Sachverzeichnis

Krankheitsbilder sind **blau** hervorgehoben

A

ABL1-Gen 276
Acanthozytose 284
Actin 284
Adenin 18
Adenomatöse Polyposis coli, familiäre 270
A-DNA 22
Adrenogenitales Syndrom (AGS) 314
Adrenoleukodystrophie 246, 247
Agammaglobulinämie Typ Bruton 262
Alagille-Syndrom 176
Alkylierung 54
Allel 4, 84, 86
Allelen-Häufigkeit 102
Allelen-Heterogenität 340
Allelen-spezifische Oligonukleotid-Hybridisierung (ASO) 346
Allelische Exklusion 252
allozygot 92
Alkaptonurie 3
Andersen Syndrom 214
Anaphase 66
Androgen-Biosynthese 314
Androgen-Insensitivitäts-Syndrom 312
Aneuploidie 134
Aneusomie durch Rekombination 138
Angeborene flache Hornhaut 110
Angeborene Nephrose 110
Angelman-Syndrom (AS) 320
Anticodon 26
Antigen-Antikörper-Bindung 248
Antikörper 248
α_1-Antitrypsin 216
α-1-Antitrypsin-Mangel 216
Antley-Bixler-Syndrom 234
Aortenklappendefekt 176
APC-Gen 270
Apoptose 78, 268
– bei *C. elegans* 184
Arginase-Defizienz 230
Argininämie 230
Argininosuccinat-Acidurie 230
Array CGH 202
Ataxia-telangiectatica (ATM) 280
ATM 60
ATR-16 Syndrom 304
ATR-X Syndrom 304
Autonom replizierende Sequenzen (ARS) 118
Autosomal dominante Vererbung 92
– rezessive Vererbung 92
autozygot 92

B

Bacterial Artificial Chromosome (BAC) 118
Bandenmuster (menschlicher Chromosomen) 114, 126
BCR/ABL-Fusionsprotein 276
BCR-Gen 276
B-DNA 22
Beckwith-Wiedemann-Sydrom (BWS) 320
Bithorax-Mutante 180
Bloom-Syndrom (BLM) 280
Blutkoagulations-Faktor-VIII-Gen 218
Blutsverwandtschaft 106
Bluterkrankheit von Willebrand 220
Brachydaktylie Typ A1 4
BRCA1 60, 272
BRCA2 60, 272
Brustkrebs 272
Butyrylcholinesterase 222
B-Zellen 248
B-Zell-Lymphom, (follikuläres) 78

C

Caenorhabditis elegans 184
Café-au-lait-Flecken 278
Cardio-facio-cutanes Syndrom 266
Caretaker-Gen 266
Caspase 78
cDNA 38
– Bibliothek 40
– Klonierung 38
Centi-Morgan (cM) 96
CEPH-Familie 50
CFTR-Protein 212
Chiasma 70
Cholesterol 236
Cholesterol-Biosynthese 232
Chorea Huntington 59, 316
Chromatin 116, 162
Chromatin-Remodeling 162
Chromatinstruktur 122
Chromosom 112
– polytänes 114
Chromosomen-
– Aberration, numerische 336
– Analyse 130
– Territorium 122
– Translokation 136
cis-Position 94
Cleidocraniale Dysplasie 294
cM s. Centi-Morgan
Cockayne-syndrom (CS) 282
co-dominant 88

aus: Passarge, Taschenatlas Humangenetik (ISBN 978313759503) © 2008 Georg Thieme Verlag KG

Codon 26
Collagen-Molekül 290
Comparative Genomic Hybridisation s. Genom-hybridisierung, vergleichende
Condensin-Proteine 66
Congenitale Adrenale Hyperplasie (CAH) 314
Conradi-Hünermann-Syndrom 232
Contig 194
Costal-2 174
Costello-Syndrom 266
Cri-du-Chat-Syndrom (5p-) 338
Crossing-over 68, 70, 94
– ungleiches 302, 314
Cycline 76
CYP s. Cytochrom-P450-Gen
Cystische Fibrose 212
Cytochrom-P450-Gen (CYP) 224
Cytosin 18

