

# H U M A N G E N E T I K

## **Vorlesungen**

### Vorlesung: Humangenetik I (Formale Genetik)

Blin, Kömpf, Tomiuk, Pusch, Rieß

Inst. für Anthropologie und Humangenetik, Wilhelmstr. 27  
1 st., Mi 10-11, jed. SS  
Diplom/Lehramt

#### **Kommentar:**

Es werden spezielle Problemkreise der Humangenetik angesprochen, um in die Arbeitsgebiete und Methoden dieses interdisziplinären Fachgebietes (Medizin/Biologie) einzuführen. Genetische Grundlagen, Meiose und Mitose, Terminologie wie Gen, Locus und Allel sowie Vererbungsmodi werden kurz vorgestellt. Anhand humangenetischer Modellfälle werden folgende Themen besprochen: 1. Mutation und genetische Variabilität; 2. Genetische Bürde und Mutagenese; 3. Chromosomen, deren Nomenklatur, Struktur und Färbung; 4. Chromosomale Aberrationen; 5. Zusammenhänge zwischen Genotypus und Phänotypus; 6. Evolutive Vorgänge wie Genommutation und Genomorganisation; 7. Onkogenese und die genetische Kontrolle von Wachstum und Zelldifferenzierung; 8. Geschlechtsdetermination; 9. Multifaktorielle Erkrankungen und polygene Verrerbung.

#### **Literatur:**

Strachan und Read (1996) Molekulare Humangenetik, VCH Verlag, Weinheim.  
Vogel and Motulski (1982) Human Genetics, Springer Verlag, Heidelberg  
Bodmer and Cavalli-Sforza (1976) Genetics, Evolution, and Man, W.H. Freeman Company, San Francisco.

### Vorlesung: Humangenetik II (Populationsgenetik)

Kömpf, Tomiuk

Inst. für Anthropologie und Humangenetik, Wilhelmstr. 27  
2 st., Mi 9-11, jed. WS  
Diplom/Lehramt

#### **Kommentar:**

Es werden allgemeine Grundlagen der Populationsgenetik vermittelt, Begriffe wie Zufallspaarung und Hardy-Weinberg-Gleichgewicht erklärt und einige notwendige statistische Verfahren besprochen. Der Schwerpunkt liegt auf der Darstellung von Faktoren, die das Ausmaß genetischer Variabilität in menschlichen Populationen beeinflussen: Mutation, Zufall, Selektion, Migration, Populationsgröße und Populationsstruktur. Anhand von einfachen Modellen wird auf die Bedeutung dieser Faktoren für die Evolution hingewiesen. Weiterhin werden Familien- und Stammbaumanalysen, Populationsvergleiche bzgl. ihrer genetischen Struktur vorgestellt und auf die Berechnung des Verwandtschaftsgrades und Inzuchtkoeffizienten eingegangen.

**Literatur:**

Hartl and Clark (1997) Principles of Population Genetics. Sinauer Ass., Sunderland Massachusetts.  
Bodmer and Cavalli-Sforza (1976) Genetics, Evolution, and Man, W.H. Freeman Company, San Francisco.  
Spellich (1988) Populationsgenetik, Fischer Verlag, Stuttgart  
Li and Graur (1991) Moleculare Evolution, Sinauer Ass., Sunderland Massachusetts.  
Ridley (1996) Evolution, Blackwell Science.

**Vorlesung: Angewandte Humangenetik für Mediziner und Biologen (Klinische Genetik)**

**Rieß und Mitarbeiter**

Abt. Medizinische Genetik, Calwerstr. 7, Gr. Hörsaal (6. Etage)  
1 st., Fr 9-10, jed. Sem.  
Diplom/Lehramt

**Kommentar:**

Nach einer systematischen Einführung in die Klinische Genetik und Cytogenetik werden schwerpunktmäßig einzelne häufige Krankheitsbilder, z. t. mit Vorstellung von Patienten, dargestellt. Besonderer Wert wird dabei auf die genetische Beratung und pränatale Diagnostik gelegt.

