

Glossar Genetische Fachausdrücke

3'-untranslatierte Sequenz - nicht kodierender mRNA-Abschnitt jenseits (*downstream*, strangabwärts) des Stopp-Codons

5'-untranslatierte Sequenz - nicht kodierender mRNA-Abschnitt vor dem Translationsstartcodon AUG (*upstream*, strangaufwärts)

Akrozentrisch - ein Chromosom, dessen Centromer sich in der Nähe eines seiner Chromosomenenden befindet (Chromosomen 13, 14, 15, 21 und 22)

Akut transformierendes Retrovirus - kleines RNA-Virus, bei dem ein Teil des Genoms durch ein aktiviertes Onkogen ersetzt worden ist

Algorithmus - Eine exakte Arbeitsanleitung, die der Lösung eines Problems oder einer Klasse von Problemen dient und eindeutige Anweisungen enthält, die so präzise sind, dass sie von Computern ausgeführt werden können

Allel - Genvariante; Ausprägung eines Gens an einem bestimmten Genort; unterschiedliche Allele tragen zur genetischen Variabilität einer Population bei

Allele - unterschiedliche Formen eines Gens; ein Mensch hat in der Regel für jeden autosomalen Genort zwei Allele, ein durch die Mutter und ein durch den Vater vererbtes Allel

Allelfrequenz - Die Allelfrequenz von Allel A_n gibt an, wie häufig' das Allel A_n des Gens A im Vergleich zu anderen Varianten am gleichen Locus innerhalb einer bestimmten Population vorhanden ist

Allelische Heterogenität - der Umstand, dass ein klinisch relevanter Phänotyp durch mehrere (oftmals viele) Mutationen innerhalb eines bestimmten Gens zustande kommen kann; typisch für Mutationen, die zu einem Funktionsverlust führen (Loss-of-function-Mutationen)

Alternatives Spleißen - die Möglichkeit, ein RNA-Primärtranskript eines Gens durch Schneiden an verschiedenen Spleißstellen zu mehreren verschiedenen translatierbaren Vorlagen zu formen

Amnionflüssigkeit - Fruchtwasser, Milieu, von dem der Embryo in der Fruchtblase umgeben ist

Amniozentese - Fruchtwasserentnahme; invasives Untersuchungsverfahren im Rahmen der Pränataldiagnostik

Analytische Validität - beschreibt, zu welchem Grad ein Test das misst, was er zu messen beabsichtigt

Anaphase - Phase der Zellteilung (Meiose oder Mitose), in der die Chromosomen beziehungsweise die Chromatiden voneinander getrennt und zu den beiden Zellpolen befördert werden

Aneuploid - beschreibt den Zustand einer Zelle, die nicht "euploid" ist, das heißt, über weniger oder mehr Chromosomen verfügt als für sie normal wäre

Aneuploidie - Numerische Chromosomenstörung; Abweichung von der regulären Anzahl der Chromosomen; Partielle Aneuploidie: Aneuploidie, bei der nur ein Teil des Chromosoms betroffen ist

Anlageträger - auch: Konduktor, Überträger, englisch: *carrier*; heterozygoter Träger einer rezessiven (autosomal oder X-chromosomal vererbten) Mutation (respektive Krankheitsanlage)

Anlageträgertest - Untersuchung, bei der der genetische Status einzelner gesunder Menschen analysiert wird, um zu ermitteln, ob die Person Träger einer rezessiven Erbkrankheit ist

Annealing – Hybridisierung zweier komplementärer Nukleinsäure-Einzelstränge zu einem Doppelstrang

Antizipation - Phänomen, dass eine Krankheit von einer Folgegeneration zur nächsten früher einsetzt und meist auch schwerer verläuft

Apoptose - programmierter Zelltod, das zelluläre Suizidprogramm

a-priori-Wahrscheinlichkeit - die Ausgangswahrscheinlichkeit für jede einzelne Alternativhypothese bei der Berechnung von bedingten Wahrscheinlichkeiten nach der Formel von Bayes

ascertainment bias - Auswahlverzerrung

ASP-Methode - *affected-sib-pair-Methode*; siehe Geschwisterpaaranalyse

Assemblierung - Bioinformatische Zusammenfügung von DNA-Sequenzbruchstücken Assoziation. Eine statistisch gesicherte Korrelation zwischen Genotyp und Phänotyp

Assoziation - im statistischen Sinne die Tendenz zweier Gegebenheiten, häufiger oder seltener gemeinsam aufzutreten als bloßer Zufall es diktieren würde

Autosomal rezessiver Erbgang - Erbgang von autosomalen Genen, bei dem das zugehörige Merkmal nur dann zur Ausprägung kommt, wenn eine Mutation auf beiden homologen Autosomen vorliegt

Autosomen - Chromosomen, die keine Geschlechtschromosomen sind, also die Chromosomen 1 bis 22; jede Zelle besitzt zwei Kopien jedes autosomalen Chromosoms

Basenpaar - In der DNA-Doppelhelix werden die Basen Adenin und Thymin beziehungsweise Cytosin und Guanin über Wasserstoffbrücken miteinander gepaart; die durch diese Wechselwirkung zusammengehaltenen Basen bezeichnet man als Basenpaar

Bioinformatik - Biologie und Informationstechnologie umfassende Disziplin, die mithilfe von Computern biologische Daten erfasst, speichert, bearbeitet, auswertet und zur Verfügung stellt

Biomarker - Biologische Substanzen, die als Indikatoren für bestimmte biologische Prozesse dienen; mithilfe von Biomarkern können unter anderem die zelluläre oder chemische Aktivität eines Gewebes, einer Krankheiten oder einer Mutation im Erbgut erkannt werden

Biopsie - Entnahme von Gewebeproben aus dem lebenden Körper zu diagnostischen Zwecken

BRCA1/BRCA2 – Tumorsuppressorgene, deren Mutation die Wahrscheinlichkeit von Brustkrebs, Eierstockkrebs und anderen Krebsarten erhöht

Chorionzotten-Biopsie - Entnahme einiger Chorionzotten (Bestandteile der Plazenta); eingesetzt als invasives Untersuchungsverfahren im Rahmen der Pränataldiagnostik

Chromatin - allgemeine Bezeichnung für den Komplex aus Proteinen (Histonen) und DNA, zu dem das Erbgut eukaryonter Lebewesen organisiert ist

Chromatinstörung - Krankheit, die durch eine gestörte Regulation der Chromatinstruktur bedingt ist

Chromosomen - Träger der Erbinformationen; Chromosomen bestehen aus DNA und assoziierten Proteinen; auf ihnen sind die Gene lokalisiert; der Mensch besitzt 23 Chromosomenpaare

Chromosomenanomalie - Strukturelle oder zahlenmäßige Veränderung des Chromosomensatzes; unterscheidbar in balancierte Anomalien (die Gesamtmenge des Erbgutes ist unverändert) und unbalancierte Anomalien (Vermehrung oder Reduktion der Gesamtmenge des Erbgutes)

Chromosomeninstabilität - gehäuftes Auftreten von strukturellen und/oder quantitativen Chromosomenanomalien in abnorm veränderten Zellen, Beispiel: Tumorzellen

common-disease-common-variant-Hypothese - Hypothese, der zufolge die genetischen Risikofaktoren für die meisten gängigen komplexen Krankheitsbilder evolutionsgeschichtlich hoch konservierte, mithin alte Genvarianten von großer Verbreitung in der Bevölkerung sind; diese Hypothese steht hinter dem Versuch, Risikoallele mit Hilfe von Kopplungsstudien ausfindig zu machen; die Gegenhypothese besagt, dass das Krankheitsrisiko von einer heterogenen Ansammlung relativ junger Mutationen abhängt

Companion diagnostics - Genetische Untersuchung zur Therapieplanung und -begleitung

Compound heterozygote (engl.) – siehe gemischt heterozygot

Cousin - in der Genetik in der Regel Cousin ersten Grades

Cousin ersten Grades - lack und lill sind Cousin und Cousine ersten Grades, wenn ein Elternteil von lack Bruder oder Schwester von einem Elternteil von lill ist

Cousins zweiten Grades - Zwei Personen sind Cousins/Cousinen zweiten Grades, wenn ihre Eltern Cousins/Cousinen ersten Grades waren