D

Danio rerio (Zebrafisch) 182
Datura stramonium 334
Deaminierung 54
Debrisoquin-Abbau durch CYP2D6 224
Deletion 138
– **1p36** 338
Denaturierende Gradienten Gel-Elektrophorese (DGGE) 346
Denaturierung 20
Depurinierung 54
Desmosterolose 234
Diabetes mellitus 228
Diakinese 70
Diastrophe Skelettdysplasie 110
Dicer 156
DiGeorge-Syndrom 262, 338
5-Dihydrotestosteron 310
Diktyotän 74
Disheveled (Dsh) 172
Disomie, uniparentale 320
dizygot 108
DNA 2, 18
– Amplifikation 42
– Analyse 344
– Analyse, indirekte 344
– Bibliothek 40
– bindende Proteine 152
– Chip 200
– Diagnostik 274
– Diagnostik, indirekte 270
– Doppelhelix 20
– Klonierung 36
– Methylierung 160, 164, 320
– Mikroarray 200
– Polymorphismus 48, 50
– Protein-Interaktion 154
– Reparatur 60, 282
– Replikation 24
– /RNA-Hybridisierung 346
– Sequenzen, repetitive 196
– Sequenzierung 44
dominant 84, 86
dominant negativer Effekt 52
Doppelstrang-Bruch 72
Doppelstrang-Reparatur 60
Down-Syndrom 334
Drosophila melanogaster 178
Drosophila Notch-Mutante 176
Duplikation 138
Dyskeratosis congenita 124
Dystrophin 286
– Glykan-Komplex 286

E

Einzel-Nukelotid-Polymorphismus (SNP) 50
Einzelstrang-Bruch 72
Elliptozytose 284
Endosom 238
Enhancer 150
Entwicklungsmutante 178
Enzymdefekte in Lysosomen 242
Epidermaler Wachstumsfaktor-Rezeptor (EGFR) 168
Epigenetik 8
Epigenetische Modifikation 164
Epigenetische Veränderung 52
EST-Kartierung 194
– Aspekte 8
Euchromatin 116
Eugenik 8
Eukaryote Zellen 2
Evolution 4, 204
Exon 32
Exon-Trapping 192

F

fakultativ heterozygot 92
Fanconi-Anämie 280
Farb-Photorezeptor 326
Farbsehen 326
Fas associated death domain (FADD) 78
Fas-Ligand 78
Fehlbildungssyndrom 266
Fibroblast 80, 130
Fibroblast-Wachstumsfaktor-Rezeptor 168
FISH s. Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung
Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH) 132
FMR1-Gen 318
Follikuläres Lymphom 184
Fragiles X-Syndrom 318
FRAXA Mentale Retardierung 59
Friedreichsche Ataxie 59
Fringe-artiges Gen 176
Frizzled (Frz) 172

aus: Passarge, Taschenatlas Humangenetik (ISBN 978313759503) © 2008 Georg Thieme Verlag KG

G

Gameten 74
Gardner-Syndrom 270
Gatekeeper-Gen 266
Genetik 4
Genetische Beratung 340
– Diagnostik 340
– Familienberatung 88
– Individualität 3
– Karte 350
– Marker 342
– Rekombination 68, 70
– Viariabilität 50
Genetischer Code 3, 30
– Drift 110
– Polymorphismus 4
Genexpression 150
Geninaktivierung (Silencing) 156
Genlocus 2, 84, 88
Genom-Hybridisierung, vergleichende (CGH) 142, 202
– Scan 202
Genomik 7, 188
– vergleichende 206
Genomische Instabilität 266
Genotyp 84, 86, 88
– Kombination 90
Genotypisierung 340
Gentherapie, somatiche 348
Geschlechtsdifferenzierung 310
Geschmacksrezeptor 332
Globin-Molekül 298
Glucose-6-Phosphosphat-Dehydrogenase Mangel 110
Gonadendysgenesie 312
G-Protein-gekoppelter Rezeptor 170
Gründereffekt 104
Guanin 18

