

imppp

**INSTITUT FÜR MEDIZINISCHE UND
PHARMAZEUTISCHE PRÜFUNGSFRAGEN**

Rechtsfähige Anstalt des öffentlichen Rechts • Mainz

IMPP-GEGENSTANDSKATALOG (IMPP-GK 1)

für den schriftlichen Teil des

ERSTEN ABSCHNITTS DER ÄRZTLICHEN PRÜFUNG

(ÄAppO vom 27. Juni 2002)

Teilkatalog „Biologie für Mediziner“

Stand: Februar 2005



Die Vorgaben zum schriftlichen Teil des neuen Ersten Abschnitts der Ärztlichen Prüfung in der Approbationsordnung für Ärzte (ÄAppO) vom 27. Juni 2002 sind weitgehend denjenigen zum schriftlichen Teil der bisherigen Ärztlichen Vorprüfung in der zuletzt am 27. April 2002 geänderten ÄAppO vom 14. Juli 1987 nachgebildet. Bereits in der Ärztlichen Vorprüfung konzentrierte sich die Prüfung der naturwissenschaftlichen und theoretischen Grundlagen zunehmend in Verbindung mit klinischen Fragestellungen auf die medizinisch relevanten Ausbildungsinhalte (vgl. § 22 Abs. 3 ÄAppO vom 27. Juni 2002). Der Übergang vom schriftlichen Teil der Ärztlichen Vorprüfung zu dem des neuen Ersten Abschnitts der Ärztlichen Prüfung wird also ganz gezielt in harmonischer Anbindung erfolgen.

Ein wichtiger Schritt hierfür war die im Januar 2001 veröffentlichte 4. Auflage des IMPP-Gegenstandskatalogs (IMPP-GK) für den schriftlichen Teil der Ärztlichen Vorprüfung. Erstmals wurde der Katalog durch eine vierte (rechte) Spalte ergänzt. Sie enthält stichwortartig „Anwendungsbeispiele“, mit denen der in Spalte 3 detaillierte Prüfungsstoff in Beziehung steht. Es kann sich hierbei im engeren Sinn um Bezüge handeln, die hohe klinische Relevanz besitzen oder denen wegen ihres Modellcharakters besonderer didaktischer Wert zukommt. Die rechte Spalte folgt weder einer eigenen Systematik, noch wird Vollständigkeit angestrebt. Stattdessen könnte sie als Anregung dafür dienen, noch mehr als bisher über sinnvolle Schnittstellen zwischen den grundlagenwissenschaftlichen und späteren Ausbildungsabschnitten nachzudenken. Ein Eintrag in der rechten Spalte erweitert also nicht den Prüfungsstoff des entsprechenden Items. Der Sachverhalt kann aber an anderer Stelle in einem der Teile dieses IMPP-GK in den vorderen Spalten aufgeführt sein und somit beim dortigen Item zum Prüfungsstoff gehören.

Um jeglichem Missverständnis vorzubeugen, sei daher wiederholt: ***Der in Betracht kommende Prüfungsstoff findet sich in den Spalten eins bis drei des IMPP-Gegenstandskatalogs.***

Dessen ungeachtet können besonders wichtige Entwicklungen, wie sie in der lebendigen Wissenschaft ständig vor sich gehen, auch dann schon Prüfungsstoff sein, wenn sie dem Prüfungsstoffkatalog der Approbationsordnung für Ärzte zuzuordnen sind, im IMPP-GK aber noch nicht aufgeführt werden. Es sei deutlich darauf hingewiesen, dass Grundlage für den schriftlichen Teil des Ersten Abschnitts der Ärztlichen Prüfung allein der in der ÄAppO festgelegte Prüfungsstoff ist (Anlage 10 der neuen ÄAppO). Der IMPP-GK 1 ist als Erläuterung und Konkretisierung der dort in allgemeiner Form festgelegten Prüfungsthemen zu verstehen. Er ist damit als Hilfestellung sowohl bei der Prüfungsvorbereitung als auch bei der Gestaltung von Ausbildungsinhalten anzusehen und dient selbstverständlich auch als Richtschnur bei der Auswahl der schriftlichen Prüfungsthemen.

In Anlage 9 und 10 der neuen ÄAppO wird das Teilgebiet II nunmehr „Chemie für Mediziner und Biochemie/Molekularbiologie“ statt „Chemie für Mediziner und Biochemie“ genannt, um die Bedeutung der Molekularbiologie für die moderne Medizin zu unterstreichen. Im IMPP-GK 1 wurde die neue Bezeichnung für den Teilkatalog entsprechend übernommen. Eine weitere Änderung erübrigte sich. „Molekularbiologie und Zellbiologie“ war und ist die vierte von fünf Zwischenüberschriften im zugehörigen Teilkatalog. Außerdem heißt es in Anlage 10 der neuen ÄAppO im Teilgebiet III jetzt „Grundlagen der Humangenetik. Genetik“ statt bisher „Genetik“, um die Bedeutung der Humangenetik für die moderne Medizin zu unterstreichen. Im IMPP-GK-Teil „Biologie für Mediziner“ finden sich unverändert die Grundlagen der Humangenetik im Kapitel 2. Nur dessen Überschrift wurde von „Genetik“ in „Genetik / Grundlagen der Humangenetik“ geändert. Von einigen verbesserten Schreibweisen abgesehen erfolgten keine weiteren Änderungen.