CpG-Dinukleotid - Dinukleotid aus einem Cytosin, das am 3'-Ende mit einem Guanin verknüpft ist; Ziel DNA-methylierender Enzyme und häufiger Schauplatz eines Nukleotidaustauschs CpG gegen TpG

CpG-Inseln - kurze Chromosomenabschnitte (in der Regel kleiner als 1 kb) mit erhöhtem Cytosin- und Guaninanteil, in denen es nicht zu der ansonsten genomweit stark verbreiteten Desaminierung des labilen Cytosins gekommen ist

Dazu gehören unter anderem die 3'- und die 5'-untranslatierten Regionen eines Gens sowie seine kodierenden Sequenzen

Deletion - Verlust eines oder mehrerer Nukleotidpaare

Denaturierende Hochleistungsflüssigkeitschromatographie (dHPLC) - Methode zur Überprüfung eines PCR-Produkts oder anderer doppelsträngiger DNA-Fragmente auf Veränderungen gegenüber der Referenzprobe mit Hilfe einer Säulenchromatographie

Denaturierung - in der Genetik: Trennen der beiden DNA-Doppelstränge mit Hilfe einer Erhöhung von Temperatur oder pH-Wert, wird manchmal auch als Schmelzen bezeichnet

De-novo-Mutation - Mutation, die nicht von den Eltern vererbt wird, sondern beim Betroffenen neu auftritt

Diagnostischer Test - Test, mit dem sich ein Diagnoseverdacht bestätigen lässt (vergleiche prädiktive Tests oder Screening-Verfahren)

Dichotomes Merkmal - auch: diskretes Merkmal, ein Merkmal (zum Beispiel eine Krankheit), das man hat oder nicht hat; im Unterschied zu quantitativen oder kontinuierlichen Merkmalen, über die jeder verfügt und die sich von einem Menschen zum anderen nur in ihrem Ausprägungsgrad unterscheiden

Didesoxynukleotid (ddNTP)- ein chemisch modifiziertes Nukleotid, das verwendet wird, um bei der DNA-Sequenzierung die wachsende DNA-Kette zu beenden

Diploid - mit zwei Chromosomensätzen ausgestattet (kann Zellen oder ganze Organismen beschreiben), normaler Zustand somatischer Zellen

Direct-to-Consumer-Test - Direct-to-Consumer-Tests werden frei verkäuflich von Unternehmen – meist über das Internet – im Prinzip der ganzen Bevölkerung direkt angeboten. Sie können vom Kunden ohne Veranlassung durch einen Arzt in der Regel direkt beim Anbieter bestellt und die Testergebnisse vom Kunden selbst bei dem Unternehmen abgerufen oder erfragt werden.

DNA - Desoxyribonukleinsäure; Biomolekül; Träger der Erbinformationen

DNA-Chips - System zur gleichzeitigen Analyse mehrerer DNA-Sequenzen auf einer Trägeroberfläche (Chip); die Chipoberfläche enthält viele Punkte mit jeweils kleinsten Mengen bekannter DNA, die komplementäre DNA-Sequenzen aus der zu untersuchenden Probe binden und somit deren Nachweis in der Probe erlauben

DNA-Sequenz - Reihenfolge der vier Grundbausteine (Adenin, Cytosin, Guanin, Thymin) in der DNA

Dominant negativ - Mutation, bei der das Produkt des mutierten Allels beim heterozygoten Organismus die Funktion des normalen Genprodukts beeinträchtigt

Dominanter Erbgang - Erbgang, bei dem Merkmale im Kind bereits dann zur Ausprägung kommen, wenn sie nur auf einem der beiden homologen Chromosomen vorliegen

Dominantes Merkmal, das auch im heterozygoten Organismus zur Ausprägung gelangt; Dominanz und Rezessivität sind primär Eigenschaften von Merkmalen, nicht von Genen oder Allelen, sind aber natürlich bestimmten Allelen zuzuordnen

Dosissensitives Gen - ein Gen, bei dem sich die Veränderung der Kopienzahl im Phänotyp niederschlägt

Dot-Blot - Hybridisierungsansatz, bei dem entweder die zu testende DNA oder aber die Sonde punktförmig auf ein festes Trägermaterial aufgebracht wird

downstream – „strangabwärts“, auf einem Nukleinsäurestrang zum 3'-Ende (des *Sense-Strangs*) hin angeordnet

Down-Syndrom - Siehe Trisomie 21

Ein-Gen-ein-Enzym-Hypothese - eine von Beadle und Tatum in den vierziger Jahren des letzten Jahrhunderts aufgestellte Hypothese, der zufolge die Funktion eines Gens darin besteht, die Synthese eines Enzyms - das heißt, eines katalytisch wirksamen Proteins - zu veranlassen; wird inzwischen nur noch stark eingeschränkt als gültig erachtet

Einzelnukleotid-Polymorphismus - englisch: *single nucleotide polymorphism* (SNP) Polymorphismus, bei dem es zum Austausch einer einzelnen Base kommt

Einzelnukleotid-Polymorphismus - Genetische Variationen mit Veränderungen einzelner

Einzelstrang-Konformationspolymorphismus - englisch: *single strand conformation polymorphism* (SSCP) eine schnelle, aber nicht sehr zuverlässige Methode zur Durchmusterung von DNA-Fragmenten (von bis zu 300 Basenpaaren) auf Basenaustausche

Embryo - Der sich aus einer befruchteten, entwicklungsfähigen Eizelle entwickelnde Organismus bis zum Abschluss der Organbildung (Ende der 8. Schwangerschaftswoche p. c.)

Embryonale Stammzelle - undifferenzierte Zelle aus der Blastozyste eines Embryos, die sich zu nahezu jeder beliebigen Zelle differenzieren kann

Empirisches Risiko - im Unterschied zu einem theoretisch ermittelten Risiko das aus erhobenen Daten ermittelte Risiko

ENCODE-Projekt - internationales Projekt (Encyclopedia of DNA Elements), <http://www.genome.gov/10005107>, mit dem Ziel, sämtliche Funktionen menschlicher DNA zu ermitteln

Enzym - Proteinmolekül, das biochemische Reaktionen im Stoffwechsel bewirkt und beschleunigt (katalytische Wirkung)

Epigenetik - Molekulare Mechanismen, die ohne Veränderung der DNA-Sequenz die Aktivität der genetischen Information beeinflussen (z. B. Methylierungen von DNA-Bausteinen)

Epigenetische Vererbung - Veränderungen der Genexpression ohne vorhergehende oder begleitende Veränderungen der Nukleotidsequenz; umgesetzt durch die Methylierung von DNA und/oder Veränderungen der Chromatinstruktur (Solche Veränderungen können sowohl von einer Zelle auf ihre Tochterzellen als auch von einer Generation auf die nächste weitergegeben werden.)

Epigenom - Gesamtheit der epigenetischen Modifikationen eines bestimmten Zelltyps

Epimutation - Mutation, die für eine epigenetische Veränderung, nicht aber für eine DNA-Veränderung sorgt

Episom - extrachromosomales genetisches Element

Ersttrimester-Screening - Im ersten Trimenon der Schwangerschaft angebotene pränatale Bestimmung von zwei biochemischen Laborwerten aus dem Blut der Frau sowie der mit Ultraschall messbaren Nackentransparenz des Ungeborenen; dient der Ermittlung einer Wahrscheinlichkeit für das mögliche Vorliegen einer Chromosomenstörung beim Ungeborenen

Euchromatin - Chromatin von relativ lockerer Struktur, in dem Gene aktiv sein können, so die geeigneten Transkriptionsfaktoren und Co-Aktivatoren vorhanden sind; Gegenstück zum Heterochromatin

Euploid - Gegenteil von aneuploid: Zelle, die den ihr zustehenden vollständigen Chromosomensatz (beziehungsweise die ihr zustehenden Chromosomensätze) enthält ohne dass darin Chromosomen fehlen oder zusätzliche enthalten sind

Exom - Gesamtheit der codierenden DNA-Abschnitte (Exons) eines Organismus

Exomsequenzierung - Bestimmung aller codierenden DNA-Abschnitte (Exons) im Genom

Exon - Abschnitt der genomischen DNA, der in reifer mRNA erhalten bleibt; Kodierende DNA-Abschnitte in einem Gen

Expressionsarray - Mikroarray aus Oligonukleotiden oder cDNAs, die mit einzelnen mRNAs oder cDNAs hybridisieren; bei Hybridisierung mit einem Gesamt-cDNA-Extrakt aus einer Zelle oder einem Gewebe lässt sich am Hybridisierungsmuster das RNA-Repertoire im Ausgangsmaterial ablesen

Expressivität - Ausprägungsstärke eines Phänotyps bei gleichem Genotyp; von variabler Expressivität spricht man, wenn zwar alle Träger eines Genotyps den Phänotyp aufweisen, jedoch in unterschiedlicher Ausprägung, sodass beispielsweise der Schweregrad einer Krankheit variiert

Falsch negativ - Das Ergebnis einer Untersuchung bezeichnet man als falsch negativ, wenn Personen, die Träger des getesteten Merkmals sind, fälschlich nicht als solche erkannt werden.