H

Haarzelle, sensorische 328
Hämoglobin 296
Hämoglobin-Krankheit 110, 306
Hämophilie A 218
Hämophilie B 218
Haploinsuffizienz 52
Haplotyp-Analyse 270
HapMap (Haplotyp Map) 50
Hardy-Weinberg-Äquilibrium 104
Harnstoffzyklus-Defekt 230
HAT-Medium 80
Hedgehog-Signalweg 174
Hefe 64
Hefechromosomen, künstliche 192
Helix-Loop-Helix-Motiv 154
Hereditäre Persistenz von Fetalhämoglobin 306
Hermaphroditismus 312
Heterochromatin 116
Heterodisomie 320
Heterogenität 190
– allelische 190
Heterokaryon 81
Heteroplasmie 226
heterozygot 4, 84
Histon 116, 162
Histon-Acetylierung 162
Histon-Code 162
Histonmodifikation 162
Histonproteine 116, 120
HLA-System 258
Hörstörung, genetische 328
Homeobox 180
homologe Rekombination 72
Homoplasmie 226
homozygot 4, 84, 86,
Hormon-Response-Element 152
Humangenetik 6
Humangenom-Projekt (HGP) 7
Hunter-Syndrom (MPS II) 244
Hurlersche Krankheit (MPS Typ I) 244
Hybridisierung 36
Hybridzelle 80
Hypercholesterolämie, familiäre 236
Hyperoxalurie 247
Hyperphenylalaninämie 230
Hypohidrotische Ektodermaldysplasie 166
Hypoxanthin-Phosphoribosyl-Transferase (HGPRT) 166

I

IBD (Identität durch gleiche Herkunft) 106
I-Cell-Krankheit 242
ICF-Syndrom 160
Identität durch gemeinsame Herkunft (IBD) 106
Identity by Descent (IBD) 106
Immundefizienz-Krankheit 262
Immunglobulin-Gen 254
Immunglobulin-Molekül 250
Immunglobulin-Superfamilie 260
Immunität, adaptive 248
Imprinting, genomisches 164
Imprinting-Krankheit 320
Imprinting-Zentrum (IC) 164, 320
Imprint-Muster 164
Immunsystem 248
Inborn Error of Metabolism 5
Index-Patient 88
Insertionssequenz (Is) 56
Insulin 228
– Rezeptor 228
Intron 2, 32
Inversion 138
– des F8-Gens 218

aus: Passarge, Taschenatlas Humangenetik (ISBN 978313759503) © 2008 Georg Thieme Verlag KG

– parazentrische 138
– perizentrische 138
Inzest 106
Inzuchtkoeffizient 106
Ionenkanal 214
Isochromosom 138
Isodisomie 320

J

Jervell und Lange-Nielsen-Syndrom 214

K

Kallmann-Syndrom 330
Kanditaten-Gen-Klonierung 190
Karyogramm 112
Karyotyp 112
– der Maus 128
Klinefelter-Syndrom 336
Knochenbildung 294
Kolorektalkarzinom 270
Komplementationsgruppe 282
konotrunkaler Herzdefekt 338
Konsanguinität 106
Kopplung 94
Kopplungsanalyse 96, 202
Kopplungs-Disäquilibrium 94
Kopplungs-Ungleichgewicht 104, 202
Krankheitslocus 94

L

Lactatazidose 226
Lampenbürsten-Chromosomen 114
Lathosterolose 234
LDL-Rezeptor 236
Leber'sche Optikusatrophie 226
Leserahmen 30
Leucin-Zipper-Motiv 154
Leukämie 276
– **akute lymphozytäre** 276
– **chronisch myeloische** 276
Li-Fraumeni-Syndrom 268
Ligand 62, 168
LINEs s. Long Interspersed Nukleäre Elemente
Linkage Disequilibrium 104, 202
Lipoprotein 236
Lisch-Knötchen 278
Locus-Heterogenität 190, 340
LOD Score 96
LOH s. Loss of Heterzygosity
Long Interspersed Nukleäre Elemente 196
long terminal repeat (LTR) 56
Loss-of-Function 52
Loss of Heterozygosity 266
LQT-Syndrom 214
LTR-Transposon 196
Lymphozyt 248
Lymphozytenkultur 130
Lysosom 240