Auch wenn der IMPP-GK vorerst praktisch unverändert bleibt, heißt dies nicht, dass der schriftliche Teil des neuen Ersten Abschnitts der Ärztlichen Prüfung derselbe wie der bisherige schriftliche Teil der Ärztlichen Vorprüfung bleiben wird. Eine harmonische Anbindung wird zwar erfolgen, aber die Fragestellungen in den Prüfungsaufgaben werden sich weiter verändern. In welche Richtung dies erfolgen wird, verdeutlicht der allgemeine Teil im „Prüfungsstoff für den Ersten Abschnitt der Ärztlichen Prüfung“ (Anlage 10 der ÄAppO vom 27. Juni 2002):

Prüfungsaufgaben zum Ersten Abschnitt der Ärztlichen Prüfung betreffen das medizinische Grundlagenwissen über die Körperfunktionen, insbesondere sind die naturwissenschaftlichen Fächer auf die medizinisch relevanten Inhalte auszurichten. Die Prüfungen schließen Aspekte ein, die die Verknüpfung dieses Grundlagenwissens mit klinischen Anteilen sichern, wie

- Methodik, Durchführung und Ergebnisse der körperlichen Untersuchung und weiterer diagnostischer Verfahren (z.B. diagnostische Eingriffe; laborgestützte, bildgebende, elektrophysiologische und andere apparative Diagnostik; grundlegende psychodiagnostische Ansätze),*
- therapeutische einschließlich pharmakotherapeutische Interventionen,*
- das Verständnis von Krankheitsentstehung, -bewältigung und -prävention,*
- die Gestaltung der Arzt-Patient-Beziehung.*

"BIOLOGIE FÜR MEDIZINER" (Inhaltsübersicht)

- 1 Allgemeine Zellbiologie, Zellteilung und Zelltod**
 - 1.1 Zellbegriff und zelluläre Strukturelemente
 - 1.2 Plasmamembran
 - 1.3 Zellkern
 - 1.4 Zytoplasma, Zytosol
 - 1.5 Ribosomen
 - 1.6 Endoplasmatisches Retikulum
 - 1.7 Golgi-Komplex (Golgi-Apparat)
 - 1.8 Exozytose
 - 1.9 Endozytose
 - 1.10 Lysosomen
 - 1.11 Peroxisomen
 - 1.12 Mitochondrien
 - 1.13 Zytoskelett
 - 1.14 Zellzyklus und Zellteilung (Mitose)
 - 1.15 Meiose (Reifeteilung)
 - 1.16 Zelltod
 - 1.17 Zellkommunikation und Signal-Transduktion
- 2 Genetik / Grundlagen der Humangenetik**
 - 2.1 Organisation und Funktion eukaryontischer Gene
 - 2.2 Chromosomen des Menschen
 - 2.3 Formale Genetik
 - 2.4 Gonosomen, Geschlechtsbestimmung und -differenzierung
 - 2.5 Mutationen
 - 2.6 Klonierung und Nachweis von Genen bzw. Genmutationen
 - 2.7 Entwicklungsgenetik
 - 2.8 Populationsgenetik
- 3 Grundlagen der Mikrobiologie und Ökologie**
 - 3.1 Morphologische Grundformen der Bakterien
 - 3.2 Aufbau und Morphologie der Bakterienzelle (Procyte)
 - 3.3 Wachstum der Bakterien
 - 3.4 Bakteriengenetik
 - 3.5 Pilze
 - 3.6 Viren
 - 3.7 Prionen
 - 3.8 Ausgewählte Kapitel aus der Ökologie mit Bezügen zur Mikrobiologie

„BIOLOGIE FÜR MEDIZINER“

1	Allgemeine Zellbiologie, Zellteilung und Zelltod	
1.1	Zellbegriff und zelluläre Strukturelemente	
	Evolution der Zellen (Prokaryonten, Eukaryonten), Endosymbionten-Theorie, Zellen als abgegrenzte miteinander kommunizierende Individuen, Größenverhältnisse: Muskelzelle, Erythrozyt, Hepatozyt, Neuron	
1.2	Plasmamembran (s.a. GK Biochemie 15.3)	
1.2.1	Definition als Grenze zwischen Intra- und Extrazellular-Raum	
1.2.2	Aufbau aus Phospholipiden, Glykolipiden, Cholesterin, Membranproteinen; asymmetrische Anordnung der Moleküle, Fluid-Mosaic-Modell	
1.2.3	Ort der Biosynthese der Membranlipide und Proteine im endoplasmatischen Retikulum, Modifikation im Golgi-Komplex	
1.2.4	Membrantransporter, Pumpen und Kanäle (s.a. GK Physiologie 1.3.2)	Mukoviszidose
1.2.5	Zell-Zell-Kontakte, Tight junctions und Gap junctions, Zonula adhaerens, Desmosomen, Hemidesmosomen, fokale Kontakte (s.a. GK Physiologie 1.3.4)	Pemphigus vulgaris
1.2.6	Glykokalix, Basallamina	
1.2.7	Asialoglycoproteinrezeptoren und Selektine als Bindungsstellen für Leukozyten	Entzündungsprozesse
1.2.8	Membranrezeptoren (s. 1.9 und 1.17)	
1.3	Zellkern	
1.3.1	Zellkern als Hauptträger der biologischen Erbinformation (s.a. 2.1 und GK Biochemie 7.2, 7.3 und 14.2)	
1.3.2	Transkription und Replikation der DNA	
1.3.3	Kernhülle, Kernlamin, Kernporenkomplexe, Transport in den und aus dem Zellkern, Kernlokalisierungssignale	
1.3.4	Nukleolus und Ribosomenbildung, fibrilläre und granuläre Komponenten des Nukleolus	
1.3.5	Heterochromatin, Euchromatin (Chromosomen)	
1.4	Zytoplasma, Zytosol	
	Ort der anaeroben Glykolyse, der Synthese von Aminosäuren, Fettsäuren, Monosacchariden, Nukleotiden, Glykogen, Triglyceriden	Glykogenspeicher-Krankheit, Fettleber

"Biologie für Mediziner"

