Sachverzeichnis

A

A-Allel 64
A-Haplotyp 289
Aarskog-Syndrom 86, 230
AB0-Blutgruppensystem 64
Abetalipoproteinämie 262
Abort 103, 117, 133, 137
– habitueller 45, 342–343
Abortrisiko 43–44, 103, 138
Abstammung 26, 33
Achondroplasie 63, 118, 227–228
ACTA2-Gen 210
ACTH (adrenokortikotropes Hormon) 136
ACTH-Resistenz 238
Adaptor-Oligonukleotid 386
Adenom
– kolorektales 153, 155, 170
– serratiertes 172
– tubuläres 170
Adenom-Karzinom-Sequenz 155
ADHD (Attention Deficit Hyperactivity Disorder) 307
Adipositas 237, 314, 316–317
Adjacent-Segregation 338
Adrenogenitales Syndrom (AGS) 86, 135, 238
Aggression 53
Agnathie-Otozephalie-Komplex 84
Akanthozytose 255
Akkreditierungspflicht 33
Albright'sche Osteodystrophie 88, 317
Alkoholabusus 187
Alkoholembryofetopathie 83
Allan-Herndon-Dudley-Syndrom 270
Allel 56
– mutiertes 62–63, 113
– paternales, Neumutation 118
Allelfrequenz 59, 71
Allelic Drop Out 371
Allelie, multiple 57
Alopezie 81, 319
Alsin 272–273
Alter
– mütterliches 43, 96, 100
– Trisomierisiko 338
– väterliches 118
Alternate-Segregation 338
Alzheimer'sche Demenz (AD) 250
– Wiederholungsrisiko 251
Amenorrhoe 136, 225, 341
Aminosäureaustausch 397
Aminosäurensequenz, veränderte 58
Aminosäurepolymorphismus 248
Amnionzellen, unkultivierte 105
Amnionzellkultur 333–334
– Kontamination 113
– Mosaikbefund 110, 337
Amniozentese 103, 111, 335
Amorbogen 83
Amplicon Sequencing 384, 387, 389
Amplifikation 376, 378
– klonale 383–384, 386
Amplifikationserfolg 370
Amsterdam-Kriterien 166
β-Amyloid-A4-Protein 250
Amyloid-Precursor-Protein (APP) 244
Amyloidneuropathie, hereditäre 273
Amyloidose 186, 193
Amyoplasie 120
Anamnese 37, 78, 128
– psychosoziale 38
– Schwangerschaftsvorsorge 96
Androgenresistenz 123, 299
Aneuploidie 109, 144, 337
– Abortmaterial 137
Aneuploidie-Screening (AS) 137, 142, 146
Aneuploidiediagnostik 105–106
Aneuploidietestung, pränatale, nicht invasive (NIPT) 102, 124
Aneurysma 209
Anfall, epileptischer 202, 253
Angehörige 35, 48–49
Angelman-Syndrom 69
Angiotensin-II-Typ-1-Rezeptor-Blocker 213, 215
Aniridie 82, 304
Ankyloblepharon 82
Ankyloglossie 83
Anlageträger 28, 71, 74
Anmeldungsgespräch 34
ANO5-Gen 291, 296
Anomalie, kleine 76
Anthropometrie 92
Antikoagulantien, orale, neue 183
Antizipation 68, 245, 293
Aortenaneurysma 204, 210, 214
Aortenaneurysmen/-dissektionen, thorakale, familiäre (fTAAD) 210–212
Aortendissektion 204–207, 209–210
Aortenklappe, bikuspide 210, 212, 225
Aortenwurzeldilatation 205–207, 209
Aortenwurzeldurchmesser 207
APC-Gen 157, 170
Apert-Syndrom 87
APOE-e4-Allel 250–251
APOE-Genotyp 251
APP-Gen 244, 250
Apraxie, okulomotorische 263
Arachnodaktylie 204, 209
– kontrakturelle, kongenitale 211–213
Armspanne 204, 207, 223
Array-Analyse 303, 349, 366
– Auflösung 354, 357
– Behinderung, geistige 312
– Duplikation 351–352
– Kleinwuchs 224
– Marker-Chromosom 358
– Validierung 106, 358
Array-CGH-Analyse 348–349, 353–354
– DNA-Qualität 362
– Duplikation 349
– Risikokollektiv 146
– Validierung 353
Array-Design 358
Arrhythmie 183, 191, 195
– Auslöser 201–202
– lebensbedrohliche 185
– Phänotyp- 197
– ventrikuläre 187, 198
–– maligne 189
Arterial Tortuosity Syndrome (ATS) 210, 212
Arterie, torquierte 209–210
Arthrogrypose 120
Arthrogryposis multiplex congenita 299
ARX-Gen 306
Arzt 48
– Aufmerksamkeit 35
– Beratungssituation 34, 52
– Erfahrungsorientiertheit 50
– Haltung 34, 49, 51
– Qualifikation 27–29
– Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik 28
Arztvorbehalt 28
Aspirin 173
ASPM-Mutation 313
Assay, diagnostischer, Webtools 370
Assoziation 77
Assoziationsstudie, genomweite (GWAS) 62, 178, 244
Asymmetrie 81, 324–325
Atavismus 86
Ataxia teleangiectasia 164, 230, 263, 318
Ataxie 247
– Auslöser 265
– autosomal-dominant vererbte (ADCA) 257
– autosomal-rezessiv vererbte (ARCA) 261
–– spastische Charlevoix Saguenay (ARSACS) 262
– Differenzialdiagnose 262
– Einteilung 256
– episodische (EA) 260, 265
– Genliste 392
– kinesiogene 265
– kongenitale 261
– metabolische 262, 392
– mit okulomotorischer Apraxie 263
– mitochondriale 262, 392
– Prävalenz 256
– spastische 271
– spinozerebelläre (SCA) 67, 246, 257
– Therapieleitlinie 256
– X-chromosomal vererbte 264
– zerebelläre 257
Ataxin 257
Ateminsuffizienz 285, 287, 299
Atlastin-1-Gen 271, 275
ATP/ADP-Ratio, zytosolische 65
ATRX-Syndrom 83
Aufbewahrungsfrist 32
Auffälligkeit 76–77, 341
– faziale 216
– kutane 177, 317
– seltene 92
Auffälligkeiten, multiple 77
Aufklärung 26–27, 30
– Pränataldiagnostik 32
– Zeitpunkt 31
Aufklärungspflicht 30–31
Aufmerksamkeitsdefizit 307, 320
Auge, tief liegendes 231
Augenabstand 82
Augenbraue 82
– breite 316
– dichte 231
Ausflusstrakt
– linksventrikulärer (LVOT), Obstruktion 184, 192
– rechtsventrikulärer (RVOT) 193
Autismusspektrumstörung 307, 320

aus: Moog u.a., Medizinische Genetik für die Praxis (ISBN 9783131727213) © 2014 Georg Thieme Verlag KG

Auxologie 310
AV-Block 187, 189
AZF-Deletion 133–134
Azoospermie 131, 134
Azoospermiefaktor (AZF) 130, 133

B

B-Allel 64
Babinski-Zeichen 262
BAC-Array 354
BAC-Klon 352–353
Badeunfall 185, 202
Bajonettstellung 229
Bandenauflösung 333–334, 337
Bänderungstechnik 330–331
Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom 176, 238, 241
Bardet-Biedl-Syndrom 87, 230, 317
Barth-Syndrom 190
Basalganglien, Veränderung, zystische 255
Basalganglienatrophie 255
Basalzellnaevus 89, 154
Base-Calling 371
Basisrisiko 43–44, 98
Bayley-Entwicklungstest 310
BDMR-Syndrom 304
Beals-Hecht-Syndrom 212
Beckenschaufel
– hohe, schmale 235
– quadratische 227–228
Becker Muskeldystrophie (BMD) 279, 280, 286
– Kreatinkinaseaktivität 282
– Manifestationsalter 282
Beckwith-Wiedemann-Syndrom 69, 238–239
Befruchtung, künstliche 144
Befruchtungsrate 139
Befund 32, 40, 46
– molekulargenetischer 46, 49
– sonografischer 120
Befundbesprechung 47
Befundmitteilung 31, 45, 254
Begleitfehlbildung 120
Begleitung, psychotherapeutische 253
Begutachtung, klinisch-genetische 79
Behinderung 302
– geistige 230, 302
–– Adipositas 314, 317
–– Chromosomenanalyse 350
–– Chromosomenstörung, familiäre 312
–– Diagnostik 309, 312, 357–358
–– FISH-Analyse 349–352
–– Hautauffälligkeit 317
–– Hautbiopsie 324
–– Imbalance, chromosomale 349
–– Kleinwuchs 231
–– Mikrozephalie 313
–– Mosaik, chromosomales 323
–– Nutzen ätiologischer Abklärung 324
–– Stoffwechselerkrankung 308, 313
–– Ursache, genetische 303, 305
–– Verhaltensstörung 322
–– X-Autosom-Translokation 341
–– X-chromosomale 306
Beighton-Score 217
Beinlänge 237
Belastungsintoleranz 292
Belastungssituation 51
Beraterhaltung 49
Beratung
– ergebnisoffene 48
– genetische 26, 34, 44
–– Anmeldungsgespräch 34
–– Chromosomenbefund, auffälliger 133
–– Ersttrimestertest, positiver 115
–– fachgebundene 28–29
–– Gesprächseinstieg 35
–– Handlungsoption 40
–– Indikation 27, 34
–– Kinderwunsch, unerfüllter 127
–– Konsanguinität 116
–– Leitlinie 30
–– Neugeborenen-Screening 33
–– Notwendigkeit 31
–– Präimplantationsdiagnostik 40, 147
–– Pränataldiagnostik 32, 40
–– rechtliche Grundlagen 29
–– Reproduktion, assistierte 148
–– Risikoangabe 100
–– Risikoschwangerschaft 115
–– Setting 35
–– Untersuchung
––– diagnostische 45
––– prädiktive 46
–– Verzichten 31–32
–– Vorinformation 35
–– Wortwahl 45
–– Zeitpunkt 31
–– Ziel 34
– interdisziplinäre 51, 162
– personenzentrierte 34
– psychosoziale 32
Beratungsauftrag 36
Beratungsbrief 44, 49
Beratungsgespräch 34–35
– Ablauf 37
– Abschluss 42
– Dauer 34, 36
– Einflussfaktor, psychosozialer 51
– Fragestellung 36
– Gespächstechnik 50
– Konflikt 52
Beratungsinhalt 29, 36, 38, 47, 54
Beratungspflicht 30
Beratungsteilnehmer 35
Berufsgruppe, nichtärztliche 51
Beschäftigungsverhältnis 33
Beschwerdenmanagement 54
Best Practise Guidelines (BPG) 399
Betablocker 207, 217
– Kontraindikation 198–199
Bethesda-Kriterien 166
Bewegungsstörung
– akinetisch-rigide 253
– ataktische 256
– choreatische 250, 252, 255
– dystone 248
– hyperkinetische 263
– paraplegische 266
Beziehungskonflikt 52
Bindegewebserkrankung, erbliche 204, 219
Bindegewebsschwäche 64, 325
Biomarker 281, 389
Biotinidasemangel 262
Blastomere 139, 145, 147
– Mosaikrate 146
Blastozyste 139, 147
Blepharophimose-Ptosis-Epicanthus-inversus-Syndrom (BPES) 79, 82
Blickparese, supranukleäre 263
Bloom-Syndrom 230
Blut
– fetales 104
–– Kontamination 114
– mütterliches 102, 114
Blutentnahme 253
Blutprobe 360, 362
Blutsverwandtschaft, *siehe* Konsanguinität
Blutzuckerregulation 65
BMPR1A-Gen 172
Bombay-Blutgruppe 62
Brachydaktylie 87–88, 211, 230, 235
Brachyphalangie-Polydaktylie-hypoplastische Tibia-Syndrom 85
Bradykardie 198, 202
BRAF-Mutation 169
Branchiookulofaziales Syndrom 86
BRCA-Mutation
– Heterozygotenrisiko 163, 165
– Modifier 163
– Prävalenz 160
BRCA-Netzwerk 162, 164
BRCA1-Mutation 160, 162
BRCA2-Mutation 152, 160, 162
– Pankreaskarzinom 153, 175
Brugada-Syndrom 185, 198–199
Brushfield-Fleck 82
Brust- und Eierstockkrebs, erblicher (HBOC) 28, 152, 160
– Familie, mutationsnegative 163
– Früherkennungsprogramm 164–165
– Heterozygotenrisiko 164–165
– Mutationsdetektionsrate 162
– Mutationssuche 163–164
– Operation, prophylaktische 165
– Risikoeinschätzung 163
– Tumorspektrum 153
Brustkrebs 153
– erblicher 160
–– Differenzialdiagnose 161, 164
–– Lebenszeitrisiko 160, 174
– Therapie 165, 179
Brustkrebsrisiko 164–165
Bulbärsymptomatik 299