Falsch positiv - Das Ergebnis einer Untersuchung bezeichnet man als falsch positiv, wenn Personen, die keine Träger des getesteten Merkmals sind, fälschlich als solche erkannt werden.

Familiär - mit der Tendenz, gehäuft in Familien aufzutreten, nicht zwangsläufig genetisch bedingt

Fehlpaarungskorrektur – siehe Mismatch-Reparatur

Fetus - Der sich im Körper der Frau entwickelnde menschliche Organismus nach Abschluss der Organbildung (ab der 9. Schwangerschaftswoche p. c.)

Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH) - *In-situ-Hybridisierung* mit Hilfe einer fluoreszenzmarkierten DNA- oder RNA-Sonde

Fragile Stelle - englisch: *fragile site*, für Brüche besonders anfällige Chromosomenregion, erscheint in einer Präparation vergleichsweise locker gepackt und ungeschützt; wird in der Regel nur unter speziellen Kulturbedingungen erkennbar, zum Beispiel bei Behandlung mit Bromdesoxyuridin oder Aphidicolin; die meisten *fragile sites* sind Polymorphismen ohne Krankheitsbedeutung

Frameshift-Mutation - Mutation, die das Leseraster einer kodierenden Sequenz verändert

Funktionelle Genomik - Untersuchung von sämtlichen Genen in einem Genom oder sämtlichen Genen, die in einer Zelle oder einem Gewebe exprimiert werden

G-Bänderung - Standardverfahren, bei dem Chromosomen so vorbehandelt werden, dass sie sich in einem charakteristischen, reproduzierbaren Muster aus hellen und dunklen Banden anfärben

Gemischt heterozygot - compound heterozygot, Vorliegen von zwei verschiedenen Varianten eines Krankheitsgens bei ein und derselben Person

Gen - DNA-Abschnitt, der den Code für ein funktionelles Produkt enthält, beispielsweise für ein bestimmtes Protein

Genaktivität - Die Gene, die zu einem bestimmten Zeitpunkt in einer Zelle tatsächlich abgelesen und in Genprodukte umgewandelt werden

Gendrift - Veränderung der Allelfrequenzen von einer Generation zur nächsten durch zufallsbedingte Schwankungen

Genetik - Vererbungslehre; Teilgebiet der Biologie; befasst sich mit der Grundlage der Vererbung, also mit der Weitergabe von Erbanlagen entweder an die nächste Generation einzelner Zellen oder an einen neuen Organismus

Genetische Analyse - Verfahren, welches die Feststellung genetischer Eigenschaften eines Objekts (Zelle, Gewebe, Organismus) zum Ziel hat

Genetische Daten - Informationen über die genetische Ausstattung eines Organismus, die mithilfe einer genetischen Analyse erhoben wurden

Genetische Disposition - Genetische Anfälligkeit für die Ausbildung eines genetisch mitbedingten Merkmals, zum Beispiel einer Erkrankung

Genetische Untersuchung - Analyse von Genen oder Genprodukten zu einem bestimmten Zweck (§ 3 Nr. 1 GenDG)

Genetischer Befund - Das Ergebnis einer Untersuchung, das Aufschluss über eine bestimmte genetische Ausstattung der untersuchten Person gibt

Genexpression - Übersetzung der genetischen Information in RNA und weiter in Proteine

Genkonversion - Ersatz eines kurzen (in der Regel um die 100 Basenpaare langen) DNA-Abschnitts durch eine ähnliche, aber nicht identische Sequenz aus einem anderen Allel oder

Gen, ein Prozess, der im Rahmen der Rekombination erfolgt, aber nicht reziprok verläuft - das Spender-Gen bleibt unverändert

Genom - die "Erbsubstanz" eines Organismus, Gesamtheit seines genetischen Materials
 genomische **DNA** - die DNA im Zellkern; Gesamtheit der genetischen Informationen einer Zelle

Genomweite Chipanalysen - Hierbei wird mithilfe von DNA-Chips eine potenziell sehr große Anzahl von Genvarianten gleichzeitig untersucht

Genort - Bezeichnet die genaue Lage eines Gens oder eines Genbestandteils im Genom (lat. locus)

Genotyp - Bezeichnet je nach Perspektive die Gesamtheit der Erbanlagen bei Betrachtung eines ganzen Organismus oder auch lokalisiert einzelne Genabschnitte im Genom

Genpool - die Gesamtheit aller Allele eines bestimmten Locus in einer Population

Genprodukt - Die durch die Expression eines Gens entstehende RNA und Proteine

Genregulation - Die sowohl von der Zelle selbst (endogen) als auch durch äußere Einflüsse (exogen) verursachte Steuerung der Aktivität von Genen

Genvariante - Siehe Allel

Gesamtgenomsequenzierung - Untersuchung mit dem Ziel der Aufklärung der „Textfolge“ des gesamten Genoms, also die haploide Nukleotidabfolge in allen 46 Chromosomen

Geschlechts-gebunden - ein Merkmal, das aus anatomischen oder physiologischen Gründen nur bei einem Geschlecht auftritt

Geschwisterpaaranalyse - modellunabhängige Form der Kopplungsanalyse, bei der man nach Chromosomenabschnitten sucht, die bei Geschwisterpaaren, welche an derselben Krankheit leiden, häufiger auftreten als bloßer Zufall es bedingen würde

Gründereffekt - ungewöhnliche Häufigkeit eines bestimmten Allels oder Haplotyps in einer Population, die sich von einem oder einer kleinen Anzahl an Gründern herleitet, von denen einer oder mehrere diese Sequenz eingebracht haben

Haploid - Zellen oder Organismen, die nur über einen einfachen Chromosomensatz verfügen (beim Menschen wären dies 23 Chromosomen)

Haploinsuffizienz - liegt vor, wenn eine einzelne funktionsfähige Kopie eines Gens nicht hinreicht, einen normalen Phänotyp entstehen zu lassen; Mutationen an diesem Locus, die zu einem Funktionsverlust führen, haben damit automatisch dominanten Charakter

Haplotyp - Reihe von eng miteinander gekoppelten Varianten auf einem Chromosom, die normalerweise en bloc vererbt werden

Haplotypen - Abkürzung für „haploider Genotyp“; bezeichnet eine Reihe von Allelen an einer bestimmten Stelle eines Chromosoms, die gemeinsam (durch Kopplung) vererbt werden; sie können durch bestimmte SNP-Muster auf einem Chromosom identifiziert und charakterisiert werden

HapMap-Projekt - internationale Kooperation zur Kartierung sämtlicher konservierten, das heißt, evolutionsgeschichtlich alten Chromosomenabschnitte in verschiedenen menschlichen Populationen

Hardy-Weinberg-Gleichgewicht - beschreibt die mathematische Relation zwischen Allel- beziehungsweise Genotyphäufigkeiten in einer idealen Population, das heißt, wenn keinerlei verzerrende Faktoren wirken; beim Menschen wird diese Formel vor allem zur Berechnung der Heterozygotenhäufigkeit angewandt, wenn man bei einer Risikofamilie die Wahrscheinlichkeit für das Auftreten einer autosomal rezessiv erblichen Krankheit bei einem Kind berechnen möchte; bei extrem seltenen rezessiv vererbten Krankheiten taugt diese Relation allerdings nur sehr bedingt