**Literatur:**

Wird im einzelnen erläutert

**Besondere Voraussetzungen:**

Cytogenetische und allgemein genetische Grundkenntnisse

**Vorlesung: Angeborene Stoffwechselkrankheiten I**

**Kömpf**

Inst. für Anthropologie und Humangenetik, Wilhelmstr. 27  
2 st., Mi 9-11, jed. SS  
Diplom

**Kommentar:**

Stoffwechselkrankheiten als Folge von Enzymdefizienzen; genetische Grundlagen, Pathophysiologie, Diagnostik, Beratung und Therapie.  
Zur Vertiefung der molekularbiologischen, biochemischen und zellbiologischen Grundlagen wird begleitend zur Vorlesung ein 2-stündiges Seminar angeboten, das ab WS 93/94 gemeinsam mit Prof. Blin durchgeführt wird.

**Literatur:**

Scriver, Beaudet, Sly, Valle: The metabolic and molecular bases of inherited disease. Mc Graw-Hill. 3th ed. 1995

## Vorlesung: Angeborene Stoffwechselkrankheiten II

Kömpf

Inst. für Anthropologie und Humangenetik, Wilhelmstr. 27  
2 st., Fr 10.15-11.45, jed. WS  
Diplom

Kommentar:  
Wie Angeborene Stoffwechselkrankheiten I, SS

## **Praktika**

### Übung Humangenetik I

Tomiuk, Kömpf

Institut für Anthropologie und Humangenetik, Kleiner Hörsaal  
2 st., Mi 18.00-19.30, jed. WS  
Diplom/Lehramt

Kommentar:  
Auf grundlegende statistische Methoden, die in der Populationsgenetik ihre Anwendung finden, wird eingegangen und ihre Anwendung mittels Aufgaben vertieft. An Beispielen aus der Humangenetik werden verschiedene Parameter wie Selektionskoeffizienten, Dominanzgrad eines Allels, Migrations- und Mutationsraten geschätzt. Die Strukturen von Populationen werden auf genetische Unterschiede bzw. ihre Gleichheit hin untersucht.

Literatur:

Köhler, Schachtel und Voleske (1996) Biostatistik, Springer Verlag, Heidelberg  
Hartl and Clark (1997) Principles of Population Genetics. Sinauer Ass.,  
Sunderland Massachusetts.  
Bodmer and Cavalli-Sforza (1976) Genetics, Evolution, and Man, W.H. Freeman  
Company, San Francisco.

### Kurs: Cytogenetik des Menschen

Dufke, Grasshoff, Hering, Rieß, Klein-Vogler, Mau, Singer

Abt. Medizinische Genetik, Calwerstr. 7  
2 st., Mo 16-18, jed. Sem.  
Diplom/Lehramt

Kommentar:

Als Ergänzung zur Veranstaltung Klinische Genetik wird eine systematische Einführung in die Techniken der menschlichen Cytogenetik gegeben: Lymphocytenkultur, Fruchtwasserkultur, Chorionzellkultur und entsprechende Färbung. Die Routinemethoden, die heute in einem Chromosomenlabor täglich angewandt werden, werden - soweit möglich - praktisch durchgeführt oder theoretisch

erörtert. Ziel des Praktikums soll eine Übersicht über die wichtigsten Chromosomenkrankheiten und deren Diagnostik sein.

Literatur:

Wird im einzelnen durchgesprochen

Besondere Voraussetzungen:

Elementare Kenntnisse der Cytogenetik.

Vorlesung: Angewandte Humangenetik

Vorherige Anmeldung ist dringend erforderlich  
(Tel. 29-72304)

### Kurs: Biochemische Genetik

Kömpf, Tomiuk

Inst. für Anthropologie und Humangenetik, Wilhelmstr. 27

3 st., 1. Sem.-Ferienwoche, 1 Woche ganztägig, jed. Sem.

Diplom

Kommentar:

Methoden zum Nachweis der genetisch determinierten Variabilität von Blutgruppenantigenen, Serum- und Enzymproteinen: Antigen-Antikörperreaktion, elektrophoretische Trennverfahren, biochemische und immunologische Nachweistechiken. Genetische Kontrolle der qualitativen und quantitativen Enzymvariabilität. Statistische Auswertung der Versuche.

