

Inhalt

Humangenetik

1. <i>Biochemische Grundlagen der Humangenetik</i>	3
1.1. Gültigkeit der molekularbiologischen Grundlagen für den Menschen	3
1.2. Folgen von Störungen in der Aktivität der Gene für die Gesundheit	5
2. <i>Chromosomen des Menschen</i>	11
2.1. Charakterisierung und Darstellung menschlicher Chromosomen	11
2.2. Geschlechtschromosomen	15
2.3. Geschlechtsbestimmung und -differenzierung	16
3. <i>Chromosomenaberrationen</i>	19
3.1. Entstehungsmechanismen	19
3.2. Häufigkeit	20
3.3. Phänotyp	21
3.4. Gonosomale Chromosomenaberrationen	21
3.5. Autosomale Aberrationen	23
3.6. Chromosomenaberrationen bei Aborten	25
3.7. Somatische Chromosomenaberrationen	26
3.8. Chromosomenkartierung	27
4. <i>Formale Genetik</i>	29
4.1. Kodominante Vererbung	29
4.2. Dominant autosomale Vererbung	29
4.3. Rezessiv autosomale Vererbung	32
4.4. Rezessive X-chromosomale Vererbung	37
4.5. Genkopplung	39
4.6. Letalfaktoren	40
4.7. Geschlechtsbegrenzung	41
4.8. Multiple Allele	42
4.9. Dominante X-chromosomale Vererbung	42
4.10. Heterogenie	43
5. <i>Multifaktorielle Vererbung</i>	45
6. <i>Zwillingsmethoden und Zwillingsforschung</i>	48

VIII Inhalt

7. <i>Mutation und Selektion</i>	54
7.1. Mutation	54
7.2. Somatische Mutationen	55
7.3. Prävention	56
7.4. Selektion, Zusammenwirken von Mutation und Selektion	56
8. <i>Populationsgenetik</i>	58
9. <i>Enzymdefekte und deren Folgen</i>	62
9.1. Erbliche Stoffwechselkrankheiten	62
9.2. Pharmakogenetik	65
10. <i>Genetische Beratung</i>	67
10.1. Allgemeines	67
10.2. Autosomal rezessive Erb leiden	70
10.3. Autosomal dominante Erb leiden	71
10.4. X-chromosomale Erb leiden	72
10.5. Multifaktoriell genetisch bestimmte Leiden	74
10.6. Chromosomenaberrationen	75
10.7. Pränatale Diagnostik	77
11. <i>Möglichkeiten des genetischen Abstammungsnachweises</i>	79
11.1. Methoden	79
11.2. Blutgruppen	79
11.3. Serumgruppen	81
11.4. Enzymgruppen	82
11.5. Vaterschaftswahrscheinlichkeit	82
11.6. Erbbiologisches Abstammungsgutachten	83
Literatur	85
 Klinische Chemie	 87
1. <i>Allgemeine Grundlagen</i>	89
1.1. Aufgaben der klinischen Chemie	89
1.2. Arbeitsweise	89
1.3. Probenentnahme	91
1.4. Analysenprinzipien	95
1.5. Maßsysteme	96
1.6. Zuverlässigkeitskriterien und Fehlerarten	97
1.7. Qualitätskontrolle	98
1.8. Normalbereich, Beurteilung der Ergebnisse	99
1.9. Vergleichbarkeit von Ergebnissen	101

2. <i>Qualitative Nachweise</i>	102
2.1. Urin	102
2.2. Stuhl	110
2.3. Konkreme	110
2.4. Liquor-Eiweißbestimmungen	113
3. <i>Morphologische Nachweise</i>	114
3.1. Blut	114
3.2. Liquor cerebro-spinalis	131
3.3. Harnsediment	131
4. <i>Suchteste</i>	135
4.1. Schnellteste	135
4.2. Toxikologische Nachweise	136
5. <i>Hämostasiologie</i>	138
5.1. Analysengang	138
5.2. Interpretation	138
5.3. Fehlerquellen	139
5.4. Einzelfaktoren	139
6. <i>Wasser, Elektrolyte, Säuren und Basen, Spurenelemente</i>	142
6.1. Wasser	142
6.2. Elektrolyte, Säuren und Basen	143
6.3. Eisen und Eisenbindungskapazität	145
6.4. Jod	146
7. <i>Nachweis von Substraten</i>	147
7.1. Glucose	147
7.2. Protein	148
7.3. Blutkörperchensenkungsgeschwindigkeit	149
7.4. Hämoglobin	150
7.5. Bilirubin	150
7.6. Porphyrine	151
7.7. Lipide	151
7.8. Harnpflichtige Substanzen	153
8. <i>Nachweis von Enzymen</i>	155
8.1. Allgemeine Grundlagen	155
8.2. Fehlermöglichkeiten	157
8.3. Einzelenzyme	157
9. <i>Hormone</i>	161
9.1. Choriongonadotropin (HCG) im Urin	161

X Inhalt

9.2. 4-Hydroxy-3-Methoxy-Mandelsäure	161
9.3. 17-Ketosteroide im Urin	161
9.4. 17-Hydroxycorticosteroide im Urin	162
9.5. Östrogene im Urin	163
9.6. Cortisol im Plasma	163
9.7. Insulin im Plasma	164
10. <i>Clearance</i>	165
10.1. Allgemeine Grundlagen	165
10.2. Lebertests	168
10.3. Glucoseregulation	169
10.4. Resorptionsprüfung	170
10.5. Magensaftsekretion	171
Literatur	173
Register	175