

impp

**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“

**Auflage von
Januar 2014**



Vorwort zur Auflage von Januar 2014

In dieser aktualisierten Auflage des Teilkatalogs „Biologie für Mediziner“ im IMPP-Gegenstandskatalog für den schriftlichen Teil des Ersten Abschnitts der Ärztlichen Prüfung (IMPP-GK-1) wurden - unter Beibehaltung der allgemeinen Struktur - eine Vielzahl von Begriffen aktualisiert und präzisiert sowie einige Themengebiete an besser geeigneter Stelle abgehandelt.

Formal wird bis einschließlich Frühjahr 2015 den Prüfungen ausschließlich die vorhergehende Auflage von Februar 2005 zugrunde gelegt. Die Prüfung Herbst 2015 berücksichtigt beide Auflagen. Ab Frühjahr 2016 gilt nur noch die neue Auflage.

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 (ÄAppO) 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 (§ 22 und Anlage 10 der 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.

Die Prüfungen schließen Aspekte ein, die die Verknüpfung des medizinischen Grundlagenwissens über die Körperfunktionen mit klinischen Anteilen sichern (vgl. Anlage 10 der ÄAppO). Zum einen ist somit bestimmtes klinisches Basiswissen bereits Prüfungsstoff. Zum anderen können klinische Bezüge auch einer anwendungsorientierten Prüfungsfragestellung dienen, ohne selbst zum Prüfungsstoff zu gehören. Im letzteren Fall wird das Anwendungsbeispiel mit den nötigen Informationen in der Aufgabenstellung mitgeliefert. Der IMPP-GK-1 enthält in der vierten (rechten) Spalte 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-1 in den vorderen Spalten aufgeführt sein und somit beim dortigen Item zum Prüfungsstoff gehören.

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

Auch die Querverweise innerhalb des IMPP-GK-1 erheben keinen Anspruch auf Vollständigkeit. Wird in einen anderen Teilkatalog des IMPP-GK-1 verwiesen, werden folgende Abkürzungen verwendet:

GK = Teilkatalog des IMPP-GK-1

Physik = Physik für Mediziner

Physiol. = Physiologie

Chemie/Bioch. = Chemie für Mediziner und Biochemie/Molekularbiologie

Anat. = Anatomie

Psych./Soz. = Grundlagen der Medizinische Psychologie und Medizinische Soziologie

„Biologie für Mediziner“ (Inhaltsübersicht)

- 1 Allgemeine Zellbiologie, Zellteilung und Zelltod**
 - 1.1 Zellbegriff und zelluläre Strukturelemente
 - 1.2 Zellmembran
 - 1.3 Zellkern
 - 1.4 Zytoplasma, Zytosol
 - 1.5 Ribosomen
 - 1.6 Endoplasmatisches Retikulum
 - 1.7 Golgi-Komplex (Golgi-Apparat)
 - 1.8 Lysosomen
 - 1.9 Stoffabgabe
 - 1.10 Stoffaufnahme
 - 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 Signaltransduktion
- 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
 - 2.9 Genetische Evolution
- 3 Grundlagen der Mikrobiologie und Ökologie**
 - 3.1 Grundlagen der mikrobiologischen Ökologie und der Infektionen
 - 3.2 Morphologische Grundformen der Bakterien
 - 3.3 Aufbau und Morphologie der Bakterienzelle (Procyte)
 - 3.4 Stoffwechsel und Vermehrung der Bakterien
 - 3.5 Bakteriengenetik
 - 3.6 Pilze
 - 3.7 Viren
 - 3.8 Prionen

„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: Skelettmuskelfaser, Neuron, Hepatozyt, Erythrozyt	
1.2	Zellmembran (s. a. GK Biochemie 20.2)		
1.2.1		Definition als Grenze zwischen Intra- und Extrazellular-Raum	
1.2.2		Aufbau als Lipiddoppelschicht mit Phospholipiden, Glykolipiden, Cholesterin, Membranproteinen; Glykokalyx; asymmetrische Anordnung der Moleküle, Fluid-Mosaic-Modell	
1.2.3		Caveolae, lipid-rafts	
1.2.4		Biosynthese der Membranlipide und -proteine im endoplasmatischen Retikulum, Modifikation im Golgi-Komplex	
1.2.5		transmembranärer Stofftransport Membrantransporter, Pumpen und Kanäle (s. a. GK Physiol. 1.3.2)	Mukoviszidose
1.2.6		Zell-Zell-Kontakte, Tight junction, Gap junction, Zonula adhaerens, Desmosom, Hemidesmosom, fokaler Kontakt (s. a. GK Physiol. 1.3.4)	Pemphigus vulgaris
1.2.7		Asialoglykoproteinrezeptoren, Selektine und andere Proteine als Bindungsstellen für Leukozyten	Immunologische und Entzündungsprozesse
1.2.8		Membranrezeptoren (s. a. 1.17)	
1.3	Zellkern		
1.3.1		Zellkern mit DNA als Hauptträger der Erbinformation (s. a. 2.1 und GK Chemie/Bioch. 20.3)	
1.3.2		Kernhülle, Kernlamina, Kernskelett, Kernporenkomplexe, Transport in den und aus dem Zellkern, Kernlokalisierungssignale	
1.3.3		Transkription und Replikation der DNA	
1.3.4		Nukleolus und Ribosomenbildung, fibrilläre und granuläre Komponenten des Nukleolus	
1.3.5		Euchromatin, Heterochromatin, Barrkörperchen, Drumsticks, Kernflecken (Speckles), Cajal-bodies	
1.4	Zytoplasma, Zytosol		
		Ort der anaeroben Glycolyse, der Synthese von Aminosäuren, Fettsäuren, Monosacchariden, Nukleotiden, Glykogen, Triglyzeriden; Speicherung von Glykogen und Triglyzeriden; Synthese, Modifikation und Sortierung (z. B. Zellkern, Mitochondrien, Peroxisomen) im Zytoplasma synthetisierter Proteine; Abbau zytoplasmatischer Proteine, Proteasom (s. a. GK Chemie/Bioch. 19.4.3)	

