

HUMANGENETIK

Vorlesungen

Vorlesung: Humangenetik I (Genetische Variabilität menschlicher Populationen)

Kömpf, Tomiuk

Institut für Anthropologie und Humangenetik, Wilhelmstrasse 27, Großer Hörsaal
2 st., Mi 9.15-11, jedes WS
Diplom und Lehramt

Kommentar:

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 hingewiesen. Weiterhin werden Familien- und Stammbaumanalysen, Populationsvergleiche bzgl. ihrer genetischen Struktur vorgestellt und auf die Berechnung des Verwandtschaftsgrades, Inzuchtkoeffizienten und eines Erkrankungsrisikos eingegangen.

Literatur:

Hartl and Clark (1997) Principles of Population Genetics. Sinauer Ass., Sunderland, Mass.

Bodmer and Cavalli-Sforza (1976) Genetics, Evolution and Man. W.H. Freeman Company, San Francisco.

Sperlich (1988) Populationsgenetik. Fischer Verlag, Stuttgart.

Li and Graur (1991) Molecular Evolution. Sinauer Ass., Sunderland, Mass.

Ridley (1996) Evolution. Blackwell Science, Cambridge

Vorlesung: Humangenetik II (Aktuelle Themen der Humangenetik)

Blin, Kömpf, Pusch, Rieß, Tomiuk

Institut für Anthropologie und Humangenetik, Wilhelmstrasse 27, Großer Hörsaal
1 st., Fr 10.15-11, jedes SS
Diplom und Lehramt

Kommentar:

Es werden spezielle Problemkreise der Humangenetik angesprochen, um in die Arbeitsgebiete und Methoden dieses interdisziplinären Fachgebietes (Medizin/Biologie) einzuführen. Anhand humangenetischer Modellfälle werden folgende Themen besprochen: 1. Mutation und genetische Variabilität; 2. Multifaktorielle Erkrankungen; 3. Identifikation von Genen mittels Kopplungsanalysen; 4. Onkogenese und die genetische Kontrolle von Wachstum und Zelldifferenzierung; 9. Grundlagen der Neurogenetik; 10. Tierische Modellsysteme zur Charakterisierung von Genen.

Literatur:

Strachan und Read (1996) Molekulare Humangenetik, VCH Verlag, Weinheim.
Vogel and Motulski (1998) Human Genetics: Problems and Approaches. Springer
Verlag, Heidelberg

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:

Scrivar. 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

Vorlesung: Grundlagen der Evolutionsgenetik

Tomiuk

Institut für Anthropologie und Humangenetik, Wilhelmstrasse 27, Großer Hörsaal
2 st., Mo 10-12, jedes SS
Diplom und Lehramt

Kommentar:
Elementare genetische Grundlagen werden vermittelt, um darauf aufbauend die Prinzipien von Evolutionsmechanismen vorzustellen. Die Bedeutung von Selektion und Zufall für verschiedene Merkmalskomplexe (Morphologie, Proteine, DNA) wird diskutiert. Die Vorlesung wird speziell für Studenten mit Nebenfach Paläoanthropologie angeboten.

Literatur:
Hartl and Clark (1997) Principles of Population Genetics. Sinauer Ass., Sunderland, Mass.
Bodmer and Cavalli-Sforza (1976) Genetics, Evolution and Man. W.H. Freeman Company, San Francisco.
Sperlich (1988) Populationsgenetik. Fischer Verlag, Stuttgart.

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.

Übungen zur Evolutionsgenetik

Tomiuk

Institut für Anthropologie und Humangenetik, Wilhelmstrasse 27, Kleiner Hörsaal
2 st., Mi 18-19.30, jedes SS
Diplom und Lehramt

Kommentar:

Beispiele zur Evolution von Populationsstrukturen, des Verhaltens und der Interaktion
von Organismen werden diskutiert. Grundlegende statistische Methoden, die in der
Populationsgenetik ihre Anwendung finden, werden vorgestellt. Die Vorlesung wird
speziell für Studenten im Nebenfach Paläoanthropologie angeboten.

Literatur:

Köhler, Schachtel und Voleske (1996) Biostatistik. Springer Verlag, Heidelberg.
Hartl and Clark (1997) Principles of Population Genetics. Sinauer Ass., Sunderland,
Mass.

Bodmer and Cavalli-Sforza (1976) Genetics, Evolution and Man. W.H. Freeman
Company, San Francisco.

Sperlich (1988) Populationsgenetik. Fischer Verlag, Stuttgart.

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: Molekulare Genetik

Blin, Kupka, 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 Reportergen-Analysen demonstriert. Nachweis der Produkte erfolgt über RT-PCR, Northern oder Proteintests. In transienten Expressionssystemen wird die Reportergenaktivität bestimmt (β -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 (aus den Bereichen Humangenetik, Genetik, Zellbiologie)

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 Chromosomenaberrationen.
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

Blin, Mau, Pusch

Inst. für Anthropologie und Humangenetik, Wilhelmstr. 27
1 st., Di 17-18, jed. Se.
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. Es 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, Blin, Pusch

Inst. für Anthropologie und Humangenetik, Wilhelmstr. 27
1 st., n. V., 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., Mi 9-10, jed. Sem.

Kommentar:

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

Fortbildungsseminar 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.