Sachverzeichnis

Hauptfundstellen sind **fett** hervorgehoben.

A

AB0-Blutgruppensystem
_ Abstammungsdiagnostik 376
– autosomal dominante Vererbung 245
– autosomal rezessive Vererbung 251
– kodominante Vererbung 245
Aberration s. Chromosomenaberration
Abetalipoproteinämie 498
Abort 235, 389, **434**
– durch invasive Diagnostik 412
– habitueller 435
Abstammungsnachweis 375
Abweichung, pathologische 319
ACE-DD-Genotyp 329
Acetaldehyd 441
Acetaldehyd-Syndrom 508
Acetylierung
– Histon 43
– Medikament 508
– Protein 35
aCGH (Array comparative genomic Hybridisation) 161, 234
ACHE (Acetylcholinesterase) 404
Achondroplasie 76, 79–80, 249, **285**
– Genfrequenz 251
– Inzidenz 251
– Mutationsnachweis 124
– Mutationsrate 78
Acitretin 450
Aconitase, zytosolische 40
Acylierung 35
Adenin 4
Adenom-Karzinom-Sequenz 517
Adenosindesaminase-Defizienz 564
Adenylierung 35
Aderlass 562
Adipositas 502
– Suszeptibilitätsloci 369
Adjacent-Segregation 190, 192
Adrenoleukodystrophie 492
– Gentherapie 554
AFP (alpha-1-Fetoprotein) 100, 404, 410
Ag-NOR-Färbung 157
Agalsidase 565
AGS (Androgenitales Syndrom) 474
AIDS 327
– Medikation 511
Akrozephalosyndaktylie, Mutationsrate 78
Akzeleration, säkuläre 319
Albinismus 295, 488
– okulärer 264, 295
– okulokutaner 295, 488
Albino 296
Aldehyd-Dehydrogenase-2-Defekt 508
Alkohol 441
Alkoholeffekt, fetaler 441
Alkoholembryopathie 442
Alkoholintoleranz 508
Alkoholsyndrom, fetales 441
Alkylierung 66
Allel 14, 241
– DNA-Methylierung 27
Allel-Sharing-Methode 370
Allelic Dropout 408
Allelinaktivierung 515
Alles-oder-Nichts-Regel 437
Alpers-Syndrom 313
alpha-1-Fetoprotein 100, 404
Alpha-Thalassämie 59
Alter
– mütterliches 387, 398
– – Pränataldiagnostik 398
– – Zwillinge 479
– väterliches 124, 387
Alu-Element 13
Alu-Familie 152
Alzheimer-Erkrankung 331
– Apo-E-Typisierung 329
Amaurosis 554
Aminoacyl-tRNA-Synthetase 33
Aminoglykosid-Antibiotika 551, 562
– Teratogenität 448
Aminosäureaustausch 53
Aminosäuren-Stoffwechselstörung 488
Amnion, Zwillinge 480
Amnionschnürfurchen-Syndrom 466
Amniozentese 398, 406–407, **414**
– Abortrisiko 413
– Chromosomentranslokation 418
– Mosaikkonstellation 417
Amplifikation, Tumorzelle 521
Amplifikationsnachweis 161
Anaphase 166, 169
Ancient Haplotypes 510
Anderson-Erkrankung 498
Androgen-Biosynthese, gestörte 473
Androgen-Rezeptor-Gen 470, 473
Androgenitales Syndrom 474
Anenzephalus, Pränataldiagnostik 404
Anenzephalus-Acardie-Syndrom 484
Aneuploidie 50, 167, 172, 183
– gonosomale 185, 418
– höhergradige 218
– Krebszelle 519
Angelman-Syndrom 46, 197, **231**, 278
– In-vitro-Fertilisation 408
Angina pectoris-Gentherapie 554
Aniridie 250
Anti-Müller-Hormon 469
Antiepileptikum 445
Antikoagulans 447
Antikonvulsiva-Syndrom 445
Antisense-Oligonukleotid 557
Antisense-RNA 6
– Gentherapie 556

aus: Murken u.a., Taschenlehrbuch Humangenetik (ISBN 9783132416871) © 2017 Georg Thieme Verlag KG Stuttgart • New York

Antizipation 271, **275**
AON (Antisense-Oligonukleotid) 557
APC-Gen 515, 525, 529
– Punktmutation 523
APC-Resistenz 323
Apert-Syndrom 80
– Mutationsrate 78
APOE-Gen-Defekt 499
Apolipoprotein B 26
Apolipoprotein E 327, **331**
– Polymorphismus 319
– Typisierung 329
Apurin-Stelle 93
Apyrimidin-Stelle 93
Äquationsteilung 169
Äquivalentdosis 72, 439
Arachnodaktylie, familiäre 282
Array comparative genomic Hybridisation 161, 234
ARSA (Arylsulfatase A) 489, 491
Arthritis, rheumatoide, Gentherapie 554
Arylsulfatase A 489, 491
Arzneimittel-Wirkungen, unerwünschte 507
Assoziation 365, **463**
– Absicherung 329
– allelische **356**
– echte 365
Assoziationsstudie 365
– genomweite 367
Ataxia telangiectasia 89, 100, 182
Ataxia-oculomotor-apraxia-Syndrom 93
Ataxie, spinocerebelläre 63
ATM-Kinase 89
ATM-Protein 100
ATR-Kinase 89
attributable Risk 335
Autosom 152
– Aneuploidie 184
– Fehlverteilung 185
Autosomenaberration 218
Azacytidin 556
AZF-Deletion 425
Azoospermie 425

B

Bänderungstechnik 153–154
Bardet-Biedl-Syndrom 87, 326
Barr-Körperchen 140, 174
Barth-Syndrom 314
Basen-Exzisions-Reparatur 91
Basenpaarung, komplementäre 5
Bayes-Tableau 374
Bayes-Theorem 373
BCR-abl 85, 505, 522
Beckwith-Wiedemann-Syndrom 524, 540
Behinderung, nicht syndromale geistige 87
Beratung, genetische 384
Beta-Thalassämie 54, 86
Biobank 506
Biolistik 553
Bivalente 169
Blaschko-Linie 264
Blasenmole 435
Bloom-Syndrom 101, 182
Blunt End 117
Bluterkrankheit s. Hämophilie
Blutgerinnungsstörung 437
Blutgruppe 376
Blutsverwandtschaft 255
– Intelligenzquotient 321
BMPR1A-Gen 530
Boten-RNA s. mRNA
Brachymesophalangie 203
Branching Site 56
BRCA1-Gen **527**, 564
BRCA1-Mutation 324
BRCA2-Gen 528, 564
Bridge-Amplification-Verfahren 110
BRIP1-Gen 564
Brugada-Syndrom 560
Brustkrebs s. Mammakarzinom
Burkitt-Lymphom 523
Bystander-Effekt 555

C

C-Bänderung 157
C 11-Hydroxylasemangel 476
C 21-Hydroxylasemangel 474
CAAT-Region 10
CAG-Repeat 280
Cap-Site-Mutation 57
CAP-Struktur 24, 28
Carbamazepin 446–447
Caretaker-Gen 88, 103
– Mutation 525
Carnitin-Defizienz 562
Carter-Effekt 316
Cat-Eye-Syndrom 200, **228**
CBAVD (kongenitale bilaterale Vas-deferens-Aplasie) 426, 433
CCD s. Central-Core-Disease
CDK (Cyclin dependent Kinase) 164
CDKN2-Gen 541
Centi-Morgan 352
Central-Core-Disease 509
Cephalopolysyndaktylie Typ Greig 465
Ceramid-Glucosyltransferase-Inhibitor 566
Cerebro-hepato-renales-Syndrom s. Zellweger-Syndrom
CF s. Cystische Fibrose
CFTR-Defekt 433
CFTR-Gen 289, 426
CGG-Repeat 303
CGH (comparative genomic Hybridization) 161
Chaperon 38
Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie 59, 287
CHARGE-Assoziation 463
CHD 7-Gen 463
Checkpoint 89, 149, **165**
– gestörter 149
Chelatbildner 562
Chemoresistenz-Gen 555
Chemotherapie 449
Chiasmata 169
CHILD-Syndrom 493
Chimäre 272
Cholesterinester-Speicherkrankheit 493
Cholesterolkonzentration 332
Cholesterolmetabolismusstörung 498
Chondrodysplasia punctata 492
Chordozentese s. Nabelschnurpunktion
Chorea Huntington s. Huntington-Krankheit
Chorion, Zwillinge 480
Chorionzottenbiopsie 406–407, **413**
– Abortrisiko 413
– Mosaikkonstellation 417
Chromatid 167
Chromatin **140**
– Kondensierung 141
– Modifikation für DNA-Reparatur 90
– Therapieansatz 550
Chromatin-Faser 141
Chromosom 7, **139**
– akrozentrisches 144, 150
– dizentrisches 180
– Inversion 59
– metazentrisches 144

aus: Murken u.a., Taschenlehrbuch Humangenetik (ISBN 9783132416871) © 2017 Georg Thieme Verlag KG Stuttgart • New York