C

C 9orf72-Gen 251
C-Zell-Karzinom 176
Café-au-Lait-Flecken 88, 169, 232
– multiple 234
– Neurofibromatose 320
CAG-Repeat-Expansionserkrankung 245, 257, 299
CAG-Trinukleotid-Repeat 67
CAMOS 263
Campomele-Dysplasie 118
CAPN3-Gen 291
Carney-Komplex 238
Carnitin-Palmitoyl-Transferase-II-Mangel 292
Carrierscreening 97
Carvajal-Syndrom 197
CASK-Gen 314
CCTG-Repeat-Expansion 68, 293
CDG-Syndrom 86, 314
CDH1-Mutation 174

aus: Moog u.a., Medizinische Genetik für die Praxis (ISBN 9783131727213) © 2014 Georg Thieme Verlag KG

CDKN2A-Mutation 153, 175
Celler Fall 97
Central Core Disease 291
CFC-Syndrom 230
CFTR-Mutation 134–135
Chagrinhaut 321
Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie (CMT) 273
CHARGE-Syndrom 84–85
CHEK2-Mutation 163
Chenodeoxycholsäure 263
CHIME-Syndrom 365
Chinidin 198
Chloridkanalmyotonie 295
Cholesterin 27, 63, 262
Chordozentese 104
Chorea
– Differenzialdiagnose 258
– hereditäre, benigne 256
– Huntington 252
–– A-priori-Risiko 254
–– Beratung 46–47, 253
–– Diagnostik, prädiktive 46, 253
–– Dominanz, komplette 63
–– Erkrankungsrisiko 252
–– juvenile 253
–– Pathomechanismus 67, 252
–– Penetranz, reduzierte 252
–– Phänotyp, klinischer 60
Chorea-Akanthozytose 255
Chorionbiopsie (CVS) 103, 115
Choriongonadotropin, humanes 98–99
Chorionzotten
– DNA-Ausbeute 367
– Nadelaspiration, transabdominale 103
Chorionzotten-Kurzzeitkultur 334, 336, 344
Chorionzotten-Langzeitkultur 334–336, 344
Chorionzottendirektpräparation 105, 114
Chorionzottenkultur 104, 333–334
– Diskordanz, fetoplazentare 335
– Mosaik, chromosomales 334
– Qualitätssicherung 334
– Zellkontamination, maternale 114, 334
Choristom 319
Chromatinrelaxierung 289
Chromatogramm 371, 373
– überlagertes 372
Chromosom
– akrozentrisches 332, 348
– azentrisches 343
– Bänderung 353
– Darstellung, farbige 345–346
– derivatives 332, 338
– dizentrisches 332, 343, 348–349
– isodizentrisches 332
– komplementär rekombinantes 343
– metazentrisches 332
– rearrangiertes 338, 340
– submetazentrisches 332
Chromosom 13, derivatives 351
Chromosom 15, derivatives 348
Chromosom 18, Duplikation 344
Chromosomenaberration 109, 137
– Array-CGH-Analyse 354
– Beratung, genetische 115, 133
– Custom-Array-Analyse 360
– erworbene 330
– Fertilitätsstörung 130–132, 137
– Hygrom, zystisches 117
– Korrektur 109, 343
– Nomenklatur 332, 356
– numerische 104, 330, 347
– Risiko 116, 144
– strukturelle 115, 132
–– balancierte 46, 138
–– Nachweis 105–106, 332, 348
–– Präimplantationsdiagnostik 146
–– vererbte 142
– unbalancierte 58, 116
–– Diagnostik 106, 114
Chromosomenanalyse
– Bandenauflösung 332, 334–335, 337
– mikroskopische 104, 116–117, 353
Chromosomenbruch 344, 362
Chromosomenbruchsyndrom, autosomal-rezessives 164
Chromosomendiagnostik, pränatale 104, 115, 117
Chromosomendirektpräparation 105
Chromosomenfehlverteilung 137, 144, 146
Chromosomenstörung 43, 243
– Altersrisiko 44
– Behinderung, geistige 303, 312
– Großwuchs 237
– Kleinwuchs 224
Chromosomenuntersuchung 330
– Aussagekraft 331
– Befund, falsch negativer 107, 111
– Blut, fetales 104
– hochauflösende 106, 117
– molekulare 105
– pränatale 100, 104–105, 334
–– Mosaizismus 107
– Qualitätssicherung 333–334
Chromosomenverlust 109, 111
Chromosomenzahl 80, 330
ClinVar Datenbank 395
Coast-of-California-Konfiguration 88
Coast-of-Maine-Konfiguration 88
Cockayne-Syndrom 318
COH1-Gen 316
COH1-Gens 316
Cohen-Syndrom 83, 316–317
COL1A1-Gen 64, 218
COL1A2-Gen 119
COL3A1-Gen 218
Comparative genomic Hybridization on arrayed Oligonucleotides, *siehe* Array-CGH-Analyse
Compound-Heterozygotie 56, 68, 191
Contiguous-Gene-Syndrom 57
Cordozentese 337
Core-Myopathie 284, 288
Cornelia-de-Lange-Syndrom 82, 230
Corpus-callosum-Agenesie 120, 274
Coverage 387
Cowden-Syndrom (CS) 153, 176–177, 317
CpG-Dinukleotide 69
Cri-du-Chat-Syndrom 304, 312
Crossing Over 338
Crumpled Ears 212
CTG-Repeat-Expansion 68, 245, 293
CTG/CAG-Repeat-Verlängerung 255
Curschmann-Steinert-Syndrom 190
Custom-Array-Analyse 358, 361
Cutis-laxa-Syndrom 89, 210, 212
CYP21A2-Gen 123, 135

D

D4Z4-Repeat-Einheit 289
Daktyloskopie 88
Dandy-Walker-Malformation 120, 261
Darwin-Höcker 84
Datenbank 79, 92, 338, 392
– Einzelnukleotidvariante (SNP) 363
– Genom 370, 394
– Kopienzahlvariante (CNV) 364–365
– Mutation 395
– Syndromologie 93
– Variabilität, genetische 395
Daumen
– Abduktion 118
– adduzierter 270
– breiter 231
– gedoppelter 231
Daumenhypoplasie 231
Daumenzeichen 206
dbSNP Datenbank 395
de novo-Chromosomenanomalie, unbalancierte 114
de novo-Duplikation 365
de novo-Mikrodeletion 108
de novo-Translokation 338
DECPHER-Datenbank 364
Deep Sequencing 388
Defekt, qualitativer 76
Defibrillator 189, 193, 198
Deformation 76
Degree of Extremeness (DoE) 99
DEGUM (Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin e.V.) 98, 114–115
Dehnungsstreifen 204, 207
Deletion 303, 332, 379
– exonische 375
– familiäre 365
– Großwuchs 237
– heterozygote 354–355, 377, 379
– homozygote 358, 377
– interstitielle 351
– kleine 58, 358
– Nachweis 105, 352, 354–355
– subtelomere 312
– terminale 358–359
Deletion 22q11 230
Deletions-Screening 286
Demenz 250, 263
– frontotemporale (FTD) 251
Derivat-Chromosom 332, 338
– dizentrisches 348–349
Derivat-X-Chromosom 341, 350
Derivativ-X-Chromosom 324
Dermatoglyphen 87
Dermoid, epibulbäres 82
Dermoidzyste 319
Desmin-Gen 295
Desmoglein 195
Desmoid 174
Desmoplakin 190, 195, 197
Desmosom 194–195

aus: Moog u.a., Medizinische Genetik für die Praxis (ISBN 9783131727213) © 2014 Georg Thieme Verlag KG

Deutsche Gesellschaft
– für Humangenetik (GfH) 332, 366, 399
– für Muskelkranke e. V. 300
DGV (Database of Genomic Variants) 362, 365, 367
Diabetes mellitus 65, 120
Diagnose
– Konsequenz 49, 77
– Zuverlässigkeit 42
Diagnosezeitpunkt 52
Diagnostik
– genetische 45, 399
–– Bedenkzeit 42
– molekulargenetische 94, 156, 369
–– Qualitätssicherung 398
–– Tumorsyndrom 178
– pseudoprädiktive 47
– vorgeburtliche, *siehe* Pränataldiagnostik
– zytogenetische 333, 337
Diastema 83
Dickdarmkrebs, erblicher 153, 165, 167
Dickdarmpolyp 169
Digen 61, 246–247
DiGeorge-Syndrom 305
Direct-to-Consumer-Test 399
Diskriminierung 254
Disomie
– parentale 239
– uniparentale (UPD) 69–70, 111, 335
–– Hinweis 358
–– SNP-Array 356
Disomie 7, uniparentale 233
Disomie 15, uniparentale 333
DMPK-Gen 293
DNA 394
– fetale, zellfreie (cffDNA) 102, 112
– fluoreszenzmarkierte 354
– genomische 354
– mitochondriale 73
– zellfreie (cfDNA) 102, 113, 389
DNA-Bibliothek 386
DNA-Element, Integration 1, 376
DNA-Isolierung 103, 360
DNA-Mix 355
DNA-Qualität 362, 376
DNA-Reparatur 66, 162, 362
DNA-Reparaturgen 155, 157
DNA-Sonde 106, 345–348
DNA-Untersuchung 111
DNA-Variante, Beschreibung 396
Dokumentation 44, 89
Dolichozephalie 81, 204, 207, 230
Dominanz 61–62
– familiäre 66
– inkomplette 63
Doppelsequenzierung 372
Doppelstrangauffüllung 386
Down-Syndrom, *siehe* Trisomie 21
Dreifarben-FISH-Analyse 347, 351
Dreizackhand 227
Driver-Mutation 179
Dropped-Head-Syndrom 285
Dubowitz-Syndrom 230
Duchenne Muskeldystrophie (DMD) 279–280, 286
– Inzidenz 280
– Kreatinkinaseaktivität 282
– Manifestationsalter 282, 289–290
– X-Autosom-Translokation 341
Dünndarmkarzinom 167
Duodenalkarzinom 171
Duplikation 56, 332, 344, 349, 360
– Array-Analyse 352, 355, 361
– Elektropherogramm 377
– FISH 105
– Großwuchs 237
– intrachromosomale 349–350
– kleine 358, 365
– segmentale 362
– terminale 358–359
Duplikations-Screening 286
Duraektasie 205–206
DUX4-Gen 289
Dynamin-2-Gen 275
Dysarthrie 263, 272
– Dystrophie, myotone 293
– skandierende 258
Dyschondrosteose 229
Dysdiadochokinese 256
Dysferlin-Gen 283, 291
Dyskinesie, oromandibuläre 255
Dysmorphie 52, 93
– faziale 209, 229
Dysmorphiezeichen 45, 76, 79, 325
– Ausprägungsgrad 92
– Fotodokumentation 91
– Gewichung 92
– Terminologie 91
Dysmorphologie 76, 79
Dysmorphologiedatenbank, elektronische 92
Dysostose 119
Dysplasie 76
– diastrophische 84, 118
– ektodermale 83, 88–89
– kampomele 90
– kleidokraniale 86
– kranioektodermale 81
– mesomele, Typ Langer 229
– septooptische 226
– thanatophore 118
Dysproportion 223
Dystonie (DYT) 248
– doparesponsive 249
– Epsilon-Sarkoglykan-assoziierte 250
– kombinierte 249
– paroxysmale 249–250
– spät manifestierende 249
– zervikale 249
Dystroglykanopathie 284
Dystrophia-myotonica-Phosphokinase 293
Dystrophie 224
– fazioskapulohumerale (FSHD) 280, 282, 288
– myotone (DM) 190, 279–280, 282
–– Differenzialdiagnose 294
–– Frühsymptom 37
–– Kreatinkinaseaktivität 282
–– Repeat-Expansion 246
–– Typ 1 67–68, 293
–– Typ 2 67–68, 293–294
Dystrophin 286
Dystrophin-Gen 283, 286
Dystrophinopathie 341
DYT, *siehe* Dystonie