„Biologie für Mediziner“

1.5	Ribosomen	Funktion: Proteinsynthese; Unterscheidung in freie und gebundene Ribosomen, 40S- und 60S-Untereinheiten, Bindung an mRNA zu 80S-Partikeln; mitochondriale Ribosomen;	
1.6	Endoplasmatisches Retikulum (ER) (s. a. GK Chemie/Bioch. 20.7)		
1.6.1	Definition	membrangebundenes netzförmiges Schlauch-System; raues und glattes ER	Glykogenspeicher-Krankheit durch Glucose-6-phosphatase-Defekt, Skorbut (mangelhafte Prolin-Hydroxylierung) bei Vitamin-C-Mangel
1.6.2	raues ER	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 ER	Ort der Synthese der Membranphospholipide, Teilschritte der Steroidhormonsynthese, der Biotransformation der Xenobiotika, (Cytochrom P-450-Polymorphismen s. a. 2.8.3), der Gluconeogenese und der Speicherung von Ca ²⁺	
1.7	Golgi-Komplex (Golgi-Apparat) (s. a. GK Chemie/Bioch. 20.8)		
1.7.1		Stapel (Diktyosomen) flacher Zisternen (Sacculi) und peripherer Vesikel; Aufbau aus Cis-, Mittel- und Trans-Cisternen sowie Cis- und Trans-Golgi-Netzwerken	
1.7.2		Ort der posttranslationalen Modifikation und Sortierung der Proteine wie O-Glykosylierung, Umbau von Zuckerketten, Sulfatierung und Abspaltung von Polypeptidketten (z. B. Insulin); Ort der Synthese von Glykolipiden und Proteoglykanen; Modifikation von lysosomalen Proteinen zur Bindung an M-6-Rezeptoren im Trans-Golgi-Netzwerk und Transport zu Lysosomen; Rolle von Clathrin, Coatomer, Sortierung der Proteine und Verpackung in unterschiedliche Transportvesikel	I-Zell-Erkrankung; Leukozytäre Adhäsionsdefizienz II (Fucosylierungsdefekt)
1.7.3	vesikulärer Transport im Endomembran-System	Abschnürung von Vesikeln durch verschiedene Typen von Coats; Rolle von Clathrin, COP1, COP2; Transport von Vesikeln durch das Cytoskelett; Fusion von Vesikeln durch SNAP-SNARE Mechanismus; T-SNARE - V-SNARE; Rab-Proteine	

„Biologie für Mediziner“

1.8	Lysosomen (s. a. GK Chemie/Bioch. 20.5)		
1.8.1		Entstehung aus Transportvesikeln aus dem Trans-Golgi-Netzwerk, Verschmelzung mit dem späten Endosom, Abschnürung von Lysosomen	
1.8.2		membrangrenzte Organellen, pH 4,5 bis 5, saure Hydrolasen, Leitenzym: saure Phosphatase; Mannose-6-Phosphat als Signalgruppe für Bindung an M-6-P-Rezeptor	
1.8.3		Heterophagie, Phagosom: Bedeutung der Heterophagolysosomen bei der Abwehr von Infektionen durch Mikroorganismen	
1.8.4		Autophagie: Bedeutung bei der Erneuerung von Zellstrukturen	
1.8.5		Telolysosomen (Residualkörper); Lipofuscine	
1.8.6		Sekretion lysosomaler Enzyme durch Osteoklasten, Leukozyten und Spermien (Akrosom-Reaktion)	
1.9	Stoffabgabe		
1.9.1		Stoffabgabe über Membrankanäle und Transporter	
1.9.2	Sekretgranula	Entstehung aus Transportvesikeln aus dem Trans-Golgi-Netzwerk; Speicherung und Anreicherung von Proteinen zur regulierten Sekretabgabe	
1.9.3		Stoffabgabe über Exozytose; Fusion sekretorischer Vesikel mit der Plasmamembran; regulierte Exozytose (induzierbar) Bedeutung von Calcium-Ionen und Annexinen; konstitutive Exozytose; Erneuerung der Lipide und Proteine der Zellmembran;	Tetanus und Botulismus
1.9.4		Stoffabgabe über Apozytose; Milchfett-tropfensekretion; Matrixvesikel im verkalkenden Knochen; besondere Formen: Viruspartikelaustritt (Shedding)	
1.10	Stoffaufnahme (s. a. GK Physiol. 1.3)		
1.10.1		Aufnahme von Stoffen über Membrankanäle und -transporter	Familiäre Hypercholesterinämie; Influenzavirusinfektion
1.10.2		Aufnahme von Stoffen durch Einstülpung der Plasmamembran und Vesikelabschnürung; 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	
1.10.3		Pinozytose (unspezifische) für lösliche Stoffe	
1.10.4		Endosom (Endozytose-Vesikel) mit frühen und späten Formen (Endolysosom)	
1.10.5		Phagozytose (Partikel)	
1.10.6		Transzytose (Durchschleusung)	