Heritabilität - Erbllichkeit, Maß dafür, inwieweit in Bezug auf ein bestimmtes Merkmal die Unterschiede zwischen einzelnen Individuen (Angehörigen einer bestimmten Population zu einem bestimmten geschichtlichen Zeitpunkt) auf genetische Unterschiede zwischen diesen zurückzuführen sind; Heritabilität wird beschrieben durch einen Verhältniskoeffizienten, ihr Symbol ist h^2 und sie kann Werte zwischen 0 (kein genetischer Einfluss) und 1 (allein durch genetische Unterschiede bestimmt) annehmen

Heritabilität - Maß, das die Erbllichkeit von Eigenschaften angibt

Heterochromatin - genetisch inaktives Chromatin, das während des gesamten Zellzyklus hoch kondensiert vorliegt und sich hauptsächlich im Bereich der Centromeren findet

Heteroduplex - DNA-Doppelhelix mit Basenfehlpaarungen (englisch: *mismatches*)

Heteroplasmie - Vorkommen von zwei oder mehr genetisch unterschiedlichen Mitochondrienstämmen in einem Organismus

Heterozygot - Wenn ein Gen auf den beiden homologen Chromosomen in unterschiedlichen Varianten vorliegt

Heterozygotentest - Siehe Anlageträgertest

Heterozygotieverlust - loss of heterozygosity, LOH, wird in der Krebsforschung häufig beobachtet: eine Tumor-DNA erscheint homozygot für DNA-Polymorphismen, die in der normalen genomischen DNA des betreffenden Patienten heterozygot ist; Kennzeichnet in der Regel den Verlust von einem der beiden Allele (Hemizygotie); wird dies häufiger beobachtet, ist dies ein Hinweis auf ein Tumorsuppressor-Gen in der entsprechenden Region

Homolog - Einander entsprechend, hier: Chromosomen mit weitgehend identischer Genstruktur, von denen eines von der Mutter und das andere vom Vater stammt

Homologe Chromosomen - Chromosomenpaare (.z.B. Chr. 1) in einer diploiden Zelle; homologe Chromosomen enthalten dieselbe Anordnung von Genen, sind aber, im Unterschied zu Schwesterchromatiden, keine Kopien voneinander; sie können sich minimal (durch kleine Sequenzunterschiede) oder auch drastisch (zum Beispiel durch großräumige Translokationen) voneinander unterscheiden

Homozygot - Wenn die zwei Kopien eines Gens auf den beiden homologen Chromosomen in identischer Ausführung vorliegen

Hybridisieren - das Zusammenlagern komplementärer Nukleinsäure-Einzelstränge zu einem Doppelstrang

Hybridisierung - Hier verwendet als Bezeichnung für eine molekulargenetische Technik, bei der an einen DNA- oder RNA-Einzelstrang der komplementäre Einzelstrang DNA beziehungsweise RNA angelagert wird; diese Bindung kann durch bestimmte Markierungen nachgewiesen werden In vitro Außerhalb des lebenden Organismus (lat. „in der Glasschale“). In der Genforschung sind Mikroarrays - beladen mit Oligonukleotiden, cDNAs, Antikörpern oder Tumorproben - ein viel verwendetes Instrument

Informative Meiose - eine Meiose, bei der die resultierenden Genotypen bei einer Kopplungsanalyse die Unterscheidung von rekombinant und nicht rekombinant zulassen

Insertion - Genmutation, bei der ein oder mehrere Nukleotidpaare in das Genom eingefügt werden

Intron - Genabschnitt, der Teil des Primärtranskripts ist, durch den Spleißapparat jedoch herausgeschnitten wird und in der reifen mRNA nicht mehr vorhanden ist. Nicht-kodierende DNA-Abschnitte in einem Gen

Inversion - Strukturanomalie, bei der sich ein Teil eines Chromosoms im Vergleich zum Rest in umgekehrter Orientierung befindet

In-vitro-Fertilisation - Methode der künstlichen Befruchtung

Inzidenz - Anzahl von Neuerkrankungen in einer definierten Bevölkerungsgruppe innerhalb eines bestimmten Zeitraums

Inzuchtkoeffizient ~ beschreibt die Wahrscheinlichkeit, mit der ein Nachkomme blutsverwandter Eltern für einen bestimmten Genort homozygot sein wird; der Inzuchtkoeffizient entspricht der Hälfte des elterlichen Verwandtschaftskoeffizienten

Karyogramm - korrekter Ausdruck für die Darstellung der diskreten Einzelchromosomen eines Organismus, Umgangssprachlich oft als Karyotyp bezeichnet

Karyotyp - Chromosomenkombination eines Menschen - oft als Begriff für die Chromosomenpräparation verwendet

Kaskadenscreening - Identifizierung von Anlageträgern durch die systematische Untersuchung von Familienangehörigen eines betroffenen Patienten

Keimbahn - Zelllinie, aus der die Keimzellen (Gameten) gebildet werden; Mutationen in der Keimbahn können potentiell an die nächste Generation weitergegeben werden; beim Menschen und anderen Tieren trennt sich die Keimbahn bereits sehr früh in der Embryogenese von der Entwicklung der somatischen Zellen

Keimbahnmosaik - entsteht durch eine Mutation in der Keimbahn (nach der Befruchtung) und führt dazu, dass die Keimbahn des betreffenden Organismus aus genetisch unterschiedlichen Zellen besteht und somit genetisch unterschiedliche Gameten hervorbringen kann; Fallstrick bei der Deutung von Abstammungslinien und der Einschätzung von Krankheitsrisiken

Keimbahnmutation - Zufällige Änderung der genetischen Information bei der Bildung einer Keimzelle, die über die Keimbahn an die nächste Generation weitergegeben werden kann

Keimzellen - Sammelbegriff für Ei- und Samenzellen (auch als Gameten bezeichnet)

Klinisch manifeste Heterozygotie - liegt zum Beispiel vor, wenn im Falle einer X-chromosomal vererbten Krankheit die Trägerin des mutierten Gens ein gewisses Maß an Krankheitssymptomen aufweist; entsteht durch die variable, zufällige X-Inaktivierung des normalen oder mutierten Allels

Koinzidenz - In der Genetik verwendet für die zufällige Korrelation zwischen einer einzelnen bestimmten Genvariante (Allel) und einem speziellen phänotypischen Merkmal nur zufällig vorliegt

kongenital - bei der Geburt vorhanden, aber nicht notwendigerweise genetisch bedingt

Konsensus-Sequenz - mit statistischen Mitteln konstruierte Sequenz der maximalen Deckungsgleichheit bei einer Sequenzfamilie; diese Sequenz enthält an jeder Position das jeweils häufigste Nukleotid und stimmt daher in ihrer Nukleotidsequenz mit möglichst vielen anderen Vertretern der Familie überein (was nicht heißen muss, dass sie in ihrer Gesamtsequenz die am häufigsten vorkommende ist); konservierte Regionen - Sequenzen, die sich bei verwandten Arten nicht oder nur wenig unterscheiden

Kontrollgen - Gen, das über seine Genprodukte die Genaktivitäten steuert

Kopienzahlvariationen - Individuelle Unterschiede in der Anzahl von Wiederholungen gewisser Sequenzabschnitte an bestimmten Orten im Genom (engl. copy number variants)

Kopplung - das Phänomen, dass Genorte, die sich auf einem Chromosom in enger Nachbarschaft befinden, innerhalb einer Familie häufig zusammen vererbt werden; die Stärke dieser Neigung (irgendwo zwischen zufälliger Verteilung und unweigerlicher Kosegregation) bemisst sich nach der genetischen Entfernung zwischen den Genorten, die zwischen 0 und 50 cM betragen kann

Kopplungsungleichgewicht - die nichtzufällige Kopplung bestimmter Allele an zwei oder mehr Genorten innerhalb einer Population; ein Kopplungsungleichgewicht ist zu beobachten, wenn die Lod auf einem Chromosom eng nebeneinander liegen und die Allele zu einem gemeinsamen evolutionsgeschichtlich alten, hoch konservierten Chromosomenabschnitt gehören

Kryptische Spleißstelle - Sequenz innerhalb eines Exons oder Introns, die einer Spleißstelle ähnelt, aber doch genügend Unterschiede aufweist, um nicht als solche benutzt zu werden; eine Mutation kann sie derart verändern, dass sie als Spleißstelle verwendet wird (Aktivierung einer kryptischen Spleißstelle)