M

Malaria 110, 300, 306
Mannose-6-Phosphat-Erkennungssignal 240
Markerlocus 94
Maroteaux-Lamy-Syndrom 244
Meiose 68
Mendelian Inheritance in Man 350
Mendelsche Gesetze 84
Mendelsche Merkmale 82
Metaphase 66, 112
Metaphase-Chromosom 66, 112, 122
5-Methyl-Cytosin 54
Methylierung 54
Methyltransferase 160
Mevalonacidurie 232
M-FISH s. Multicolor-Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung
MHC-Region 258
MHC-System 228
Mikrodeletion 338
Mikrodissektion von Chrosomen 192
Mikrosatellit 50
Minisatellit 50
Mismatch-Reparatur 60
Mitochondriale Erkrankung 226
mitochondriale DNA (mtDNA) 208
Mitochondriale Myopathie 226
mitochondriale RNA (mRNA) 20, 28, 146
Mitose 66
Mole, hydatidiforme 164
Molekulare Krankheit 300
Molekulare Zytogenetik 132
Monogen bedingte Krankheit 7, 340
Monosomie 134
monozygot 108
Morphogen 180
Morquio-Syndrom 244
mRNA s. mitochondriale RNA
mtDNA Mutation 208
Mucopolysaccharid-Speicherkrankheit 244
Mukoviszidose 212
Müllersche Gänge 310
Multifaktoriell bedingte Erkrankung 7
Multifaktorielle Vererbung 98
Multifaktorielles Schwellenwertmodell 100
Multicolor-Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung 142
Multilocus-Analyse 96
Multiplex-FISH 140
Multipunkt Analyse 202
Muskeldystrophie 286
– **Typ Becker** 288
– **Typ Duchenne** 288

aus: Passarge, Taschenatlas Humangenetik (ISBN 978313759503) © 2008 Georg Thieme Verlag KG

Mutation 4, 5, 28, 52
– dynamische 52
– Gain-of-function 52
– missense 28
– nonsense 28
Mutationstyp 28
Myoklone Epilepsie 226
Myotone Dystrophie 59, 316

N

Neurofibromatose 278
Neurofibromin 278
Nicht-polypöses Kolonkarzinom 52
Nijmegen Breakage Syndrom 280
Nondisjunction 134, 334
Noonan-Syndrom 266
Normalverteilung 100
Notch/Delta-Signalweg 176
Notch Rezeptor-Familie 176
Nukleolus 144
Nukleosom 120
Nukleotid 18
Nukleotid Exzisions-Reparatur (NER) 60, 282

O

Oberflächen-Rezeptor 168
obligat heterozygot 92
Odorantrezeptoren 330
Okazaki-Fragment 24
Olfaktorisches Rezeptorprotein 330
Omenn-Syndrom 254
OMIM 340
Onkogen 266
onkogene Chromosomentranslokation 276
Oocyte 74
Oogenese 74
Origin of replication (ORI) 24
Ornithin-Transcarbamoylase 230
ortholog 204
Osteogenesis imperfecta 290, 292

P

p53-Protein 268
Pachytän 70
paralog 204
Patched (PTC) 174
Pathologische Anatomie des Humanen Genoms 350
PAX3-Transkriptionsfaktor 152
PCR s. Polymerase-Kettenreaktion
Pericentrin 66
Peripherin 324
Peroxisomale Krankheiten 246
Perosom 246
Phänotyp 84, 86, 88, 340
Pharmakogenetik 222
Phenylketonurie 230
Pheromonrezeptor 332
Philadelphia-Translokation 276
Photorezeptor 322
Phytohämagglutinin 130
Plasmid 38
– rekombinantes 38
– vektor 36
Pneumokokken 16
Polymerase-Kettenreaktion (PCR) 42
– Allel-spezifische 42
– Reverse (RT-PCR) 42
Polyposis coli 270
Populationsgenetik 102
Positionsklonierung 190
Prader-Willi-Syndrom (PWS) 320
Prädiktiver genetischer Test 8
Prämutation 58, 318
Primer 24
Programmierter Zelltod (Apoptose) 78
Prokaryote Zelle 2
Promotor 146
Promotor-Region 148
Prophase 66
Proposita 88
Propositus 88
Protease-Inhibitor α_{-1}-Antitrypsin 216
Protein-Trunkationstest 340
Proteomik 7
Proto-Onkogen 266
Pseudocholineseterase 222
Pseudogen 56
Pseudovaginale Perineoskrotale Hypospadie 312
Punnettsches Quadrat 86
Purin 18
Pyrimidin 18