Literatur:

Ritter: Humangenetik. Herder

Harris: The Principles of Human Biochemical Genetics. North Holland.

### Kurs: Molekulargenetik/Bioinformatik

Pusch

Inst. für Anthropologie und Humangenetik, Wilhelmstr. 27

3 st., jed. Sem., 1 Woche ganztägig, 2. Semesterferienwoche, jed. SS

Diplom/Lehramt

Kommentar:

Im Praktikum, das 1-wöchig nach Abschluß des Semester eintägig durchgeführt wird, werden Techniken zur Genexpression vorgestellt. Entweder in rekombinanten Bakterien oder in eukaryotischen Zellen werden Fremdgene exprimiert, die verschiedenen Vektorsysteme vorgestellt und Reporteragen-Analysen demonstriert. Nachweis der Produkte erfolgt über RT-PCR, Northern oder Proteintests. In transienten Expressionssystemen wird die Reporteragenaktivität bestimmt ( $\beta$ -gal, Luciferase, GFP). Alternativ wird mit Computerunterstützung, diversen Programmen und Internet genetische Information verarbeitet.

Literatur:

Wird zu Beginn verteilt

## Praktikum: DNA-Analyse aus altem Material

Blin, Pusch

Inst. für Anthropologie und Humangenetik, Wilhelmstr. 27  
1 st., jed. Sem., nach Vereinbarung  
Diplom/Lehramt

Kommentar:

Basis-Techniken in Analyse altertümlicher DNA: Materialauswahl, Isolierung, PCR Analyse mit diversen Markern, Kontrollen und kritische Datenauswertung

Literatur:

Wird bekanntgegeben

## **Großpraktika**

### Humangenetisches Großpraktikum

Bauer, Blin, Dufke, Enders, Rieß, Klein-Vogler, Kömpf, Mau, Pusch, Tomiuk, Singer

Institut für Anthropologie und Humangenetik, Wilhelmstr. 27 und Calwerstr. 7  
ganztägig, jed. Sem.  
Diplom

Besondere Voraussetzungen:

Mit Erfolg abgeschlossenes Spezialpraktikum (z.B. Genetik, ZellbiologieVorlesung Angewandte Humangenetik

### Teil I: Humangenetischer Teil

Kömpf, Tomiuk

Kommentar:

1. Auftrennung von Proteingemischen mit verschiedenen Elektrophoresemethoden. Spezifische, biochemische und immunologische Darstellungstechniken für Proteine.
2. Charakterisierung von Proteinen durch spezifische Aktivität, IEP und Molekulargewicht
3. Praktische Übungen zur Formalgenetik, Koppelungsanalyse und Populationsgenetik

Der Kurs vermittelt praktische Erfahrungen mit den wichtigsten Techniken. Es findet ein begleitendes Seminar zum Großpraktikum statt.

Literatur:

Winnaker: Gene und Klone: Verlag Chemie.  
Harris: The principles of human biochemical genetics. Noth Holland  
Kirby: DNA-Fingerprinting. Stockton Press

## Teil II: Molekulare Genetik

Blin und Mitarbeiter

Kommentar:

In Teil II werden diverse molekulargenetische Methoden vorgestellt (Charakterisierung von Rekombinanten, Echtzeit-PCR, Hybridisierung, FISH, CGH, in vitro Expression, Arbeit mit Sequenzdateien, Zellkultivierung).

Literatur:

An introduction to human molecular genetics.  
J. Pasternak, Fitzgerald Science Press

## Teil III: Klinisch-genetischer Teil

Rieß und Mitarbeiter

Kommentar:

Der klinisch-genetische Teil des Humangenetischen Großpraktikums beinhaltet das Erlernen und Anwenden der folgenden Methoden:

1. Chromosomendarstellung aus Lymphocyten und Fibroblasten.
2. Sämtliche gebräuchliche Bänderungstechniken.
3. Arbeiten mit Zellkulturen.
4. In-situ Hybridisierung.
5. Molekulargenetische Diagnostik anhand praktischer Beispiele
6. Mutationsanalyse (PCR, SSCP, Restriktionsverdau, Sequenzierung, Pyrosequenzierung, dHPLC).
7. Erstellung von Karyogrammen und Bewertung von Chromosomen-aberrationen.
8. Möglichkeit zur Teilnahme an genetischer Familienberatung.  
Ergänzend werden während des gesamten Zeitraums Miniseminare zu oben genannten Themen durchgeführt.