Lepore-Hämoglobin - Ursache einer Hämoglobinopathie vom Typ einer β -Thalassämie, bei der die β -Kette des Hämoglobins durch ein chimäres Gen aus β - und γ -Ketten-Genanteilen kodiert wird; chimäre Gene, die durch nicht homologe Rekombination hervorgegangen sind, werden daher auch als Gene vom Lepore-Typ bezeichnet

Letal - Zum Tod führend; Veränderungen des Erbguts werden als letal bezeichnet, wenn sie zu Fehlgeburten führen

Locus - (Plural Loci), Genort, genaue Lage eines Gens auf einem Chromosom (im Unterschied zu Allelen, den unterschiedlichen Varianten eines bestimmten Gens oder einer bestimmten Sequenz)

Locus-Heterogenität - der Fall, dass ein klinisch auffälliger Phänotyp durch Mutationen in mehreren verschiedenen Genen zustande kommen kann (vergleiche allelische Heterogenität). Liegt vor, wenn ein gleicher (oder ähnlicher) Phänotyp durch Mutationen auf verschiedenen Genorten (lat. locus) verursacht oder mitverursacht sein kann

Locus-Kontrollregion (LCR) - DNA-Sequenz, die etliche Kilobasen vom Transkriptionsstart entfernt liegt und die Expression eines Gens oder einer Gruppe von Genen kontrolliert

LOD-Score - Wahrscheinlichkeitsverhältnis, ein statistisches Maß für die Signifikanz in einer Kopplungsanalyse; entspricht dem dekadischen Logarithmus des Quotienten aus den Wahrscheinlichkeiten, dass die Lod einer bestimmten Rekombinationseinheit gekoppelt beziehungsweise nicht gekoppelt sind

Lyonisierung – siehe X-Inaktivierung

Lysosomale Speicherkrankheiten - angeborene Stoffwechselstörungen, bei denen eine bestimmte Substanz in den Lysosomen nicht abgebaut wird; Infolgedessen sammelt sich diese Substanz in den Lysosomen an, und führt zu krankhaften, oftmals zytotoxischen Veränderungen

Marfan-Syndrom - Autosomal dominant vererbte fehlerhafte Struktur des Bindegewebes des Körpers, mit je nach Fall geringfügigen bis schweren Symptomen der Stabilität von Körperorganen
 Medizinische Indikation - Bezeichnet den Grund, der die Anwendung eines bestimmten diagnostischen oder therapeutischen Verfahrens hinreichend medizinisch rechtfertigt, mithin indiziert; eine medizinische Indikation für einen Schwangerschaftsabbruch liegt dann vor, wenn eine Gefahr für das Leben oder die Gesundheit der Mutter befürchtet wird

Meta-Analyse - zusammenfassende Analyse der kombinierten Daten aus einer Reihe von Einzelstudien

Metabolisches Syndrom - Multifaktoriell bedingte Erkrankung, bei der die vier Stoffwechselstörungen erhöhte Blutfettwerte, Bluthochdruck, erhöhter Blutzucker und Übergewicht gleichzeitig auftreten

Metaphase - Mitose- beziehungsweise Meiosestadium unmittelbar vor der Anaphase, in dem die Chromosomen in kondensierter Form zur Metaphaseplatte in der Äquatorialebene angeordnet sind

Metazentrisch - Chromosom, bei dem sich das Centromer in der Mitte befindet (zum Beispiel Chromosom 3 und 20)

Methylierung - allgemein das Anhängen von Methylgruppen (CH₃) an ein beliebiges Molekül, im Besonderen die Konversion von Cytosin (in einem CpG-Dinukleotid) zu 5-Methylcytosin im Rahmen der epigenetischen Genregulation. Anfügen einer Methylgruppe an die DNA, die deren Lesbarkeit beeinflussen kann

Methylierung-sensitives Restriktionsenzym - ein Restriktionsenzym wie HpaII, das nur an unmethylierten Schnittstellen schneidet

Microarray - Siehe DNA-Chips

Mikroarray - festes Trägermaterial, unterteilt in zahlreiche Einzelsegmente, auf denen jeweils eine zu testende Probe oder ein Reagenz verankert ist, an denen sich dann eine große Anzahl an Untersuchungen parallel durchführen lässt

Mikrodeletion - Chromosomendeletion, die zu klein (« 3-5 Megabasen) ist, als dass sie in einer Standardpräparation von Chromosomen sichtbar würde; wird nachgewiesen durch Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung, vergleichende genomische Hybridisierung, quantitative Microarray-Analyse oder *multiplex ligation dependent probe amplification*

Mikrosatelliten - kurze, sich wiederholende DNA-Sequenzen (Tandem Repeats) mit Wiederholungseinheiten aus 1-6 Nukleotiden (Tandem Repeats mit längeren Wiederholungseinheiten heißen Minisatelliten); Mikrosatelliten-Polymorphismen gehören zu den wichtigsten DNA-Markern für Kopplungsanalysen

Mikrosatelliteninstabilität (MSI) - Kennzeichen von Tumorzellen, bei denen die .Reparatur von durch Replikationsfehler bedingte DNA-Fehlpaarungen gestört ist; solche Tumor-DNA enthält im Vergleich zur normalen DNA des Patienten neue Allele an den verschiedensten Mikrosatelliten des Genoms

Mismatch-Reparatur - gelegentlich auch: Fehlpaarungskorrektur; vermittelt durch einen Proteinkomplex, dem unter anderem die Proteine MSH2 und MLH1 angehören, und der frisch replizierte DNA auf falsch eingebaute Nukleotide überprüft, diese ausschneidet und das entsprechende DNA-Stück neu synthetisiert

Modifier-Gen - Gen, das den Phänotyp eines nach den Mendel'schen Gesetzen vererbten Merkmals - einer Krankheit beispielsweise - verändert, ungeachtet dessen, dass deren Primärursache ein anderes Gen ist

Molekulargenetische Analyse - Untersuchungsverfahren, das der Ermittlung von Details der Nukleotidsequenz einer DNA oder RNA oder der Aminosäuresequenz eines Proteins dient

Monogen - Ausbildung eines Merkmals, wenn sie auf den Einfluss eines einzelnen Gens zurückzuführen ist

Monosomie - das Fehlen eines Exemplars eines bestimmten Chromosoms, während von allen anderen Chromosomen zwei Kopien vorhanden sind (ein Mensch hätte damit 45 Chromosomen). Chromosomenstörung, bei der nur eines der zwei homologen Chromosomen im Genom vorliegt

Mosaik - aus zwei oder mehr genetisch unterschiedlichen Zelllinien bestehend; ein Organismus kann in Bezug auf eine Chromosomenvariante oder auch nur in Bezug auf ein einzelnes Gen Mosaikstruktur haben

mRNA - Auch Boten-RNA genannt (engl. messenger RNA); primäres Ablesungsprodukt der DNA, das als Zwischenstation für die Proteinsynthese dient

Multifaktoriell – Allzweckbegriff mit dem etwas beschrieben wird, was durch viele Faktoren bedingt wird, zum Beispiel ein durch mehrere Gene und Umweltfaktoren beeinflusstes Merkmal

Multifaktoriell bedingte Krankheiten - Krankheiten, zu deren Auslösung es neben erblich bedingten Faktoren auch zusätzlicher Faktoren der Umwelt und/oder der Lebensführung bedarf

multiplex ligation-dependent probe amplification - kurz: MLPA, Methode zur Untersuchung einer größeren Zahl (30-50) kurzer DNA-Fragmente auf Veränderungen der Kopienzahl; verwendet (z.B. für den Nachweis von Deletionen ganzer Exons in einem Gen)

Muskeldystrophie Duchenne - X-chromosomal rezessiv vererbte, meist tödlich verlaufende Erkrankung, die zu Muskelschwäche und Muskelschwund führt

Mutation - Zufällige Änderung der genetischen Information an einem Genort

Nebenbefund - Aus Überschussinformationen generierter, über den medizinischen Zweck einer konkretem genetischen Untersuchung hinausgehender Befund

Neonatal - Neugeborenen; Zeit unmittelbar nach der Geburt bis zum 28. Lebenstag eines Menschen

Neugeborenen-Screening - Reihenuntersuchung auf bestimmte genetische Merkmale bei Neugeborenen