– submetazentrisches 144
Chromosomen-Nomenklatur 177
Chromosomenaberration 149, 180
– Abort 434, 436
– autosomale 183, 202
– balancierte 186, 194, 399, 418
– FISH 159
– gonosomale 184, 470
– Häufigkeit 182, 201
– konstitutionelle 182
– männliche Infertilität 424
– nicht balancierte 419
– Nomenklatur 189
– numerische 181, 183
– Pränataldiagnostik 398
– somatische 182
– strukturelle 181, 186
– submikroskopische 234
– Überlebensrate 402
– unbalancierte 187
– weibliche Infertilität 430
– Wiederholungsrisiko 399
Chromosomenanalyse 154
– Chorionzottenbiopsie 414
– Indikation bei Abort 389
– pränatale 412
Chromosomenbruchsyndrom 182, 525
Chromosomenidentifizierung 152
Chromosomenmutation 50
Chromosomenpolymorphismus s. Polymorphismus
Chromosomenpräparation 153
Chromosomensatz 9, 139
– Fehlverteilung 185
Chromosomentranslokation
– Amniozentese 418
– balancierte 409
Chromosomenzahl 139, 141
– Veränderung 50, 183, 519
Chromosomenzyklus 167
Chronische progressive externe Ophthalmoplegie 314
CHRPE (congenital Hypertrophy of the retinal Pigment Epithelium) 529
Chylomicron-Retention-Disease 498
Cistron 15
Clopidogrel 564
CMT s. Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie
CMV-Infektion 454
CNV (Copynumber Variation) 15, 507
Cockayne-Syndrom 99
Code, genetischer 5, 8
Codon-Sonne 8
Coenzym-A-Reduktasehemmer 561
Colitis ulcerosa 564
Combined-Test 410
Common Disease – Common Variant-Hypothese 364
Comparative genomic Hybridization 161
Compound-Heterozygotie 271
– Androgenitales Syndrom 475
– Cystische Fibrose 289
COMT-Gen 370
Conradi-Hünermann-Happle-Syndrom 493
Contiguous Gene Syndrome 57, 197, 230, 232
Cooley-Anämie 54
Copy-and-paste-Mechanismus 151
Copynumber Variation s. CNV
Cousin-Cousinen-Ehe 255
CPEO 312
CpG-Island 68
CPVT (katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie) 560
Craniosynostose-Syndrom 558
Cri-du-Chat-Syndrom 219, 221
Cross-Foster-Studien 363
Cross-over 14, 351
– Fusionsprotein 85
– ungekoppelte Vererbung 353
– ungleiches 57–58, 196
Crouzon-Syndrom 79, 85
CTG-Repeat 283
Cumarin-Embryopathie 447
Curschmann-Steinert-Dystrophie s. Myotone Dystrophie
Cut-and-paste-Mechanismus 151
CYBB1-Gen 326
Cyclin 164
Cyclophosphamid 68
CYP17-Defekt 431
Cystische Fibrose 38, **289**
– Heterozygotenfrequenz 260
– Heterozygotentest 258
– Inzidenz 260, 347
– Mutationsheterogenität 271
– Segregationsanalyse 349
– Therapie 554, **562**
– Vas-deferens-Aplasie 426
Cytosin 4

D

DA/DAPI-Färbung 157
ddNTP 106
De-Grouchy-Syndrom Typ I 223
De-Grouchy-Syndrom Typ II 224
Deformation 461
Deletion 50, 52, 57, 183, 197
– 1 p 218
– 4 p 221
– 5 p 219
– 9 p 226
– 18 p 223
– Fusionsprotein 85
– Häufigkeit 78
– mitochondriale DNA 311
– Nachweis 134, 161
– X-Chromosom 471
Demenz, Apo-E-Typisierung 329
Demyelinisierung 489
Denys-Drash-Syndrom 540
Dephosphorylierung 34
Desaminierung
– DNA 68
– Häufigkeit 76
– Nukleinsäure 66
Desferral 562
Desmoid 529
Desoxyribonukleinsäure s. DNA
2'-Desoxyribose 4
DGUOK-Gen 313
DHCR7-Gen 327, 495
DHPR-Gen 292
Diabetes mellitus Typ II
– Geschwisterpaaranalyse 372
– Suszeptibilitätsgen 502
Diabetes mellitus, maternaler 456
Diabetes, benigner neonataler 278
Diagnostik
– prädiktive 395, 545
– pränatale s. Pränataldiagnostik
Diakinese 169

aus: Murken u.a., Taschenlehrbuch Humangenetik (ISBN 9783132416871) © 2017 Georg Thieme Verlag KG Stuttgart • New York

Diandrie 212
Dicer 29
Didesoxyribonukleotid 106
Differenzierung, gerichtete 569
DiGeorge-Syndrom 159, 233
Digynie 212
Diktyotän 172
Dimethylnitrosamin 68
Diploidie 152
– digyne 186
Diplotän 169
Disjunction-Fehler 65
Diskordanz, Zwillinge 361
Diskordanz-Konkordanz-Analyse 362
Disomie, uniparentale 184, 271, **275**, 540
Dispermie 186
Disruption 460
Disulfidbrücke 37
DMD-Gen 299
DMPK-Gen 283
DNA 3, 7
– Aufbau 5
– Chromatin 140
– Desaminierung 68
– Hydrolyse 65
– intergenische 9
– Länge 141
– Methylierung 43
– mitochondriale 307
– nicht kodierende 9
– oxidative Modifikation 71
– repetitive 12, 145, 151
– strahleninduzierte Modifikation 72
– Therapieansatz 550
– Zerfallsreaktion 65
DNA-Analyse 104, 375
DNA-Crosslink 95
DNA-Doppelhelix 141
DNA-Fehler s. DNA-Reparatur
DNA-Isolierung 104
DNA-Kondensierung 141
DNA-Kopienvariante 15, 507
DNA-Leiter 107
DNA-Library 109
DNA-Methylierungsmuster 27, 48
DNA-Polymerase 17, 20
– PCR 106
DNA-Profil 507
DNA-Reparatur 19, 65, 88
– Basen-Exzisions-Reparatur 91
– direkte 91
– globale genomische 95
– Nukleotid-Exzisions-Reparatur 94
– Rekombinations-Reparatur 95
– Reversions-Reparatur 91
– Therapieansatz 549
– Transkriptions-gekoppelte 95
– Tumorsuppressorgene 515
DNA-Reparatursystem 91
– mitochondriales 308
DNA-Replikation s. Replikation
DNA-Schaden 88, 180
DNA-Sequenzierung 106
DNA-Sonde 156
DNAse-Spray 562
Docking Protein 36
Dolichol 37
Dolichostenomelie 283
Dolly 571
dominant 244–245
Doppelhelix 5
Doppelreplikationsblockade 18
Doppelstrang-Bruch 96
Dosis, biologisch wirksame 438
Double Minutes 199, 521
Down-Syndrom 81, **204**
– chirurgische Therapie 558
– Dysmorphiemuster 202
– Häufigkeit 182
– Nomenklatur 184
Drillingshäufigkeit 478
DTNBP1-Gen 370
Duplikation 50, 196
Duplikations-Defizienz 190
Dysbetalipoproteinämie 333, 498–499
Dysmorphie s. Fehlbildung
Dysplasie 461
Dystrophia-Myotonica-Protein-Kinase-Gen 283
Dystrophin 58, 300, 558
Dystrophin-Gen 299

E

Ebstein-Anomalie 451
EcoRI 117
Edwards-Syndrom 185, **207**
– Häufigkeit 182
EG-Zelle 568
Eisenaufnahme 40
Eizelle 172
Element
– mobiles genetisches 150
– symmetrisches 52
Elongation 31
Elongationsfaktor 38
Embryo, chimärer 568
Embryonenschutzgesetz 405
Embryonic Germ Cells 568
EMG-Syndrom 278
Emulsion-PCR 109
Endometriumkarzinom 523
Endonuklease 20, 29
Endreplikationsproblem 146, 518
Energiedosis 439
Enhancer 12, 26
– Positionseffekte 84
Entgiftungtherapie 562
Enzephalopathie, mitochondriale 312
Enzymersatztherapie 565
Epicanthus 206
Epidermolysis bullosa 250
– natürliche Gentherapie 553
Epigenetik 42
Epilepsie 445
– frühkindliche 121
Epistase 359
Epstein-Barr-Virus 523
Erbgang
– abhängiger 353
– autosomal dominanter 245, 348
– – Pränataldiagnostik 399
– autosomal rezessiver 251, 348
– autosomaler 244
– digener 326
– holandrischer 267
– intermediärer 245
– kodominanter 245
– mit Cross-over 353
– monogener 242
– polygener 315
– triallelischer 87
– unabhängiger 353
– X-chromosomaler 260, 266, 351
– – Pränataldiagnostik 402
– Y-chromosomaler 267
Erbkrankheit
– autosomal dominante 250, 280
– autosomal rezessive 259, 289
– digene 326
– genetische Heterogenität 268
– mitochondriale 310

aus: Murken u.a., Taschenlehrbuch Humangenetik (ISBN 9783132416871) © 2017 Georg Thieme Verlag KG Stuttgart • New York