Q

Quantitative Genetik 98
– Trait Locus (QTL) 98

R

RAD51 60
Ras-Protein 266
Refsum-Krankheit 247
Reifenstein-Syndrom 312
Rekombination 68, 72, 94
Rekombination, somatische 252
Rekombinationsfraktion 96
Renaturierung 20
Reparatur-Proteine 60
Replikation(s) 20
– Gabel 24
– Reparatur 60
– Verschiebung 52
Replikon 24

aus: Passarge, Taschenatlas Humangenetik (ISBN 978313759503) © 2008 Georg Thieme Verlag KG

Reproduktive Fitness 110
Restriktions-Endonukleasen 6, 34
Restriktionsenzyme 34
Restriktionsfragment-Längenpolymorphismus (RFLP) 48, 344
Restriktionskarte 34
Reticuloendozytose, familiäre 254
Retinitis pigmentosa 324
Retinoblastom 274
RET-Rezeptor 168
Retrotransposon 56
Rett-Syndrom 162
Reverse Transkriptase 6
Rezeptor 62
Rezeptor-Tyrosinase-Kinase (RTK) 170
Rezeptor-Tyrosinkinase 168
rezessiv 84, 86,
Rhizomele Chondrodysplasia punctata 247
Rhodopsin 322
Ribonuklease-A-Spaltung 346
ribosomale RNA 26, 144
Ribosom 144
Ringchromosom 138
RNA 2, 18
– Editing 150
– Induzierter Silencing-Complex (RISC) 156
– Interferenz (RNAi) 156
– kurze interferierende (siRNA) 156
– Polymerase (I) 24, 144, 146
– Polymerase-Promotor 148
Roberts-Syndrom 66
Romano-Ward-Syndrom 214
Rot-Grün-Blindheit 326
Rothmund-Thomson-Syndrom 280
rRNA s. ribosomale RNA
rRNA-Gen 144
RTK-Signalweg 170

S

Saccharomyces cerevisiae 64, 76
– *pombe* 76
Sanfilippo-Syndrom 244
SCE s. Schwesterchromatid-Austauschrate
Schwannomin 278
Schwere Kombinierte Immundefizienz 254, 262
Schwesterchromatid-Austauschrate (SCE) 280
Segmentduplikation 196
Segment-Polaritäts-Gen 178
Segregation 68, 90
– Mendelscher Merkmale 84
Segregationsanalyse 342
Selektion 110
Selektiver Vorteil 110
– von Heterozygoten 300
Selektorgen, homeotisches 178, 180
Seneszenz 124
Sequence tagged site (STS) 194
Sequenzierung von DNA 6, 44, 46
Sex-Determination 308
Short Interspersed Nukläre Elemente 196
Sichelzell-Anämie 300
Signale zwischen Zellen 62
Signaltransduktion 62
Signaltransduktionsweg 170
Signalübertragung, (intra-)zelluläre 168
Silencing (Geninaktivierung) 156
SINEs s. Short Interspersed Nukleäre Elemente
Single Strand Conformation Polymorphismus 192
siRNA s. RNA, kurze interferierende
Skelettdysplasie Typ Greenberg 232
Smad-Protein 172
Smith-Lemli-Opitz-Syndrom 232, 234
Smoothened (Smo) 174
SNP s. Einzel-Nukleotid-Polymorphismus
Southernblot 344
Southern-Blot-Hybridisierung 48
Spectrin 284
Spektral-Karyotypisierung 140
Spermatocyten 74
Spermatogenese 74
Sphärozytose 284
Spinale-bulbäre muskuläre Atrophie 59
Spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy 312
Spinocerebelläre Ataxie 1 59, 316
Spleißen 2, 32
– alternatives 150
Spliceosom 32
Spondylo-Epiphys. Dysplasie 290
Spondylo-Costale Skelettdysplasie 176
SRY 308
SRY-Gen 308, 312
Sry-Region 308
Stammzelle 348
– embryonale 158
Start-Codon 26, 30
Steroid-21 Hydroxylase 314
Stickler-Syndrom 290
Stomatozytose 284
Stop-Codon 30
STS-Kartierung 194
Synaptonemaler Komplex 70
Synpolydaktylie 180