Next generation sequencing - Hochdurchsatz-Methoden der DNA-Sequenzierung

Nicht-invasive pränatale Gendiagnostik - Vorgeburtliche Untersuchungen, die nicht in den Körper der Mutter oder des Kindes eingreifen

Nicht-parametrische Kopplungsanalyse - Kopplungsanalyse, die nach gemeinsamen Chromosomenabschnitten bei erkrankten Verwandten fragt, und dabei nicht von einem speziellen genetischen Modell zur Entstehung des Phänotyps ausgeht

Nicht-verwandt - in der Genetik bezeichnet man in der Regel zwei Personen als nicht-verwandt, wenn diese keine gemeinsamen Urgroßeltern haben

Nonsense-Mutation – Mutation, die ein Codon für eine Aminosäure in ein Stoppcodon (UAA, UAG oder UGA in der mRNA, TAA, TAG oder TGA in der DNA) umwandelt

Nonsense-vermittelter RNA-Abbau - zellulärer Mechanismus, über den mRNA-Moleküle abgebaut werden, bei denen die Translation ca. 50 Nukleotide vor der nächstgelegenen Spleißstelle (in Richtung 3'-Ende) abbricht, z.B. aufgrund eines vorzeitigen Stoppcodons; in der Evolution vermutlich entstanden, um Zellen vor den negativen Auswirkungen trunkierter (mit unsinnigen Aminosäuresequenzen verlängerter) Proteine zu schützen

Northern-Blot - Nachweis spezifischer RNA-Sequenzen durch das Auftrennen von RNA per Gelelektrophorese, Übertragen der aufgetrennten Fragmente auf einen Membranfilter und Hybridisierung mit einer markierten Sonde; Northern-Blots dienen der Expressionsanalyse

Nukleosid - mit einem Zucker verknüpfte Base

Nukleosom - Grundstruktureinheit des Chromatins, bestehend aus 146 Basenpaaren DNA, die um einen aus je zwei Molekülen der Histone H2A, H2B, H3 und H4 bestehenden Proteinkomplex gewunden sind

Nukleotid - Nukleinsäuregrundbaustein aus Zucker und Base (Nukleosid) und einem Phosphatrest. Grundbausteine der Nukleinsäuren DNA und RNA

Numerische Chromosomenstörung - Siehe Aneuploidie

Nutrigenomik - Einfluss genetischer Faktoren auf die Verwertung von Nahrungsmitteln

Obligater Anlageträger - jemand, für den aufgrund von Stammbauminformationen sicher ist, dass er Träger einer rezessiven (autosomal oder X-chromosomal vererbten) Mutation (respektive Krankheitsanlage) sein muss; im Falle von X-gebundenen Krankheiten, bei denen es häufig zu Neumutationen kommt, müssen bei einem obligaten Träger in der eigenen oder in vorangegangenen Generationen sowie unter seinen Kindern bzw. Enkeln betroffene (erkrankte) Personen oder Anlageträger zu finden sein; eine Frau, die mehr als einen Sohn mit einer X-chromosomal rezessiven Krankheit hat, ist nicht automatisch eine obligate Anlageträgerin, da bei ihr auch ein Keimbahnmosaik vorliegen könnte

Okazaki-Fragmente - Zwischenstufen der DNA-Replikation; während die Replikationsgabel an der DNA entlang wandert, kann nur ein Strang kontinuierlich in 5'-3'-Richtung abgelesen werden, der andere wird in Gestalt kurzer (100 bis 200 Nukleotide messender) Fragmente synthetisiert, die dann miteinander verknüpft werden

Oligogen - Merkmal, das durch einige wenige Gene verursacht wird

Oligonukleotid - kurzes Stück einzelsträngiger DNA oder RNA. Ein DNA- oder RNA-Molekül, das aus wenigen Nukleotiden aufgebaut ist; wird bei molekularbiologischen Untersuchungen häufig zum Auffinden einer komplementären DNA- oder RNA-Sequenz verwendet

Oligonukleotid-Hybridisierung - Gentechnisches Verfahren, das in einer Zell- oder Gewebeprobe den Nachweis eines in seiner Sequenz bekannten kurzen DNA-Bruchstücks ermöglicht

Onkogen - Gen, das im Falle einer funktionsverstärkenden Mutation (Gain-of-function-Mutation) zu unkontrolliertem Zellwachstum und damit zur Tumorentstehung beitragen kann; im eigentlichen Sinne gilt der Begriff nur für das mutierte Gen, der Wildtyp ist ein Proto-Onkogen, aber dieser Unterschied wird häufig ignoriert. Krebsfördernde Gene

Paarungssiebung - (englisch: *assortative mating*) die Auswahl eines Partners, der einem selbst genetisch ähnlich ist; der Begriff kann sich auf phänotypische Ähnlichkeit oder auf den Verwandtschaftsgrad beziehen

Panel-Diagnostik - Analyseverfahren, bei dem nach einer potenziell sehr großen Anzahl von verschiedenen Genvarianten an beliebig zahlreichen, aber stets vorgegebenen Genorten gesucht wird

Panmixie - (englisch: *random mating*) genotypunabhängige Partnerwahl, Gegenstück zur Paarungssiebung

Pathogen - Krankheiten hervorrufend

Penetranz - die Wahrscheinlichkeit, mit der ein bestimmter Genotyp zur Manifestation eines Merkmals führt; Penetranz ist eine Eigenschaft eines Merkmals oder eines Phänotyps, nicht eines Gens oder eines Allels. Bezeichnet den Prozentsatz von Trägern eines bestimmten Genotyps, die auch tatsächlich den mit dem Genotyp assoziierten Phänotyp aufweisen; verminderte Penetranz: Bezieht sich auf die Intensität der Ausprägung bestimmter genetisch verursachter Merkmale zwischen verschiedenen Individuen, wobei ein Teil der Individuen des gleichen Genotyps die erwartete Merkmalsform nicht zeigt

Personalisierte Medizin - Konzept zur Differenzierung von Patientenkollektiven zum Zwecke differenzierter Therapie, die eine für alle Patienten gleich angebotene allgemeine Standardtherapie ersetzen soll, wobei sich die Diagnose und Therapie an genetischen und nicht genetischen Biomarkern ausrichtet Phänotyp Ist das auf der genetischen Grundlage durch epigenetische Prozesse gebildete gesamte Erscheinungsbild des Menschen; gekennzeichnet durch anatomische, physiologische, biochemische und psychische Merkmale; als Phänotyp kann man im genetischen Kontext auch einzelne Eigenschaften (z. B. Augenfarbe) charakterisieren

Phänokopie - Phänotyp, der einem anderen, genetisch definierten Phänotyp ähnelt, wobei diese Ähnlichkeit nicht auf genetische Ursachen zurückzuführen ist

Phänotyp - die beobachtbaren, äußerlich wahrnehmbaren Merkmale einer Person

Pharmakogenetik - die Untersuchung von Effekten einzelner Gene auf den Metabolismus und die Wirkung eines Medikaments. Medizinisch-genetische Analyse, die sich auf die Feststellung von Genvarianten in Genen richtet, die für die Wirkung oder den Abbau von Medikamenten zuständig sind

Pharmakogenomik - Untersuchung der Gesamtheit aller genetischen Faktoren, welche die Medikamentenwirkung bei einer individuellen Person beeinflussen

Pleiotrop - eine Mutation, die sich auf viele Systeme auswirkt

polygen - in der mathematischen Theorie wird ein polygenes Merkmal durch das Zusammenwirken einer unendlich großen Anzahl an Genen gestaltet, die jeweils einen unendlich kleinen Einfluss ausüben; in der Praxis ist ein polygener Effekt häufig auf nicht mehr als eine Handvoll Gene zurückzuführen. Bestimmung des Phänotyps durch mehrere Gene

Polymerase-Kettenreaktion - Methode, mit deren Hilfe einzelne DNA-Fragmente vervielfältigt und so der Analyse zugänglich werden (engl. polymerase chain reaction)

Polymorphismus - DNA-Variante, die in zwei oder mehreren unterschiedlichen Formen (Allelen) in der Bevölkerung vorkommt, wobei das seltenere Allel eine Frequenz von

mindestens 1 Prozent hat. Das Auftreten von zwei oder mehreren Allelen an einem Genort in einer Population