Literatur:

Therman: Human Chromosomes Springer.

## **Seminare**

### Seminar: Humangenetik Teil I

Blin, Mau, Pusch

Inst. für Anthropologie und Humangenetik, Wilhelmstr. 27  
1 st., Do 17-18, jed. WS  
Diplom/Lehramt

#### **Kommentar:**

Das Literaturseminar umfaßt Themen zu neuen methodischen Entwicklungen (z.B. Gentransfer, DNA-Chips), neuen Ergebnissen der Forschung des humanen Genoms, Zusammenhängen zwischen molekularer Veränderung und pathologischem Erscheinungsbild sowie zur Analyse multifaktorieller Erkrankungen. Weiterhin soll ein aktueller Kenntnisstand über bekannte Krankheitserreger vermittelt werden.

Im Teil I werden Themen zu klinisch relevanten Genen und deren Mutationen besprochen.

#### **Literatur:**

Wird zu den jeweiligen Themen bei der Seminarvorbesprechung angegeben.

### Seminar: Großpraktikum Humangenetik

Blin, Dufke, Enders, Kömpf, Mau, Pusch, Tomiuk,

Inst. für Anthropologie und Humangenetik, Wilhelmstr. 27  
1 st., nach Vereinbarung, jed. Sem.  
Diplom/Lehramt

#### **Kommentar:**

Die Teilnahme am Großpraktikum ist nicht erforderlich. Die Themenkreise entsprechen denen der Seminare Humangenetik I und II.

#### **Literatur:**

Wird zu den jeweiligen Themen bei der Seminarvorbesprechung angegeben.

### Seminar: Evolutionsgenetik

Kömpf, Tomiuk

Inst. für Anthropologie und Humangenetik, Wilhelmstr. 27  
1 st., nach Vereinbarung, jed. SS  
Diplom/Lehramt

#### **Kommentar:**

Die folgenden Themen zur Hominidenevolution werden diskutiert:

1. Molekulare Anthropologie, 2. Primatologie und Evolutionsgenetik,
3. Populationsgenetik und 4. Artbildungsprozesse. Methodische Ansätze, ihre Vorteile und Probleme.

Literatur:

Wird zu den einzelnen Themen bei der Vorbesprechung vergeben.

### Mitarbeiterseminar Molekulargenetik

Blin und Mitarbeiter

Inst. f. Anthropologie und Humangenetik

Wilhelmstr. 27, Zi. 114

1 st., Fr. 13-14, jed. SS

Kommentar:

Besprechung der laufenden Projekte der Abteilung, Einführung in neuere Techniken und Instrumentation, Berichte aus Kongressen, abschliessende Diskussion von Diplom- und Promotionsarbeiten.

### Gästeseminar Humangenetik

Blin, Rieß, Mau

Inst. f. Anthropologie und Humangenetik

Wilhelmstr. 27, Bibliothek

1 st., Do. 17-18, jed. Sem.

Kommentar:

Fortbildungsseminar Humangenetik mit eingeladenen Sprechern aus Tübingen und von auswärtigen Institutionen.

### Intensivseminar: Praxis der Klinischen Genetik - Untersuchungstechniken und Befragungsstrategien

Rieß, Mau

Abt. Medizinische Genetik, Calwerstr. 7

2x4-stündig, nach Vereinbarung, WS 02/03

Biologen und Mediziner

Kommentar:

Trotz der hochentwickelten technischen Mittel der modernen Medizin besteht die eigentliche ärztliche Kunst immer noch in einem sensiblen Umgang mit dem Patienten, beherrschen adäquater Untersuchungstechniken und des diagnostischen Vorgehens. Anhand von Kasuistiken sollen spezifische Untersuchungstechniken erlernt, in Gruppenarbeit z. T. selbst entwickelt und in praktischen Übungen direkt angewandt und vertieft werden.

Literatur:

Wird im Seminar durchgesprochen