		Speicherung von Glykogen und Triglyzeriden; Proteasomen, Ubiquitin	
1.5	Ribosomen		
		Funktion: Proteinsynthese Unterscheidung in freie und gebundene Ribosomen, 40S- und 60S-Untereinheiten, Bindung an mRNA zu 80S-Partikeln mitochondriale Ribosomen	α_1 -Antitrypsin-Mangel
1.6	Endoplasmatisches Retikulum (s.a. GK Biochemie 15.8)		
1.6.1	Definition	membrangebundenes netzförmiges Schlauch-System, raues ER (Ergastoplasma) und glattes ER	Glykogenspeicher-Krankheit (Defekt von G-6-Phosphatase), Skorbut (mangelhafte Prolin-Hydroxylierung)
1.6.2	Raues Endoplasmatisches Retikulum	Ort der Synthese von sekretorischen, lysosomalen und Membranproteinen; Signalpeptide, Signalerkennungspartikel und Signalerkennungspartikel-Rezeptor, cotranslationale Insertion von Proteinen ins Lumen bzw. in die Membran des rauhen ER, N-Glykosylierung, Hydroxylierung, Disulfidbrückenbildung	
1.6.3	Glattes Endoplasmatisches Retikulum	Ort der Synthese der Membranphospholipide, der Steroidhormone, der Biotransformation der Xenobiotika, (Cytochrom P-450), der Gluconeogenese und der Speicherung von Ca^{2+}	
1.7	Golgi-Komplex (Golgi-Apparat) (s.a. GK Biochemie 15.9)		
1.7.1		Stapel (Diktyosomen) von flachen Zisternen (Sacculi) und peripheren Vesikeln	Hyperproinsulinämie (Diabetes mellitus) durch mangelhafte Umwandlung von Proinsulin; I-Zellen-Krankheit (Mukopolipidose II), mangelhafte Übertragung von Phosphatgruppen an lysosomale Proteine und dadurch fehlender Transport in die Lysosomen
1.7.2		Cis-, Mittel- und Trans-Cisternen sowie Cis- und Trans-Golgi-Netzwerke	
1.7.3		Ort der posttranslationalen Modifikation und Sortierung der Proteine wie O-Glykosylierung, Sulfatierung und Abspaltung von Polypeptidketten (z.B. Insulin) Ort der Synthese von Glykolipiden und Polysacchariden Modifikation von lysosomalen Proteinen zur Bindung an M-6-Rezeptor im Trans-Golgi-Netzwerk und Transport zu Lysosomen Rolle von Clathrin, Coatomer	
1.8	Exozytose (s.a. GK Physiol. 1.3.2)		
		Fusion sekretorischer Vesikel mit der Plasmamembran, Sekretabgabe, Erneuerung der Lipide und Proteine der Plasmamembran regulierte Exozytose (induzierbar) Bedeutung von Calcium-Ionen und Anne-	Tetanus und Botulismus, wobei die entsprechenden Toxine durch die Bindung an Synaptobrevin die Exozytose der Neurotransmitter aus Neuronen hemmen und zu Krämpfen und Lähmungen führen

"Biologie für Mediziner"

		xinen konstitutive Exozytose Apozytose (Milchfetttröpfensekretion) besondere Formen: Viruspartikel- austritt, Matrixvesikel im verkalken- den Knochen	
1.9	Endozytose (s.a. GK Physiol. 1.3.2)		
1.9.1		intrazelluläre Aufnahme von Stoffen durch Plasmamembranvesikel	Familiäre Hypercholesterinämie Influenzavirusinfektion
1.9.2		Rezeptor-vermittelte (spezifische) Endozytose am Beispiel der Aufnahme von Cholesterin (LDL-Rezeptor), Eisen (Transferrin-Rezeptor) und Viren (Influenza-Virus) Clathrin und Adaptine, Clathrinsaum- Grübchen und Vesikel	
1.9.3		Pinozytose (unspezifische) für lösliche Stoffe	
1.9.4		Endosom (Endozytose-Vesikel) mit frühen und späten Formen	
1.9.5		Phagozytose (Partikel)	
1.9.6		Transzytose und Caveolae (mit Caveolin) als Sonderformen	
1.10	Lysosomen		
1.10.1		membrangrenzte Organellen, pH 4,5 bis 5, saure Hydrolasen, Leitenzym: saure Phosphatase Mannose-6-Phosphat als Signalgruppe für Bindung an M-6-P-Rezeptor	Lysosomale Speicherkrankheiten, z.B. Tay-Sachs- Krankheit: β -N-Hexos- aminidase-A-Mangel; I-Zell-Erkrank- ung (Mucopolysaccharidose II): Fehlen von M-6-P-Signal an mehreren lysoso- malen Proteinen Gicht und Silikose: Schäden der Lysosomenmembran durch Harn- säure bzw. Silikatkristalle führen zur Freisetzung lysosomaler Enzyme und Entzündungsreaktionen Cystinose: mangelhafter Transport von Cystin aus den Lysosomen
1.10.2		Heterophagie, Phagosom: Bedeutung der Heterophagolysosomen bei der Abwehr von Infektionen durch Mikro- organismen	
1.10.3		Autophagie: Bedeutung bei der Erneuerung von Zellstrukturen	
1.10.4		Telolysosomen (Residualkörper) Lipofuscine	
1.10.5		Sekretion lysosomaler Enzyme durch Osteoklasten, Leukozyten und Spermien (Akrosom-Reaktion)	
1.11	Peroxisomen		
		sphärische membrangrenzte Orga- nellen, kristalline Einschlüsse in der Matrix (Urat-Oxidase) und an der Membran (Marginal-Platten aus α -Hy- droxysäure-Oxidase B) Funktion: Abbau komplexer Lipide wie Prostaglandine und Leukotriene durch β -Oxidation, Synthese der Plasmalo- gene und Steroide; Leitenzym: Kata- lase; Vermehrung durch Abknospung	Adrenoleukodystrophie Cerebro-hepato-renales Syndrom (Zellweger-Syndrom)

"Biologie für Mediziner"