E

E-Cadherin 174
Echokardiografie 183, 192
Ectopia lentis 205–206
Ectopia-lentis-Syndrom 207, 212
EDTA-Blutprobe 360, 379
Edwards-Syndrom, *siehe* Trisomie 18
EFMR-Syndrom 306
Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS) 89, 204, 215
– Arthrochalasis-Typ 216–217
– Auffälligkeit, faziale 216
– Betreuung, klinische 217
– Dermatosparaxis-Typ 216–217
– Diagnosestellung 217
– Differenzialdiagnose 212
– Genmutation 218
– hypermobiler Typ 215–216
– kyphoskoliotischer Typ 216–217
– Typ IV 212, 216, 218
– Typ VIA 212
– vaskulärer Typ 216, 218
Eierstockkrebs, erblicher 28, 152, 160, 162
– Lebenszeitrisiko 160
Eigenanamnese 37, 53
Eigenschaft, genetische 26–27
Eingriff, pränataler 103
Einschlusskörperchen 68, 295
Einwilligung 32
– schriftliche 30
– Widerrufen 30, 32
Einzelgenanalyse 272, 305, 391
Einzelgenerkrankung 113
Einzelnukleotidpolymorphismus (SNP) 353, 355, 363, 395
Eizelle, Kryokonservierung 143
Eizellspende 136, 147
Ejakulatuntersuchung 129, 134
EKG, *siehe* Elektrokardiogramm
Elektrokardiogramm (EKG) 198
– Long-QT-Syndrom 200–201
Elektromyogramm (EMG) 289, 294
Elektropherogramm 371, 377
Elterngröße 222
Embryo, Kryokonservierung 143
Embryonalentwicklung 76, 109–110
– Störung 77
Embryonenschutzgesetz (ESchG) 139, 145
Embryotransfer 139, 141, 147
Emerin-Gen 288
Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie (EDMD) 280, 287
– autosomal-dominant vererbtes 288
– Kreatinkinaseaktivität 282
– Typ 1 190, 288
– Typ 2 189–190, 288
Empathie 49–50
Empfängnis 78
Emulsions-PCR 386
Endlänge, prognostizierte 223–224
Endokrinopathie 226, 238
Endometriumkarzinom 164, 166, 173
Endverbindung, nicht homologe (NHEJ) 362
Enophtalmos 207
ENSEMBL Genome Browser 370
Enteropathie, exsudative 172
Entwicklungsprognose 39
Entwicklungsstörung 35, 302
– Array-Analyse 354, 359
– Fragile-X-Syndrom 307
– Karyotypisierung, molekulare 360
– Prävention 98
– Reproduktion, assistierte 141

aus: Moog u.a., Medizinische Genetik für die Praxis (ISBN 9783131727213) © 2014 Georg Thieme Verlag KG

– syndromale 317
– Untersuchung, klinische 310
Entwicklungstestung 310
Entwicklungsverzögerung 86, 159, 302
– motorische 286
– Polyposis, juvenile 172
EPH-Gestose 337
Epiblast 110
Epicanthus 76, 82, 233
– inversus 82
Epidermalnävus-Syndrom 318
Epidermoidzyste 169
Epigenetik 68
Epilepsie 263, 306, 320
– Diagnostik 311
– therapierefraktäre 200
Epistase 61–62
Eponym 90
Erbgang 40, 70
– autosomal-dominanter 70, 80
– autosomal-rezessiver 70, 80
– X-chromosomaler 72
– Y-chromosomaler 72
Erbkrankheit 151
Ergebnismitteilung 30–31, 33
Ergometrie 185
Erkrankung
– allelische 61
– autosomal-dominante 70
– autosomal-rezessive 70–71
– behandelbare 46
– Bewertung, subjektive 39
– demenzielle 250
– Diagnose, prädiktive 28, 46
– digene 61
– dominant erbliche 62–63, 67
–– parental geschlechtsgebunde 65
– Erblichkeit 40
– Heterogenität, genetische 61
– Huntington-ähnliche 255
– mitochondrial vererbte 73
– monogen erbliche 61, 111
–– Abortrisiko 138
–– Beratung, genetische 115
–– diagnostizierbare 113, 369
– multifaktorielle 61
– neurologische 243
–– Diagnostik, genetische 276, 357
–– Genetik 248
–– mit ataktischer Bewegungsstörung 256
–– mit choreatischer Bewegungsstörung 252
–– mit dystoner Bewegungsstörung 248
–– mit paraplegischer Bewegungsstörung 266
–– Modifier 248
–– Penetranz, reduzierte 247, 249
–– Vererbung, digene 246
– neuromuskuläre 300
– nicht behandelbare 46
– rezessiv erbliche 62
– rheumatische 186
– seltene 327
– spät manifestierende 32, 46
– Variabilität 61, 71
– X-chromosomale 72
– Y-chromosomale 72
Erkrankungsrisiko 43–44, 77, 100
Erkrankungswahrscheinlichkeit 43, 71, 157
Ernährungsstörung 186, 222, 305
Ersttrimestertest 32, 98, 100
– Auswirkung 100–101
– Beratung, genetische 115
– positiver 115
– Risikoangabe 100
– Risikokalkulation 43
Ertrinkungsunfall 185
Ethikkommission 145
Ethikrat 124, 399
Ethnizität 222
Europäische Gesellschaft
– für Humane Reproduktion und Embryologie (ESHRE) 146
– für Humangenetik (ESHG) 399
Existenzrecht 124
Exom
– Low-Coverage-Region 388
– Panel Analyse, Sensivitätsvergleich 1, 391
Exomanreicherung 386
Exome Variant
– Project (EVP) 387, 396
– Server (EVS) 370
Exon 358
Exondeletion 375
Exonduplikation 1, 375–376
Exonnummerierung 396
ExonPrimer 370
Exonskipping 287
Expressivität 61
– variable 61, 70, 363
Extrazellulärmatrix (ECM) 204, 284
Extremität 86
– Fehlbildung 123
– kurze 118, 223, 227
–– verbogene 64
– lange, schlanke 204
– proximal kurze 227
– Reduktionsdefekt, transversaler 104

F

Fachangestellte 52
Facharzt für Humangenetik 28, 128
Faktor-V-Leiden-Mutation 139
Familial Joint Hypermobility Syndrome 216
Familie 31, 48
Familienanamnese 37–38, 53, 78
Familienbrief 49
Fanconi-Anämie 98, 164, 231
– Diagnostik 158
FBN1-Gen 208, 214
Fehlbildung 76
– große 76
– Karyotypisierung, molekulare 357
– kleine 76
– korrigierbare 78
– Prävention 98
– radiale 119
Fehlbildungen, multiple 77
Fehlbildungsdiagnostik 32
Fehlbildungsrisiko 76, 141
Fehlbildungssyndrom 36, 76, 80
– Beratung 53
Fehlermanagement 54
Femur
– Radiotranslucency 227–228
– verkürztes 227–228
–– breites 227
Femurmetaphyse, deltaförmige 234
Ferritin 255
Fertilitätsstörung 127
– männliche 129–131, 133
– Ursache 129, 135
– weibliche 135
Fetal Face Syndrome 231
Fetoplazentare Einheit, Mosaizismus 107
α-Fetoprotein (AFP) 99, 239, 263
Fetus
– Untergewicht 120
– Virilisierung 136
– Zelllinie, aneuploide 109
FGFR3-Gen 63, 118, 223, 227
Fib-Modul 208–209
Fibrillin 61, 208, 215
Fibrillin-2-Gen 212
Fibroblast Growth Factor Receptor (FGFR) 227
Fibrom, periunguales 88
Filamin-C-Gen 295
Finger
– Beugefurche, fehlende 87
– kurzer 239
Fingerkontraktur 241
Fingerspitzenpolster 87, 231
FISH-Analyse 102, 105, 345
– 24-Farben-FISH-Analyse 346, 349
– Anwendung 346
– Duplikation, intrachromosomale 349
– Insertionsduplikation 351
– Marker-Chromosom 348, 350
– Mikrodeletionssyndrom 348
– Translokation 352, 359
Fixierung 360
FKRP-Gen 287, 291
Floating-Harbor-Syndrom 83, 231
Floppy Infant 283, 299
Fluoreszenz-Polymerasekettenreaktion, quantitative (QF-PCR) 106
Fluoreszenzemission-Test-DNA 354
Fluoreszenzmarkierung 345
Flynn-Effekt 302
FMR1-Gen 68, 264, 306
– Prämutation 136
– Repeat-Länge 137
Follikelreifung 139
Folsäureprophylaxe 98
Fontanelle 81
Foramen magnum, verengtes 227
Forward Genetics 93
Fotodokumentation 91
Fragestellung 36
– Anamenseerhebung 78
– seltene 40
Fragile-X-Syndrom
– Behandlung 307
– Behinderung, geistige 306
– Beratung, genetische 265
– Diagnostik 312
– Großwuchs 237
– Prämutation 136, 307
– Repeat-Expansion 68, 246
– Stammbaumanalyse 308
Fragile-X-Tremor-Ataxie-Syndrom (FXTAS) 68, 264, 307
Fragmentlängenanalyse 379
Frameshift-Mutation 58, 372, 397
Friedreich-Ataxie (FRDA) 67–68, 246, 262
– Kardiomyopathie 193
– Triple-Primer-PCR 380
Fruchtbarkeit 126
Fruchttod, intrauteriner 63, 114
Fruchtwasser, blutig tingiertes 113
Fruchtwasseruntersuchung 103
– Abortrisiko 43–44
Fruchtwasserzellkern 347

aus: Moog u.a., Medizinische Genetik für die Praxis (ISBN 9783131727213) © 2014 Georg Thieme Verlag KG

Fruchtwasserzellkultur 104, 335
– Kontamination 104–105, 113
Früherkennungsprogramm 152, 159, 164
Frühgeburtlichkeit 111, 136, 143–144
FTL-Gen 255
Fucosetransferasemangel 62
Fukuyama-Muskeldystrophie 284
Funktionsverlustmutation 63, 65, 68, 176
Fuß
– ägyptischer 88
– griechischer 88
Fußfehlbildung 88, 123
Fußfehlstellung 204, 206, 209
Fußheberschwäche 289
Fußkontraktur 241
Fußrückenödem 225
Fußsohle, Furche, tiefe 88
fwd-Sequenzierung 371, 373
FXN-Gen 68, 262, 380