„Biologie für Mediziner“

<p>1.11</p>	<p>Peroxisomen (s. a. GK Chemie/Bioch. 20.6)</p>	<p>sphärische membranumgrenzte Organellen, kristalline Einschlüsse; Funktion: Abbau komplexer Lipide wie Prostaglandine und Leukotriene durch β-Oxidation, Syntheseschritte von Plasmalogenen und Cholesterinvorstufen, Beteiligung an der Steroidhormonsynthese; Leitenzym: Katalase; Peroxin-Proteine (PEX) zur Biogenese der Peroxisomen; Vermehrung durch Abknospung aus vorhandenen Peroxisomen bzw. aus einem Netzwerk (peroxisomales Retikulum)</p>	<p>Gicht, Adrenoleukodystrophie; Zerebrohepatorenales Syndrom (Zellweger-Syndrom), infantile und adulte Form der Refsum-Erkrankung</p>
<p>1.12</p>	<p>Mitochondrien (s. a. GK Chemie/Bioch. 20.4)</p>	<p>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), Ort der Atmungskette und ATP-Synthese (Elementar-Partikel); Matrix: Ort des Citrat-Zyklus und der Lipid-β-Oxidation; Teilschritte der Steroidhormonsynthese; intrinsische Einleitung der Apoptose; Endosymbiontentheorie, eigenes Genom mit doppelsträngiger zirkulärer DNA und Ribosomen (70 S), Herkunft mitochondrialer Proteine</p>	<p>mitochondriale Enzephalomyopathien, Lebersche hereditäre Nervus-opticus-Atrophie</p>
<p>1.13</p>	<p>Zytoskelett (s. a. GK Chemie/Bioch. 20.9)</p>		
<p>1.13.1</p>	<p>Mikrotubuli</p>	<p>Struktur, Aufbau, Polymerisation und deren Regulation; 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</p>	<p>Effekte von Colchicin, Vincristin und Taxol auf Mikrotubuli der Mitosespindel und ihr Einsatz als Zytostatika in der Krebstherapie; Ziliopathien</p>
<p>1.13.2</p>	<p>Intermediär-Filamente</p>	<p>Struktur, molekulare Heterogenität, zelltypspezifische Unterschiede: Vimentin, Zytokeratine, Desmin, Peripherin, Neurofilamentproteine und GFAP; Sonderform: Kernlamine; Mechanische Stabilität der Zelle und des Zellkerns; Stabilisierung/Verknüpfung mit Desmosomen und Hemidesmosomen</p>	<p>diagnostischer Einsatz in der histopathologischen Diagnose von Tumoren; Epidermolysis bullosa simplex (Zytokeratin-14-Defekt)</p>

„Biologie für Mediziner“

1.13.3	Actinfilamentsystem	Struktur, Aufbau, Isoformen; Polymerisation und deren Regulation; Bedeutung für die Bildung und Stabilität von Zellfortsätzen wie Mikrovilli, Streezilien, Filopodien und Lamellipodien; Stressfasern, Myofibrillen; Stabilisierung von Adhärens- und fokalen Kontakten; Bedeutung für Muskelkontraktion und Zellmotilität	Effekte von Inhibitoren (Latrunculin, Rho-Inhibitoren); Phalloidinfärbung
1.13.4	Spektrin und Membranzytoskelett	Struktur, Aufbau, Vorkommen, Verankerung an integralen Proteinen der Zellmembran; Dystrophin als Bestandteil des Membranzytoskeletts v. a. der quergestreiften Muskulatur	hereditäre hämolytische Anämien; Sphärozytose; Muskeldystrophie Typ Duchenne
1.14	Zellzyklus und Zellteilung (Mitose) (s. a. GK Chemie/Bioch. 20.11)		
1.14.1	Zellzyklus	Definition, Stadien (G ₀ , G ₁ , S, G ₂ , M), Dauer, Regulation, Cycline; cyclinabhängige Kinasen (cdKs), p53	interkinetische nukleäre Migration in embryonalen Epithelien
1.14.2	Mitose und ihre Stadien	Definition, Dauer, regulierende Faktoren: 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- und Pol-Mikrotubuli	
	Metaphase	Kondensierung der Chromosomen und Entstehung der Metaphasenplatte, Monaster	Chromosomenanalyse
	Anaphase	Trennung der Chromatiden und Entstehung der Diaster, Bedeutung der Motorproteine aus der Dynein- und Kinesin-Familie	
	Telophase	Entspiralisierung der Chromatiden, Wiederaufbau der Kernhülle, Bedeutung 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; proliferating cell nuclear Antigen (PCNA) Ki-67	
1.15	Meiose (Reifeteilung)		
1.15.1	Grundbegriffe	Definition der Meiose, Unterschied zur Mitose, Begriff der homologen Chromosomen im diploiden Satz, DNA-Synthese (S-Phase)	Oogenese, Spermatogenese