		aus vorhandenen Peroxisomen bzw. aus einem Netzwerk (peroxisomales Retikulum)	
1.12	Mitochondrien	(s.a. GK Biochemie 15.5)	
		fadenförmige bis sphärische Organellen mit Doppelmembran und mit spezifischen Proteinen, Vermehrung durch Teilung; äußere Membran: Porin, Innenmembran: Cardiolipin, spezifische Permeabilität, Permeasen und Kanalproteine, Oberflächenvergrößerung (Cristae und Tubuli), Innenmembran: Ort der Atmungskette und ATP-Synthese (Elementar-Partikel); die Matrix: Ort des Zitratzyklus und der Lipid- β -Oxidation eigenes Genom mit doppelsträngiger zirkulärer DNA und Ribosomen (70 S), Herkunft mitochondrialer Proteine	mitochondriale Enzephalomyopathien, Lebersche hereditäre Nervus-opticus-Atrophie
1.13	Zytoskelett		
1.13.1	Mikrotubuli	Struktur, Aufbau, Transportfunktion, Polarität und Anordnung Motorproteine: Kinesin und Dynein, Zentrosom (Mikrotubuli-Organisationszentrum, MTOC), Zentriolen (Mutter- und Tochterzentriol, Satellit), Bedeutung für Mitose Kinetosomen (Basalkörper), Kinozilien, Flagellen (Geißeln), Aufbau, Vorkommen, Nexin, Centrin, Flimmerbewegung	Effekte von Colchizin, Vincristin und Taxol auf Mikrotubuli der Mitosespindel und ihr Einsatz als Zytostatika in der Krebstherapie Kartagener-Syndrom
1.13.2	Intermediär-Filamente	Struktur, Durchmesser zwischen dem von Mikrotubuli und Aktin molekulare Heterogenität, zelltypspezifische Unterschiede: Vimentin, Zytokeratine, Desmin, Peripherin und GFAP mechanische Stabilität der Zelle Sonderform: Kernlamin	Diagnostischer Einsatz in der histopathologischen Diagnose von Tumoren Epidermolysis bullosa simplex (Zytokeratin-14-Defekt)
1.13.3	Aktinfilament-system	Struktur, Aufbau, Isoformen ATP-abhängige Polymerisation, ihre Hemmung am Beispiel von Profilin, Bedeutung für Zellmotilität, Filopodien und Lamellopodien, Bedeutung für Viskosität des Zytoplasmas, Gelsolin, Stressfasern, Verbindung an Plasmamembran, Bildung von Adhaerens-typ-Interzellularkontakten und Kontakt mit Integrinen Bedeutung für Muskelkontraktion, amöboide Zellbewegung und Chemotaxis	
1.13.4	Spektrin und	Struktur, Aufbau, Vorkommen,	hereditäre hämolytische Anämien,

"Biologie für Mediziner"

	Membran- zytoskelett	Verankerung an Anionenaustauscher und Glykophorin der Zellmembran mittels Ankyrin und Protein 4.1 Dystrophin als Bestandteil des Mem- branzytoskeletts der Muskelzelle	Sphärozytose Muskeldystrophie Typ Duchenne
1.14	Zellzyklus und Zellteilung (Mitose)		
1.14.1	Zellzyklus	Definition, Stadien (G ₀ , G ₁ , S, G ₂ , M), Dauer, Regulation, Zyklone; zyklinabhängige Kinase (cdK), p53	
1.14.2	Mitose und ihre Stadien	Definition, Dauer, regulierende Fakto- ren: Mitose-Promoting-Faktor (MPF)	
	Prophase	Morphologie, Chromatinstruktur, Phosphorylierung der Histone, Veränderung der Zentrosomen	
	Prometaphase	Depolymerisation des Kernlamins und Abbau der Kernhülle, Bildung der Mitosespindel, Anheftung an Kinetochor der Chromatiden, Unterscheidung zwischen Kinetochor-Mikrotubuli und Pol-Mikrotubuli	Chromosomenanalyse
	Metaphase	Kondensierung der Chromosomen und Entstehung der Metaphasenplatte, Monaster	
	Anaphase	Trennung der Chromatiden und Entstehung der Diaster, Bedeutung der Motorproteine aus der Dynein- und Kinesin-Familie	
Telophase	Entspiralisierung der Chromatiden, Wiederaufbau der Kernhülle, Bedeu- tung des Lamin B und seine Bindung an Lamine A und C, Zentralspindel		
1.14.3	Zytokinese	äquale Teilung in zwei Tochterzellen, Teilungsfurche, Kontraktiler Ring aus Aktin-Myosin, Depolymerisation der Mikrotubuli, Abbau des Mittelkörpers	
1.14.4	Mitose-Index	Definition, Bedeutung in Tumoren, Indikator für Gewebewachstum	
1.15	Meiose (Reifeteilung)		
1.15.1	Meiose (Reife- teilung)	Definition, Unterschied zur Mitose, Begriff der homologen Chromosomen im diploiden Satz, DNA-Synthese (S-Phase)	Oogenese, Spermatogenese
1.15.2	Verlauf der 1. Reifeteilung	Prophase I und ihre Stadien (Leptotän, Zygotän, Pachytän und Diplotän, Dictyotän), Metaphase I, Anaphase I, Interkinese und Entstehung zweier haploider Tochterkerne, Begriffe von Chiasmata, Crossing over, Rekombi- nation, Synapsis und Synaptonemaler Komplex	genetische Rekombination Genkartierung
1.15.3	Verlauf der 2. Reifeteilung	Unterschiede zur Mitose, Entstehung von vier Zellen mit haploidem Chro- mosomensatz	

"Biologie für Mediziner"

1.15.4	Funktion der Meiose	Entstehung der genetischen Vielfalt durch zufällige Verteilung der homologen Chromosomen auf die Tochterzellen sowie Vermehrung der genetischen Kombinationsmöglichkeiten durch Crossing over Chromosomenfehlverteilungen (s. 2.5.5)	genetische Rekombination Chromosomentheorie der Vererbung Nondisjunction
1.15.5	Meiose bei der Keimzellbildung	s. GK Anatomie 1.1	
1.16	Zelltod		
1.16.1	Apoptose (programmierter Zelltod)	morphologisches Bild, Fragmentierung der DNA, Caspasen, Endonuklease (s.a. GK Biochemie 14.5.3), Vermeidung von Entzündungsreaktionen durch membranversiegelte Apoptoskörper, Bedeutung in der Embryologie, auslösende Faktoren (z.B. Cortison in Lymphozyten, TNF- α)	programmierte Zellauflösung während der Embryogenese, Tumorgenese
1.16.2	Nekrose	morphologisches Bild, Karyorhexis (Fragmentierung des Zellkerns), Karyolyse (Auflösung des Zellkerns), Ruptur der Zellmembran, Kernpyknose (Verdichtung des Zellkerns)	
1.17	Zellkommunikation und Signal-Transduktion (s.a. GK Biochemie 18.1.4, Physiologie 1.4)		
1.17.1	allgemeine Prinzipien	signalgebende und signalempfangende Zellen, endokrine, parakrine und autokrine Signalübertragung, primäres und sekundäres Signal, intrazelluläre Signalkaskade	Onkogenese, Tumorsuppressorgene
1.17.2	Signalmoleküle	lipophile Signale: Steroid-Hormone, Rezeptoren, Wirkung auf die Transkription Gasmoleküle als Signal: NO und die Aktivierung von Guanylat-Cyclase neuronale Signale: elektrische und chemische Synapsen	Testikuläre Feminisierung
1.17.3	Signalrezeptoren	Ionen-gekoppelte Rezeptoren: s. GK Physiologie 1.3.2 G-Protein-gekoppelte Rezeptoren: heterotrimerer G-Protein als molekularer Schalter, Adenylat-Cyclase, Phospholipase C; c AMP, c GMP, Inositoltriphosphat und Diacylglycerol als „second messenger“ Enzymgekoppelte Rezeptoren: Rezeptor-Tyrosinkinasen und ihre Aktivierung durch Wachstumsfaktoren, Ras-Aktivierung und Induktion der Zellproliferation, Ras als Protoonkogen; Ca ²⁺ -Signal als „second messenger“: Ca ²⁺ -bindende Proteine, Calmodulin	Bedeutung bei der Krebsentstehung

