

# Inhaltsverzeichnis

<b>Vorwort</b>	V
<b>Kurzer geschichtlicher Abriss der Genetik: ... alles begann mit Erbsen ...</b>	1
<b>1 Die kleinste Einheit des Lebens – die Zelle</b>	3
1.1 Die Zelle von Prokaryoten und Eukaryoten	3
1.2 Die Zellorganellen von Eukaryoten	3
<b>2 Das genetische Material</b>	7
2.1 DNA- und RNA-Bausteine	7
2.2 Nukleinsäuren und DNA-Strang	7
2.3 Die DNA-Helix	9
2.4 Enzyme der DNA	11
2.4.1 Endo- und Exonucleasen	11
2.4.2 Restriktionsnucleasen	11
<b>3 Genome zeigen unterschiedliche Strukturen</b>	13
3.1 Organisation der prokaryotischen DNA	13
3.1.1 Das Bakterium <i>Escherichia coli</i> ( <i>E. coli</i> )	14
3.1.2 Plasmide	14
3.1.3 Transposons bei Prokaryoten	16
3.1.4 Besonderheiten im Genom von Archaea	17
3.2 Virale Genome	17
3.2.1 Das virale Genom	17
3.2.2 Das Genom von Bakteriophagen	18
3.2.3 Eukaryoten-Viren	24
3.3 Organisation des eukaryotischen Genoms	25
3.3.1 Besonderheiten und Definitionen	25
3.3.2 Repetitive DNA	28
3.3.3 Eukaryotische Chromosomen	29
<b>4 Die Replikation der DNA</b>	37
4.1 Das Grundschemata der Replikation	37
4.2 Die Replikationsphasen und dafür notwendige Enzyme	39
4.2.1 Die Phasen der Replikation	39
4.2.2 Wesentliche Replikationsenzyme	40
4.3 So replizieren Prokaryoten	44
4.4 DNA-Replikation bei Viren	44
4.5 Die DNA-Replikation bei Eukaryoten	46
4.5.1 Das Problem am Chromosomenende (Telomer)	47
4.5.2 Mitochondrien und Plastiden	48
<b>5 Zellzyklus und Zellteilung</b>	49
5.1 Zellzyklusphasen und Regulation	50

---

5.2	Mitose	53
5.3	Meiose	55
<b>6</b>	<b>Rekombination: die Neuordnung genetischen Materials</b>	<b>58</b>
6.1	Homologe Rekombination	58
6.1.1	Mitotische Rekombination	58
6.1.2	Parasexuelle Rekombination in Prokaryoten	59
6.1.3	Gentransfer	60
6.1.4	Molekulare Grundlagen und Rekombinationsmodelle	61
6.2	Nicht-homologe Rekombination	63
6.2.1	Nicht-homologe Rekombination, sequenzspezifische	63
6.2.2	Nicht-homologe Rekombination, unspezifische (= illegitime)	65
<b>7</b>	<b>Transkription</b>	<b>71</b>
7.1	Allgemeine Prinzipien der Transkription	71
7.2	RNA (Ribonukleinsäure) und RNA-Polymerasen	73
7.3	Aufbau und Transkription bei Prokaryoten	74
7.3.1	Prokaryotische Polymerasen und Consensussequenzen	74
7.3.2	Ablauf der Transkription bei Prokaryoten	75
7.4	Transkription bei Eukaryoten	77
7.4.1	Eukaryotische Polymerasen und weitere beteiligte Faktoren	77
7.4.2	Transkriptionsaktivatoren und Coaktivatoren	79
7.4.3	Ablauf der eukaryotischen Transkription	79
7.4.4	Aufbau der eukaryotischen rDNA-Cluster	81
7.5	Transkription bei Archaea	82
<b>8</b>	<b>Das RNA-Processing</b>	<b>83</b>
8.1	RNA-Processing bei Prokaryoten	83
8.1.1	Ribosomale RNA (rRNA)	83
8.1.2	Transfer RNA (tRNA)	84
8.1.3	Messenger RNA (mRNA)	86
8.2	RNA-Processing bei Eukaryoten	87
8.2.1	Reifung der rRNA	87
8.2.2	Eukaryotische tRNA	88
8.2.3	Reifung der eukaryotischen mRNA	89
<b>9</b>	<b>Die Proteinbiosynthese (Translation)</b>	<b>94</b>
9.1	Der genetische Code: vom Basencode zur Aminosäuresequenz	94
9.2	Allgemeines zur Translation	95
9.3	Die Phasen der Translation	97
9.4	Prokaryotische Translation	97
9.4.1	Initiation bei Bakterien	97
9.4.2	Elongation bei Bakterien	99
9.4.3	Termination bei Bakterien	100
9.5	Die Proteinsynthese bei Eukaryoten	101
9.5.1	Initiation der Translation	101