„Biologie für Mediziner“

1.15.2	Verlauf der 1. Reifeteilung	Prophase I und ihre Stadien (Leptotän, Zygotän, Pachytän und Diplotän, Dicotytän), Metaphase I, Anaphase I, Interkinese und Entstehung zweier haploider Tochterkerne, Begriffe von Chiasmata, Crossing over, Rekombination, Synapsis und synaptonemaler Komplex	genetische Rekombination; Genkartierung
1.15.3	Verlauf der 2. Reifeteilung	Unterschiede zur Mitose, Entstehung von vier Zellen mit haploidem Chromosomensatz	
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; Nondisjunktion
1.15.5	Meiose bei der Keimzellbildung	s. a. GK Anat. 1.1, Arretierung der Meiose während der Oogenese im Diplotän-Stadium	
1.16	Zelltod		
1.16.1	Apoptose (programmierter Zelltod)	morphologisches Bild, Fragmentierung der DNA, Caspasen, Endonuklease (s. a. GK Chemie/Bioch. 19.5.3), Vermeidung von Entzündungsreaktionen durch membranversiegelte Apoptoskörper, Bedeutung in der Embryologie, extrinsische und intrinsische auslösende Faktoren (z. B. Cortison in Lymphozyten, TNF- α , Fas-Ligand)	programmierte Zellauflösung während der Embryogenese, Tumorprogression
1.16.2	Nekrose	morphologisches Bild, Karyorhexis, Karyolyse, Ruptur der Zellmembran, Kernpyknose; Auslösung von Entzündungsprozessen	
1.17	Zellkommunikation und Signaltransduktion (s. a. GK Chemie/Bioch. 23.1.4 und 23.2)		
1.17.1	allgemeine Prinzipien	signalgebende und signalempfangende Zellen, endokrine, parakrine und autokrine Signalübertragung, primäres und sekundäres Signal, intrazelluläre Signalkaskade; neuronale Signale: elektrische und chemische Synapsen	Onkogenese, Tumorsuppressorgene
1.17.2	Signalmoleküle	Signalmoleküle für membranständige Rezeptoren; Signalmoleküle für zytoplasmatische und nukleäre Rezeptoren; Neurotransmitter	Androgenresistenz
1.17.3	Signalrezeptoren	membranständige Rezeptoren: Ionenkanäle, G-Protein-gekoppelte Rezeptoren, Tyrosinkinase und ihre Signalkaskaden; zytoplasmatische Rezeptoren; nukleäre Rezeptoren	

„Biologie für Mediziner“

2	Genetik/Grundlagen der Humangenetik		
2.1	Organisation und Funktion eukaryontischer Gene		
2.1.1	Aufbau und Replikation der DNA	Aufbau eines DNA- bzw. RNA-Stranges, der DNA-Doppelhelix, Bedeutung von Konformation und H-Brückenbindung für die Basenpaarung, DNA-Replikation, Okazaki-Fragmente, Bedeutung von Polarität und Primern für die Wirkung der DNA-Polymerase; Basenfehlpaarung	DNA-Ligase-I-Defizienz
2.1.2	DNA-Reparatur	spontane und induzierte Veränderungen der DNA, Mechanismen der DNA-Reparatur	erblicher Brust- und Darmkrebs
2.1.3	Genbegriff, Transkription und Prozessierung der RNA	Gen als Einheit der Information, Exon-Intron-Struktur, RNA-Synthese und -Prozessierung, Hemmstoffe der Transkription Mikro-RNA	β-Globingen, differenzielles Spleißen, Calcitonin-Gen
2.1.4	Regulation der Genexpression	Promotor, Enhancer und Silencer, Transkriptionsfaktoren, spezifische Induktion und Repression durch Hormone, Inaktivierung durch Modifikation der DNA und/oder Histone	Androgeninsensitivität
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	α- und β-Thalassämien
2.1.6	Translation und genetischer Code	Proteinsynthese einschl. der Ribosomenstruktur, Prinzip und „Universalität“ des genetischen Codes, mitochondriale Proteinsynthese	Shwachmann-Diamond-Syndrom; 5q-Syndrom
2.1.7	Kartierung von Genen/Genfamilien	genetische und physikalische Kartierung von Genen, genetische Distanz Kopplungsgruppe, Haplotyp, Genfamilien komplexe genetische Merkmale	Diabetes mellitus Typ 2
2.1.8	Anzahl und Größe von Genen	geschätzte Genzahl beim Menschen, Gengröße und spontane Mutationsrate	
2.1.9	repetitive Elemente	Anteil repetitiver DNA an der Gesamt-DNA, Retrotransposons und DNA-Transposons	Hämophilie A
2.2	Chromosomen des Menschen		
2.2.1	Chromosomenmorphologie	Zusammensetzung und Aufbau von Chromosomen, Chromatin, Nukleosom, Histonen, Heterochromatin, Euchromatin, Telomer, Zentromer, Darstellung der Chromosomen, Morphologie der Chromosomen	Chromosomenpräparation für die vorgeburtliche Diagnostik
2.2.2	differenzielle Darstellung der Chromosomen	Darstellung chromosomaler Bandenmuster und deren funktionelle Bedeutung; zytogenetische Nomenklatur, Zuordnung bestimmter Gene zu einzelnen Chromosomenabschnitten, Nukleolusorganisierende Bereiche; Zusammenhang zwischen chromosomalen Umlagerungen und Entstehung von Fusionsgenen	

