

edition medizinischegenetik

Band 2 Fanconi Anämie

medizinische
genetik

Detlev Schindler, Holger Höhn (Hrsg.)

Die Fanconi Anämie ist eine klinisch und genetisch heterogene Erkrankung, welche durch Mutationen in einer Reihe von Genen bedingt wird, die maßgeblich an der Aufrechterhaltung der Stabilität unseres Genoms beteiligt sind. Die klinische Heterogenität der Erkrankung lässt sich zumindest teilweise durch ihre genetische Heterogenität begründen. Dabei werden Schweregrad und klinischer Verlauf der Erkrankung eher von der Art und Position der jeweiligen Mutation als von der Art des betroffenen Gens bestimmt. Die Autoren geben einen Überblick über die historische Entwicklung der FA-Forschung, von der Entdeckung der erhöhten Chromosomenbrüchigkeit durch Traute Schroeder im Jahre 1964, der Entdeckung der ersten Komplementationsgruppen im Jahre 1980, bis zur Kartierung und Klonierung der verschiedenen FA-Gene ab dem Jahre 1992. Die Identifizierung des FANCG-Gens im Jahre 1998 als menschliches Äquivalent des in Hämterzellen entdeckten XRCC9-Reparaturgens hat eine der ersten konkreten Hinweise für die Beteiligung der FA-Gene an DNA-Reparaturvorgängen in der Säugerzelle erbracht, wobei dem evolutionär konservierten FANCD2 Gen offenbar eine Schlüsselrolle zukommt.

Inzwischen wurde auch gezeigt, dass die bekannten Krebsgene BRCA1 und BRCA2 sehr eng mit den FA-Genen kooperieren, im Falle von BRCA2 sogar identisch mit einem der FA-Gene sind. Daher kann nicht mehr daran gezweifelt werden, dass die FA-Gene eine wichtige Rolle in der Erkennung und Reparatur von DNA-Schäden spielen. Wie diese Gene und ihre Produkte im einzelnen bei Schadenserkennung und DNA-Reparatur zusammenwirken, ist derzeit Gegenstand intensiver Forschung.

Mit Beiträgen von

Oliver Bernhard, Ilja Demuth, Ralf Dietrich, Martin Digweed, Cholpon S. Djuzenova, Michael Dürr, Wolfram Ebell, Michael Flentje, Richard Friedl, Hans J. Gross, Michaela Gross, Gabriele Güthle, Helmut Hagenberg, Sabine Herterich, Holger Höhn, Kristina Jung, Reinhard Kalb, Cordula Leurs, Ulrich Oppitz, Tanja Reuter, Johannes Rischewski, Andreas Rothfuss, Brigitte Royer-Pokora, Detlev Schindler, Hildegard Schneider, Reinhard Schneppenheim, Traute Schroeder-Kurth, Eva Seemanová, Alexandra Sobock, Günter Speit, Matthias Wagner, Jan Wierzbinski, Marcin Wlodarski, Tianhui Zhu.

Bestellung per Fax: 0049-89-5502
7856

verlag medizinischegenetik
Goethestr. 29
D – 80336 München

Tel. 0049-89-5483 2818
Fax 0049-89-5502 7856

Ich bestelle _____ Exemplar(e)
der edition medizinischegenetik Band 2
Fanconi Anämie

– Deutschland
30 Euro
incl. MwSt. und Versand

– Europa
30 Euro
zzgl. Versand

– Zahlung erfolgt per Rechnung

Name, Titel _____

Adresse _____

Tel/Fax: _____

Email _____

Datum _____ Unterschrift _____