		und Calmodulin-Kinase	
2	Genetik / Grundlagen der Humangenetik		
2.1	Organisation und Funktion eukaryontischer Gene		
2.1.1	Aufbau und Replikation der DNA	Prinzip des Aufbaus eines DNA- bzw. RNA-Stranges, der DNA-Doppelhelix, Bedeutung von Konformation und H-Brückenbindung für die Basenpaarung, Prinzip der DNA-Replikation, Bedeutung von Polarität und Primern für die Wirkung der DNA-Polymerase	starke (kovalente) chemische Bindungen sind verantwortlich für den stabilen Aufbau von Molekülen und können praktisch nur enzymatisch verändert werden (s. DNA-Polymerase, Ligase), schwache chemische Bindungen (z.B. H-Brückenbindung) und entsprechende komplementäre Gestalt der Moleküle sind verantwortlich für das gegenseitige Erkennen von Molekülen (Basenpaarung)
2.1.2	DNA-Reparatur	spontane und induzierte Veränderungen der DNA, Grundzüge der DNA-Reparatur gezeigt an der Behebung UV-induzierter Schäden durch Exzision	Xeroderma pigmentosum als Beispiel für DNA-Reparaturdefekt, Zusammenhang von Mutagenese und Karzinogenese (s. 2.5.7)
2.1.3	Genbegriff, Transkription und Prozessierung der RNA	Gen als Einheit der Information, Exon-Intron-Struktur, Grundzüge der RNA-Synthese und Prozessierung, Hemmstoffe der Transkription (z.B. Actinomycin, α -Amantin, Rifampicin)	Aufbau eines Gens am Beispiel des β -Globingens, Beispiel für Spleißmutation (z.B. Intron-2-Donorstelle), die zu β^0 -Thalassämie führt (s. 2.5.1); Beispiel für differenzielles Spleißen, das zu verschiedenen Genprodukten führt (z.B. Calcitonin-Gen)
2.1.4	Regulation der Genexpression	Promoter und Verstärker, Transkriptionsfaktoren, spezifische Induktion (Repression) durch Hormone, z.B. Steroidhormone (Androgene), Inaktivierung durch Modifikation der DNA (z.B. Methylierung s. 2.3.6)	Mutation im Androgen-Rezeptor bei testikulärer Feminisierung (s. 2.4.3); Bedeutung der differenziellen Genaktivität für Entwicklung und Differenzierung (s. 2.1.5)
2.1.5	Differenzielle Genaktivität als Grundlage von Entwicklung und Differenzierung	Aktivierung der Globingene (für embryonale, fetale und adulte Hämoglobine) als Ausdruck der Entwicklungs- und Gewebsspezifität, der Genaktivität und Anpassung an die Bedingungen der O ₂ -Bindung	Thalassämien
2.1.6	Translation und genetischer Code	Grundzüge der Proteinsynthese einschl. der Ribosomenstruktur, Prinzip und „Universalität“ des genetischen Codes, mitochondriale Proteinsynthese	Gemeinsamkeiten und Unterschiede in der Proteinbiosynthese zwischen Pro- und Eukaryonten sowie Übereinstimmungen darin zwischen Prokaryonten und Mitochondrien erklären die Wirkungen bestimmter Antibiotika (z.B. Puromycin, Cycloheximid)
2.1.7	Kartierung von Genen/Genfamilien	genetische und physikalische (in situ Hybridisierung, s. 2.2.3) Kartierung von Genen, genetische Distanz (cM), Kopplungsgruppe, Haplotyp, Genfamilie am Beispiel der Globin-Gene	Kopplungsanalyse mit molekularen Markern als Grundlage der Positionsklonierung und indirekten Diagnostik (s. 2.6.4); evolutionäre Entstehung der β -Globingenfamilie, Hb-Lepore (Anti-Lepore) als Folge

"Biologie für Mediziner"