„Biologie für Mediziner“

2.2.3	molekulare Zytogenetik	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH) zur individuellen Anfärbung von Chromosomen, für vielfarbige Karyotypisierung, für Kartierung von Genen auf Metaphasechromosomen, zum Nachweis von DNA-Abschnitten an Metaphasechromosomen und Interphasezellkernen; Chromosomendomänen im Interphasezellkern; vergleichende genomische Hybridisierung	Nachweis struktureller und numerischer Chromosomenanomalien sowie von Fusionsgenen an Zellkernen und Kopienzahlveränderungen
2.3	Formale Genetik		
2.3.1	Begriffe und Symbole	Genotyp, Phänotyp, Dominanz, Rezessivität, Kodominanz, Penetranz, Expressivität, Antizipation homozygot, heterozygot, Verlust der Heterozygotie, hemizygot, Allel, Polymorphismus, Genlokus, uniparentale Disomie, Stammbaumnomenklatur, Keimzellmosaik, Chimäre	Penetranz bei Retinoblastom, Expressivität bei Neurofibromatose Typ 1
2.3.2	Mendelsche Regeln	Uniformitätsregel, dominante Vererbung, rezessive Vererbung, intermediäre Vererbung, Spaltungsregel, Unabhängigkeitsregel	
2.3.3	Autosomal dominanter/kodominanter Erbgang, multiple Allelie	Multiple Allelie, Polymorphismus, Mutation	ABO-Blutgruppen-System; Achondroplasie
2.3.4	autosomal-rezessiver Erbgang	heterozygote Anlageträger, Compound-Heterozygotie	Albinismus, Phenylketonurie, Zystische Fibrose
2.3.5	X-chromosomaler Erbgang	Hemizygotie beim Mann, Heterozygotie bei der Frau, formale Merkmale des X-chromosomal-rezessiven Erbganges am Beispiel der Muskeldystrophie Typ Duchenne (DMD), X-chromosomal-dominanter Erbgang	Muskeldystrophie Typ Duchenne Hämophilie A
2.3.6	Epigenetik	differentielle Aktivität von Genen entsprechend ihrer väterlichen oder mütterlichen Herkunft oder genomischen Prägung (z. B. DNA-Methylierung, Histon-Acetylierung)	Prader-Willi- und Angelman-Syndrom
2.3.7	mitochondriale Vererbung	Aufbau des mitochondrialen Genoms mütterliche Vererbung (s. a. 1.12)	Leber-Opticus-Atrophie
2.3.8	multifaktorielle Vererbung	Besonderheiten multifaktorieller gegenüber monogener Vererbung, Carter-Effekt, Schwellenwert-Effekt, Gen-Umwelt-Interaktion, Angabe empirischer Risikoziffern, modifizierende Gene	Angeborene Hüftluxation, Neuralrohrdefekte
2.4	Gonosomen, Geschlechtsbestimmung und -differenzierung		
2.4.1	X, Y-Chromosom und pseudoautosomale Regionen	Vergleich der genetischen Ausstattung von X- und Y-Chromosom, Bedeutung des SRY-Gens für die Geschlechtsbestimmung Pseudoautosomale Regionen I und II, Bedeutung Y-chromosomaler Gene für die Spermiogenese, Crossing-over der pseudoautosomalen Regionen in der Meiose des Mannes	46,XX-Gonadendygenese; 46,XY-Gonadendysgenese; nicht-obstruktive Azoospermie