T

TATA-bindendes Protein 148
Taubheit 328
Telomer 124
Telomerase 124
Telomere Sequenzen 118, 124
Telophase 66
Testikuläre Feminisierung 312
Testosteron 310
TGF-β-Signalweg 172

aus: Passarge, Taschenatlas Humangenetik (ISBN 978313759503) © 2008 Georg Thieme Verlag KG

Thalassämie 304
α-Thalassämie 344
Thymin 18
Thymin-Dimere, UV-induzierte 54
Timothy Syndrom 214
TNF-α s. Tumor-Nekrosefaktor
Transducin 322
Transfer-RNA 26, 144
Transformierendes Prinzip 16
Transgene Maus 158
Transkript, primäres 146
Transkription 2, 20, 26, 28, 146
Transkriptionseinheit 146
Transkriptionsfaktor 148
Translation 2, 20, 26
Translokation, reziproke 136
trans-Position 94
Transposition 56
Transposons (Tn) 56
Trichothiodystrophie (TTD) 282
Trinukleotid-Repeat-Expansion 58
Triplett-Krankheit 316
Triploidie 134, 336
Trisomie 134, 334
Trisomie 13 334
Trisomie 18 334
Trisomie 21 136, 334
t-RNA s. Transfer-RNA
Tumor 264
Tumor-Nekrosefaktor TNF-α 174
– Signalweg 174
Tumor-Supressor-Gen 266
– p53 268
Tumorzelle 264
Turner-Syndrom 336
T-Zellen 248
T-Zell-Aktivierung 256
T-Zell-Rezeptor (TCR) 256

U

UBE3A-Gen 320
Uracil 18
Usher-Syndrom 324, 328

V

V(D)J-Rekombination 254
Velocardiofaciales Syndrom (VCF) 262, 338

W

Waardenburg Syndrom Typ I 152
Werner-Syndrom 280
von Willebrand-Krankheit 220
Williams-Beuren-Syndrom 338
Wnt/β-Catenin-Signalweg 172
Wolffsche Gänge 310
Wolf-Hirschhorn-Syndrom (4p-) 338

X

X-Chromatin 166
X-Chromosom 198
– zusätzliches 336
X-chromosomale Chondrodysplasia punctata Typ 2 Conradi-Hünermann 234
X-chromosomale Chondrodystrophia punctata 232
X-chromosomale Vererbung 92
X-chromosomales CHILD-Syndrom 234
X-Chromosom-Inaktivierung 166
Xeroderma pigmentosum 282

Y

YAC 118
Y-Chromosom 198, 308
– zusätzliches 336
Yeast Artificial Chromosome s. YAC

Z

Z-DNA 22
Zebrafisch 182
Zellalterung 124
Zellkultur 80
Zellteilung 66
Zelluläres Onkogen 266
Zellweger-Syndrom 246
Zellzyklus 76
– Kontrolle 76
zentrische Fusion 136
Zentromere DNA 118
Zentromere Sequenzen (CEN) 118
Zinkfingermotiv 152
Zoo-Blot 192
Zwillinge 108
Zygot 136
Zyklisches AMP (cAMP) 170
Zytoskelett-Protein 284

aus: Passarge, Taschenatlas Humangenetik (ISBN 978313759503) © 2008 Georg Thieme Verlag KG