G

G-Bänderung 330–331
GAA-Expansion 68, 262, 379
Gain-of-Function-Effekt 67–68
Gallengangskarzinom 167
Gangataxie 256, 259
Gangbild, breitbeiniges 256
Ganglioneuromatose 154, 176
Gastrektomie 174
Gastrinom 154
Gastroduodenoskopie 173
Gastroschisis 122
Gaumen, hoher 284, 324
Gaumenspalte 83–84, 231
GCG-Repeat-Expansion 295
GCH1-Gen 249
GDAP1-Gen 274
Gebührenordnungsposition (GOP) 357
Geburtsgewicht 237
– niedriges 136, 143–144
Geburtsmaße 78, 224
Gedeihstörung 69, 317
Gefäßektasie, blau-schwarze 193
Gefäßerkrankung, arterielle, okklusive 210
Gefäßverschluss 76
Gehirnveränderung, strukturelle 284
Gelenkkontraktur 120, 212, 275, 287
Gelenksteifigkeit 211
Gelenküberstreckbarkeit 204, 215–216, 232
– Arterial Tortuosity Syndrome 210, 212
– familiäre 216
– Quantifizierung 217
Gen
– Ausprägung, phänotypische 61
– dupliziertes 376
– Funktionsverlust 57, 68
– Methylierung 69
– proteincodierendes 57–58
– Tumorsyndrom 153
– Verlust 357, 365
– X-chromosomales 72
– Zugewinn 354, 357, 365
–– interstitieller 358
–– terminaler 358
Gen-Gen-Interaktion 61
Genanalyse 27, 369
Gendefekt 80, 94
Gendiagnostik-Kommission (GEKO) 26
Gendiagnostikgesetz (GenDG) 26–27
– Beratung, genetische 29
– Ergebnismitteilung 31
Gendosisanalyse 244, 371, 377
– Validierung 379
Gendosisquantifizierung 375
Gendosisveränderung 379, 388
Gene Panel Sequencing (GPS) 112, 386, 389–390
– Richtlinie 390
– Sensitivität 1, 391
– Tumorsyndrom 178
Genetests 111
Genetik 28, 94
Genetiker, klinischer 93–94
Genexpression 58
Genitalbefund, nicht eindeutiger 123
Genitale 86
– intersexuelles 118
Genkopie 375–376
Genliste 389, 392
Genodermatose 88
Genogramm 38
Genom
– mitochondriales 73
– nukleäres 73
Genom-Browser-Ansicht 108
Genome Browser 365, 370, 392
genomic DNA 388
Genomkarte 382
Genomsequenzierung 369, 387–388
Genort, Kartierung 356
Genotyp 56, 59–60
Genotyp-Phänotyp-Korrelation 61, 395
Genotypfrequenz 71
Genotypisierungsfehler 379
Gentest 93–94
Genveränderung 28, 129
Geschlecht, kindliches 32, 112, 334
Geschlechtsentwicklung, gestörte 123, 129
Geschlechtsumkehr 90
Gesicht 79, 81
– breites 241
– dreieckförmiges 231–232
– grobes 240, 324
– mimikarmes 225
Gesichtsasymmetrie 81, 319
Gesichtsaufnahme, dreidimensionale 91
Gesichtsmuskulatur, hypotone 83, 288
Gesprächstechnik 50
Gestationsdiabetes 65
Ghent-Kriterien 205–206
Giant Axons 274
Gigaxonin (GAN)-Gen 274
Glabellahämangiom 239
Gliedergürtelmuskeldystrophie (LGMD) 190, 287, 290
– autosomal-dominante 290
– autosomal-rezessive 279, 291
– Inzidenz 280
– Kreatinkinaseaktivität 282
– Manifestationsalter 282
Glukagonom 176
Glukokinase 65
Glukokortikoidmangel, familiärer 238
Glukoseintoleranz 293
Glutamat-Dehydrogenase 65
Glutamat-Rezeptor-Inhibitor 307
Glykogenose 292
Glykosylierungsstörung 86, 309, 314
GNAL-Gen 249
Goldenhar-Syndrom 82, 84
Goltz-Syndrom 318
Gonadoblastom 225, 304
Gorlin-Goltz-Syndrom 89, 154
Gowers-Phänomen 286
Großwuchs 235–236
– extremitätenbetonter 235, 237
– pathologischer 237
Großwuchssyndrom 237–238, 240–241
Gynäkomastie 237, 299

H

Haar 89
– gekräuseltes 230, 274
– spärliches 232
– wolliges 195, 197
Haaransatz 81, 240, 316
Habitus, marfanoider 176, 204
HAL (haploide autosomale Länge) 345
Hallervorden-Spatz-Erkrankung 255
Hals 85
– kurzer 225, 233
Hämangioblastom 154
Hamartom 320
Hamartoneoplastisches Syndrom 317–318
Hämatomneigung 215, 217
Hämochromatose 45
Hämoglobinopathie 97, 113
Hand
– große 240
– kleine 227, 315
– kurze 232
Handdeviation 123
Handeln, ärztliches 48
Handfehlbildung 86, 123
Handgelenkzeichen 206
Handlinie 87
Haploinsuffizienz 57, 63, 229
HapMap-Projekt 355, 396
Hardy-Weinberg-Gesetz 71
Harnstoffzyklusdefekt 309
Hauptmann-Thannhauser-Muskeldystrophie 288
Haut 88
– durchscheinende 218
– Fragilität 217
– überdehnbare 89, 215–216
Hautanhängsel 84–85, 319
Hautaplasie, fokale 318
Hautareal, atrophes 86
Hautauffälligkeit 317
Hautdefekt 263
– linearer 318
Hautveränderung 177
– streifenförmige 57, 324
HDL 255
Helix 84–85, 212
Hemihypertrophie 235, 239
Hemivertebra 231
Hemizygotie 56, 72
Heparinblutprobe 330
Hepatoblastom 169, 239
Herzdilatation 187, 194
Herzerkrankung, hypertensive 196
Herzfehler 117, 186, 233
– Ultraschalldiagnostik, pränatale 122
Herzinsuffizienz 183–184, 190, 192
Herztod, plötzlicher 183, 185, 187
– Brugada-Syndrom 198
– Kardiomyopathie 191, 193
– Laminopathie, kardiale 189
– Long-QT-Syndrom 200
– Phänotyp-Arrhythmie 197

aus: Moog u.a., Medizinische Genetik für die Praxis (ISBN 9783131727213) © 2014 Georg Thieme Verlag KG

– Risikofaktor 195
– Risikostratifizierung 192, 201
– Triggerfaktor 193
Herzwandverdickung 190
Heterochromia iridis 82
Heterodisomie 335, 356
Heterogenität 61
Heteroplasmie 73
Heterozygoten-Screening 28, 129
Heterozygotenwahrscheinlichkeit 71
Heterozygotie 56, 62, 356
– Sequenzierung 372
Hexadaktylie 118
HGMD (The Human Gene Mutation Database) 395
HGQN-Datenbank 111
HGVS-Nomenklatur 379
Hintergrundrisiko 129
Hirnatrophie 250, 258, 274
Hirnschädel, großer 232
Hirnstammatrophie 274
Hirntumor 153
Hirsutismus 135
Histidinämie 60
Hitchhiker Thumb 118
Hochdurchsatzsequenzierung 73, 102, 111
Hochrisikoschwangerschaft 102, 116
Hodenbiopsie 132, 134
Hohlfuß 190, 291
Holoprosenzephalie 83, 121, 226
Homocystinurie 211, 213, 309
Homoplasmie 73
Homozygotie 56, 62
Homozygotie-Mapping 382
Hormon
– follikelstimulierendes (FSH) 130, 135
– luteinisierendes (LH) 130, 135
Hormonbasisdiagnostik 130
Hüftgelenksluxation, beidseitige 217
Human Genome Variation Society (HGVS) 379
Humangenetik 28, 56
Hunter-Syndrom 341
Huntingtin-Gen 252
Huntington-Krankheit, *siehe* Chorea Huntington
Hutchinson-Gilford-Progerie 288
Hybridisierung 347, 353–354
– Gen Panel Sequencing 389
– MLPA 378
Hybridisierungssignal 348–350
– MLPA 378–379
Hydrops fetalis 117
Hydrothorax 122
Hydrozephalus 121, 270, 304
Hygrom, zystisches 116–117
Hyperandrogenämie 135
Hyperinsulinismus 65
Hyperinsulinismus-Hyperammonämie-Syndrom 65
Hyperkeratose 195
Hyperlordose 286
Hypermethylierung 69
Hyperostosis-Syndrom 238
Hyperparathyreoidismus 154, 176
Hyperpigmentierung 89, 230
– periorale 153, 169, 171
Hyperreflexie 262, 272
Hypertelorismus 76, 82, 230–231
– Mosaik-Trisomie 8 324
– Weaver-Syndrom 241
Hyperthermie, maligne 284, 291
Hypochondroplasie 227
Hypoglykämie 65
Hypogonadismus 293
– hypergonadotroper 225, 237
– hypogonadotroper 315
Hypomelanose 324
Hypomethylierung 69, 289
Hypophysenhormonmangel 226
Hypophysentumor 154, 176, 238
Hypopigmentierung 89, 230, 315
Hypopituitarismus 226
Hypotelorismus 82
Hypothalamusinsuffizienz 315
Hypothyreose 222, 264

I

ICCG-Datenbank, *siehe* ISCA-Datenbank
Ichthyosis 89
Imbalance, genomische 349, 353
Immunhistochemie 158
Imprinting, genomisches 68, 250, 365
Imprinting-Störung 69–70, 142
Imprinting-Zentrum (ICR) 69
In-Frame-GAG-Deletion 249
In-Solution Enrichment 386–387
In-vitro-Aberration 109
In-vitro-Fertilisation (IVF) 137, 139
– Behandlungsergebnis 140–141
In-vitro-Kontrakturtest 296
Incontinentia pigmenti 318
Indel 374, 395, 397–398
Indexpatient 34, 37, 48
Infertilität 126
Information
– belastende 39
– genetische 56, 68
Informationsvermittlung 34, 38, 42
Insemination 139
Insertion 58, 344
– interchromosomale 344
– intrachromosomale 344
Insertionstrisomie 351
Insulin-Genmutation 65
Insulin-like Growth Factor 1 (IGF1) 226
Insulinom 154, 176
Insulinregulation 65–66
Intellectual Disability 302
Intelligenzquotient 302
Interessenkonflikt 35, 48
Interphase-FISH-Diagnostik 102, 324, 346–347
Interphasekern 350
Intron 68
Inversion 131, 343, 348
– direkte 344
– invertierte 344
– parazentrische 343
– perizentrische 343–344
Ionenkanalerkrankung 183–184, 198, 294
– Arrhythmie-Triggerung 185
Iris 82
– blaue 233
Irishypoplasie 204
Iriskolobom 82
ISCA-Datenbank 364
ISCN-Nomenklatur 332, 344, 356
Isochromosom 332
Isodisomie 335, 356
IT 15 -Gen 252
IUGR (Intrauterine Growth Restriction) 120, 222, 232

J

Jacobsen-Syndrom 304
Jervell-Lange-Nielsen-Syndrom 200–201
Johanson-Blizzard-Syndrom 83
Jugendliche, Zustimmungsfähigkeit 48
Junctophilin-3-Gen 255
JUP-Gen 195

K

K_{ATP}-Kanalmutation 65
Kabuki-Syndrom 82, 87, 90
– Symptom 231
Kaliumkanal 201
Kallmann-Syndrom 238
Kalziumkanal 201, 291
Kammerflimmern 197–198
Kapillarelektrophorese 371, 376
Kardiofaziokutanes Syndrom 230
Kardiolaminopathie, dilatative 189
Kardiomyopathie 183, 287
– Diagnostik 185
– dilatative (DCM) 183–184, 187–188
–– Erbgang 190
–– familiäre (fDCM) 188
–– Überlappung 196
– familiäre 184
– Familienuntersuchung 185
– Herzrhythmusstörung 197
– hypertroph-obstruktive (HOCM) 184, 192
– hypertrophe (HCM) 184, 190–192
–– Erbgang 193
–– Genotyp-Phänotyp-Korrelation 191
–– Risikostratifizierung 192
–– Überlappung 196–197
– inflammatorische 186–187, 194
– Klassifikation 184
– linksventrikuläre, arrhythmogene 190
– Penetranz 185
– Phänotyp 184
–– überlappender 196
– rechtsventrikuläre, arrhythmogene (ARVC) 185, 190, 193, 197
–– Genmutation 194–195
– restriktive (RCM) 184, 197
– sekundäre 185–186
Karyogramm 331, 353
– Bandenauflösung 331, 336
– Translokation, reziproke 340
– unauffälliges 336
Karyotyp 332, 357
– 45,X 136, 225, 330
– 45,XY 132
– 46,XX/45,X 136
– 46,XY,del(4)(p16.1) 337
– fetaler 138
Karyotypisierung 104
– molekulare 353, 363
–– Abrechnung 357–358
–– Anwendung 357
–– Array-Analyse 355

aus: Moog u.a., Medizinische Genetik für die Praxis (ISBN 9783131727213) © 2014 Georg Thieme Verlag KG