Polysomie - Chromosomenstörung, bei der für ein bestimmtes Chromosom im Genom mehr als zwei Kopien vorliegen

population attributable risk – siehe attributierbares Risiko

Positionelle Klonierung - auch: Positionsklonierung; Auffinden von Krankheitsgenen mit Hilfe von Kopplungsanalysen und anschließender Kartierung und Untersuchung der in der fraglichen Region enthaltenen Kandidatengene (vergleiche dazu die Identifizierung von Krankheitsgenen über die Aufklärung der molekularen Pathogenese einer Krankheit)

Positionelles Kandidatengen - Gen, das in einer Chromosomenregion lokalisiert ist, von der man durch Kopplungsanalysen weiß, dass sich dort ein mit einer bestimmten Krankheit assoziiertes Gen befindet

Positiv prädiktiver Wert - der Anteil an "echt-positiven" Testergebnissen bei einem Test, das heißt, ein Maß für die Wahrscheinlichkeit, mit der sich die untersuchte Krankheit oder Eigenschaft auch korrekt nachweisen lässt

Prädiktive genetische Diagnostik - Genetische Untersuchung mit dem Ziel der Abklärung einer erst zukünftig auftretenden Erkrankung oder gesundheitlichen Störung oder einer Anlageträgerschaft für Erkrankungen oder gesundheitliche Störungen bei Nachkommen,

Prädiktiver Test - Test, aus dem sich ablesen lässt, mit welcher Wahrscheinlichkeit eine gegenwärtig gesunde Person eine später im Leben einsetzende Krankheit bekommen wird oder nicht

PraenaTest - Von der Firma Lifecodexx angebotener Test, bei dem Bruchstücke fetaler DNA aus dem mütterlichen Blut untersucht werden

Präimplantationsdiagnostik - Verfahren zur genetischen Untersuchung künstlich erzeugter Embryonen noch vor der Übertragung in den Uterus

Präkonzeptionell - Vor der Befruchtung

Prämutation - bei Krankheiten, die durch eine Verlängerung von wiederholten Nukleotidsequenzen (Tandem-Repeats) zustande kommen, eine Verlängerung, die noch nicht das Krankheitsbild auslöst, die Region aber derart destabilisiert, dass es in nachfolgenden Generationen zur Ausprägung der Krankheit kommen kann

Pränataldiagnostik - Medizinische Untersuchungen des Ungeborenen während der Schwangerschaft, auch um Erkrankungen oder Schädigungen des ungeborenen Kindes erkennen zu können

Pränataler Ausschlusstest - bei spät manifestierenden dominant erblichen Krankheiten eine kopplungsanalytische Methode zur Klärung der Frage, ob ein Fetus ein möglicherweise krankheitsassoziiertes Allel von einem seiner Großeltern geerbt hat, ohne dass man dazu einen prädiktiven Test bei den Eltern vornehmen muss

Prävalenz - Häufigkeit einer Erkrankung in einer bestimmten Bevölkerungsgruppe zu einem bestimmten Zeitpunkt; relativer Anteil der Merkmalsträger in der Stichprobe

Primärtranskript - das ursprüngliche, frisch gebildete RNA-Produkt der Transkription eines Gens; enthält noch sämtliche Exons und Introns der Vorlage; bei der Weiterverarbeitung zur reifen RNA werden die Introns herausgeschnitten

Primer - kurzes (10' bis 40 Nukleotide langes) Oligonukleotid, das an komplementäre, einzelsträngige DNA hybridisiert und dann mittels DNA-Polymerase durch das Anhängen von weiteren Nukleotiden an sein 3'-Ende verlängert wird

Prognostische Diagnostik - Vorhersagend über den zu erwartenden Krankheitsverlauf

Prometaphase - spätes Stadium der Prophase des Zellzyklus; die Zytogenetiker nehmen die Karyotypisierung von mitotischen Zellen normalerweise in der Prometaphase vor, weil die Chromosomen zu diesem Zeitpunkt weiter auseinander liegen als in der Metaphase und eine größere Zahl von Banden sichtbar ist

Promotor - DNA-Region unmittelbar vor einem Gen, die die regulatorischen Elemente zur Transkriptionskontrolle enthält und an der sich der RNA-Polymerase-Komplex zur Transkription des Gens zusammenfindet

Prophase - erstes Stadium von Mitose oder Meiose, in dem die Chromosomen allmählich kondensieren und sichtbar werden; endet mit der Auflösung der Kernhülle

Proteom - die komplette Proteinausstattung einer Zelle oder eines Gewebes

Proteomik - Erforschung der Gesamtheit der in einer Zelle, einem Gewebe oder einem Organismus zu einem bestimmten Zeitpunkt vorliegenden Proteine

Proto-Onkogen - normale, nicht durch eine Mutation aktivierte Wildtypform eines Onkogens

Pseudoautosomale Region - Regionen von ca. 2,6 Mb Länge an den Enden der kurzen Arme der X- und Y-Chromosomen, die aus homologer DNA bestehen und während der Meiose rekombinieren; Gene in dieser Region zeigen ein autosomales Vererbungsmuster, auch an Enden der langen Arme gibt es eine kurze pseudoautosomale Region

Pseudogen - funktionslose Kopie eines Gens; Pseudogene kommen im menschlichen Genom überaus häufig vor

Punktmutation - Genmutation, bei der ein Nukleotid und sein Partner im komplementären DNA-Strang durch ein anderes Nukleotidpaar ersetzt werden

Quantitative trait locus - Genort, der Einfluss auf die Ausprägung eines quantitativen phänotypischen Merkmals hat;

Quantitatives Merkmal - Merkmal wie Körpergröße oder Blutdruck, das allen Menschen gemeinsam ist, aber bei jedem eine andere Größenordnung erreicht - wird manchmal auch als kontinuierliches Merkmal bezeichnet, im Unterschied dazu: dichotome (diskrete) Merkmale

Random mating – siehe Panmixie

Real-time-PCR - auch: Echtzeit-PCR, Methodik, bei der sich die zunehmende Menge von PCR-Produkten im Verlauf quantifizieren lässt; Grundlage der meisten quantitativen PCR-Analysen

Rekombinant - Die Keimzelle eines Organismus ist rekombinant in Bezug auf zwei Loci oder Genorte, wenn die beiden Allele dafür jeweils von einem anderen Elternteil stammen

Rekombinante DNA - DNA, die durch die Ligation von Sequenzen aus unterschiedlicher Quelle zustande kommt; typisches Beispiel: das Einbringen einer menschlichen DNA in einen Vektor

Relatives Risiko - in der Humangenetik das Erkrankungsrisiko eines Menschen mit einem bestimmten Genotyp oder mit einer erkrankten Person in der Verwandtschaft im Vergleich zum Risiko in der Gesamtbevölkerung; man beachte, dass relative Risiken ganz andere Werte ergeben als absolute Risiken; wenn sich durch eine Erhöhung des relativen Risikos um den Faktor 10 das absolute Risiko lediglich von 1 in 10 000 auf 1 in 1000 erhöht, ist das unter Umständen von keinerlei klinischer Bedeutung

Reproduktives Klonen - Verfahren zur Klonierung eines Organismus

Restriktionsendonuklease - Enzym, das doppelsträngige DNA an einer bestimmten Stelle ihrer Sequenz schneidet; in der Regel handelt es sich dabei um ein Palindrom aus vier oder sechs Nukleotiden

Restriktionsfragmentlängen-Polymorphismus (RFLP) - DNA-Polymorphismus, durch den eine Erkennungsstelle für ein Restriktionsenzym neu geschaffen wird oder verloren geht

Reverser Dot-Blot - Dot-Blot, bei dem nicht die Test-DNA sondern die Sonde auf dem Trägermaterial verankert ist; DNA-Mikroarrays sind reverse Massen-DotBlots

Rezessiv - ein Merkmal wird als rezessiv bezeichnet, wenn es im heterozygoten Organismus nicht manifest wird; Rezessivität und Dominanz sind primär Eigenschaften von Merkmalen, nicht von Genen oder Allelen, sind aber natürlich bestimmten Allelen zuzuordnen

RNA - Ribonukleinsäure; dient in der menschlichen Zelle als Informationsträger bei der Umsetzung genetischer Informationen in ein Protein