„Biologie für Mediziner“

2.4.2	X-Inaktivierung	Barrkörperchen, Trommelschlegel-Anhänger als Ausdruck der X-Inaktivierung; Dosis-Kompensationsmechanismus, Lyon-Hypothese, X-Inaktivierungszentrum, XIST-RNA, Ausschluss der pseudoautosomalen Regionen von der X-Inaktivierung	Xeroderma pigmentosum, fragiles X-Syndrom
2.4.3	Geschlechtsdifferenzierung	Wirkung von Hormonen wie Androgenen, Anti-Müller-Hormon auf die Differenzierung von Wolff- und Müller-Gang; Rolle des Androgenrezeptorgens	Androgeninsensitivität
2.5	Mutationen		
2.5.1	Genmutationen	Veränderung der Nucleotidsequenz eines Gens als Folge von Basensubstitution, -deletion, -insertion, Desaminierung, oxidative Modifikation, ungleichem Crossing over, dynamische Mutationen, Expansion von Triplets und Integration von Retroposons; Abhängigkeit vom väterlichen Alter; Nomenklatur der Sequenzvarianten	C21-Hydroxylase-Mangel, Compoundheterozygotie, Chorea Huntington, α -Thalassämie
2.5.2	Folge von Genmutationen	Einfluss auf die Aminosäuresequenz der jeweiligen Polypeptidkette, vermehrte, verringerte oder fehlende Synthese der mRNA; Spleißmutationen; Haploinsuffizienz	Sichelzellanämie, β -Thalassämie, Fragiles X-assoziiertes Tremor- und Ataxie-Syndrom
2.5.3	spontane und induzierte Genmutationen	Mutationen als zufällige Ereignisse in Keimbahn- und somatischen Zellen, Auslösung von Mutationen durch ionisierende Strahlen, UV-Licht, chemische Noxen und fehlgeleitete Prozesse der DNA-Rekombination	Achondroplasie, Burkitt-Lymphom, Xeroderma pigmentosum
2.5.4	strukturelle Chromosomenmutationen	Folgen struktureller Mutationen für die Keimzellbildung und für somatische Zellen	habituelle Fehlgeburten; Tumoren
2.5.5	numerische Chromosomenmutationen	Ursachen und Folgen von Fehlverteilungen in der Meiose, in den Zygoten, Abhängigkeit vom mütterlichen Alter; Trisomy- und Monosomy-Rescue	Ullrich-Turner-Syndrom, Klinefelter-Syndrom, XYY-Männer, Trisomie 21
2.5.6	Mosaik und Chimären	Mosaik als Folge von Chromosomenfehlverteilungen in der Meiose und Mitose, Chimären, z. B. als Folge von Fehlern bei der Befruchtung; Keimzellmosaik	Trisomie-8-Syndrom, Osteogenesis imperfecta
2.5.7	Mutationen in Somazellen	Beispiel für somatische Mutationen in der Krebsentstehung, Knudsonsche Zwei-Treffer-Theorie	Retinoblastom
2.6	Klonierung und Nachweis von Genen bzw. Genmutationen (s. a. GK Chemie/Bioch. 19.2.11 und 19.2.12)		
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 hitzeresistenten DNA-Polymerase	diagnostische Bedeutung der Polymerase-Kettenreaktion, Nachweis von Genmutationen Nachweis molekularer Polymorphismen (s. 2.8.3)

„Biologie für Mediziner“

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; Hochdurchsatzsequenzierung	Vor- und Nachteile direkter DNA-Diagnostik
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
2.7	Entwicklungsgenetik (s. a. 2.1.5 und GK Anat. 1.2.2)		
	Analyse von Entwicklungsprozessen an transgenen Tieren	Gentransfer in Eizellen durch Mikroinjektion bzw. gezielte Veränderung einzelner Gene durch Manipulation embryonaler Stammzellen (z. B. Knock-out-Maus)	männliche Mäuse aus weiblichen (XX)Oozyten durch Einschleusen des Sry-Gens; Knock-out-Mäuse und Knock-in-Mäuse als Modelle für genetisch bedingte Erkrankungen des Menschen, Problematik einer Keimbahntherapie beim Menschen; Spindeltransfer; künstliche Heteroplasmie
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; Genetic drift, Gründereffekt, Panmixie, Paarungssiebung	Zystische Fibrose
2.8.2	Wirkung von Selektion und Zufall	Selektionsvorteil heterozygoter Anlageträger; Genhäufigkeit und Gründereffekt	HbS-Heterozygote Tay-Sachs-Krankheit
2.8.3	genetische Polymorphismen	Einzel-Nucleotid-Polymorphismus, Kopienzahlvariation; ABO-Blutgruppen, Laktoseintoleranz, Speichelamylase	
2.9	Genetische Evolution		
2.9.1	Interaktion zwischen belebter und unbelebter Umwelt	Bedeutung des Genoms als Verbindung zwischen belebter und unbelebter Umwelt; evolutionäre Entwicklung des Genoms des Menschen unter Interaktion mit seiner Umwelt	Lactosetoleranz
2.9.2	Mechanismen der genetischen Evolution	Mechanismen der Variation des Genoms, Selektionsmechanismen, Verhältnis zwischen Umweltveränderungen und Adaptation des Genoms	Chemotherapieresistenz bei Krebserkrankungen; arterielle Hypertonie; Fettleibigkeit
2.9.3	medizinisch relevante Folgen der Evolution und Selektion	Reproduktion und genetische Variation; Alterungsprozesse des Genoms	Krebserkrankungen