			ungleichen Crossing overs (s. 2.5.2)
2.1.8	Anzahl und Größe von Genen	geschätzte Genzahl bei Mensch (Säuger allgemein), Gengröße und spontane Mutationsrate (DMD-Gen)	
2.1.9	repetitive Elemente	Anteil repetitiver DNA an der Gesamt-DNA, Retroposons und DNA-Transposons	Mutationen als Folge der Integration von Retroposons (s. 2.5.1), horizontaler Gentransfer
2.2	Chromosomen des Menschen		
2.2.1	normale Chromosomenmorphologie	Darstellung der Chromosomen (z.B. Lymphozytenkultur), Morphologie der Chromosomen und Nomenklatur (z.B. 46,XY, 46,XX), Zuordnung bestimmter Gene zu einzelnen Chromosomen	das Chromosom 2 des Menschen als Fusionschromosom zweier akrozentrischer Chromosomen als Beleg für die monophyletische Herkunft des Menschen und Hinweis, dass nicht alle Chromosomenmutationen klinische Konsequenzen haben
2.2.2	differenzielle Darstellung der Chromosomen	Darstellung chromosomaler Bandenmuster (z.B. G-, Q- und C-Banden) und deren funktionelle Bedeutung	Zusammenhang zwischen dem Genbestand einzelner Chromosomen (abschnitte) und den klinischen Konsequenzen von (partiellen) Duplikationen bzw. Deletionen (s. 2.5.4)
2.2.3	molekulare Zytogenetik	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH) zur Kartierung von Genen, zum Nachweis von Mikrodeletionen sowie als Grundlage der Interphasezytogenetik und der vergleichenden Zytogenetik	Bedeutung der FISH zum Nachweis struktureller und numerischer Chromosomenanomalien an Zellkernen
2.3	Formale Genetik		
2.3.1	Begriffe und Symbole	Genotyp, Phänotyp, Dominanz, Rezessivität, Kodominanz, Penetranz, Expressivität, homozygot, heterozygot, Symbole zur Erstellung von Stammbäumen	Hinweis auf sprachliche Ungenauigkeiten, z.B. der Begriff Erbkrankheit oder die Gleichsetzung von Genen mit den Eigenschaften bestimmter Merkmale (z.B. Gen für Aggressivität, Fettsucht o.ä.); nicht die Krankheiten werden vererbt, sondern die zugrunde liegenden Gene, genauer die Allele; Krankheit oder ein bestimmtes Merkmal als Ergebnis epigenetischer Entwicklungsprozesse
2.3.2	Mendelsche Gesetze	Erläuterung der 3 Mendelschen Gesetze in Verbindung mit der Chromosomentheorie der Vererbung	
2.3.3	autosomal-dominanter/kodominanter Erbgang, multiple Allelie	AB0-Blutgruppensystem als Beispiel für multiple Allelie bzw. Polymorphismus (s.a. GK Physiologie 2.5.5), Achondroplasie als Beispiel für mutationsbedingten Phänotyp	Unterschied zwischen genetischen Polymorphismen und Mutationen (s. 2.8.3), Zunahme bestimmter Neumutationen mit dem väterlichen Alter, dominante Mutationen und Strukturproteine
2.3.4	autosomal-rezessiver Erbgang	am Beispiel der Phenylketonurie und des Albinismus, Beispiel für komplementäre Polygenie	Bedeutung heterozygoter Genträger, rezessive Mutationen und Enzyme, Therapie der Phenylketonurie
2.3.5	X-chromosomal-erbgang	Hemizygotie beim Mann, Heterozygotie bei der Frau, formale Merkmale des X-chromosomal-rezessiven Erbganges am Beispiel der Muskeldystrophie Typ	Muskeldystrophie Typ Duchenne, Hämophilie A

"Biologie für Mediziner"

		Duchenne (DMD), X-chromosomal-dominanter Erbgang	
2.3.6	Imprinting	differenzielle Genaktivität väterlicher und mütterlicher Gene in der frühen Embryogenese (Kerntransplantationen bei Eizellen der Maus)	ovarielle Teratome (hydatidiforme Molen) als Beispiel für die Entwicklung bei ausschließlich mütterlichen (väterlichen) Erbanlagen
2.3.7	mitochondriale Vererbung	Aufbau des mitochondrialen Genoms und mütterliche Vererbung (s.a. 1.12)	Mitochondropathien
2.3.8	multifaktorielle Vererbung	Besonderheiten multifaktorieller gegenüber monogener Vererbung, Angabe empirischer Risikoziffern	Hüftluxation als Beispiel eines multifaktoriellen Merkmals mit Schwellenwerteffekt
2.4	Gonosomen, Geschlechtsbestimmung und -differenzierung		
2.4.1	X, Y-Chromosom und pseudoautosomale Region	Vergleich der genetischen Ausstattung von X- und Y-Chromosom, Bedeutung des SRY-Gens für die Geschlechtsbestimmung	Mutation im SRY-Gen als Beispiel für die Veränderung eines Kontrollgens der Entwicklung, XX-Männer
2.4.2	X-Inaktivierung	Geschlechtschromatinkörperchen als Ausdruck der X-Inaktivierung Dosis-Kompensationsmechanismus (Lyon Hypothese)	Mosaikstatus weiblicher Individuen bei Heterozygotie X-chromosomaler Gene, Ausnahmen der X-Inaktivierung und X-Inaktivierungszentrum (XIST-Gen)
2.4.3	Geschlechtsdifferenzierung	Wirkung von Hormonen (Androgene, Müller-Inhibitionsfaktor) auf die Differenzierung von Wolffschem- und Müllerschem-Gang	Testikuläre Feminisierung (Adrenogenitales Syndrom) als Beispiel für Pseudohermaphroditismus maskulinus (femininus)
2.5	Mutationen		
2.5.1	Genmutationen	Veränderung der Nukleotidsequenz der DNA eines Gens als Folge von Basensubstitution, -deletion, -insertion, ungleichem Crossing over (Genkonversion), Expansion von Triplets und Integration von Retroposons	Nachweis von Genmutationen (s. 2.6.4)
2.5.2	Folge von Genmutationen	Veränderung der Aminosäuresequenz der jeweiligen Polypeptidkette, verringerte oder fehlende Synthese der mRNA	HbS als Beispiel für Genmutation mit Austausch einer polaren gegen eine unpolare Aminosäure, Hb-Lepore als Beispiel für ungleiches Crossing over, Fragiles-X-Syndrom als Beispiel für Triplett-Expansion (Antizipation)
2.5.3	spontane und induzierte Genmutationen	Mutationen als zufällige Ereignisse in Keimbahn- und somatischen Zellen, Auslösung von Mutationen durch ionisierende Strahlen, UV-Licht und chemische Noxen	Leukämien und Tumoren als Folge mutagener Exposition, Xeroderma pigmentosum als Beispiel für UV-Empfindlichkeit (s. 2.1.2)
2.5.4	strukturelle Chromosomenmutationen	Folgen struktureller Mutationen (reziproke und Robertsonsche Translokationen, Inversion) für die Keimzellbildung	chronisch myeloische Leukämie
2.5.5	numerische Chromosomenmutationen	Folge von Fehlverteilungen in der Meiose, Ullrich-Turner-Syndrom, Klinefelter-Syndrom, XYY-Syndrom, Trisomie 21 (Aneuploidien), Abhängigkeit vom mütterlichen Alter	unterschiedliche klinische Auswirkungen autosomaler und gonosomaler Aneuploidien