–– diagnostische Lücke 357, 367
–– Material 360
Karzinogenese 155–157
Karzinom, kolorektales, *siehe* Dickdarmkrebs
Katarakt 82, 263, 293
KCNQ-Gen 201
Keimbahnmutation 151, 155
– biallele 153, 156, 164
– heterozygote 155
Keimzellmosaik 57, 119
Keratoderma, palmoplantares 197
Kettenabbruchsequenzierung 370
Kiemengangszyste 85
Kind
– durch assistierte Reproduktion gezeugtes 141
– Muskelatrophie, spinale 296
– Muskelerkrankung 286
– Polyposis 172
– Selbstbestimmung 158
– Untersuchung, prädiktive 47
Kinderwunsch 40
– Reproduktion, assistierte 139
– unerfüllter 126, 135, 148
–– Robertson'sche Translokation 343
–– Spermienanalyse 129
Kindstod, plötzlicher 285
Kinky Hair Syndrome 89
Kinn 84
Kleeblattschädel 81, 118
Kleefstra-Syndrom 304
Kleinhirnatrophie 262
Kleinhirnhypoplasie 261, 314
Kleinwuchs 221–223
– akromeler 223
– Chromosomenanalyse 224
– Chromosomenstörung 224
– dysproportionierter 223, 227, 229
– Endokrinopathie 226
– extremitätenbetonter 227
– familiärer 224
– idiopathischer 222, 224
– mesomeler 223, 229
– Mikrozephalie 234
– pränataler 222, 227, 232, 235
– primordialer, osteodysplastischer 234
– primordialer, osteodysplastischer (MOPD) 234, 313
– proportionierter 223
– rhizomeler 223, 227–228
– SHOX-Mutation 229
– Turner-Syndrom 225
Kleinwuchssyndrom 85, 229–230
– extremes 234
Klinefelter-Syndrom 80, 131, 237
Klinodaktylie 76, 87, 231
Klonierungsvektor 346
Knochenalter 222–223
– beschleunigtes 235, 240
– retardiertes 224
Knochenbruch 64, 118
Knochenverkürzung 118
Kodominanz 63
Koenen-Tumor 88, 321
Kohlschütter-Tönz-Syndrom 83
Kollagen 64, 218
Kolobom 82
Kolonkarzinom ohne Polyposis, hereditäres (HNPCC) 43, 153, 166, 167
– Früherkennung 173
Konsanguinität 71, 79, 97–98
– Beratung, genetische 116
Kooperation 50
Köpergröße 92
Kopfumfang (KU) 92, 313
– frontookzipitaler 81
– Mikrozephalie 121
Kopienzahl 356
Kopienzahlvariante (CNV) 106–107, 178, 362
– Custom-Array-Analyse 358
– Datenbank 365
– Differenzialdiagnose 363
– Größe 362, 366–367
– nicht pathogene 362, 364, 366
– Pathogenität 363
– Polymorphismus, benigner 362
– submikroskopische 117, 357
Kopplungsanalyse 382
Kornea, Durchmesser 82
Koronarangiografie 187, 191
Koronare Herzkrankheit 186–187
Körperasymmetrie 232, 325
Körperbau
– femininer 237
– marfanoider 204–205, 211
Körpergewicht 92, 222
Körperlänge 221–222
– Abweichung 129
Körperstamm, langer 227
Kraniofrontonasales Syndrom 72, 83
Kraniosynostose 81, 120
– Typ Muenke 61
Krankheit (s. auch Erkrankung) 60
Krankheits-Panel-Diagnostik 246
Krankheitsausschluss 28
Krankheitsbild 40, 77, 93
– attenuiertes 72
– Informationsvermittlung 39
– zunehmend schwereres 68
Krankheitsgen 382
Krankheitsmanagement 39
Krankheitsmerkmal 61
Krankheitsstadium 52
Krankheitssymptom 39
Kreatin-Mangel-Syndrom 309
Kreatinkinase (CK) 280
Kreatinkinaseaktivität 281
– erhöhte 281–282, 284, 286, 290
–– Paramyotonie 295
– Erhöhung, idiopathische 296
– Normalwert 281, 283, 285
– stark erhöhte 291
Krebsprädispositionsgen 398
Krebsprävention 157
Kryokonservierung 143
Kryozyklus 141, 143
Kryptorchismus 86, 193, 232–233
Kryptozoospermie 131
Kugelberg-Welander-Muskelatrophie 297

L

Labordiagnostik 104, 330
Laminopathie, kardiale 189
Langer-Giedion-Syndrom 305
Langzeitkultur (LZK) 333–335
Laron-Syndrom 226
Late-onset-AGS 136
Lateralsklerose, amyotrophe (ALS) 257, 266, 272
LDLR-Gen 63
Legius-Syndrom 88
Lentiginose 89, 317
LEOPARD-Syndrom 89, 193, 317
Léri-Weill-Syndrom (LWS) 229
Lernbehinderung 293, 313
Leserahmenverschiebung 375, 397–398
Li-Fraumeni-Syndrom 154–155, 177
– Differenzialdiagnose 164
Library-Amplifikation 383–384, 386
Library-Produktion 383, 385, 388
Lidachse 82
– abfallende 204, 207, 239
–– Noonan-Syndrom 233
–– Seckel-Syndrom 231
Lidschluss, unvollständiger 289
Lidspalte 82
– kurze 230
Likelihood Ratio 98–99
Linsensubluxation 204–206, 211
Lipidmyopathie 292
Lipidspeicherung 263
Lipoatrophiesyndrom 89
Lipodystrophie 288
Lipom 169, 319
Lipomatose, enzephalokraniokutane (ECCL) 319
Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte 76, 121
Lippengrübchen 83
Lippenspalte 83
Liquid Biopsy 389
Lisch-Knötchen 82
Lissenzephalie 306
LMD (London Medical Databases) 92
LMNA-Gen 288
Locus Reference Sequences (LRG) 394
Locusheterogenität 61
Lod-Score 382
Loeys-Dietz-Syndrom (LDS) 209, 212
Long-QT (LQTS)-Syndrom, Typ 1 201
Long-QT-Syndrom (LQTS) 185, 200
– Risikostratifizierung 201
– Typ 1 201
– Typ 2 201–202
– Typ 3 201–202
Losartan 213, 215
Louis-Bar-Syndrom, *siehe* Ataxia teleangiectasia
LOVD (Leiden Open Variation Database) 395
LTBP-Modul 208–209
Lymphangiomyomatose 320–321
Lymphozyten 105, 330, 334
Lynch-Syndrom, *siehe* Kolonkarzinom, ohne Polyposis, erbliches

M

Madelung-Deformität 229
Magenkarzinom 153, 172, 174
– diffuses, hereditäres (HDGC) 153, 174
Magenpolyposis 172
Magnetresonanztomografie (MRT) 183, 311
– Eye-of-the-Tiger-Zeichen 255
– fetale 114
Makrobrachyzephalie 241
Makrodolichozephalus 240

aus: Moog u.a., Medizinische Genetik für die Praxis (ISBN 9783131727213) © 2014 Georg Thieme Verlag KG

Makroglossie 83, 238–239
Makrosatellit 289
Makrosomie 238–241
Makrostomie 83, 239
Makrozephalie 228, 230, 240–241
Malformation 76, 261
Maltasemangel 292
Mamille 86
– akzessorische 86, 239
Mammakarzinom, *siehe* Brustkrebs
Mandibula, Fehlen 84
Manifestationsalter 67
Manifestationsform, minimale 78
Manifestationswahrscheinlichkeit 62
Marfan-Syndrom (MFS) 204–205
– Abklärung, molekulargenetische 219
– Differenzialdiagnose 209, 211–212
– Genotyp-Phänotyp-Korrelation 209
– Komplikation, ophthalmologische 208
– neonatales 209, 212
– Stammbaumanalyse 214
– TGFβ-Signalweg 213, 215
– Zeichen, diagnostisches 206
Marinesco-Sjögren-Syndrom 263
Marker-Analyse 382
Marker-Chromosom 333, 348–350
– dizentrisches 360
– überzähliges, kleines (sSMC) 358
Marshall-Smith-Syndrom 235, 241
MASS 207
MAST-Syndrom 268
McArdle-Erkrankung 292
McCune-Albright-Syndrom 89, 238
Meckel-Gruber-Syndrom 80
MECP2-Mutation 306
Medizinethik 48
Medulloblastom 154, 170
Megalocornea 82
Mehrlingsschwangerschaft 139, 143–144
Melanom, malignes 153, 179
Mendel'sches Gesetz 80
Meningomyelozele 121
Menkes-Syndrom 89
Merkmal 61, 78–79
– ethnisches 79, 89
Merosinmangel 284
Metakarpale 136
– proximal zugespitztes 235
– verkürztes 87, 225
Metaphase 330, 333–334
Metaphasechromosom 353
Metatarsale, Verkürzung 88
Methylierungstest 70, 315
Microarray 106, 116
Mikrobrachyzephalie 230
Mikrodeletion 58, 357
Mikrodeletion 17p11.2 348
Mikrodeletionssyndrom 80, 303
– Diagnose 116, 348, 353, 357
– Pathomechanismus 63
– Präsentation, phänotypische 363
Mikrodeletionssyndrom 22q11.2 83–84, 312
Mikrodeletionssyndrom 22q13.3 363
Mikroduplikation 357
Mikroduplikationssyndrom 80, 357, 363
Mikroduplikationssyndrom 22q11.2 354
Mikrognathie 118, 121
Mikrophthalmie 82, 231, 318
Mikrosatellitenanalyse 158, 168
Mikrosatelliteninstabilität (MSI) 66, 167–168
– hohe (MSI-H) 166, 168
Mikrosatellitenstabilität (MSS) 168
Mikrosatellitenuntersuchung 379–380
Mikrozephalie 81, 121, 230, 313
– CASK-Mutation 314
– Cohen-Syndrom 316
– primäre, autosomal-rezessive (MCPH) 313
Mild dilated Cardiomyopathy (MDCM) 196–197
Miller-Dieker-Syndrom 305
Minicore-Myopathie 285
Minor Anomalies 76
Mismatch Repair (MMR) 155
Mismatch-Reparaturdefizienz, konstitutionelle (CMMR-D) 169
Missense-Mutation 58–59, 65, 397–398
Mitochondriopathie 280, 286
Mitofusin-2-Gen 274
Mitralklappenprolaps 204, 207
Mittelgesichtshypoplasie 227–228, 239
Mixoploidie 324–325
Miyoshi-Myopathie 291
MLH1-Gen 153, 167, 169
MLS (Microphthalmia with Linear Skin Defects) 318
MMM-Syndrom 231
MMR-Defizienz, konstitutionelle 153
MMR-Gen 155
MMR-Keimbahnmutation 166, 169
MMR-Mutationsdetektionsrate 168
Modifier, genetischer 248
Modifikation, epigenetische 69
Monogen 61
Monosomie 342–343
Monosomie 1p36 82
Monosomie 9 133
Morbus
– Fabry 193
– Hirschsprung 176
– Osler, *siehe* Teleangiektasie, hämorrhagische, hereditäre
– Pompe 292
Mosaik 57, 323, 337
– fetoplazentares 107, 334–335
– gonosomales 123
– Hinweis 89, 324
– Nachweis 337, 353, 357
– Relevanz 333
– somatisches 57, 155
– X-chromosomales 57
Mosaik-Tetrasomie 12p 323
Mosaik-Trisomie 333
Mosaik-Trisomie 8 88, 324
Mosaikbefund 56
– echter 109–110
Mosaizismus, Definition 107
Motoneuronerkrankung 266, 296
Motorneuropathie, hereditäre 247
Mowat-Wilson-Syndrom 84–85
mRNA 57–58, 68
MSH2-Mutation 167
mtDNA 73
mTOR-Inhibitor 174, 322
MTPAP-Gen 263
Muir-Torre-Syndrom 167
Mukopolysaccharidose 238–239, 341
Mukoviszidose 63, 134
Multicolor-Karyotyping 346
Multimarker-Kartierung 382
Multiple des Medians (MoM) 99
Multiple-Mole-Melanom-Syndrom, atypisches, familiäres 174
Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) 106, 376–377
– Hybridisierungssignal 378–379
– Indikation 70, 358
– Nomenklatur 379
Mundhöhle 83
Mundwinkel, kaudal gerichteter 231–233
Muscle-Eye-Brain Disease 284
Muskelatrophie
– spinale (SMA) 120, 266, 296
–– diaphragmale 299
–– Erwachsenenalter 299
–– Inzidenz 280
–– Kreatinkinaseaktivität 282
–– Manifestationsalter 282
–– mit primär respiratorischem Distress (SMARD) 299
–– proximale 296
–– scapuloperoneale (SPSMA) 275
–– Schwergrad 297
–– Typ 0 297, 299
–– Typ Kennedy 299
–– Verlaufsform 296
– spinobulbäre (SBMA) 246, 299
Muskelbiopsie 281, 286
Muskeldystrophie 286
– autosomal-rezessive 284
– Kardiomyopathie 186
– kongenitale 280, 284
– okulopharyngeale (OPMD) 246, 279–280, 295
–– Kreatinkinaseaktivität 282
–– Manifestationsalter 282
– progrediente 281
– scapulohumerale 190
Muskelerkrankung 190, 279
– Erwachsenenalter 292
– Jungendalter 288
– Kindesalter 286
– kongenitale 283
Muskelglykogenose 292
Muskelhypertrophie 291
Muskelhypotonie 212, 227, 241, 284
– Muskelatrophie, spinale 296
– Prader-Willi-Syndrom 314
Muskelkontraktion 290
Muskelkrampf 273, 291, 296
Muskelschmerz 283, 292, 296
Muskelschwäche 258, 272, 280
– axiale 285, 289
– distale 291, 293, 295
– humeroperoneale 287
– kongenitale 296
– Mixoploidie 325
– progrediente 286, 288, 295
– proximale 284, 288, 291, 293, 295
– rumpfbetonte 297
Muskelsteifigkeit 294–295
Muskeltonus, erhöhter 272, 274
Muskelzelle 279–280