---

9.5.2	Elongation bei Eukaryoten	101
9.5.3	Termination bei Eukaryoten	102
9.5.4	Posttranslationale Modifikation und Zielsteuerung von Proteinen	102
9.6	Translation bei Archaea	102
9.7	Aufbau und Struktur von Proteinen	102
9.7.1	Proteinstruktur	103
9.7.2	Proteinabbau	106
<b>10</b>	<b>Regulation der Genexpression</b>	<b>109</b>
10.1	Allgemeines zur Regulation	109
10.2	Regulation bei Prokaryoten	109
10.2.1	Das Lac-Operon	109
10.3	Regulation der Genexpression bei Eukaryoten	111
10.3.1	Regulationsmechanismen bei der Transkription	111
10.3.2	Chromatinstruktur und Modifikation an Histonen	113
10.3.3	Regulation auf post-transkriptionaler Ebene	114
10.3.4	Kleine nicht-codierende (nc) RNAs	114
10.3.5	Gentherapie	116
<b>11</b>	<b>Die Signaltransduktion: Regulation spezifischer Gene durch äußere Einflüsse</b>	<b>118</b>
11.1	Allgemeines zur Signalübertragung	118
11.2	Signalmoleküle	118
11.3	Rezeptoren	120
11.3.1	Membranrezeptoren	120
11.3.2	Intrazelluläre (nukleäre) Rezeptoren	122
11.4	Signalwege	123
11.4.1	cAMP-Adenylatcyclase-Signalweg	123
11.4.2	Phosphoinositol-Kaskade	125
11.4.3	Der RAS/MAPK-Weg	125
11.4.4	Der JAK-STAT-Signalweg	126
11.5	Spezifität der Signaltransduktion	126
<b>12</b>	<b>Mutationen</b>	<b>128</b>
12.1	Ursachen von Mutationen und mutagene Stoffe	128
12.1.1	Spontane Reaktionen	128
12.1.2	Radioaktive Strahlung und UV-Strahlung	130
12.1.3	Chemische Mutagenese und Reaktionen von Chemikalien mit den Nukleinsäuren	131
12.2	Arten von Mutationen	133
12.2.1	Gen- oder Punktmutationen	134
12.2.2	Chromosomenmutation	135
12.2.3	Genommutationen	137
<b>13</b>	<b>DNA-Reparaturmechanismen</b>	<b>138</b>
13.1	Direkte Reparatur	138
13.2	Basen-Exzisions-Reparatur (BER)	139

13.3	Die Mismatch-Reparatur	140
13.4	Die Nucleotid-Exzisions-Reparatur (NER)	141
	13.4.1 NER bei Prokaryoten	141
	13.4.2 NER bei Eukaryoten	142
13.5	Reparatur von Einzel- und Doppelstrangbrüchen	142
	13.5.1 Homologe Rekombination (HR)	142
	13.5.2 End-zu-End-Verknüpfung (NHEJ)	143
13.6	Die SOS-Reparatur	144
	13.6.1 SOS-Antwort bei Bakterien	144
	13.6.2 Schadensinduzierte Checkpoint-Kontrolle bei Eukaryoten	145
<b>14</b>	<b>Formalgenetik und die Regeln von Gregor Mendel</b>	147
14.1	Wichtige Begriffe in der Formalgenetik	147
14.2	Die Mendel'schen Regeln	148
	14.2.1 Uniformitätsregel	148
	14.2.2 Spaltungsregel	149
	14.2.3 Unabhängigkeitsregel oder die Regel von der Neukombination der Gene	149
14.3	Genkopplung und Genkartierung	150
14.4	Populationsgenetik und das Hardy-Weinberg-Gesetz	151
14.5	Erbgänge	153
	14.5.1 Autosomal-dominanter Erbgang	153
	14.5.2 Autosomal-rezessiver Erbgang	154
	14.5.3 X-chromosomal-rezessiver Erbgang	154
	14.5.4 Holländischer Erbgang	155
	14.5.5 Mitochondriale Vererbung	155
	14.5.6 Stammbaumrekonstruktion	155
14.6	Erbkrankheiten	156
	14.6.1 Trinucleotid-Repeat-Vermehrung	157
	14.6.2 Autosomal-dominant vererbte Krankheiten	157
	14.6.3 Autosomal-rezessiv vererbte Krankheiten	159
	14.6.4 Gonosomale Erbkrankheiten	162
	14.6.5 Genetisch bedingte Disposition	164
14.7	Epigenetik, Imprinting (Prägung) und Dosiskompensation	164
	14.7.1 Epigenetik und Genomic Imprinting	164
	14.7.2 X-Inaktivierung und Dosiskompensation	166
<b>15</b>	<b>Anhang</b>	167
15.1	Nützliche Links zu Gendatenbanken	167
15.2	Zitierte und weiterführende Literatur	168
	<b>Glossar</b>	169
	<b>Abkürzungen</b>	178
	<b>Sachregister</b>	181