Inhaltsverzeichnis

Vorwort	7
I. Allgemeine Einführung in die Vorlesung „Humangenetik“ an der Universität Leipzig	9
I.1. Gegenstand der Vorlesung	9
I.2. Die Stellung der Humangenetik in der heutigen Medizin	10
I.3. Geschichte der Humangenetik	17
I.4. Das Humangenomprojekt	21
I.5. Genotyp und Phänotyp	24
I.6. Populationsgenetik	28
II. Genetische Beratung	31
II.1. Risiko-Beratung bei genetisch bedingten Erkrankungen	38
III. Klinische Genetik – Grundlagen	44
IV. Zytogenetik	48
IV.1. Grundlagen von Mitose / Meiose / Chromosomenstruktur	48
IV.2. Technik der Chromosomenanalyse	51
IV.3. Nomenklatur und Karyotypisierung	59
IV.4. Chromosomenaberrationen des Menschen	61
V. Geschlechtsdeterminierung	82
VI. Chromosomenmutationen	86
VI.1. Strukturelle Chromosomenaberrationen und deren klinische Bilder	86
VII. Mikrodeletionssyndrome	96
VIII. Monogene Krankheitsbilder	107
VIII.1. Autosomal dominante erbliche Erkrankungen	107
<i>VIII.1.1 Beispiele für autosomal dominant erbliche Erkrankungen</i>	107
VIII.2. Autosomal rezessiv erbliche Krankheitsbilder	110

VIII.3. X-chromosomale Vererbung	120
VIII.4. X-chromosomal dominanter Erbgang	125
VIII.5. Molekulargenetische Analyse und Diagnostik	126
IX. Genetisch bedingte Krebserkrankungen	130
X. Pränatale Diagnostik	136
X.1. Invasive Pränataldiagnostik	139
X.2. Nicht-Invasive Pränataldiagnostik	141
Literaturverzeichnis	145
Zitierte Internetseiten	150