„Biologie für Mediziner“

3	Grundlagen der Mikrobiologie und Ökologie		
3.1	Grundlagen der mikrobiologischen Ökologie und der Infektionen		
3.1.1	Stoffkreisläufe, Nahrungskette, Populationsdynamik	Grundlagen der mikrobiologischen Ökologie: Produzenten, Konsumenten und Destruenten; Stoffkreislauf des Stickstoffs (Beteiligung von Bodenbakterien); aerober und anaerober Abbau organischer Substanzen am Beispiel der biologischen Stufe einer Kläranlage und der Eutrophierung von Gewässern; Nahrungskette (Akkumulation von Noxen, z. B. Quecksilber, Antibiotika, Herbizide) Populationsdynamik, z. B. Dynamik der Bakterienkultur; Quasispezies und ihre Bedeutung für die Immunevasion und Therapieresistenz bei der HIV-Infektion; Probiotika	Bedeutung der trophischen Stufen für die Ernährung der Weltbevölkerung; biologische Fitness
3.1.2	Wechselbeziehungen zwischen artverschiedenen Organismen	Symbiose und Kommensalismus am Beispiel der Bakterienflora der Haut, des Darms und des Genitaltraktes (z. B. Antibiotika-assoziierte Diarrhoe, Vaginose); Parasitismus (Ektoparasiten, Endoparasiten, Hämoparasiten; z. B. Läuse, Stechmücken, Fuchsbandwurm, Malaria-Plasmodien)	
3.1.3	Infektion und Pathogenität	Begriffe der Kolonisation, Invasion, Infektion, Inkubationszeit, Pathogenität und Virulenz, fakultativen Pathogenität und opportunistischen Infektion, ambulant erworbenen und nosokomialen Infektion, Zoonose, Epidemie und Pandemie	Epidemien (EHEC) und Pandemien (AIDS, Influenza)
3.1.4	Öffentlicher Infektionsschutz	Grundzüge des Infektionsschutzes	
3.2	Morphologische Grundformen der Bakterien		
		Grundzüge der Form und des Färbeverhaltens: Kokken (Staphylo-, Strepto-, Pneumokokken, Neisserien); Stäbchen (Enterobacteriaceae, Vibrio, Bacillus, Clostridium); Spirochäten (Borrelien, Treponemen)	bakteriologische mikroskopische Diagnostik
3.3	Aufbau und Morphologie der Bakterienzelle (Procyte)		
3.3.1	Unterschiede zur Eucyte	Ribosomen, Zellwand; Fehlen von Zellkern, Mitochondrien, endogenen Membranen und Kompartimenten; Fehlen von Introns und des Spleißens	Angriffspunkte der Antibiotika
3.3.2	Zellmembran (Zytoplasmamembran)	Struktur, Träger der Enzyme der Atmungskette, Enzyme für die Synthese der Zellwand, Permeasen, Porine, Transferproteine, Sensorproteine	Angriffspunkt antimikrobieller Peptide und des Komplementsystems
3.3.3	Zellwand	Grundstruktur bei grampositiven und gramnegativen Bakterien, Gramfärbung, Bedeutung der Lipopolysaccharide gramnegativer Bakterien (Endotoxine), Mykoplasmen und L-Formen als zellwandlose Formen, Wirkungsweise von Penicillin und Lysozym	bakteriologische mikroskopische Diagnostik, Sepsis

„Biologie für Mediziner“

3.3.4	Kapsel	Pathogenitätsfaktor (Pneumokokken), Hemmung der Phagozytose	Asplenie
3.3.5	Geißeln, Pili (Fimbrien)	Grundzüge des Aufbaus und der Funktion, Art der Begeißelung als taxonomisches Merkmal, Bedeutung der Fimbrien für die Adhärenz an Wirtszellen (Virulenzfaktor) und an Gefäßkatheter (Biofilm), Bedeutung der Sexpili für die Konjugation (s. a. 3.5.2)	Biofilme (z. B. Zahnplaques, Harnwege)
3.3.6	Ribosomen	Unterschiede zu den Ribosomen der Eukaryonten; Angriffspunkte von Antibiotika (z. B. Makrolide, Tetrazykline)	
3.3.7	Sporen	Aufbau und Funktion der Endosporen, Gattungen Bacillus und Clostridium als Sporenbildner, medizinische Bedeutung der Resistenz gegen hohe Temperaturen, Trockenheit und Desinfektionsmittel (Tenazität), Anforderungen an die Sterilisation von Sporen; Gefahr des Gasbrands	Resistenz von Sporen gegen Desinfektionsverfahren
3.3.8	Nukleoid (Kernäquivalent, Bakterienchromosom), Plasmide	Fehlen der Kernhülle, zirkuläre DNA ohne Histone, Plasmide als extrachromosomale zirkuläre DNA, Träger von Resistenz- und Virulenz- und Resistenzgenen (s. a. 3.5.2)	Antibiotikaresistenz, Exotoxinbildung
3.4	Stoffwechsel und Vermehrung der Bakterien		
3.4.1	Stoffwechsel, intrazelluläre Vermehrung	Aerobier, fakultative und obligate Anaerobier (Bacillus, Clostridium); obligat intrazelluläre Erreger (Chlamydien, Rickettsien)	Clostridien (Tetanus, Botulismus, Gasbrand, Diarrhoe), Psittakose, Trachom, Fleckfieber
3.4.2	Bakterienkultur	Grundzüge der Bakterienkultur, Hauptbestandteile der Nährmedien, Bedeutung von Selektivmedien	bakteriologische kulturelle Diagnostik
3.4.3	Vermehrung	Wachstumsgeschwindigkeit (z. B. Escherichia coli und Mycobacterium tuberculosis), Wachstumskurve mit Stadien, exponentielle Vermehrung	bakterielle Kontamination (z. B. von Nahrungsmitteln)
3.4.4	Händedesinfektion	Grundlagen der hygienischen und chirurgischen Händedesinfektion und der Händedesinfektionsmittel	Wundinfektionen
3.5	Bakteriengenetik		
3.5.1	Genstruktur und Genregulation	polycistronische Gene; Operon als funktionelle Einheit, Substratinduktion, Katabolitrepression; z. B. Tetracyclin-Regulation von Escherichia coli	
3.5.2	Übertragung genetischer Information	Konjugation, Transduktion, Transformation, Transposition; Übertragung von Resistenzfaktoren gegen Antibiotika und von Virulenzfaktoren (Exotoxine, Kapselbildung)	übertragbare Antibiotikaresistenz, Pathogenitätsfaktoren
3.5.3	Antibiotikaresistenz aus evolutionsbiologischer Sicht	Entstehung antibiotikaresistenter Bakterien durch spontane Mutationen; Selektion resistenter Bakterienstämme unter der Antibiotikatherapie (Selektionsdruck); Grundprinzipien der initialen kalkulierten und der spezifischen Antibiotikatherapie nach der Resistenzdiagnostik	Antibiotic Stewardship