– multifaktorielle 316
– Therapie 549
– X-chromosomal dominante 305
– X-chromosomal rezessive 265, 297
Erblichkeit s. Heritabilität
Erkrankung
– komplexe 314
– monogene 57
Erkrankungswahrscheinlichkeit, Beratung 387
Ersttrimester-Screening 394, 409
ES-Zelle 568
Ethanol 441
Ethanolfällung 104
Ethidiumbromid 70
Ethylierung 67
Etretinat 450
Euchromatin 140
Exom-NGS-Panel 121
Exon 8, 10
– Deletionsnachweis 134
– dynamische Mutation 61
– Splicing 24
Exon-Skipping 557
Exonuklease 19
Expressivität, variable 247, 325
Exzisionsreparatur 91, 94

F

Fabrazym 565
Facies myopathica 284
Faktor-V-Leiden 563
Faktor-VIII-Gen-Inversion 60
Familienanamnese 357
Fanconi-Anämie 101, 182
– Gentherapie 553–554
– Knochemmarktransplantation 560
– medikamentelle Therapie 562
FAP s. Polyposis coli
Faunenohr 209
FBN1-Gen 281
Fehlbildung 202–203, 459
– multifaktoriell bedingte 317
– sekundäre 461
– Zwillinge 483
Fehlgeburt s. Abort
Feminisierung, testikuläre 470, 473, 477
Fertilitätsstörung 389
FGFR3-Gen 124, 285
Fibrillin 281
Fibrose, cystische s. Cystische Fibrose
Fingerprint, genetischer 12, 375
– Zwillinge 481
FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) 156
FISH-Analyse 520
FISH-Diagnostik 413
Fish-Eye-Erkrankung 498
FIX-Gen 297
floppy infant 294
Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung s. FISH
FMR-Gen 303
FMTC s. Schilddrüsenkarzinom, medulläres
Folgestrang 17, 19
Folsäure-Antagonist 449
Founder-Effekt 345
– Brustkrebsgene 528
Founder-Population 368
Fragile-X-associated Tremor/Ataxia-Syndrome 305
Fragile-X-Syndrome 62, 199, **303**
– weibliche Infertilität 433
Frameshift-Mutation 54
Frasier-Syndrom 540
FRAXA 433
Friedreich-Ataxie 62
Fruchtwasserpunktion s. Amniozentese
Früherkennung 548
FSH-Defekt 427, 431
FSHR-Defekt 427, 431
Furanocumarin 70
Fusion, zentrische 191
Fusionsprotein 85, 520
FVIII-Gen 297
FXTAS 305

G

G0-Phase 163
G1-Phase 163
G2-Phase 163
G6PD-Gen 302
G6PD-Mangel 302
G72-Gen 370
Gain-of-Function-Mutation 81
– Protoonkogene 518
Galaktosämie 259, 260
Gametogenese 170
Gangliosidose 490
Gap-Phase s. G1-Phase
Gardner-Syndrom 530
Gatekeeper-Gen-Mutation 525
Gaucher-Erkrankung 491
GAWS 367
GBG-Bänderung 157
GC-AT-Transversion 93–94
Gehörlosigkeit 268
Gelelektrophorese 117
Gen 10
– Abschaltung 27
– Anzahl 9, 243
– intronloses 12
Gen-Chip 330
Gen-Silencing, posttranskriptionelles 556
Gen-Umwelt-Interaktion 324
Gen-Zähl-Methode 341
Genaktivität 42
– differenzielle 27
Gendiagnostikgesetz 385, 395
Gene Gun 553
Gene Panel Sequencing 123
Genetic Drift 345
Genexpression 55
– therapeutische Modifikation 556
Genfluss 345
Genfrequenz 341
Genistein 562
Genkartierung 356
Genmutation 51
Genokopie 268
Genom 9
– fragile Stellen 199
– mitochondriales 307
Genome editing 549
genomic Profiling 330
Genommutation 50
Genomprojekt, isländisches 368
Genomsequenzierung 330
Genort, Vererbung 353
Genotyp 9, 350
Genotyp-Phänotyp-Korrelation 81
Genpool 341
Genregulation 42
Genregulatorprotein 26
Gentamycin 551, 562
Gentherapie 549, **552**
Gentransfer 552
– viraler 571
– zellvermittelter 573
Genwanderung 345
Geschlechtschromosom 152, 172
– Aneuploidie 184
– Fehlverteilung 185, 213

aus: Murken u.a., Taschenlehrbuch Humangenetik (ISBN 9783132416871) © 2017 Georg Thieme Verlag KG Stuttgart • New York

– Hyperploidie 203
Geschlechtsdifferenzierung 467
Geschlechtsentwicklung 477
Geschlechtsmerkmal 470
Geschlechtszuordnung 477
Geschwisterpaaranalyse 371
Giedion-Langer-Syndrom 198, **232**
Gierke-Syndrom 486
Glaukom, juveniles 326
GlcNAc-Phosphotransferase 491
Gleitring 18
GLI3-Gen 465
Glioblastom 515
Glivec 505
Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel 302
Glykogenose, Heterozygotentest 259
Glykolipid 37
Glykoprotein 37
Glykosylierung 36
GM1-Gangliosidose 490
GM2-Gangliosidose s. Tay-Sachs-Erkrankung
Gnomenwade 300
GnRHR-Defekt 427, 431
Gonadenanlage 467
Gonadendysgenesie 429
– reine 472
Gonosom s. Geschlechtschromosom
Gower-Zeichen 300
GPNF-Gen 336
Gray 439
Gregg-Trias 452
Gründereffekt 345
GSD (genetisch signifikante Dosis) 73
GSTP1-Gen 523
GTG-Bänderung 154
GTPCH-Gen 292
Guanin 4
Guardian of the Genome s. p53-Protein
Guthrie-Test 293

H

H19-Gen 541
HAHT (Hämagglutinationshemmtest) 453
Hairless Women 473
Hämagglutinationshemmtest 453
Hämochromatose 367, **500**
– Aderlass 562
– Mechanismus 486
– Screening 548
Hämoglobin 28
Hämoglobin-Gen 28
Hämophilie 351
– Gentherapie 554
– Hämophilie A 60, **297**
– – Desaminierung 68
– – Häufigkeit 265
– Hämophilie B 297
– Mutationsrate 78
– Proteinersatztherapie 565
Haploblock 350
Haploidie 152, 186, 212
Haploinsuffizienz 83
Haplotyp 350
– Klassifikation 510
HapMap-Projekt 351
Happy Puppet Syndrome s. Angelman-Syndrom
Hardy-Weinberg-Gleichgewicht 342
hCG 410
Hedgehog-Gen 464
Helikase 16, 23
Hellin-Regel 478
Hemizygotie 262
Hemmungsmissbildung 203
Hepadnavirus 523
Heparin 448
Hepatitis-B-Virus 523
Hepatoblastom 524
HER2-Gen 521
Heritabilität 358
Heritabilitätsberechnung 358
Hermaphroditismus, echter 471
Herpesvirus 523
Herzinfarkt
– Apo-E-Typisierung 329
– Familienuntersuchung 357
Herztransplantation 560
Heterochromatin 140
Heterodisomie, uniparentale 276
heterogene nucleäre RNA s. hnRNA
Heterogenität, genetische 267
Heteroplasmie 64, 309
Heterozygotenfrequenz 343
– Androgenitales Syndrom 474
– Hämochromatose 501
Heterozygotentest 258, 394
Heterozygotenwahrscheinlichkeit 253
Heterozygotie 14, **244**, 394
– Faktor-V-Leiden 323
– LDL-Rezeptor-Mutation 334
– Prothrombin-20 210A-Variante 323
HFE-Gen 500
High-Density-Lipoprotein-Defizienz 493
Hirschsprung-Erkrankung 79, 326, **335**
– Pathogenese 82
Histidinämie, Heterozygotentest 259
Histon 141
Histon-Code 35
Histon-Modifikation 43
Histon-Oktamer 141
Histonschwanz 143
HIV-Infektion 455
– maßgeschneiderte Medikation 511
HLA-Assoziation 365
HLA-like-Gene 367
HLA-System, Abstammungsdiagnostik 377
HMSN s. Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie
HNPCC s. Karzinom, kolorektales
hnRNA 24
Hodenagenesie 473
Holt-Oram-Syndrom 450
Homeodomäne 464
Homogeneously stained Region 199
Homogentisinsäureoxidase 485
Homöobox-Gen **464**
Homoplasmie 64, 309
Homozygotie 14, **244**
– autosomal dominante Vererbung 249
– autosomal rezessive Vererbung 251, 254
– Faktor-V-Leiden 323
– X-chromosomal rezessive Vererbung 262
Homozygotie-Kartierung 356
HOX-Gen s. Homöobox-Gen
hTERC 148
hTERT 148
Hüftgelenksluxation, Geschlechterverhältnis 318
human Chorionic Gonadotropin 410
human Telomerase reverse Transcriptase 148

