



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-Variaten 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 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:

Lonnie Fazio:

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

Buddy Stewart:

Playing with family in a park, coming to see the sea world or hanging out with pals is thing that usually you will have done when you have spare time, after that why you don't try issue that really opposite from that. Just one activity that make you not experience tired but still relaxing, trilling like on roller coaster you have been ride on and with addition details. Even you love Positionelle Identifizierung der Krankheitsgene bei idiopathisch generalisierten Epilepsien (German Edition), you may enjoy both. It is very good combination right, you still desire to miss it? What kind of hang-out type is it? Oh come on its mind hangout guys. What? Still don't obtain it, oh come on its referred to as reading friends.

James Smith:

The book untitled Positionelle Identifizierung der Krankheitsgene bei idiopathisch generalisierten Epilepsien (German Edition) contain a lot of information on that. The writer explains the girl idea with easy technique. The language is very simple to implement all the people, so do not necessarily worry, you can easy to read that. The book was compiled by famous author. The author gives you in the new period of literary works. You can read this book because you can keep reading your smart phone, or gadget, so you can read the book in anywhere and anytime. If you want to buy the e-book, you can open their official web-site and order it. Have a nice examine.

Angela Yoder:

Don't be worry should you be afraid that this book will certainly filled the space in your house, you might have it in e-book means, more simple and reachable. This Positionelle Identifizierung der Krankheitsgene bei idiopathisch generalisierten Epilepsien (German Edition) can give you a lot of pals because by you checking out this one book you have point that they don't and make you more like an interesting person. This particular book can be one of one step for you to get success. This guide offer you information that probably your friend doesn't know, by knowing more than different make you to be great folks. So , why hesitate? Let's have Positionelle Identifizierung der Krankheitsgene bei idiopathisch generalisierten Epilepsien (German Edition).

**Download and Read Online Positionelle Identifizierung der
Krankheitsgene bei idiopathisch generalisierten Epilepsien (German
Edition) Hossein Askari #QZAUCSHJRD9**

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