

Detlev Ganten Klaus Ruckpaul (Hrsg.)

# Monogen bedingte Erbkrankheiten 1

Mit Beiträgen von

Karin Buiting, Bärbel Dittrich, Thilo Dörk, Jörg T. Epplen,  
Gabriele Gillessen-Kaesbach, Holger Grehl, Tiemo Grimm,  
Markolf Hanefeld, Andrea Haupt, Georg F. Hoffmann,  
Bernhard Horsthemke, Gisela Jacobasch, Ulrich Julius,  
Manuela C. Koch, Thomas Kolter, Andreas E. Kulozik,  
Clemens R. Müller-Reible, Peter Nielsen, Konrad Oexle,  
Petro E. Petrides, Jens Pietzsch, Bernd W. Rautenstrauß,  
Sabine Rudnik-Schöneborn, Konrad Sandhoff, Peter Seibel,  
Astrid Speer, Peter Steinbach, Manfred Stuhmann, Kurt Ullrich,  
Ronald J. A. Wanders, Manfred Wehnert, Udo Wendel,  
Brunhilde Wirth, Klaus Zerres, Johannes Zschocke

Mit 180 Abbildungen und 70 Tabellen



Springer

# Inhaltsverzeichnis

<b>1 Molekulargenetik hereditärer neuromuskulärer Erkrankungen</b>		<b>3 Molekulargenetik von Membrandefekten, Enzymopathien und Hämoglobinopathien</b>	
<b>1.1 Muskeldystrophien</b> . . . . .	3	<b>3.1 Hämoglobinopathien</b> . . . . .	369
Astrid Speer und Konrad Oexle		Andreas E. Kulozik	
<b>1.2 Myotone Syndrome</b> . . . . .	31	<b>3.2 Hereditäre Membrandefekte und Enzymopathien roter Blutzellen</b> . . . . .	393
Manuela C. Koch		Gisela Jacobasch	
<b>1.3 Spinale Muskelatrophien</b> . . . . .	60	<b>3.3 Akute intermittierende Porphyrie</b> . . . . .	442
Sabine Rudnik-Schöneborn, Brunhilde Wirth, Tiamo Grimm und Klaus Zerres		Petro E. Petrides	
<b>1.4 Hereditäre motorische und sensible Neuropathien</b> . . . . .	92	<b>3.4 Gendiagnostische Möglichkeiten der hereditären Hämochromatose</b> . . . . .	454
Bernd W. Rautenstrauß und Holger Grehl		Peter Nielsen	
<b>1.5 Kongenitale und Mitochondriale Myopathien</b> . . . . .	124	<b>4 Repeat-Sequenz-Expansions-Syndrome</b>	
Clemens R. Müller-Reible und Peter Seibel		<b>4.1 Molekulargenetische Grundlagen des fra(X)-Syndroms – Diagnostik und therapeutische Hilfen</b> . . . . .	479
<b>2 Molekulargenetik ausgewählter genetisch bedingter Stoffwechselfekte</b>		Peter Steinbach	
<b>2.1 Aminoazidopathien</b> . . . . .	151	<b>4.2 Molekulare Grundlagen neurologischer Trinukleotidblockexpansionssyndrome</b> . . . . .	512
Kurt Ullrich und Udo Wendel		Jörg T. Epplen und Andrea Haupt	
<b>2.2 Mukoviszidose (Zystische Fibrose, CF)</b> . . . . .	173	<b>5 Mikrodeletionssyndrome</b>	
Thilo Dörk und Manfred Stuhmann		<b>5.1 Prader-Willi-Syndrom und Angelman-Syndrom</b> . . . . .	547
<b>2.3 Sphingolipidosen</b> . . . . .	195	Bernhard Horsthemke, Karin Buiting, Bärbel Dittrich und Gabriele Gillissen-Kaesbach	
Thomas Kolter und Konrad Sandhoff		<b>Übersicht über wesentliche Beiträge zur Molekularen Medizin Band 6</b> . . . . .	563
<b>2.4 Peroxisomale Krankheiten</b> . . . . .	235	<b>Sachverzeichnis</b> . . . . .	573
Ronald J.A. Wanders			
<b>2.5 Organoazidopathien</b> . . . . .	253		
Johannes Zschocke und Georg F. Hoffmann			
<b>2.6 Störungen des Purin- und Pyrimidinstoffwechsels</b> . . . . .	278		
Manfred Wehnert			
<b>2.7 Störungen des Lipid- und Lipoproteinstoffwechsels</b> . . . . .	334		
Ulrich Julius, Jens Pietzsch und Markolf Hanefeld			