aus: Murken u.a., Taschenlehrbuch Humangenetik (ISBN 9783132416871) © 2017 Georg Thieme Verlag KG Stuttgart • New York

human Telomerase RNA-Component 148
Hunter-Syndrom 268
Huntingtin **280**
Huntington-Gen 280
Huntington-Krankheit 62, 249–250, **280**
– Antizipation 275
– Bayes-Theorem 373
– Genfrequenz 251
– Inzidenz 251
– Penetranz 248
Hurler-Syndrom 260, 268, 491
– Knochenmarktransplantation 561
Hutchinson-Trias 455
Hybridisierung 118
– vergleichende genomische 161
Hydrolyse 65
Hydroxidradikal 71
21-Hydroxylase-Defizienz, Therapie 562
Hydroxylasemangel 474
Hydroxylierung 35
Hydrozephalus 86
Hyperalphalipoproteinämie 333
Hyperbetalipoproteinämie 498
Hypercholesterinämie 334, 493, **496**
– Mechanismus 486
– monogene familiäre 251
– Therapie 561
Hyperchylomikronämie 333
Hyperdiploidie
– Geschlechtschromosom 203
– X-Chromosom 216
Hyperlipidämie 498–499
Hyperlipoproteinämie Typ III 333
– Apo-E-Typisierung 330
Hyperphenylalanin-Embryopathie 459
Hyperphenylalaninämie 292
Hyperthermie, maligne 509
Hypertriglyceridämie 498
Hypospadie 473

I

I-Cell-Disease 491
Ichthyosis 76
ICSI s. Spermieninjektion, intrayztoplasmatische
Identifikationsnachweis 375
Identity by Descent 369
Identity by State 370
Ideogramm 177
IGFII-Gen 541
Illumina-System 110
Imatinib 85, 505
Impf-Embryopathie 456
Impfung in der Schwangerschaft 456
Imprinting, genomisches 27, 44, 271, 523
Imprinting-Mutationen 524
Imprintingdefekt 46, 524
In-vitro-Fertilisation 433
Inborn Error of Metabolism 485
Indian-Sonic-Hedgehoc-Gen 464
Infertilität 424
– männliche 424
– nach Chemotherapie 449
– weibliche 429
Inhibin A 410
Initiationskomplex
– Transkription 22
– Translation 30
Insertion 50, 52, 57, 195
– Häufigkeit 78
– Mismatch-Reparatur 94
Intelligenzquotient, familiäre Korrelation 363
Interaktion 321
Intermediärallel 280
Internal Ribosome Entry Sites s. IRES
Interphase 141, 163
Intron 8, 10
– dynamische Mutation 61
– Splicing 24
Inversion 50, 59, 193
– Abort 436
– parazentrische 194
– perizentrische 182, 194
Inzest 256, 344
Inzuchtkoeffizient 255
Ionenkanal-Erkrankung 560
iPS-Zelle 568, **571**
IRES (Internal Ribosome Entry Sites) 40
ISCN-Nomenklatur 177
– numerische Chromosomenaberration 184
– strukturelle Chromosomenaberration 187
Island-Projekt 368
Isochromosom 198, 471
Isodisomie, uniparentale 278
Isoniazid 508
Isotretinoin 450
IT 15-Gen 280
IVF s. In-vitro-Fertilisation

J

Jacobson-Syndrom 199

K

K-ras-Gen 523
Kallmann-Syndrom 429
Kardiomyopathie, dilatative 560
Karyogramm 153
Karyotyp 152
– Definition 177
– unbalancierter 190
Karyotypisierung 156
Karzinom 514
– hepatozelluläres 523
– kolorektales 517, 525
Katzenschrei-Syndrom s. Cri-du-Chat-Syndrom
Kearns-Sayre-Syndrom 312
Keimbahnmutation 49
Keimbahntherapie 552
Keimzelle 168
Keimzellmosaik 249, 271, **272**
Keimzellschädigung durch Chemotherapie 449
Kern-Focus 91
Kerngeschlechtsdiagnostik 471
Kernkörperchen s. Nukleolus
Kernreprogrammierung 571
Kettenabbruch-Synthese 106
Kinetochor 145, 165
Klastogen 181
Kleeblattstruktur 6
Kleinwuchs 87
Klinefelter-Syndrom **216**, 470
– Häufigkeit 182
– männliche Infertilität 424
– Nomenklatur 184
– Überlebensrate 402
Klinodaktylie 203

aus: Murken u.a., Taschenlehrbuch Humangenetik (ISBN 9783132416871) © 2017 Georg Thieme Verlag KG Stuttgart • New York

Klumpfuß, Geschlechterverhältnis 318
Knochenmarktransplantation 560
Knudson-Theorie 515
Kodominanz 245
– HLA-System 377
Kokain-Abusus 445
Kolchizin 153
Kolonkarzinom 515
– Punktmutation 523
Kombinationsquadrat s. Punett-Quadrat
Komplex, synaptonemaler 169
Konditionierung, nicht myoablative 560
Konduktorin 261–262
Konkordanz, Zwillinge 360, 478
Konkordanz-Diskordanz-Analyse 361
Konsensus-Sequenz 25
Kopplungsanalyse 350, 367
Kopplungsungleichgewicht 350, 356, 367
Korrekturpolymerase 20
Korrelationskoeffizient 321
Korrelationsquotient 358
Kortisol-Biosynthese, gestörte 474
Kortisolmangel 474
Krebs s. auch Tumor 548
– Früherkennung 548
– Gentherapie 555
Krebsregister 548
Kreuz-Adoptions-Studie 363
KSS (Kearns-Sayre-Syndrom) 312
Kugelberg-Welander-Muskelatrophie s. Spinale Muskelatrophie

L

lagging strand s. Folgestrang
Lamarck-Theorie 48
Lamotrigin 447
LCR (Locus Control Region) 84
LDL-Rezeptor-Gen 334, 496
leading strand s. Leitstrang
Leber's Hereditary Optic Neuropathy 312
Lebertransplantation 560
Leberzellkarzinom 523
Lecithin-Cholesterol-Acyltransferase-Mangel 498
Leigh-Syndrom 486
Leitlinien für genetische Beratung 385, 390
Leitstrang 17–18, 146
Leptotän 168
Leserastermutation 54
Leserichtung 22
Letalität, synthetische 564
Leukämie
– akute lymphatische 520
– akute myeloische 524
– chronische myeloische 85, 505, 520
– Knochenmarktransplantation 570
– pharmakologische Therapie 561
– T-Zell- 523
Leukodystrophie, metachromatische s. Metachromatische Leukodystrophie
Leukozytenantigenanalyse 377
Level-1-Mosaik 417
Level-2-Mosaik 417
Level-3-Mosaik 417
LHβ-Defekt 427
LHON (Leber's Hereditary Optic Neuropathy) 312
LHR-Defekt 427, 431
Li-Fraumeni-like-Syndrom 538
Li-Fraumeni-Syndrom 89, **538**
Ligase 16
LINE-Sequenz 13, 152
Linienselektion 569
Linkage disequilibria s. Kopplungsgleichgewicht
Linsenluxation, autosomal dominant vererbte 282
Lithium 451
Locus Control Region 84
Lod-Score 355
Log of the Odds 355
LOH (Loss-of-Heterozygosity) 515
long interspersed nuclear elements s. LINE-Sequenz
long terminal repeats s. LTR-Element
Long-Patch-Basenexzisionsreparatur 19, 93
Long-terminal-repeat-Retrotransposons 151
Loss of function-Mutation 82
– Tumorsuppressorgene 515
Loss-of-Heterozygosity (LOH) 515
Loss-of-Imprinting 524
Lostmolekül 68
LTR–Element 13
LTR-Retrotransposon 151
Lues connata 455
Lungentransplantation 560
Lupus erythematodes, maternaler 458
Lynch-Syndrom 94, 526
Lyon-Hypothese 174