aus: Moog u.a., Medizinische Genetik für die Praxis (ISBN 9783131727213) © 2014 Georg Thieme Verlag KG

– rautenförmige 297
Mutation 28, 57
– aktivierende 58, 65
– attenuierte 57
– Auswirkung 57–58
– Definition 59
– dynamische 66, 68, 381
– Effekt, dominant negativer 65
– heterozygote 62–63, 66, 70–71, 372
– homozygote 62–63
– hypomorphe 57, 72
– Next Generation Sequencing (NGS) 393
– Nomenklatur 396
– postzygotische 57
– Sanger-Sequenzierung 372, 374
– somatische 155, 179
– stille 57
– trunkierende 398
– X-chromosomale 72
Mutationsdatenbank 395
Mutationsdiagnostik, pränatale 111–112
Mutationsklasse 397–398
Mutationssuche 156, 178
Mutterschaftsrichtlinie 98
Myasthenes Syndrom, kongenitales 285
Myasthenie 120, 280, 285
MYBPC3-Mutation 191–192
Myeloproliferatives Syndrom 309
Myokardbiopsie 187
Myokardhypertrophie 184, 186, 196
Myokarditis 184, 194
Myoklonus 258–259, 263
Myopathie 279–280
– Differenzierung 281, 283
– erworbene 296
– Kreatinkinaseaktivität 281
– Manifestationsalter 282
– metabolische 292
– myofibrilläre 190, 280, 295
– myotubuläre (MTM) 285
– nemaline 284–285, 288
– zentronukleäre 275, 284–285, 288
Myophosphorylasemangel 292
Myopie 204, 207, 211, 316
Myosin-Leichtketten-Kinase 210
Myosin-Schwerketten-Protein-11 210
Myotilin-Gen 295
Myotonia congenita 295
Myotonie 280, 293

N

Nabelanomalie 86, 239
Nackentransparenz 99, 116
Naevus 89
– dysplastischer 153
Nagelveränderung 88
NAHR = Non allelic homologous Recombination 362
Narkose-Notfallpass 295
Narkosezwischenfall 284, 292
Nase 83, 230, 316
– birnenförmige 232
– kurze 231, 233
– lange 231, 235
Natriumkanal 199, 201–202
Naxos-Syndrom 195
ncRNA 69
Nebennierenrindenkarzinom 155, 177
Nebenschilddrüsenadenom 176
Neoplasie, endokrine, multiple
– Typ 1 (MEN1) 154, 175, 238
– Typ 2 (MEN2) 154, 176
Nephroblastom 239
Nervenleitgeschwindigkeit 274
Netzhautablösung 204, 208
Neugeborene, extrem hypotone 283
Neugeborenen-Screening 33
Neugeborenenerkrankung, Basisrisiko 98
Neumutation 57, 70, 155, 290
– Krankheit, X-chromosomale 72
Neurodegeneration, Pantothenatkinase-assoziierte (PKAN) 255
Neuroferritinopathie 255
Neurofibrom 320
Neurofibromatose Typ 1 (NF1) 88, 90, 154, 320
Neurokutanes Syndrom 260, 317
Neuropathie 259, 273
– axonale 273
–– infantile (IAN) 275
– Giant-axonale 274
– hereditäre mit Neigung zu Druckparesen 275
– Heterogenität 275
– motorisch-sensible, hereditäre (HMSN) 273–274
– motorische, hereditäre (HMN) 273
– sensorisch-autonome, hereditäre (HSAN), distale 275
– X-chromosomal vererbte (CTMX) 273
Neutropenie 316
Nevo-Syndrom 241
Next Generation Sequencing (NGS) 111, 383
– Anwendung 387
– Auswertung 386
– diagnostische Lücke 375
– Enrichment 386
– Genliste 392
– Mutation 393
– Pipeline 386
– Qualität 392
– Qualitätsparameter 387
– Variantenliste 393
– Workflow 383
NF1-Gen 320
NHEJ (Non homologous End Joining) 362
Nierendysplasie, zystische 122
Nierenerkrankung, polyzystische
– autosomal-dominante (ADPKD) 122
– autosomal-rezessive (ARPKD) 122
Nierenzellkarzinom 154
Nijmegen-Breakage-Syndrom 164
NKX2-Gen 256
Nomenklatur 90, 396
Non-invasive prenatal Testing (NIPT) 100, 102
Noncompaction, linksventrikuläres (LVNC) 197
Nonsense-mediated-mRNA-Decay (NMD) 57
Nonsense-Mutation 58, 397
Noonan-Syndrom 82, 117, 233
– Kardiomyopathie 193
Normwert 92
NOTCH1-Gen 210
NPC1-Gen 263
NSD1-Gen 240
Nukleotid, Modifikation 69
Nullmutation 57–58, 64
Nystagmus 258, 260

O

O-Glykosylierungsdefekt 284
Oberlippe 83
– zeltförmige 288
Oberschenkel, kurzer 223, 227
Odds 100
Odontom 319
Offspring 356
Ohr
– abstehendes 231, 233
– tief sitzendes 233
Ohrläppchen
– angehobenes 85
– fehlendes 85, 231
Ohrmuschel 84
– Darwin-Höcker 84
– dysplastische 84–85
Oligohydramnion 36
Oligohydramnionsequenz 77
Oligonukleotid 353, 370
Oligonukleotidsondenpärchen, locusspezifisches 376
Oligozoospermie 131, 134
OMIM-Nummer 79
Omphalozele 36, 122, 239
Onkogen 155, 176
Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) 79
Ophthalmoplegie 258
Optikusatrophie 262–263, 274
Optikusgliom 154, 320
Organoazidopathie, zerebrale 309
Osteochondrodysplasie 118
Osteogenesis imperfecta (OI) 64, 118
Ovar
– bindegewebiges 225
– polyzystisches 135
Ovarialinsuffizienz 136–137
Ovarialkarzinom, *siehe* Eierstockkrebs

P

p-Arm 332, 341
p63-Mutation 119, 123
PABPN1-Gen 295
Painting-Sonde 346, 348–349, 352
Pallister-Hall-Syndrom 226
Pallister-Killian-Syndrom (PKS) 81, 323–324
Panel-Diagnostik 244
Pankreaskarzinom 153, 160, 167
– familiäres (FPC) 174
Pankreatitis, hereditäre 174
Papel 177
Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom 154
Paralyse, periodische 295
Paramyotonie 295
Paraplegie, spastische (SPG) 266, 271–272
– autosomal-dominant vererbte 266
– autosomal-rezessiv vererbte 267
– X-chromosomal vererbte 270
Paraplegin-Gen 271
Parkinson-Erkrankung 247–248
Parkinson-Gen-Untersuchung 377
Parkinsonismus 251, 255, 257
PARP-Inhibitor 165
Pätau-Syndrom, *siehe* Trisomie 13

aus: Moog u.a., Medizinische Genetik für die Praxis (ISBN 9783131727213) © 2014 Georg Thieme Verlag KG

