsgenetik: Vom Genom eines Organismus zum differenzierten Stadium

23.2 Konservierung von Entwicklungsmechanismen und der Einsatz von Modellorganismen

Modellorganismen und die Untersuchung der Entwicklung

Analyse von Entwicklungsmechanismen

23.3 Master-Regulatorgene

Grundlegende Konzepte der Entwicklungsgenetik

Die Steuerung der Augenbildung

23.4 Genetik der Embryonal-entwicklung bei Festlegung der Körperachsen

Überblick über die Entwicklung von Drosophila

Gene, die die Bildung der Vorder- und Hinterachse des Körpers regulieren

Genetische Analyse der Embryogenese

23.5 Zygotische Gene: Die Segmentbildung bei Drosophila

gap-Gene

pair-rule-Gene

segment-polarity Gene

23.6 Homöotische Gene

Hox-Gene bei Drosophila

Hox-Gene und genetisch bedingte Störungen beim Menschen

Steuerung der Expression der Hox-Gene

23.7 Differenzierung durch aufeinanderfolgende Genwirkungen

23.8 Homöotische Gene bei Pflanzen

Homöotische Gene bei Arabidopsis

Evolutionäre Divergenz bei homöotischen Genen

23.9 Zell-Zell-Wechselwirkungen bei der Entwicklung von C.elegans

Signalsystem der Entwicklung

Der Notch-Signalweg

Überblick über die Entwicklung von C.elegans

Genetische Analyse der Vulvaentwicklung

23.10 Programmierter Zelltod

### 24 Quantitative Genetik und multifaktorielle Merkmale

24.1 Schwellenmerkmale

Die Vielfachfaktorenhypothese der quantitativen Vererbung

24.2 Quantitative Merkmale

Additive Allele: Die Grundlage kontinuierlicher Variation

Berechnung der Anzahl der Polygene

24.3 Die Untersuchung polygener Merkmale mit Hilfe statistischer Analyse

Der Mittelwert

# Inhaltsverzeichnis

Standardfehler des Mittelwerts

Varianz

Standardabweichung

Kovarianz

Analyse eines quantitativen Merkmals

## 24.4 Vererbbarkeit: Schätzung des genetischen Beitrags zur Variabilität des Phänotyps

Vererbbarkeit im engeren Sinn

Vererbbarkeit im weiteren Sinn

Künstliche Selektion

## 24.5 Zwillingsuntersuchungen

## 24.6 Die Kartierung quantitativer Merkmalsloci

## 25 Populationsgenetik

### 25.1 Allelhäufigkeiten in den Genpools einer Population

### 25.2 Das Hardy-Weinberg-Gesetz

### 25.3 Anwendung des Hardy-Weinberg-Gesetzes auf menschliche Population

Untersuchung des Hardy-Weinberg- Gleichgewichts

### 25.4 Weitere Anwendungen des Hardy-Weinberg- Gesetzes

Berechnung von Häufigkeiten für multiple Allele

Berechnung der Häufigkeiten für X-gekoppelte Merkmale

Berechnung der Heterozygotenhäufigkeit

Natürliche Selektion

### 25.5 Natürliche Selektion und die Veränderung der Allelhäufigkeit

Fitness und Selektion

Selektion in natürlichen Populationen

Natürliche Selektion und quantitative Merkmale

### 25.6 Neue Allele durch Mutation

### 25.7 Migration und Genfluss

### 25.8 Genetische Drift

Inzucht

### 25.9 Nicht zufällige Paarung

Genetische Wirkungen der Inzucht

## 26 Evolutionäre Genetik

### 26.1 Speziation

Proteinpolymorphismen

### 26.2 Genetische Variation

Künstliche Selektion

Variationen in der Nucleotidsequenz

Erklärung des großen Potenzials genetischer Variation in Populationen

### 26.3 Die genetische Struktur von Populationen

### 26.4 Die Definition einer Spezies

### 26.5 Verringerung des Genflusses zwischen Populationen

# Inhaltsverzeichnis

Beispiele für Speziation

Die für Speziation notwendige geringste genetische Divergenz

In einigen Fällen geht die Speziation schnell

## 26.6 Genetische Unterschiede zwischen Populationen oder Spezies

Eine Methode zur Bestimmung evolutionärer Stammbäume auf Grund genetischer Daten

Die molekulare Uhr

## 26.7 Rekonstruktion der Evolutionsgeschichte

Übertragung von HIV von einem Zahnarzt auf seine Patienten

Die Verwandtschaft des Neandertalers mit dem modernen Menschen

Der Ursprung der Mitochondrien

## 27 Genetik und die Erhaltung bedrohter Arten

### 27.1 Genetische Vielfalt und Erhaltungsgenetik

Verlust der genetischen Diversität

Identifizierung genetischer Diversität

### 27.2 Populationsgröße

### 27.3 Genetische Effekte in kleinen, isolierten Populationen

Genetische Drift

Inzucht

Verringerung des Genflusses

### 27.4 Genetische Erosion

### 27.5 Konservierung der genetischen Diversität

Ex Situ-Konservierung: Züchtung in Gefangenschaft

Züchtung in Gefangenschaft: Der Schwarzfußbilitis

Ex Situ-Konservierung und Genbanken

In Situ-Konservierung

Populationsvergrößerung

## Anhang

Glossar

Lösungen zu ausgewählten Übungsaufgaben

Index

Bildnachweis

Ins Internet: Weitere Infos zum Buch, Downloads, etc.

Copyright

# Copyright

Daten, Texte, Design und Grafiken dieses eBooks, sowie die eventuell angebotenen eBook-Zusatzdaten sind urheberrechtlich geschützt. Dieses eBook stellen wir lediglich als **persönliche Einzelplatz-Lizenz** zur Verfügung!

Jede andere Verwendung dieses eBooks oder zugehöriger Materialien und Informationen, einschließlich

- der Reproduktion,
- der Weitergabe,
- des Weitervertriebs,
- der Platzierung im Internet, in Intranets, in Extranets,
- der Veränderung,
- des Weiterverkaufs und
- der Veröffentlichung

bedarf der **schriftlichen Genehmigung** des Verlags. Insbesondere ist die Entfernung oder Änderung des vom Verlag vergebenen Passwortschutzes ausdrücklich untersagt!

Bei Fragen zu diesem Thema wenden Sie sich bitte an: [info@pearson.de](mailto:info@pearson.de)

## Zusatzdaten

Möglicherweise liegt dem gedruckten Buch eine CD-ROM mit Zusatzdaten bei. Die Zurverfügungstellung dieser Daten auf unseren Websites ist eine freiwillige Leistung des Verlags. **Der Rechtsweg ist ausgeschlossen.**

## Hinweis

Dieses und viele weitere eBooks können Sie rund um die Uhr und legal auf unserer Website herunterladen:

**<http://ebooks.pearson.de>**