M

Machado-Joseph-Disease 62
Makrosatellit 12
Malaria 327
Malformation 460
Mammakarzinom 527
MAR (Matrix Attachment Region) 143, 156
Marcumar 448, 563
Marfan-Syndrom 250, **281**
Marinesco-Sjögren-Syndrom 498
Marker, sonografische 409
Marker-Chromosom 200, 419
Maroteaux-Lamy-Syndrom 270
Martin-Bell-Syndrom 62, 199, 303
MASA-Syndrom 86
Matrix Attachment Region s. MAR
Maximum-likelihood-Methode 355
MDR1-Gen, Suizid-Gentherapie 555
MECP2-Gen 306
Medizin, personalisierte 563
MEDPED 496
Meiose 163, **168**
– Neumutation 272
– uniparentale Disomie 276
Melanom 514, 541
MELAS 312
MEN (Multiple endokrine Neoplasie) 79, 81, 535, 559
MEN1-Gen 535
Mendel-Erbgang 242
Mendel-Regeln 241
– Abweichung 271
Mendelian Inheritance in Man (MIM) 243
Merkmalsträger 245
– Myotone Dystrophie 283
– X-chromosomal dominante Vererbung 267

aus: Murken u.a., Taschenlehrbuch Humangenetik (ISBN 9783132416871) © 2017 Georg Thieme Verlag KG Stuttgart • New York

– X-chromosomal rezessive Vererbung 262
MERRF 312
Messenger RNA s. mRNA
MET-Protoonkogen 535
Metachromatische Leukodystrophie 486, 489
– Heterozygotenfrequenz 260
– Inzidenz 260
– Knochenmarktransplantation 561
Metaphase 140, 143, 165, 169
Metaphase-Chromosom 153
Metaphasen-CGH 161
Methotrexat 449
Methylierung
– DNA 27, 43, 524
– Histon 43
– Nukleinsäure 67
– Protein 35
Methylierungsgrad 27, 79
Methylmethansulfonat 67
Miglustat 566
Migration 345
Mikro-Array 130
– CGH 161
Mikro-RNA s. miRNA
Mikrodeletion 197, **230**
– Diagnostik 159
– männliche Infertilität 425
Mikrodeletionssyndrom 59, **230**
Mikrosatellit 12, 94, 379
– kolorektales Karzinom 526
Mikrosatelliteninstabilität 526
Milrinon 562
MIM (Mendelian Inheritance in Man) 244
Minderwuchs 83
– primordialer 278
Minisatellit 12
Minisequencing 130
Minnesota-Studie 481
miRNA 7, 29
Mismatch-Paarung 33
Mismatch-Repair-Defizienz-Syndrom 95
Mismatch-Reparatur 94
Missbildung s. Fehlbildung
Missense-Mutation 53
– Marfan-Syndrom 282
Mitochondriale Enzephalopathie 312
Mitochondrium 307
– Transkription 21
Mitomap 311
Mitose 163, **165**
– Neumutation 272
MLPA-Analyse 134
MN-Blutgruppensystem, kodominante Vererbung 245
MNR-Komplex 96
Modifier-Gen 326
MODY 502
Monosomie 50, 183
– autosomale 185
– Mikrodeletion 197
– partielle 187
– Spontanabort 434
– X 213
Morbus Crohn 564
– Risiko 331, 365
Morbus Fabry 565
Morbus Gaucher 565
– Knochenmarktransplantation 561
Morbus Meulengracht 55
Morbus Pompe 565
Morbus Wilson 560
– Therapie 562
Morphogenesestörung 459
Morquio-Syndrom 270
Mosaik 64, 249
– Amniozentese 417
– Chorionzottenbiopsie 417
– gonosomales 471
– Keimzell- s. Keimzellmosaik
– Nomenklatur 184
– somatisches 183, 271
– X-Chromosom 174
– X-chromosomal dominante Vererbung 266
– X-chromosomal rezessive Vererbung 264
Mosaik-Trisomie 8 **211**
mRNA 6, 23
– Abbau 29
– Lokalisation 39
– posttranskriptionelle Modifikation 23
– Splicing 24
– Stabilität 28
– Therapieansatz 550
– Translation 31
mtDNA 307
– Mutation 311
mtGenom 307
MTHFR-Gen 437
Muir-Torre-Syndrom 95
Mukolipidose, Typ II 491
Mukopolysaccharidose 268
– Enzymersatztherapie 565
– Knochenmarktransplantation 561
– Typ I 260, 268, 491, 561
– Typ II 268
– Typ III 259, 270
– Typ IV 270
– Typ V 270
– Typ VI 270
– Typ VII 270
Mukoviszidose s. Cystische Fibrose
Müller-Gang 469
Multiplex-FISH 160
Multiplex-Ligation-dependent Probe-Amplification 134
Multipoint-Linkage-Analyse 356
Muskelatrophie
– spinale s. Spinale Muskelatrophie
– spinobulbäre 63
Muskeldystrophie Becker 58, **301**
Muskeldystrophie Duchenne 299
– Gentherapie 554, 558
– Häufigkeit 265
– Mechanismus 29, 58
– Mutationsrate 78
– Wiederholungsrisiko 264, 272
Muskeldystrophie, fazioscapulo-humerale 119
Muskeldystrophie, okulopharyngeale 62
Mutagenese, insertionelle 553
Mutagenitätstestung 180
Mutation 13, 49, 77, 80, 151, 248
– Allelinaktivierung 515
– dominant negative 82
– dynamische 61
– erworbene 64
– HOX-Gene 464
– konstitutionelle 64
– mitochondriale 64, 308–309, 311
– Nachweis 119
– somatische 64, 515
– stille 53
– trunkierende 82
– X-chromosomal rezessive Vererbung 260
Mutations-Selektions-Gleichgewicht 346
Mutationshäufigkeit 76
Mutationsheterogenität 271
Mutationsrate 77
MUTYH-Gen 530
Myelotoxizität 555

aus: Murken u.a., Taschenlehrbuch Humangenetik (ISBN 9783132416871) © 2017 Georg Thieme Verlag KG Stuttgart • New York

MYOC-Gen 326
Myoklonusepilepsie mit ragged red Fibers 312
Myopathie, proximale myotone 283
Myotone Dystrophie 62, 247, **283**, 558
– Antizipation 275
– Genfrequenz 251
– Inzidenz 251

N

N-Glykosylierung 37
Nabelarterie, fehlende 466
Nabelschnurblut 560
Nabelschnurpunktion 406–407, 414
– Abortrisiko 413
Nackentransparenz 409
Neoplasie, multiple endokrine s. MEN
NER (Nukleotid-Exzisions-Apparat) 89
Neugeborenen-Screening 547
Neumutation 77, 80, 249, 272
– Achondroplasie 285
– Hardy-Weinberg-Gleichgewicht 345
– Huntington-Krankheit 280
– Marfan-Syndrom 281
– Muskeldystrophie Duchenne 299
– Rett-Syndrom 306
Neuralrohrdefekt 336
– Wiederholungsrisiko 360
Neuroblastom 515, 524
Neurofibromatose 79
– Mutationsrate 78
– Typ 1 121, 247, 249, 251, **532**
– Typ 2 251
Neuropathie 287
Next Generation Sequencing 108, 121
NF1-Gen 532
NF2-Gen 533
NGS s. Next Generation Sequencing
Nicht-Schwesterchromatid 15, 168
Nick 21
Niemann-Pick-Erkrankung 491, 493, **495**
Nierenerkrankung, polyzystische 326
Nierenkarzinom 534
Nierentransplantation 559
Nijmegen-Breakage-Syndrom 100, 182
Nikotinkonsum 443
Nitrosierung 68
NMD (nonsense mediated decay) 29, 53
Nomenklatur s. ISCN-Nomenklatur
Non-LTR-Retrotransposon 151
Nondisjunction 183
– uniparentale Disomie 276
Nonhomologous end-joining 96
nonsense mediated decay 53
Nonsense-Codon 8
Nonsense-mediated Decay 29
Nonsense-Mutation 53
NOR (Nukleolus-organisierende Bereiche) 150
Normal transmitting Males 304
Normvariante 241
Northern-Blot 119
NPC-1-Gen 495
NRG1-Gen 370
NTV-Gen 336
Nukeotid
– Deletion 57
– Insertion 57
Nukleinsäure 3
– Alkylierung 66
– chemische Modifikation 66
– Desaminierung 66
– Ethylierung 67
– Hydrolyse 65
– Methylierung 67
– Nitrosierung 68
– oxidative Modifikation 71
– strahleninduzierte Modifikation 72
– Zerfallsreaktion 65
Nukleolus 150
Nukleolus-organisierende Bereiche 150
Nukleosid 3
Nukleosidmonophosphat 3
Nukleosidtriphosphat 4
Nukleosom 141
Nukleotid 3
– Deletion 52
– Insertion 52
– seltenes 26
– Substitution 51
Nukleotid-Exzisions-Apparat 89
Nukleotid-Exzisions-Reparatur 94
Nukleotidsequenz 9
– regulatorische 10
– repetitive 61