"Biologie für Mediziner"

2.5.6	Mosaike und Chimären	Mosaike als Folge von Chromosomenfehlverteilungen in der Mitose, Chimären, z.B. als Folge von Fehlern bei der Befruchtung	Mosaike als Problemfälle in der vorgeburtlichen Diagnostik (s. 2.6.5)
2.5.7	Mutationen in Somazellen	Beispiel für somatische Mutationen in der Krebsentstehung (s. 2.5.4, Burkitt-Lymphom als Beispiel für die Aktivierung eines zellulären Onkogens)	Retinoblastom als Beispiel für Mutation eines Tumor-Suppressorgens und Erklärung für unvollständige Penetranz
2.6	Klonierung und Nachweis von Genen bzw. Genmutationen		
2.6.1	gentechnologische Methoden	Restriktionsendonukleasen und in-vitro-DNA-Rekombination, Prinzip des Gentransfers und der Expression fremder Gene in Mikroorganismen	gentechnologische Herstellung von Insulin, Interferon, Hepatitis-B-Impfstoff
2.6.2	Polymerase-Kettenreaktion	Prinzip der Amplifikation spezifischer DNA-Abschnitte in vitro, Bedeutung der Primer und der Polarität für die Wirkung der DNA-Polymerase, Bedeutung der hitze-resistenten DNA-Polymerase	diagnostische Bedeutung der Polymerase-Kettenreaktion, Nachweis von Genmutationen (z.B. der $\Delta F508$ Deletion im CFTR-Gen), Nachweis molekularer Polymorphismen (s. 2.6.5)
2.6.3	direkter Nachweis von Genmutationen	Amplifikation spezifischer DNA-Fragmente mittels PCR (s. 2.6.2) und Nachweis von Genmutationen durch Sequenzierung bzw. Schneiden mit Restriktionsendonukleasen	Vor- und Nachteile direkter DNA-Diagnostik (spezifisch und empfindlich, im Prinzip durchführbar an jeder kernhaltigen Zelle, setzt Kenntnis des molekularen Defektes voraus)
2.6.4	indirekter Nachweis von Genmutationen	Prinzip der Genkartierung mit molekularen Markern (s. 2.1.7) und indirekter Nachweis von Mutationen durch Kopplungsanalyse	Vor- und Nachteil indirekter DNA-Diagnostik (setzt nur Kenntnis der chromosomalen Lage des betroffenen Gens voraus, jedoch informative Familienkonstellation)
2.6.5	genetsiche Beratung und vorgeburtliche Diagnostik	Freiwilligkeit der Inanspruchnahme und Nicht-Direktivität als Grundlage genetischer Beratung (Arztgeheimnis, Datenschutz), Grundlagen der vorgeburtlichen Diagnostik von Gen- und Chromosomenmutationen nach Amniozentese und Chorionzottenbiopsie	ethische Aspekte der vorgeburtlichen Diagnostik
2.7	Entwicklungsgenetik (s.a. 2.1.5 und GK Anatomie 1.2.3)		
2.7.1	Analyse von Entwicklungsprozessen an transgenen Tieren	Gentransfer in Eizellen der Maus durch Mikroinjektion bzw. gezielte Veränderung einzelner Gene durch Manipulation embryonaler Mausstammzellen, Knock-out-Mäuse	männliche Mäuse aus weiblichen (XX)Oozyten durch Einschleusen des Sry-Gens; Knock-out-Mäuse als Modelle für genetisch bedingte Erkrankungen des Menschen, Problematik einer Keimbahntherapie beim Menschen
2.8	Populationsgenetik		
2.8.1	Hardy-Weinberg-Gesetz	Berechnung einfacher Beispiele unter Voraussetzung des Hardy-Weinberg-Gleichgewichtes und Erklärung von Abweichungen hiervon, insbesondere durch Mutation und Selektion (Evolutionfaktoren)	Berechnung der Heterozygotenhäufigkeit bei rezessiven Erkrankungen, z.B. der Phenylketonurie
2.8.2	Wirkung von	Selektionsvorteil Heterozygoter am	HbS-Heterozygote und Arbeits-

"Biologie für Mediziner"

	Selektion und Zufall	Beispiel des HbS-Gens, Genhäufigkeit und Gründereffekt (z.B. Tay-Sachs-Krankheit)	medizin (Problematik der genetischen Diskriminierung)
2.8.3	genetischer Polymorphismen	Definition, ABO-Blutgruppen (s. 2.3.3) und Korrelation mit INH-Acetylierung	Konzept von der „biochemischen Individualität“ des Menschen
3	Grundlagen der Mikrobiologie und Ökologie		
3.1	Morphologische Grundformen der Bakterien		
		Kokken (Staphylo-, Strepto- und Diplokokken) Stäbchen (Enterobacteriaceae, Gattung Bacillus) schraubenförmige Bakterien (Spirillen, Treponemen) Vibrionen	bakteriologische mikroskopische Diagnostik
3.2	Aufbau und Morphologie der Bakterienzelle (Procyte)		
3.2.1	Unterschiede zur Eucyte	Zellkern, Ribosomen, Zellwand; Fehlen von Mitochondrien, endogenen Membranen und Kompartimenten	
3.2.2	Zellwand	Grundstruktur bei grampositiven und gramnegativen Bakterien, Gramfärbung, Bedeutung der Lipopolysaccharide gramnegativer Bakterien (Endotoxine), Mykoplasmen und L-Formen als zellwandlose Formen, Wirkungsweise von Penicillin	bakteriologische mikroskopische Diagnostik Endotoxine Penicilline
3.2.3	Geißeln, Pili (Fimbrien)	Grundzüge des Aufbaus und der Funktion, Art der Begeißelung als taxonomisches Merkmal, H-Antigen, Bedeutung der Fimbrien für die Adhärenz an Wirtszellen (Virulenzfaktor), Bedeutung der Sexpili für die Konjugation (s.a. 3.4.2)	serologische Diagnostik Pathogenitätsfaktor von E. coli
3.2.4	Kapsel	Pathogenitätsfaktor (Pneumokokken), Hemmung der Phagozytose	Pathogenitätsfaktor von Streptococcus pneumoniae
3.2.5	Zellmembran (Zytoplasmamembran)	Struktur, Träger der Enzyme der Atmungskette, Enzyme für die Synthese der Zellwand, Permeasen, Transferproteine, Sensorproteine	Wirkungsweise der Azol-Antimykotika
3.2.6	Ribosomen	Unterschiede zu den Ribosomen der Eukaryonten	Wirkungsweise der Makrolid-Antibiotika und der Tetracykline
3.2.7	Nukleoid (Kernäquivalent), Bakterienchromosom, Plasmide	Fehlen der Kernhülle, zirkuläre DNA ohne Histone (Bakterienchromosom), Plasmide als extrachromosomale zirkuläre DNA, Träger von Resistenz- und Virulenzgenen (s.a. 3.4.2)	Antibiotikaresistenz Exotoxinbildung
3.2.8	Sporen	Aufbau und Funktion der Endosporen, Gattungen Bacillus und Clostridium als Sporenbildner, medizinische Bedeutung der Resistenz gegen hohe Temperaturen, Trockenheit und Desinfektionsmittel	Resistenz von Sporen gegen Desinfektionsverfahren