Patient, nicht einwilligungsfähiger 48
Patientenautonomie 47–48, 103
Patientenfoto 91
Patientengruppe 51
PCNT-Gen 235
PCO-Syndrom 135
PCR-Amplifikation 382
PCR-Primer 370–371
Pelizaeus-Merzbacher-Erkrankung 270
Pelizaeus-Merzbacher-like Disease 269
Penetranz 61, 248
– inkomplette 61, 70, 363
Perlman-Syndrom 241
Perlschnurrippe 64
Perzentilenkurve 222
Peutz-Jeghers-Syndrom (PJS) 83, 153, 171
Phakomatose 317
Phänotyp 59–61, 363
– dominanter 62
– Modifikation 62
Phänotypebene 59
Phänotypisierung, inkorrekte 382
Phäochromozytom 154, 176
Pharmakogenomik 179
Phenylketonurie (PKU) 60, 309
Philtrum 83
– kurzes 232, 316, 323
– langes 230
– tiefes 233
Phred-Score 371–372
PID-Zentrum 145–146
Pierre-Robin-Sequenz 84
Pigmentanomalie 88, 311
– streifenförmige 89, 324–325
Pigmentepithel, retinales, Hypertrophie 169
Pigmentmosaik 324
Plagiozephalus 81
Plakoglobin 195
Plakophilin-2-Gen 196
Platyspondylie 235
Plazenta
– Mosaikbefund 111
– Zelllinie, aneuploide 109
Plazentazottenprobe 104, 114
Pleiotropie 61, 76
Plexus-choroideus-Tumor 155, 177
PMP22-Gen 274–275
PMS 2-Mutation 153, 167
Poland-Syndrom 76
POLG-Mutation 263
Polkörperdiagnostik, präkonzeptionelle (PKD) 27, 145
Polkörperentnahme 140
Polony-Sequenzierung 385
Polydaktylie 86–87, 123, 230
Polygenie 61
Polyhydramnie 69, 120–121
Polymerasegen, Mutation 155
Polymerasekettenreaktion (PCR) 113, 370
– quantitative (qPCR) 358
Polymorphismus 59, 372–373
– benigner 362
– Datenbank 395
– symptomloser 397
Polyneuropathie (PNP) 190, 266, 273
– autosomal-rezessive 274
– axonale 274
– demyelinisierende, hereditäre 274
Polyphänismus 61
Polyposis 49
– adenomatöse, familiäre (FAP) 153, 170, 172
– Cowden-Syndrom 176
– hamartomatöse 171
– hyperplastische 171
– juvenile, familiäre (FJP) 153, 172
– MUTYH-assoziierte (MAP) 153, 170–171
Polyposis-Syndrom 169
– adenomatöses 173
– hyperplastisches (HPS) 172
PolyQ-Repeat-Expansion 252
POSSUM (Pictures Of Standard Syndromes and Undiagnosed Malformations) 92
Potocki-Lupski-Syndrom 81
Potter-Sequenz 77
Prader-Willi-Syndrom (PWS) 69, 314, 317, 333
– Wiederholungsrisiko 315
Praena-Test 32
Prägung, genomische 69
Präimplantationsdiagnostik (PID) 26, 144
– Ablauf 147
– Beratung 40, 147
Präimplantationsdiagnostikgesetz (PräimpG) 145
Prämutation 67–68
Pränatal-Array 366
Pränataldiagnostik 104, 333
– Aufklärung 32
– Auflösung 336
– Befund, unklarer 337
– Beratung 31–32, 40
– Indikation 108, 116
– invasive 44, 113, 116
– Karyotypisierung, molekulare 366
– Komplikation 113
– nicht invasive 102, 112
– Verfügbarkeit 111
– Zeitfenster 41
– zytogenetische 334
Pränatalmedizin 96
– ethische Aspekte 123
Präzisionsmedizin 256
Presenilin-Gen 250
Primer 370–371, 376
Prionerkrankung 255
Probe
– Asservierung 32, 116
– Beilegen der Patienteneinwilligung 30
– Überfixierung 361
– überlagerte 361–362
Probenidentität 114
Probenvernichtung 27
Probenverwechslung 106, 114, 392
Progeriesyndrom 89
Prognose 77
Progranulin-Gen 251
Proktokolektomie 173
Promotorregion 58
Prostatakarzinom 160, 165
Protein
– Aggregation, abnorme 67
– mutiertes, stabiles 59, 65
– toxisches 67
Protein C, myosinbindendes 192
Protein-S-Mangel 139
Proteinfunktion
– fehlende 63
– pathologische 67
Proteinmenge 63
Proteus-Syndrom 89–90
Prothrombin-Mutation 139
Prothrombinvariante c.*97G A 58
Protokollagen 216, 218
Protrusio acetabuli 205–206
PRRT 2-Gen 250
PSA-Screening 165
Pseudohydrozephalus 232
Pseudohypoparathyreoidismus 88
Pseudomosaik 109, 332, 337
Psychotherapie, klientenzentrierte 50
PTEN-Hamartoma-Tumor-Syndrom (PHTS) 176
Pterygium colli 85, 225
Ptosis 82, 230, 233
– bilaterale 263, 295
Pubertät, Beschleunigung, konstitutionelle 235–236
Pubertätsakne 237
Pubertätsbeginn, verzögerter 237
Pubertätsentwicklung, verzögerte 224, 226, 233
Punktmutation 58, 357
Purinstoffwechsel, Störung 309
Pyramidenbahnzeichen 257, 259, 262
Pyrosequencing 383–384

Q

Q 20 387
q-Arm 332
Q-Bänderung 330
QTc-Veränderung 200
Quadrivalent 338–339
Qualifikationsmaßnahme 29
Qualitätssicherung 26, 333–334, 398
Querfalte, suborale 241

R

RAD51C 163
Radiushypoplasie 123
Ras-MAP-Kinase-Signalweg 117
RASopathie 117, 317
Ratsuchende 34–35
– Aufnahmefähigkeit 40
– Autonomie 48
– Einflussfaktor, psychosozialer 51
– Kontext, persönlicher 36
– Reflexion 42
RB1-Gen 175
Reads 387–388
Recht
– auf Nichtwissen 30, 47, 254
– auf Wissen 254
Rectusdiastase 86
Red Flags 184
Reduktionsdefekt, transversaler 104
Referenz-DNA 354–355
Referenzgenom 357, 396
Reihenuntersuchung, genetische 26, 33
Reizleitungsstörung 187, 190, 287
Rekombination, homologe, nicht allelische (NAHR) 362
Repeat 66–67
– GGCCTG-Repeat 260
– Nachweis 106
– TGGAA-Repeat 260
Repeat-Expansion 66–67
– dynamische 293
– Funktionsverlustmutation 68
– Intermediärbereich 247, 252
– Mikrosatellitenuntersuchung 379–380
– versteckte 382
Repeat-Expansionskrankheit 68, 245, 294
– Typ 1 246

aus: Moog u.a., Medizinische Genetik für die Praxis (ISBN 9783131727213) © 2014 Georg Thieme Verlag KG

– Typ 2 246
Repeat-Länge 68, 252, 381
Repeat-Primer-PCR 379
Replikationsfehler 155, 362
Reproduktion, assistierte (ART) 126–127, 139
– Aufklärung 141
– Behandlungsergebnis 140–141, 147
– Fehlbildungsrisiko 141
– Leitlinie 148
RET-Gen 176
Retardierung, psychomotorische 234, 240, 323, 325
Retardierungssyndrom 83
Retinitis pigmentosa 113, 246, 263, 311
Retinoblastom 154, 159, 175
Rett-Syndrom 306, 322
rev-Sequenzierung 371
Reverse Genetics 94
Rezessivität 61–62, 66
Rezidivrisiko 44
Rhabdomyolyse 292
Rhesus-Typisierung 113
Richtlinie 26, 390
– Reproduktion, assistierte 139, 148
– Zytogenetik 332
Rieger-Syndrom 226
Rigid-Spine-Syndrom 285
Rippenfrakturen, multiple 64
Rippling Muscle Disease 290
Risikoabklärung, pränatale 26, 29, 32
Risikoschwangerschaft 100, 102–103, 115
– Konsanguinität 116
RNA 58
– nicht codierende 69
– toxische 67, 307
RNA-Akkumulation, abnorme 67, 293
Robertson'sche Translokation 332–333, 341
– balancierte 70, 132
– Fertilitätsstörung 131
Robinow-Syndrom 231
Röhrenknochen
– Krümmung 118
– kurzer 118
Romano-Ward-Syndrom 200–201
Rubinstein-Taybi-Syndrom 83, 231
RVOT-Tachykardie 193
Ryanodine Receptor-2 190, 195
RYR1-Gen 291

S

S2-Leitlinie 148, 332, 366
Salzverlustkrise 136
Sandalenfurche 88
Sanfilippo-Syndrom 238, 309
Sanger-Sequenzierung 369, 373
– Chromatogramm 371, 375
– diagnostische Lücke 375
– Leserahmen, verschobener 374–375
Sarkoglykanopathie 280, 287
Sarkomer 191
Scapula alata 286, 289
Scapulahypoplasie 90
Schädel 81, 324
– Verknöcherung, übermäßige 238
Schildbrust 225, 233
Schilddrüsenkarzinom 153
– medulläres 154, 176
Schilddrüsensonografie 173
Schimmelpenning-Syndrom 318
Schlaganfall 183, 185, 210
Schluckstörung 257, 295
– fetale 120
Schlüsselbein, aplastisches 86
Schneidezahn, singulärer 83–84
Schnelltest, pränataler 105, 347
Schultermuskulatur, Schwäche 289
Schwangerschaft 97–98
Schwangerschaftsabbruch 40, 53, 123
– Voraussetzung 102, 105
Schwangerschaftskomplikation 137
Schwangerschaftskonfliktgesetz (SchKG) 32
Schwangerschaftsrate 140–141, 147
Schwangerschaftsvorsorge 96
Schweigepflichtsentbindung 51
Schweißbildung, verminderte 89, 193
Schweißtest, auffälliger 134
Schwerhörigkeit 73, 200, 227, 317
SCN5A-Gen 198–199, 201–202
Seckel-Syndrom 231, 234, 313
Segawa-Syndrom 249
Segregation 338–340, 342, 364
Segregationsanalyse 360–361
Selbstbestimmung 124, 158
Selbstbestimmungsrecht 30
Selbsthilfegruppe 39, 51, 253–254
– Erkrankung, neuromuskuläre 300
Selenoprotein 285
Self Hugging 322
Semidominanz 63
Semikonduktor-Sequenzierung 385
SEPN1-Gen 285
Septumablation, interventionelle (TASH) 192
Sequencing-by-Synthesis-Methode (SBS) 384
Sequenz 77
Sequenzdatenbank 370
Sequenzierartefakt 371, 373
Sequenzierbibliothek 385
Sequenziermethode, zyklische 369
– Leserichtung 371
Sequenzierreaktion 383–384, 386
Sequenziertechnologie, neue 383–384
Sequenzvariante 394
Sequenzveränderung 375, 396
– Beurteilung 371, 396–397
Sequenzzuordnung 371
Sertoli-Cell-only-Gewebe 134
Sexualhormonproduktion 238
SH3TC2-Gen 274
Shawl-Skrotum 230
Short Tandem Repeats (STR) 105–106
SHORT-Syndrom 232
SHOX-Gen 223, 229
Shprintzen-Goldberg-Syndrom (SGS) 211, 213
Shprintzen-Syndrom 305
Signalweg, onkogener 155
Silver-Russel-Syndrom (SRS) 69, 81, 232
Silver-Syndrom 267
Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom (SGBS) 239–240
Single Nucleotide Variants (SNV) 395
Sitzhöhe 223
Sjogren-Larsson-Syndrom 89
Skelettdysplasie 118–119, 226
– Hochwuchs 238
Skewed X-Inactivation 72
Skleren, blaue 64, 82
Sklerose, tuberöse (TSC) 88, 320–321
Sklerosteosis 238–239
Skoliose 204, 209, 285
SLC16A1-Gen 65
SMAD4-Mutation 172
Smith-Lemli-Opitz-Syndrom 88, 123, 309, 314
Smith-Magenis-Syndrom 52, 305, 322–323, 348
– Diagnostik 354
SMN1-Gen 296–298
SMN2-Kopienzahl 297–299
SNP-Array 353, 355, 357
SOD1-Gen 273
Sonde
– locusspezifische 346
– zentromerspezifische 348
Sotos-Syndrom 240, 304
Southernblot-Analyse 289
Spalthand 87, 123
Spartin 272
SPAST-Gen 271
Spastik 257
Speicherkrankheit 186, 309
Spermatogenesestörung 133–134, 343
Spermatozoenextraktion, testikuläre (TESE) 132, 141
– Fehlbildungsrisiko 142
Spermien, Kryokonservierung 143
Spermienanalyse 129
Spermieninjektion, intrazytoplasmatische (ICSI) 139–142
Spermienparameter 130, 134
Spermienzahl 130, 139
SPG11-Gen 372–373
Spina bifida 121
Spinalparalyse, spastische 266
Splicing-Mutation 58, 372
Splicing-Veränderung 397–398
Spontanpneumothorax 205, 214
Sprachentwicklung, verzögerte 52, 237
Sprachentwicklungsstörung 231, 240, 286, 323
Stammbaumdokumentation 37–38, 74, 78, 382
– Tumorsyndrom, erbliches 160
Stammzelle, totipotente 110
Sterilität, *siehe* Subfertilität
Stimmbandparese 275
Stimulation, hormonelle 139
Stirn 81
– flache 231
– prominente 81, 227, 232, 238, 240
Stirnglatze 293
Stirnhaargrenze, hohe 240
STK11-Gen 171
Stoffwechsel-Screening, neonatales 292
Stoffwechselerkrankung 308, 313–314
Stopp-Codon, vorzeitiges 57–58, 397
Streak Gonads 225
Stress, emotionaler 51
Stromatumor, gastrointestinaler (GIST) 154

aus: Moog u.a., Medizinische Genetik für die Praxis (ISBN 9783131727213) © 2014 Georg Thieme Verlag KG

Strukturmyopathie 280, 284–285, 288
– Hyperthermie, maligne 291
Stufendiagnostik 93
Sturge-Weber-Syndrom 318
Subfertilität 126, 341
Subtelomer-Screening 303
Sulindac 173
Supervision 50
Suszeptibilitätsallel 178
Sutura metopica 81
Syndaktylie 86, 88, 230
– Mixoploidie 325
Syndrom 77
Syndromdiagnose 42, 52
Syndromologie 76, 91–92
– Geschichte 80
– Nomenklatur 90
Syndromsuche 93
Synkope 195, 198, 200