O

O-Glykosylierung 35, 37
O6-Methylguanin-Methyltransferase 91
Ochronose 485
Odds ratio 319
Okazaki-Fragment 19, 146
Olaparib 564
Oligohydramnion 466
Oligonukleotid-Ligation 126
Oligophrenia phenylpyruvica s. Phenylketonurie
Oligozoospermie 425
OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) 244
Omphalozele 467
Onkogen 514, 521
Oogenese 170
Oogonie 170
Oozyt 172
Open reading Frame s. ORF
Ophthalmoplegie, chronische progessive externe 312, 314
Optimistenposition 364
ORF (open reading frame) 30, 39
Origin 18
Oro-fazio-digitales-Syndrom 267
Orphan-Drug 512
Ösophaguskarzinom 93
Osteogenesis imperfecta 83, 249–250
– Mutationsrate 78
Osteopetrose, maligne infantile 561
Osteosarkom 524
Ovarialinsuffizienz 429, 431
Ovarialkarzinom 527
8-Oxoguanin (8-OHdG) 93

P

p-Arm 144, 150
p. 282Cys>Tyr 500
p53-Gen 89, 538
p53-Protein 89
Paarungssiebung 343
Pachytän 169
PAH-Gen 292

aus: Murken u.a., Taschenlehrbuch Humangenetik (ISBN 9783132416871) © 2017 Georg Thieme Verlag KG Stuttgart • New York

Paired-Box-Gen 465
Paired-End-Lauf 110
PALB2-Gen 564
Pallister-Killian-Syndrom 200
Pankreaskarzinom
– BRCA2-Gen 529
– Punktmutation 523
Panmixie 342–343
Papilloma-Virus 523
Papovavirus 523
PAPP-A 410
PAR (pseudoautosomale Region) 172–173
Paraplegie, spastische 86
PARN (Poly-A-spezifische Ribonuklease) 29
PARP-1-Inhibitor 564
Parvovirus 453
Passivrauchen 443
Pätau-Syndrom 209
PAX-Gen s. Paired-Box-Gen
PCC (Premature Chromosome Condensation) 181
PCD-Gen 292
PCR s. Polymerase-Kettenreaktion
Pearson-Syndrom 312
Pelizäus-Merzbacher-Erkrankung 486
– Demyelinisierung 489
Penetranz 248
– inkomplette 248, 325
– MEN2A 536
– reduzierte 247
– Retinoblastom 537
– vollständige 246, 248
Penicillamin 562
Peptidyltransferase 31
Peroxin 492
Peroxisom 492
– Biogenesestörung 492
Perrault-Syndrom 430
Perzentil 319
Pessimistenposition 365
Peutz-Jeghers-Syndrom 531
Pfadanalyse 255
Pfeiffer-Syndrom 79, 85
Phänokopie 268, 368
Phänotyp 81, 244
– Homozygotie bei autosomal dominanter Vererbung 250
– intermediärer 319
Pharmakogenetik 503
Pharmakogenomik 503
Phenylalaninhydroxylase 86
Phenylbutyrat 556, 562
Phenylketonurie 86, **292**, 488
– Genfrequenz 343
– Heterozygotenfrequenz 260, 292
– Heterozygotentest 259
– Heterozygotenwahrscheinlichkeit 253
– Inzidenz 260, 292
– maternale 458
– Mechanismus 486
Phenytoin 446
PHEX-Gen 305
Philadelphia-Chromosom 193, 520
Phosphatdiabetes 305
Phospholambans 554
Phosphorylierung 34
Phytohämagglutinin 153
PID s. Präimplantationsdiagnostik
PKD 1-Gen 326
PKU s. Phenylketonurie
Plasmon 9
Plazenta, Zwillinge 480
Plazentazentese 407
– Abortrisiko 413
Pleiotropie 247
Ploidiemutation s. Genommutation
PMP22-Gen 287
POLG-Gen 313
Polkörper 172
Polkörperdiagnostik 406, **408**
Poly-A-Schwanz 24, 28
Poly-T-Sequenz 12
Polyadenylierung 24
– zytoplasmatische 39
Polyadenylierungssignal 23
Polyadenylierungsstelle, Mutation 56
Polydaktylie 247
Polyendokrinopathie-Syndrom 433
Polyhydramnion 466
Polymerase β 19
Polymerase δ 18–19
Polymerase ε 19
Polymerase α 19
Polymerase-Kettenreaktion 104
– allelspezifische 125
– quantitative 134
Polymorphismus 14, 200, 242, 347
– Abstammungsnachweis 378
– balancierter 347
– genetischer 375
Polyploidie 50, 183, **185**
– diandrische 186
– Nomenklatur 184
Polyposis coli 71, 268, 529
– juvenile 530
– Mutationsrate 78
– präventive Chirurgie 559
Polysom 38
Polysomie, X-chromosomale 174
Population 341
– isolierte 368
Populationsgenetik 341
Populationsgleichgewicht s. Hardy-Weinberg-Gleichgewicht
Positionseffekt 83
Positronen-Emissions-Tomografie, Strahlenbelastung 440
Postreplikations-Reparatur 96–97
Potter-Sequenz 461
prä-mRNA 10
Prader-Willi-Syndrom 46, 197, **230**, 278
Prägung, genetische 27, 44, 271
Präimplantationsdiagnostik **405**, 407
Präkonzeptionsdiagnostik 406
Pränataldiagnostik 388, 394, **397**
Prävention 542
Pregnancy-associated Plasma-Protein A 410
Premature Chromosome Condensation 181
Primärprävention 542
Primase 18
Primer 146
– PCR 106
– Synthese 18
Primer-Extension 132
Primer-Extension-Reaktion 126
Prometaphase 165
PROMM 284
Promotermutation 55
Promotor 10, 21
Promotormutation, dynamische 61
Prophase 165, **168**
Prostatakarzinom 93
– BRCA2-Gen 529
– Punktmutation 523
Proteasom 41
Protein
– Acetylierung 35

aus: Murken u.a., Taschenlehrbuch Humangenetik (ISBN 9783132416871) © 2017 Georg Thieme Verlag KG Stuttgart • New York

– Acylierung 35
– Adenylierung 35
– Gykosylierung 36
– Hyroxylierung 35
– Methylierung 35
– O-Glykosylierung 35
– Phosphorylierung 34
– posttranslationale Modifikation 33
– Sulfatierung 35
– Therapieansatz 550
– Ubiquitinierung 40
– Uridylierung 35
Protein-Kinase, Cyclin-abhängige 164
Protein-Rescue 557
Proteinabbau 40
Proteinersatztherapie 565
Protoonkogen 514, **518**
Pseudo-Hermaphroditismus 472
Pseudo-Hurler-Phänotyp 492
Pseudodominanz 258
Pseudogen 10, 12
Pseudomosaik 417
Psoriasis vulgaris 70
PTC-Überlesen 552
PTEN-Gen 523
PTPS-Gen 292
Punktmutation 51
– Erkrankungen 79
– mitochondriale DNA 311
– Mutationshäufigkeit 78
– Tumorzelle 522
Punnett-Quadrat 247
– autosomal rezessive Vererbung 252
– Hardy-Weinberg-Regel 342
– Homozygotie bei autosomal dominanter Vererbung 249
– Pseudodominanz 258
– X-chromosomal rezessive Vererbung 261, 263–264
Purinbase 4
Pylorusstenose, Geschlechtsverhältnis 318
Pyrimidinbase 4
Pyrosequenzierung 109

