



Positionelle Identifizierung der Krankheitsgene bei idiopathisch generalisierten Epilepsien (German Edition)

Hossein Askari

Download now

[Click here](#) if your download doesn't start automatically

Positionelle Identifizierung der Krankheitsgene bei idiopathisch generalisierten Epilepsien (German Edition)

Hossein Askari

Positionelle Identifizierung der Krankheitsgene bei idiopathisch generalisierten Epilepsien (German Edition) Hossein Askari

Diplomarbeit aus dem Jahr 2008 im Fachbereich Biologie - Genetik / Gentechnologie, Note: 1,0, Universität zu Köln (Institut für Genetik), Sprache: Deutsch, Abstract: In dieser Arbeit wurden durch eine VAPSE (variants affecting protein structure or expression)-basierte Strategie acht Kandidatengene für die Untersuchung der neurologischen Krankheitsgruppe „idiopathische Epilepsien“ sequenziert. Die hierbei identifizierten Variationen wurden mittels in silico Analysen bewertet und gegenüber häufigen Sequenzvarianten in der Population abgegrenzt. Bei der anschließenden familiären Kosegregationsanalyse konnte eine neue nicht-synonyme Variante (c.920G>A, p.Arg307His) im Gen CACNA1I identifiziert werden, die eventuell zur Epilepsie führt. Durch eine Fall-Kontroll-Assoziationsstudie konnte weiterhin die Assoziation des durch Sequenzierung identifizierten SNPs rs1130183 im Gen KCNJ10 mit IGE bestätigt werden.

Genetisch determinierte Funktionsstörungen von Ionenkanälen spielen eine zentrale Rolle bei der Entstehung von monogenen Epilepsien und erlauben erste konkrete Einblicke in kritische Schlüsselstellen der molekularen Epileptogenese. Um die wichtigsten genetischen Risikofaktoren umfassend aufzudecken, sind hinreichend große Studienkollektive von mehreren tausend Einzelfällen und mehreren hundert Multiplex-Familien erforderlich.

Insbesondere genomweite, hochauflösende Assoziationsstudien eröffnen eine aussichtsreiche Perspektive, die häufigsten epileptogenen DNA-Variationen systematisch zu erfassen und deren interaktives Zusammenspiel bei der Epileptogenese zu ermitteln. Weitere Impulse für die Epilepsie-Genetik sind durch das US-amerikanische "Human Channelopathy Project" zu erwarten, das derzeit eine Sequenzanalyse von 250 neuronalen Ionenkanal-Genen bei 500 Patienten mit idiopathischen Epilepsien und 500 gesunden Populationskontrollen durchführt.

Sequenzanalyse von Kandidatengenen ist eine aussichtsvolle Strategie zur Identifizierung der krankheitsverursachenden Variationen. Neuere Entwicklungen in der Mutationsanalyse wie z.B. Genotypisierungstechniken, und bei statistischen Verfahren wie z.B. Power-test haben die Aussagekraft und Effizienz der VAPSE-basierten Analyse deutlich verbessert. Durch die bei einer VAPSE-basierten Analyse durchgeführte Genotyp-zu-Phänotyp-Suche in großen Kollektiven, ist dieses Verfahren besonders für komplexe Krankheiten geeignet (Weinshenker und Sommer, 2001).

 [Download Positionelle Identifizierung der Krankheitsgene be ...pdf](#)

 [Read Online Positionelle Identifizierung der Krankheitsgene ...pdf](#)

Download and Read Free Online Positionelle Identifizierung der Krankheitsgene bei idiopathisch generalisierten Epilepsien (German Edition) Hossein Askari

From reader reviews:

Walter Johnson:

The ability that you get from Positionelle Identifizierung der Krankheitsgene bei idiopathisch generalisierten Epilepsien (German Edition) will be the more deep you excavating the information that hide in the words the more you get enthusiastic about reading it. It does not mean that this book is hard to recognise but Positionelle Identifizierung der Krankheitsgene bei idiopathisch generalisierten Epilepsien (German Edition) giving you enjoyment feeling of reading. The writer conveys their point in certain way that can be understood through anyone who read this because the author of this publication is well-known enough. This kind of book also makes your vocabulary increase well. So it is easy to understand then can go together with you, both in printed or e-book style are available. We suggest you for having this particular Positionelle Identifizierung der Krankheitsgene bei idiopathisch generalisierten Epilepsien (German Edition) instantly.

Mary Ayala:

Do you like reading a reserve? Confuse to looking for your chosen book? Or your book seemed to be rare? Why so many question for the book? But virtually any people feel that they enjoy to get reading. Some people likes reading, not only science book but in addition novel and Positionelle Identifizierung der Krankheitsgene bei idiopathisch generalisierten Epilepsien (German Edition) or maybe others sources were given understanding for you. After you know how the great a book, you feel desire to read more and more. Science guide was created for teacher or students especially. Those guides are helping them to bring their knowledge. In different case, beside science book, any other book likes Positionelle Identifizierung der Krankheitsgene bei idiopathisch generalisierten Epilepsien (German Edition) to make your spare time far more colorful. Many types of book like here.

Viola Boucher:

What is your hobby? Have you heard which question when you got students? We believe that that query was given by teacher to the students. Many kinds of hobby, Everybody has different hobby. Therefore you know that little person including reading or as looking at become their hobby. You need to understand that reading is very important in addition to book as to be the factor. Book is important thing to provide you knowledge, except your teacher or lecturer. You see good news or update concerning something by book. Amount types of books that can you choose to use be your object. One of them is niagra Positionelle Identifizierung der Krankheitsgene bei idiopathisch generalisierten Epilepsien (German Edition).

Della Ferguson:

Reading a publication make you to get more knowledge as a result. You can take knowledge and information from your book. Book is prepared or printed or illustrated from each source that will filled update of news. Within this modern era like right now, many ways to get information are available for you actually. From media social including newspaper, magazines, science publication, encyclopedia, reference book, novel and

comic. You can add your understanding by that book. Ready to spend your spare time to open your book? Or just searching for the Positionelle Identifizierung der Krankheitsgene bei idiopathisch generalisierten Epilepsien (German Edition) when you desired it?

Download and Read Online Positionelle Identifizierung der Krankheitsgene bei idiopathisch generalisierten Epilepsien (German Edition) Hossein Askari #1V4XW3FKQH9

Read Positionelle Identifizierung der Krankheitsgene bei idiopathisch generalisierten Epilepsien (German Edition) by Hossein Askari for online ebook

Positionelle Identifizierung der Krankheitsgene bei idiopathisch generalisierten Epilepsien (German Edition) by Hossein Askari Free PDF d0wnl0ad, audio books, books to read, good books to read, cheap books, good books, online books, books online, book reviews epub, read books online, books to read online, online library, greatbooks to read, PDF best books to read, top books to read Positionelle Identifizierung der Krankheitsgene bei idiopathisch generalisierten Epilepsien (German Edition) by Hossein Askari books to read online.

Online Positionelle Identifizierung der Krankheitsgene bei idiopathisch generalisierten Epilepsien (German Edition) by Hossein Askari ebook PDF download

Positionelle Identifizierung der Krankheitsgene bei idiopathisch generalisierten Epilepsien (German Edition) by Hossein Askari Doc

Positionelle Identifizierung der Krankheitsgene bei idiopathisch generalisierten Epilepsien (German Edition) by Hossein Askari Mobipocket

Positionelle Identifizierung der Krankheitsgene bei idiopathisch generalisierten Epilepsien (German Edition) by Hossein Askari EPub