T

Tachykardie 187
– ventrikuläre
–– linksschenkelblockartige 193
–– monomorphe 193
–– polymorphe 195, 198
Talgdrüsenneoplasie 155, 167
Tandemduplikation 1, 376
Target Region 387
TATA-Box 58
Tau-Protein 251
TBP-Gen 255, 258
Teleangiektasie
– hämorrhagische, hereditäre (HHT) 153, 172
– konjunktivale 82
Telekanthus 82, 230
Template-DNA 376, 383, 388
Tenascin-X-Defizienz 216, 218
Teratogene 76, 120
Teratologie 80
Testosteronsubstitution 132
Testsystem 370
Tetraploidie-Mosaik 325
TGFBR-Gen 209–210, 213
TGFβ-3 190, 195
TGFβ-Rezeptor 2 209
TGFβ-Signalweg 213, 215
TGFβ1 215
Thalassämie-Retardierungs-Syndrom 83
Thalidomid 38
Thomsen Myotonia congenita 295
Thorax 85
Thoraxdeformität 204, 209
Thoraxhypoplasie 118
Thromboembolie 138–139
Thrombus, intrakardialer 183
Thyreotoxikose 186
Tibiametaphyse, Eindellung 234
Timothy-Syndrom 201
TNNT2-Mutation 190–191, 197
Tod, neonataler 117
Torsade-des-Pointes-Tachykardie 200
Torsionsdystonie 248
Tousend (1000) Genomes Project 370, 388
TP53-Gen 177
Transformation, maligne 155
Transkript-Accession-Nummer 396
Transkription 58, 215
– Blockierung 57, 67–69
Translation 58
Translokation 332
– balancierte 58, 333, 338
– Datenbank 338
– heterologe 341
– homologe 342
– reziproke 131, 341
–– autosomale 338
–– balancierte 133, 339–340, 352
–– unbalancierte 133
– Robertson'sche Translokation 341
– unbalancierte 341, 349, 352, 358–359
– X-Autosom-Translokation 341
Translokationstrisomie 97, 342
– Korrektur, postzygotische 343
Translokationstrisomie 21 342
Trauer 36, 51
Treacher-Collins-Syndrom 82
Tremor 249, 259, 264
Tricholemmom 177
Trichorhinophalangeales Syndrom 232, 305
Trichterbrust 86, 206, 233
Trigonozephalie 81, 304
Trinukleotid-Repeat-Erkrankung 247, 379
Trinukleotid-Repeat-Expansion 66–67, 381
Triple-negativ, Brustkrebs 161
Triple-Primer-PCR 380
Triple-Test 99
Trisomic rescue 109, 343
Trisomie 100, 115
– autosomale 337
– Diskordanz, fetoplazentare 335
– Inversion, chromosomale 343
– partielle 343–344
– Risiko, altersspezifisches 337
– Robertson'sche Translokation 342–343
Trisomie 12 133
Trisomie 13 121, 330, 337
Trisomie 18 120, 330, 337
Trisomie 21 330, 336–337
– Beratung, genetische 342
– Demenz 250
– Erstbeschreibung 80, 330
– Interphase-FISH-Diagnostik 347
– Mosaikbefund 111
– Nackentransparenz 116
– Prävalenz 124
– Risiko-Screening 98–99
– Sandalenfurche 88
– Vierfingerfurche 87
Trisomietest 102, 115
tRNA 73
Trophektoderm 140, 145–146
Trophoblastvorläuferzelle 110
Troponin-T-Mutation 197
Troyer-Syndrom 268, 272
TRPV4-Gen 275
TSC-Gen 322
Tumor
– Häufung, familiäre, unspezifische 178
– Hochdurchsatzsequenzierung 178–179
– mikrosatelliteninstabiler 168
– monogen erblicher 151
– strahleninduzierter 177
– synchroner/metachroner 152
Tumor-Profiling 179
Tumordisposition 39, 66, 155
Tumordispositionssyndrom 151
Tumorentstehung 156–157
Tumorgenotypisierung 179
Tumorprogression 179, 389
Tumorrisiko 43, 129, 151
– Großwuchssyndrom 239
Tumorsuppressorgen 66, 155, 157
– Keimbahnmutation 170, 174
Tumorsyndrom, erbliches 151
– Diagnostik 156, 158
– Erfassung, mangelnde 160
– Früherkennungsprogramm 159
– Pathogenese 153, 155
– Tumorspektrum 153, 176
– Versorgung, interdisziplinäre 159
Tumortherapie 179
Turmschädel 81
Turner-Mosaik 136
Turner-Syndrom (TS) 72, 225
– Fertilitätsstörung 136
– Hinweiszeichen 87
– Kleinwuchs 224

U

UBE3A-Gen 315–316
Überschussinformation 159, 399
Überstimulation, hormonelle 141, 144
Überträgerschaft 97, 115, 396
UCSC Genome Browser 365, 370
Ullrich-Syndrom 285
Ulnasubluxation 229
Ultra-deep-Sequencing 387, 389
Ultraschalluntersuchung 32, 98, 114
– Befund, auffälliger 107, 116
– Schlüsselbefund 120
Unfruchtbarkeit, *siehe* Infertilität
Unterarm, verkürzter 223, 229
Unterkiefer 84
Unterlippe, evertierte 83, 232
Untersuchung
– dysmorphologische 79
– genetische 26–27
–– Arztqualifikation 28
–– Beratungsnotwendigkeit 31
–– diagnostische 28
––– Beratung 30–31, 45
–– Durchführung 28
–– Einwilligung 27, 30
–– Ergebnismitteilung 31
–– Forschungszweck 27
–– Indikation 32
–– prädiktive 28, 30
––– Auswirkung 254
––– Beratung 30–31, 46
––– Beratungsablauf 253
––– Tumorekrankung 157
–– Untersuchungszweck 27
– klinisch-genetische 76–78
–– Dokumentation 89
– körperliche 79
– pränatale, *siehe* Pränataldiagnostik
– unnötige 77
– zytogenetische 332, 334
–– Qualitätssicherung 333–334
Untersuchungsmaterial, *siehe* Probe
Untersuchungsmethode, ungezielte 30
Uterusruptur 209, 216
Uvula, gespaltene 83

aus: Moog u.a., Medizinische Genetik für die Praxis (ISBN 9783131727213) © 2014 Georg Thieme Verlag KG

V

Van-der-Woude-Syndrom 83, 121
Variabilität, genetische 56, 395
Variante 56
– chromosomale 56
– Datenbank 364, 395
– Definition 59, 76
– heterozygote 372–373
– homozygote 372, 374
– Konsequenz 57
–– phänotypische 59–60
– konstitutionelle 56
– Lokalisation 56
– Manifestationsmechanismus 59
– monogene 56
– Next Generation Sequencing 393
– niedrig abundante 388
– pathogene 364, 398
– Phänotyp 363
– unbekannte 366
– unklarer Signifikanz (VUS) 157, 245, 397
Vas deferens, Aplasie, kongenitale
– beidseitige (CBAVD) 130, 134
– einseitige (CUAVD) 134
Vaterschaftsgutachten 84
Vaterschaftstest 33
Velokardiofaziales Syndrom 230, 305
Ventrikulomegalie 121
Veränderung, genetische 57–58
– synonyme 397
Vererbung 56, 70, 72
– autosomale 67
– digene 73, 246
– holandrische 72
– mitochondriale 73
Verhalten
– autoaggressives 52
– syndromgebundenes, genetisch determiniertes 322
Verhaltensphänotyp 322–323
Verhaltensstörung 52, 307, 322
Verhornungsstörung 88–89
Verlust der Heterozygotie (LOH) 155, 356
Versicherung 33
Verwandtenehe 71
Vierfarben-FISH-Analyse 352
Vierfingerfurche 76, 87
Villefrance-Klassifikation 215–216
Vitamin-E-Mangel-Ataxie 263
Vitrifikation 143
Von-Hippel-Lindau-Syndrom 154
Vorderhornzelluntergang 266, 299
Vorhofflimmern 189, 193, 198
Vorkernstadium 147
Vorsorgeuntersuchung 39, 77
VPS 13A-Gen 255

W

Waardenburg-Syndrom 82
Wachstum, Beschleunigung, konstitutionelle 235–236
Wachstumshormonmangel 224, 226
Wachstumskurve 222
Wachstumsretardierung, intrauterine 111, 143, 224, 337
Wachstumsstörung 221
Wachstumsverzögerung, konstitutionelle 224
Wadenmuskulatur
– hypertrophierte 294
– Pseudohypertrophie 286
WAGR-Syndrom 304
Walker-Warburg-Syndrom 284
Wangenschleimhautabstrich 347
Weaver-Syndrom 241
Webtools 370
Weill-Marchesani-Syndrom (WMS) 211, 213
Werdnig-Hoffmann-Erkrankung 296
Westphal-Variante 253
WHO-Handbuch 130
WHO-Wachstumskurve 222
Whole
– Exome Sequencing (WES) 1, 244, 387, 391
– Genome Sequencing 112, 388
Wiedemann-Beckwith-Syndrom 238
Wiederholungsrisiko 36, 70–71
– Krankheit, X-chromosomale 72
– Untersuchung, klinisch-genetische 77
– Vererbung, digene 73
Wildtypallel 62
Wildtypsequenzierung 371, 373
Williams-Beuren-Syndrom 82, 232, 304
Wolf-Hirschhorn-Syndrom 304, 337
Worst-Case-Szenario 50
WPW-Syndrom 193

X

X-Autosom-Translokation 341
X-Chromosom 350
– derivatives 324, 341, 350
– Verlust 225, 333
X-Inaktivierung 72, 138
X-Inaktivierungsanalyse 341
X-Inaktivierungszentrum (XIC) 341
X-linked intellectual Disability 303, 306
Xanthom 263
Xanthomatose, zerebrotendinöse (CTX) 262–263
Xeroderma pigmentosum 158
XIST-Gensonde 350
XXX-Aneuploidie 337
XXXX-Mosaik 325
XXY-Karyotyp 131, 237, 330, 337
XY-Dysgenesie 129
XYY-Aneuploidie 337
XYY-Syndrom 237

Y

Y-Chromosom 350
– Mikrodeletion 133
– Verlust 333

Z

Z-Score 207
Zahn
– kleiner 232
– konischer 83–84
Zahnfehlbildung 83, 89
Zahnfleischfibrom 321
Zapfenepiphyse 232
Zell-Zell-Interaktion 72
Zellen
– embryonale 145
– mütterliche 113
Zellkern 350
Zellkern-Myopathie 288
Zellklon 347
Zellkontamination, mütterliche 106, 113, 334
Zellkultur 330
Zellkulturartefakt 107, 337
Zelllinie, aneuploide 109–110
Zellteilung 73, 111, 330
Zelluntergang 72
Zentromer 332, 350
Zentromerfärbung 345, 347
Zentromersonde 347, 350
Zentrum
– Interdisziplinarität 326
– sozialpädiatrisches (SPZ) 326
Zeugungsunfähigkeit 72
Zielgröße, genetische 222, 224
ZNF9-Gen 68, 245, 293
ZNS-Tumor 167
Zollinger-Ellison-Syndrom 176
ZSE (Zentrum für Seltene Erkrankungen) 326
Zuhörer 34–35, 50
Zunge 83
Zusatzbefund, genetischer 159, 388, 391, 399
Zwei-Treffer-Hypothese von Knudson 155, 157
Zweifarben-FISH-Analyse 347, 349
Zwerchfellhernie 121
Zwerchfellparese 299
Zwergwuchs, primordialer 234
Zwillingsschwangerschaft, unerkannte 114
Zytogenetik 80, 330, 332, 334, 337
– Auflösungsgrenze 332
– molekulare 345
Zytotrophoblast 104–105, 334

aus: Moog u.a., Medizinische Genetik für die Praxis (ISBN 9783131727213) © 2014 Georg Thieme Verlag KG