Q

q-Arm 144
Q-Bänderung 157
QT-Syndrom 560
Quadrivalent 190
Quadruple-Test 410

R

R-Bänderung 157
Rachitis, Vitamin-D-resistente hypophosphatämische 305
Random Mating s. Panmixie
Rapadilino-Syndrom 101
Rauchen s. Nikotinkonsum
RB1-Gen 537
RDS-Gen 327
Real-Time-PCR 127, 129
Recklinghausen-Erkrankung s. Neurofibromatose Typ 1
Reduktionsteilung 169
Refsum-Erkrankung 492
Region, pseudoautosomale s. PAR
Regressionssyndrom, kaudales 457
Regulatorgen 463
Reifeteilung s. Meiose
Rekombination
– homologe 96
– Meiose 168
Rekombinations-Reparatur 95
Rekombinationsaneusomie 436
Rekombinationshäufigkeit 352
Rekombinationsknoten 169
Release-Faktor 31
Repeat-Mutation 275
Replikation 15, 144, 146
– Fehlerkorrektur 19
Replikationsgabel 20, 146
Replikon 18
Reproduktion, assistierte 433
Reprogrammierungsfaktor 571
Respiratory-Distress-Syndrom 457
Restriktionsenzym 116
Restriktionsenzym-Spaltung 125
Restriktionsfragment-Längenpolymorphismen 378
Restriktionsverdau 116
RET-Gen 325, 336
RET-Protoonkogen 81, 82, 535, 537
Retinitis pigmentosa 87, 326
Retinoblastom 79, 197, 515, 537
– Mutationsrate 78
Retinoid-Embryopathie 450
Retroposition 12
Retroposon 13
Retrotransposon 151
Retrovirus, endogenes 12
Rett-Syndrom 306
Reversion 552
– Reparatur 91
rezessiv 244, 251
RFLP (Restriktionsfragment-Längenpolymorphismus) 378
Rhabdomyosarkom 524
Rhesusgruppe 376
Ribonukleinsäuren s. RNA
Ribophorin 36
Ribose 4
Ribosom 30
– Translokation 35
Ribozym 25, 556
Ringchromosom 198, 471
Ringelröteln 453
RISC (RNA-induced silencing Complex) 29
Risikoberechnung 372
Risikoziffer, empirische 359
RNA 4, 6
– heterogene nukleäre s. hnRNA
– Hydrolyse 65
– Zerfallsreaktion 65
RNA-Editing 26
RNA-induced silencing Complex 29
RNA-Interferenz 29, 43
– Gentherapie 556
RNA-mediated Decay 54, 58
RNA-Polymerase 10, 22
RNA-Primer 18
RNA-Silencing s. RNA-Interferenz
RNAi s. RNA-Interferenz
Robertson-Translokation 191, 278, 436
Roche 454 FLX Sequenzer 109
ROM1-Gen 327
Röntgenuntersuchung, Strahlenbelastung 438
Röteln-Embryopathie 452
Rotgrünblindheit 351
Rothmund-Thomson-Syndrom 101
rRNA 6, 23
RYR1-Gen 510

S

S-Phase 15, 163
Salt Wasting 475
Salzverlust-Syndrom, adrenogenitales 475
Sandhoff-Erkrankung 490

aus: Murken u.a., Taschenlehrbuch Humangenetik (ISBN 9783132416871) © 2017 Georg Thieme Verlag KG Stuttgart • New York

Sanfilippo-Syndrom 259, 270
Sarkom 514
SASP (small Acid-soluble Protein) 66
Satelliten-DNA 12, 145
SCE-Färbung 157
SCE-Rate 101
Scheie-Syndrom 270
Scheitel-Steiß-Länge 410
Schilddrüsenkarzinom, medulläres 536
Schizophrenie
– Konkordanz 361
– Suszeptibilitätsgen 370
Schlaganfall, Familienuntersuchung 357
Schnürfurche, amniogene 466
Schuppenflechte 70
Schweißtest 291
Schwellendosis, teratogene 441
Schwesterchromatid 15, 144
– Meiose 168
SCID-Erkrankung 560
– Gentherapie 553–554
– Therapie 565
Screening, genetisches 546
Sedlackova-Syndrom 233
Segregation 14, 190
– alternierende 190, 192
– mitochondriale DNA 309
Segregationsanalyse 348
Sekundärprävention 542
Selbsthilfegruppe 566
Selektion 345
Seneszenz 149
Senfgas 68
Sense-Mutation 53
Sequencing-by-Ligation-Verfahren 112
Sequencing-by-Synthesis-Verfahren 110
Sequenz 461
Sequenzierverfahren 330
Sertoli-cell-only-Syndroms 425
Serumscreening, maternales 407
Sex Reversal 226
Sherman-Paradox 304
SHH 495
SHH-Gen 464
short interfering RNA s. siRNA
short interspersed nuclear elements s. SINE
Short Stature Homeobox-Gen 174
short tandem repeat polymorphism s. STRP
short tandem repeats s. STR
Short-Patch-Basenexzisionsreparatur 19, 93
SHOX-Gen 174
Shprintzen-Syndrom 233
Sib-Pair-Linkage 370
Sichelzellanämie 54
– genetischer Polymorphismus 347
– Heterozygotenfrequenz 260
– Inzidenz 260
– Therapie 560
Sievert 439
Signalbereich 35
Signalerkennungspartikel 36
Signalpeptid 35
Signalpeptidase 36
Silencer 12, 27
– Positionseffekte 84
SINE-Sequenz 13, 152
Single Nucleotide Polymorphismen s. SNP
siRNA 7, 29, 44
SKY-FISH 160
Slipped-Strand-Mispairing 52
SLOS s. Smith-Lemli-Opitz-Syndrom
Sly-Syndrom 270
SMA s. Spinale Muskelatrophie
SMAD 4-Gen 530
small Acid-soluble Protein 66
Small Molecule 569
small nuclear RNA s. snRNA
small nucleolar RNA s. snoRNA
small supernumerary Marker Chromosomes 200
Smith-Lemli-Opitz-Syndrom 327, 493, **495**
– Mechanismus 486
SMN1-Gen 294
snoRNA 6
SNP (Single Nucleotid Polymorphism) 13, 69, 364
– Pharmakogenetik 507
SNP-Array 130
SNP-Chip 330
snRNA 6, 25
SOLiD-System 112
Sonic Hedgehog s. SHH
Sonografie, pränatale 237, 407, **409**
Southern-Blot 117
Spacer-DNA 12, 26
Spaltungsregel 241
Speicherkrankheit, lysosomale 488
– Proteinersatztherapie 565
Spermatid 172
Spermatogenese 170
Spermatogenesestörung 427
Spermatogonie 170, 172
Spermatozyt 172
Spermieninjektion, intrazytoplasmatische 433
Spermium 172
Sphärozytose 559
Spina bifida, Pränataldiagnostik 404
Spinale Muskelatrophie 56, **293**, 558
– Heterozygotenfrequenz 260
– Inzidenz 260
– Pathogenese 56
Spindelapparat 165
– Polyploidie 185
Spindelgift 181
Spleiß-Akzeptor-Sequenz 56
Spleiß-Donor-Sequenz 56
Spleiß-Enhancer-Mutation 56
Spleiß-Enhancer-Sequenz 56
Spleiß-Silencer-Sequenz 56
Spleißmutation 55
Spleißosom 25
Spliceopathie 558
Splicing 24–25
Spontanabort 235, 389, 434
Spontanheilung 552
Spontanmutation 77, 80
SRP 36
SRY-Gen 176, 468
– Mutation 430, 472
sSMC (small supernumerary Marker Chromosomes) 200
Stacking-Interaktion 6
Stammbaum 241, 392
– kolorektales Karzinom 526
– Li-Fraumeni-like-Syndrom 539
– mitochondriale Vererbung 310
Stammbaumanalyse 387
Stammzelle 567
– adulte 570
– embryonale 567
– gewebsspezifische 570
– pluripotente 568
Stammzelltransplantation, hämatopoietische 560, 566
Start-Codon 9
Statin 561
Stelle, fragile 199
Stem-Loop 39

aus: Murken u.a., Taschenlehrbuch Humangenetik (ISBN 9783132416871) © 2017 Georg Thieme Verlag KG Stuttgart • New York

Steroidhormonsynthese 431
Stickstofflost 68
Sticky End 117
STK111-Gen 531
Stoffwechselstörung 484
– genetische Therapie 550
Stopp-Codon 8
– Translation 31
STR (short tandem repeats) 15, 379
Strahlen, ionisierende 72, 89, 180
– pränatale Entwicklung 438
Strahlenbelastung, Röntgenuntersuchung 438
Strahlendosis, genetisch signifikante 73
Strahlung
– elektromagnetische 74
– radioaktive 439
Stranggonaden 429
STRP (short tandem repeat polymorphism) 13, 379
Subfertilität 424
Substanz, interkalierende 70
Substitution
– Häufigkeit 78
– Nukleotid 51
Substratreduktionstherapie 566
Suizid-Gentherapie 555
Sulfatase-Defizienz, multiple 491
Sulfatierung 35
SUMF1-Gen 491
Suszeptibilitätsgen 325, 327, 368
– Diabetes mellitus 370
– Schizophrenie 370
Sutton-Boveri-Chromosomentheorie 139
Swyer-Syndrom 472
Synapsis 168
Syndrom 462
– adrenogenitales s. Androgenitales Syndrom
Synthese-Phase s. S-Phase
Syphilis 455
Szintigrafie, Strahlenbelastung 440