„Biologie für Mediziner“

3.5.4	multiresistente Erreger	Grundprinzipien der Mechanismen und Bedeutung multiresistenter Bakterien (MRSA, MRGN); Folge des Antibiotika-Einsatzes; Reserveantibiotika; Bedeutung der krankenhaushygienischen Maßnahmen	Beispiele aus der Praxis der Krankenhaushygiene
3.6	Pilze		
3.6.1	Lebensweise, medizinische Bedeutung	heterotrophe Eukaryonten; Dermatophyten, Hefen und Schimmelpilze als humanpathogene Pilze; Grundzüge von Dermatomykosen, Soor, Aspergillosen, invasiven Mykosen	
3.6.2	Wachstumsformen	Fadenpilze und Sprosspilze (Hefen), Begriffe Hyphe und Myzel	mikroskopische mykologische Diagnostik
3.6.3	Vermehrung	asexuelle Fortpflanzung durch Zerfall von Hyphen, Sprossung und Sporenbildung (Konidien); sexuelle (generative) Fortpflanzung	Sporen bei verschimmelten Nahrungsmitteln
3.6.4	Besonderheiten der Pilzzelle	besondere biochemische Funktionen und Eigenschaften von Zellmembran und Zellwand der Pilze im Vergleich zu humanen Zellen; spezifische Angriffspunkte (Glukan, Ergosterin) der wichtigsten Antimykotika-Klassen	
3.6.5	Synthese von Stoffen	Mykotoxine (Aflatoxine), α -Amanitin, Antibiotika, Ergotamin; Karzinogenität	Nahrungsmittelvergiftungen (Aflatoxin)
3.7	Viren		
3.7.1	Virusbegriff	Unterschiede zu anderen Mikroorganismen, obligater Zellparasitismus, Bakteriophagen; Viren als Krankheitserreger, Grundzüge von AIDS, Hepatitis B, Hepatitis C, Herpes labialis, Influenza	
3.7.2	Aufbau	Prinzip des Aufbaus von eukaryonten Viren und Bakteriophagen, ikosaedrische oder helikale Struktur, umhüllte und nackte Viren	
3.7.3	Replikation und Genetik	Klassifikation nach Genomstruktur; Grundzüge der Replikationszyklen, Bedeutung der Wirtszellrezeptoren, Eklipse, Reverse Transkription, Integration der Virusnucleinsäure in das Wirtsgenom (Lysogenie von Phagen; Retroviren), Virusreifung, virale Proteasen; Entstehung von Grippe-Pandemien durch Reassortment des segmentierten Genoms	Vogelgrippe, Schweinegrippe
3.7.4	Übertragungswege	fäkal-orale, aerogene, parenterale Übertragung; Tenazität der Viren; krankenhaushygienische Maßnahmen	Übertragung von HIV und von Noroviren

„Biologie für Mediziner“

3.7.5	Therapie und Prävention	<p>Ansatzpunkte für Virustatika; Grundzüge der Prävention durch Impfung: - attenuierte Viren - inaktivierte Viren - rekombinante Proteine; Grundprinzip der Antigen-Präsentation; Neutralisierende Antikörper; zytotoxische T-Zellen; Impfprinzipien gegen Hepatitis-B-Virus, Inflenzaviren und Papillomviren; Gefährdung und Grundsätze der spezifischen Maßnahmen nach akzidenteller Verletzung in medizinischen Berufen (Humanes Immundefizienzvirus, Hepatitis-B-Virus und Hepatitis-C-Virus); Viren als Vektoren (Übertragung von Genmaterial, Transduktion)</p>	
3.8	Prionen		
		Grundsätze zu Prion-Strukturen, Pathogenese und Übertragung bei der Creutzfeld-Jakob-Krankheit und der bovinen spongiformen Enzephalopathie	transmissible spongiforme Enzephalopathien