"Biologie für Mediziner"

3.3	Wachstum der Bakterien		
3.3.1	Stoffwechsel (Verhalten gegenüber Sauerstoff), intrazelluläres Wachstum	Aerobier, fakultative und obligate Anaerobier Chlamydien, Rickettsien	Clostridien: Tetanus, Gasbrand Psittakose, Trachom, Fleckfieber
3.3.2	Bakterienkultur	Grundzüge der Bakterienkultur, Hauptbestandteile der Nährmedien, Bedeutung von Selektivmedien	bakteriologische Diagnostik durch Kultur
3.3.3	Wachstum und Vermehrung	Wachstumsgeschwindigkeit (Beispiele Escherichia coli und Mycobacterium tuberculosis), Wachstumskurve, Wachstumsstadien, exponentielles Wachstum	bakterielle Kontamination (z. B. von Nahrungsmitteln)
3.4	Bakteriengenetik		
3.4.1	Bakterienchromosom, Plasmide	s. 3.2.7 Operon als funktionelle Einheit, Beispiel Lactose-Operon von Escherichia coli	
3.4.2	Übertragung von Genmaterial	Konjugation, Transduktion, Transformation; Übertragung von Resistenzfaktoren gegen Antibiotika und Übertragung von Virulenzfaktoren (Toxine, Kapselbildung), Transposons	übertragbare Antibiotikaresistenz Pathogenitätsfaktoren
3.4.3	Antibiotikaresistenz aus evolutionsbiologischer Sicht	Entstehung antibiotikaresistenter Bakterien durch spontane Mutationen Selektion resistenter Bakterienstämme unter der Antibiotikatherapie (Selektionsdruck)	Antibiotikaresistenz
3.5	Pilze		
3.5.1	Lebensweise, medizinische Bedeutung	heterotrophe Eukaryonten; Dermato-phyten, Hefen und Schimmelpilze als humanpathogene Pilze	Mykosen
3.5.2	Wachstumsformen	Fadenpilze und Sproßpilze (Hefen), Begriffe Hyphe und Myzel	mikroskopische mykologische Diagnostik
3.5.3	Vermehrung	asexuelle Fortpflanzung durch Zerfall von Hyphen, Sprossung und Sporenbildung (Konidien); sexuelle (generative) Fortpflanzung	
3.5.4	Synthese von Stoffen	Mykotoxine (Aflatoxine), α -Amanitin, Antibiotika, Ergotamin	Nahrungsmittelvergiftungen (Aflatoxin)
3.6	Viren		
3.6.1	Virusbegriff	Unterschiede zu anderen Mikroorganismen, obligater Zellparasitismus, Bakteriophagen, Viroide	Viren als Krankheitserreger
3.6.2	Aufbau	Prinzip des Aufbaus von Viren (auch Bakteriophagen)	
3.6.3	Vermehrung und Genetik	Grundzüge des Vermehrungszyklus, Bedeutung der Wirtszellrezeptoren, Integration von Virusnukleinsäure in das Wirtsgenom (Lysogenie); Viren als	Ansatzpunkte für Virostatika

"Biologie für Mediziner"

		Vektoren (Übertragung von Genmaterial)	
3.7	Prionen		
3.7.1		Theorien zu Aufbau und Vermehrung	Creutzfeld-Jakob-Krankheit, bovine spongiforme Enzephalopathie (BSE)
3.8	Ausgewählte Kapitel aus der Ökologie mit Bezügen zur Mikrobiologie		
3.8.1	Stoffkreisläufe	Stoffkreislauf des Stickstoffs (Beteiligung von Bodenbakterien); aerober und anaerober Abbau organischer Substanzen am Beispiel der biologischen Stufe einer Kläranlage und am Beispiel der Eutrophierung von Gewässern	Funktion der biologischen Stufe einer Kläranlage, Eutrophierung von Gewässern
3.8.2	Nahrungskette Energiefluss	pflanzlicher Produzent - herbivorer Konsument - karnivorer Konsument am Beispiel einer Nahrungskette	Bedeutung von Bakterien für die Kumulation von Quecksilber in der marinen Nahrungskette, Bedeutung für die Ernährung der Weltbevölkerung
3.8.3	Regulation der Populationsgröße in einem Ökosystem	Massenwechsel - Populationsdynamik; intraspezifische Konkurrenz und sozialer Stress (Gedrängfaktor) als populationsbegrenzende Faktoren	Bakterienkultur biologische Fitness
3.8.4	Wechselbeziehungen zwischen artverschiedenen Organismen	Symbiose, Kommensalismus und Parasitismus am Beispiel der Bakterienflora der Haut, des Darmes und des Genitaltraktes	Auswirkungen der Antibiotikatherapie auf die Bakterienflora (Normalflora) von Darm und Genitaltrakt