



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

Hossein Askari

Download now

Read Online ➔

[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, dass 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. Powertest 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 bei idi ...pdf](#)

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

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

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

From reader reviews:

Mildred Parker:

Here thing why that Positionelle Identifizierung der Krankheitsgene bei idiopathisch generalisierten Epilepsien (German Edition) are different and reputable to be yours. First of all reading a book is good nevertheless it depends in the content than it which is the content is as tasty as food or not. Positionelle Identifizierung der Krankheitsgene bei idiopathisch generalisierten Epilepsien (German Edition) giving you information deeper as different ways, you can find any reserve out there but there is no e-book that similar with Positionelle Identifizierung der Krankheitsgene bei idiopathisch generalisierten Epilepsien (German Edition). It gives you thrill reading through journey, its open up your personal eyes about the thing in which happened in the world which is maybe can be happened around you. It is easy to bring everywhere like in park, café, or even in your approach home by train. For anyone who is having difficulties in bringing the published book maybe the form of Positionelle Identifizierung der Krankheitsgene bei idiopathisch generalisierten Epilepsien (German Edition) in e-book can be your alternative.

Jamie Sparks:

This book untitled Positionelle Identifizierung der Krankheitsgene bei idiopathisch generalisierten Epilepsien (German Edition) to be one of several books that best seller in this year, that's because when you read this reserve you can get a lot of benefit in it. You will easily to buy that book in the book shop or you can order it by means of online. The publisher on this book sells the e-book too. It makes you more easily to read this book, since you can read this book in your Touch screen phone. So there is no reason for your requirements to past this guide from your list.

Melanie Roberts:

Many people spending their time period by playing outside having friends, fun activity using family or just watching TV all day every day. You can have new activity to shell out your whole day by studying a book. Ugh, think reading a book can actually hard because you have to use the book everywhere? It fine you can have the e-book, getting everywhere you want in your Cell phone. Like Positionelle Identifizierung der Krankheitsgene bei idiopathisch generalisierten Epilepsien (German Edition) which is finding the e-book version. So , why not try out this book? Let's find.

Theresa Smith:

Within this era which is the greater individual or who has ability in doing something more are more special than other. Do you want to become one among it? It is just simple approach to have that. What you must do is just spending your time not very much but quite enough to experience a look at some books. One of several books in the top collection in your reading list is Positionelle Identifizierung der Krankheitsgene bei idiopathisch generalisierten Epilepsien (German Edition). This book which can be qualified as The Hungry Hills can get you closer in getting precious person. By looking way up and review this e-book you can get

many advantages.

Download and Read Online Positionelle Identifizierung der Krankheitsgene bei idiopathisch generalisierten Epilepsien (German Edition) Hossein Askari #NL47J5DZ1VF

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

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

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