Inhaltsverzeichnis

1 Molekulargenetik hereditärer neuromuskulärer Erkrankungen

1.1 Muskeldystrophien 3
Astrid Speer und Konrad Oexle

1.2 Myotone Syndrome 31
Manuela C. Koch

1.3 Spinale Muskelatrophien 60
Sabine Rudnik-Schöneborn, Brunhilde Wirth, Tiemo Grimm und Klaus Zerres

1.4 Hereditäre motorische und sensible Neuropathien 92
Bernd W. Rautenstrauß und Holger Grehl

1.5 Kongenitale und Mitochondriale Myopathien . 124
Clemens R. Müller-Reible und Peter Seibel

2 Molekulargenetik ausgewählter genetisch bedingter Stoffwechseldefekte

2.1 Aminoazidopathien 151
Kurt Ullrich und Udo Wendel

2.2 Mukoviszidose (Zystische Fibrose, CF) 173
Thilo Dörk und Manfred Stuhrmann

2.3 Sphingolipidosen 195
Thomas Kolter und Konrad Sandhoff

2.4 Peroxisomale Krankheiten 235
Ronald J. A. Wanders

2.5 Organoazidopathien 253
Johannes Zschocke und Georg F. Hoffmann

2.6 Störungen des Purin- und Pyrimidinstoffwechsels 278
Manfred Wehnert

2.7 Störungen des Lipid- und Lipoproteinstoffwechsels 334
Ulrich Julius, Jens Pietzsch und Markolf Hanefeld

3 Molekulargenetik von Membrandefekten, Enzymopathien und Hämoglobinopathien

3.1 Hämoglobinopathien 369
Andreas E. Kulozik

3.2 Hereditäre Membrandefekte und Enzymopathien roter Blutzellen 393
Gisela Jacobasch

3.3 Akute intermittierende Porphyrie 442
Petro E. Petrides

3.4 Gendiagnostische Möglichkeiten der hereditären Hämochromatose 454
Peter Nielsen

4 Repeat-Sequenz-Expansions-Syndrome

4.1 Molekulargenetische Grundlagen des fra(X)-Syndroms – Diagnostik und therapeutische Hilfen 479
Peter Steinbach

4.2 Molekulare Grundlagen neurologischer Trinukleotidblockexpansionssyndrome 512
Jörg T. Epplen und Andrea Haupt

5 Mikrodeletionssyndrome

5.1 Prader-Willi-Syndrom und Angelman-Syndrom . 547
Bernhard Horsthemke, Karin Buiting, Bärbel Dittrich und Gabriele Gillessen-Kaesbach

Übersicht über wesentliche Beiträge zur Molekularen Medizin Band 6 563

Sachverzeichnis 573

http://www.springer.com/978-3-540-65529-9

Monogen bedingte Erbkrankheiten 1
Ganten, D.; Ruckpaul, K. (Hrsg.)
2000, XXI, 583 S. 169 Abb., 19 Abb. in Farbe.,
Hardcover
ISBN: 978-3-540-65529-9