T

T-Loop 146, 149
T-Zell-Leukämien 523
Tabakrauch 68
Tachykardie, katecholaminerge polymorphe ventrikuläre 560
Takao-Syndrom 233
Tandem-Repeat 379
Tangier-Erkrankung 333, 498
– Mechanismus 493
TaqMan-Methode 127
Targeted-Resequencing 116
TATA-Box 10, 22
– Mutation 55
Taubheit, prälinguale nicht syndromale 326
Taubstummheit 268
Tay-Sachs-Erkrankung 490
– Heterozygotenfrequenz 260
– Inzidenz 260
– Mechanismus 486
TDF (Testes-determining Factor) 468
Telomer 144, **146**
Telomerase 148–149, 518
Telophase 167, 169
Teratogenität, Schwellendosis 441
Teratom 568
Termination
– Transkription 23
– Translation 31
Terminations-Kodon, prämatures 551
Tertiärprävention 542
Tertiärstruktur 38
Test, integrierter 411
Testes-determining Factor 468
Testosteron, Geschlechtsdifferenzierung 470
Tetraploidie 212
– Nomenklatur 184
– Spontanabort 434
Tetrasomie 185
Tetrasomie 15 229
Tetrasomie 22 228
Tetrazyklin, Teratogenität 448
Thalassämie 54, 86, 328
– Mechanismus 59, 84
– Therapie 560, 562
Thalidomid-Embryopathie 450
Therapie
– individualisierte 511
– pharmakologische 561
Thiopurin-S-Methyltransferase 564
Thrombophilie 323
Thrombophilieneigung 57
– Diagnostik 126
Thymin 4
Tissue-Engineering 573
Tochterzelle 168
Topoisomerase 16, 23
Totgeburt 389
Toxoplasmose 455
Transfer-RNA s. tRNA
Transfusionssyndrom, fetofetales 483
Transgen 552
Transgenerationeneffekt 42, 46
Transition 51
Transkriptase, reverse 148, 151
Transkription 21
– Fehlerkorrektur 23
– mitochondriales Genom 308
– Promotor 10
– Regulation 26
Transkriptionsfaktor, allgemeiner 22
Translation 30
– mitochondriales Genom 308
– Regulation 38
Translationsfaktor 38
Translokation
– balancierte 182
– chromosomale 50
– Fusionsprotein 85
– habitueller Abort 436
– Leukämie 520
– mRNA 31
– reziproke 186, **189**
– Ribosom 36
– Tumorzelle 193, 519
– unbalancierte 182, 187
– XX-Mann 472
Transmembranprotein 36
Transmissions-Disequilibrium-Test 372
Transposase 151
Transposition 150
Transposon 12, 151
Transsexualität 477
Transversion 51
– GC-AT 93–94
Trichothiodystrophie 99
Triple-Test 410
Triplett 7
Triploidie 183, **212**
– 69,XXX 186
– Blasenmole 435
– Nomenklatur 184
– Spontanabort 236, 434
Trisomie 50, 183, 185

aus: Murken u.a., Taschenlehrbuch Humangenetik (ISBN 9783132416871) © 2017 Georg Thieme Verlag KG Stuttgart • New York

– Diagnostik 399
– doppelte autosomale 236
– freie 204
– partielle 187, 196
– Spontanabort 434
– uniparentale Disomie 276
Trisomie 9 p 227
Trisomie 13 209
– Häufigkeit 182
– Überlebensrate 402
Trisomie 16, Spontanabort 235
Trisomie 18 185, **208**
– Häufigkeit 182
– Überlebensrate 402
Trisomie 21 81, **204**
– chirurgische Therapie 558
– Dysmorphiemuster 202
– Häufigkeit 182, 399
– Nomenklatur 184
– sonografische Marker 409
– Überlebensrate 402
Trisomie X 215
– Überlebensrate 402
Trisomiekorrektur 184
Trivalente 192
tRNA 6, 23, 33
– Editing 26
– Translation 31
Tumorentstehung 513
Tumorsuppressorgen 514, **515**
Tumorzytogenetik, CGH 161
Turcot-Syndrom 95
Turner-Mosaik 183
Turner-Syndrom s. Ullrich-Turner-Syndrom
Two-Hit-Theory 515
Tyrosinämie 553
Tyrosinkinase-Inhibitor 505

U

Ubiquitin 40
Ubiquitinierung 40
uE3 410
Ullrich-Turner-Syndrom 83, 174, 185, **213**
– Entwicklung 470
– Häufigkeit 182
– Karyotypen 471
– Nomenklatur 184
– Spontanabort 236
– weibliche Infertilität 430
Ultraschall s. Sonografie
Umweltfaktor 324
Unabhängigkeitsregel 241
Uniformitätsregel 241
Untranslated Region s. UTR
UPD s. Disomie, uniparentale
Uracil 4
Uridylierung 35
UTR (Untranslated Region) 39
UV-Licht 89
UV-Strahlung 74

V

VACTERL-Assoziation 463
Valproinsäure-Syndrom 446
Variabel Number of tandem Repeats s. VNTR
Variante, seltene 347
Varianz
– genetische 359
– phänotypische 359
Varianzanalyse 358
Varizellen-Infektion 454
Vas-deferens-Aplasie 426, 433
Vaterschaftstest 375, 379
Vektor, viraler 553
Velo-cardio-faciales Syndrom 233
Vererbung s. Erbgang
Vergleichende genomische Hybridisierung 161
Verwandtenehe 388
Verwandtschaftskoeffizient 256
VHL-Gen 525, 534
Vielfarbenhybridisierung 160
Vierfingerfurche 202
Vierlingshäufigkeit 478
Virilisierung nach Prader 475
Virus, onkogenes 523
Vitamin-D-resistente hypophosphatämische Rachitis 305
Vitamin-K-Inhibitor 563
VNTR (Variable Number-of-Tandem-Repeats-Polymorphisms) 378
VNTR–Locus 12
Von-Hippel-Lindau-Syndrom 79, 534

W

Waardenburg-Syndrom 250, 465
Wachstumsfaktor 164
Wachstumshormon, Mutation 87
Wachstumsrückstand 203
WAGR-Syndrom 198, 539
Wahl-Exon 25
Wahl-Intron 25
Warfarin 563
Wasserstoffbrücke 5
Werdnig-Hoffmann-Muskelatrophie s. Spinale Muskelatrophie
Werner-Syndrom 101, 182
Western-Blot 119
Whole Genome Sequencing 123
Whole-Transcriptome-Analyse 116
Wiedemann-Beckwith-Syndrom 278
Wiederholungsrisiko
– autosomal dominanter Erbgang 247
– autosomal rezessiver Erbgang 252
– Chromosomenaberration 399
– humangenetische Beratung 386
– Keimzellmosaik 272
– Muskeldystrophie Duchenne 300
– Neumutation 249
– Neuralrohrdefekt 360
– Spontanabort 435
– X-chromosomal dominante Vererbung 267
– X-chromosomal rezessive Vererbung 262
Wikinger-Hypothese 501
Williams-Beuren-Syndrom 232
Wilms-Tumor 539
Wiskott-Aldrich-Syndrom
– Gentherapie 553, 554
– Knochemmarktransplantation 560
Wobble-Hypothese 33
Wolf-Hirschhorn-Syndrom **221**
Wolff-Gang 469
Wolman-Erkrankung 493
WT 1-Gen 539

X

45,X s. Ullrich-Turner-Syndrom
X-Chromosom 172, **174**
– rezessive Merkmalsvererbung 260

aus: Murken u.a., Taschenlehrbuch Humangenetik (ISBN 9783132416871) © 2017 Georg Thieme Verlag KG Stuttgart • New York

X-Inaktivierung 44, 174, 260
– Duchenne-Muskeldystrophie 301
– Rett-Syndrom 306
Xanthelasma 497
Xanthom 497, 500
Xeroderma pigmentosum 75, 99
XIST (X inactive specific Transcript) 174
46,XX 472
XX-Gonadendysgenesie 430
XX-Mann-Syndrom 472
– männliche Infertilität 425
46,XXp 471
47,XXX s. Trisomie X
48,XXXX 216
49,XXXXX 216
47,XXY s. Klinefelter-Syndrom
48,XXYY 218
46,XY 469, 472
XY-Gonadendysgenesie 430
47,XYY 218, 470
48,XYYY 218
49,XYYYY 218

Y

45,Y 470
Y-Chromosom 140, 172, **176**
– Polymorphismus 201

Z

Zellkerntransfer 571
Zellteilung 163
Zellweger-Syndrom 486, 492
– Spektrum 492
Zellzyklus 163
Zellzyklus-Checkpoint s. Checkpoint
Zentromer 144
Zentrosom 165
Zentrosomenzyklus 167
Zerfallsreaktion 65
Zervixkarzinom 523
ZFN s. Zink-Finger-Nuklease
Zink-Finger-Gen 465
Zink-Finger-Nuklease 549
Zoster 455
Zufallsabweichungen 344
Zwillinge 478
– Diagnose 480
– eineiige 360, 478
– siamesische 481
– zweieiige 360, 478
Zwillingsuntersuchung 360, 478
Zygotän 168
Zygote 467
Zytomegalie-Virus 454
Zytopathie, mitochondriale 310
Zytostatikum, Teratogenität 449

aus: Murken u.a., Taschenlehrbuch Humangenetik (ISBN 9783132416871) © 2017 Georg Thieme Verlag KG Stuttgart • New York