Robertson'sche-Translokation - Spezialfall der Translokation, bei dem die langen Arme von zwei akrozentrischen Chromosomen in der Nähe ihrer Centromere miteinander verschmelzen

RT-PCR - Polymerasekettenreaktion, bei der cDNA amplifiziert wird, die mittels reverser Transkriptase aus mRNA hergestellt wurde

Schwesterchromatiden - die beiden Chromatiden eines duplizierten Chromosoms, wie sie in einer sich teilenden Zelle sichtbar werden; Schwesterchromatiden sind Kopien voneinander, die während der letzten DNA-Replikation entstanden sind

Screening - (1) Bezeichnung für eine Untersuchung, die als Reihenuntersuchung systematisch der gesamten Bevölkerung oder bestimmten Personengruppen in der gesamten Bevölkerung angeboten wird, ohne dass bei der jeweiligen betroffenen Person notwendigerweise Grund zu der Annahme besteht, sie habe diejenigen Eigenschaften, deren Vorhandensein mit der Untersuchung geklärt werden soll; (2) Umfassende Untersuchung eines einzelnen Menschen zur Identifizierung potenziell relevanter Merkmale bei unspezifischen Symptomen oder unspezifischem Risiko

Screening-Test - ein Test, mit dem man Personen mit erhöhtem Risiko aus der Gesamtpopulation herausfiltert; in der Regel folgt anschließend ein diagnostischer Test

Segregationsanalyse - engl.: *gene tracking*; das Nachverfolgen der Vererbung (Segregation) von Chromosomenabschnitten innerhalb eines Stammbaums mit Hilfe polymorpher Marker;

wird verwendet, um einer pathogenen Mutation nachzuspüren, wenn es aus irgendeinem Grunde nicht möglich ist, diese durch Sequenzierung direkt nachzuweisen

Sense-Strang - der "Sinn-Strang" der Doppelhelix, dessen Sequenz mit der transkribierten mRNA für das Genprodukt übereinstimmt (das Gegenstück zum *Template-Strang*, der mRNA-Vorlage)

Sensitivität - Maß für die technische Güte eines Tests; ein genetischer Test ist zu 100 Prozent sensitiv, wenn er jeden Merkmalsträger erfasst

Sensitivität eines Tests - der Anteil erkrankter Personen, der von einem eine Krankheit nachweisenden Test tatsächlich erfasst wird

Sequenzierung - Bestimmung der Reihenfolge der vier Grundbausteine (Adenin, Cytosin, Guanin, Thymin) der DNA

Signalpeptid - das N-terminale, oft etwa ein Dutzend Aminosäurereste umfassende Ende eines Proteins, das den Transport dieses Proteins in eine bestimmte Organelle vermittelt; Signalpeptide werden abgespalten, sobald sie ihre Funktion erfüllt haben

single nucleotide polymorphism (SNP) – siehe Einzelnukleotid-Polymorphismus

single strand conformation polymorphism (SSCP) – siehe Einzelstrang-Konformationspolymorphismus

slipped strand mispairing - ein Replikationsfehler im Bereich eines Tandem-Repeats (mehrfach hintereinander wiederholte DNA-Sequenzen), durch den der neu synthetisierte Strang mehr oder weniger Sequenzwiederholungen enthält als die Vorlage

Somatische Mutation - Mutation in einer Körperzelle, die nicht an die Nachkommen weitergegeben wird. Mutation, die eine Körperzelle (somatische Zellen) betrifft

Sonde - einzelsträngige DNA, die beispielsweise mit einem Fluoreszenzfarbstoff oder radioaktiv mit ³²P markiert wurde und in einem Hybridisierungsassay zum Nachweis der komplementären Sequenz verwendet wird

Southern-Blot - Methodik, bei der DNA mit Restriktionsenzymen verdaut, per Gelelektrophorese aufgetrennt, auf eine Membran aufgebracht und schließlich mit einer markierten Sonde hybridisiert wird; Southern-Blots dienen dem Nachweis bestimmter Sequenzen (Gene oder Genabschnitte) im Gesamtgenom

Spätmanifestierende Erkrankung - Erkrankung, die erst im Erwachsenenalter ausbricht
 Spezifität Maß für die technische Güte eines Tests; ein genetischer Test ist zu 100 Prozent spezifisch, wenn er nur Merkmalsträger und keinen Nicht-Merkmalsträger anzeigt

Spleiß-Isoformen - mögliche Varianten eines Proteins, die durch alternatives Spleißen von Exons zustande kommen

Stammzelle - eine teilungsfähige Zelle, die pluripotent ist, aus der also mehrere unterschiedlich differenzierte Zelllinien hervorgehen können

Stopp-Codon - Codon aus den Triplets UAG, UGA oder UAA in der mRNA, die dem Ribosom das Signal gibt, die Verlängerung des Polypeptids einzustellen und zu dissoziieren; auch für die entsprechende DNA-Sequenz im Gen verwendet

Submetazentrisch - Chromosom mit einem langem und einem kurzen Arm, wie die meisten menschlichen Chromosomen (die anderen sind metazentrisch oder akrozentrisch)

Syndrom - In der Medizin eine Bezeichnung für eine Gruppe von zusammenhängenden Krankheitszeichen (Symptomen), die charakteristisch für ein Krankheitsbild sind und deren Entstehung unbekannt ist

Systembiologie - neue Forschungsrichtung, die mithilfe der Bioinformatik versucht, umfangreiche Datenmengen aus verschiedenen biologischen Ebenen zu verknüpfen und genetische Informationen somit kontextgebunden zu analysieren, um den biologischen Organismus in der Gesamtheit zu beschreiben

Tandem-Repeat - auch: Tandemwiederholungen; gleiche DNA-Sequenzen, die unmittelbar hintereinander angeordnet sind; daneben gibt es verstreute Repeats und inverse Repeats (auch: Palindrome)

Telomerase - Ribonukleoprotein, das an die Telomere eines Chromosoms Repeat-Einheiten anhängt (beim Menschen sind das TTAGGG-Einheiten)

Telomere - Struktur an den Enden eines Chromosoms, bestehend aus hintereinander geschalteten Tandemwiederholungen, die mit einer Reihe von Proteinen assoziiert sind (beim Menschen bestehen Telomere aus TTAGGG-Sequenzen)

Template-Strang - der Strang der Doppelhelix, der im Verlauf der Transkription als Vorlage für die wachsende RNA dient

Therapeutisches Klonen - Verfahren, bei dem genetisch mit einem Patienten kompatible embryonale Stammzellen hergestellt werden, aus denen sich Zellen oder Gewebe für die Transplantation gewinnen lassen

trans-aktiv - genregulatorisches Element, das ein oder mehrere Gene reguliert, die andernorts im Genom angesiedelt sind

Transkription - Umschreibung des 4-Buchstaben-Text der DNA in einen 4-Buchstaben-Text der RNA zwecks Herstellung eines Proteinmoleküls; auf sie folgt die Translation

Transkriptionsfaktor - Protein, das die Transkription eines oder mehrerer Gene steuert und dazu beiträgt, RNA-Polymerase und Promotor in räumliche Nähe zueinander zu bringen oder zu halten

Transkriptom - Gesamtheit der RNA-Moleküle, also aller von DNA in RNA umgeschriebenen Gene einer Zelle oder eines Gewebes zu einem bestimmten Zeitpunkt

Translation - Prozess der Umschreibung des 4-Buchstaben-Textes der RNA in ein 20-Buchstaben-Alphabet von Proteinbausteinen (Aminosäuren) für die Herstellung eines Proteinmoleküls; sie folgt bei der Genexpression auf die Transkription

Translokation – nicht-homologer Sequenzaustausch zwischen zwei Chromosomen. Verlagerung eines chromosomalen Segments auf ein anderes (nicht homologes) Chromosom

Transmissions-Disequilibriums-Test (TDT) - Test, der unter Berücksichtigung von Familieninformationen aus Kopplungsstudien nach einer Assoziation fragt; wird angewandt zum Auffinden von Faktoren, die eine Anfälligkeit für eine bestimmte Krankheit entstehen lassen

Transposon - "springendes Gen": ein bewegliches genetisches Element, das von einem Chromosomenabschnitt zu einem anderen wechseln kann, dies geschieht entweder durch Herausschneiden oder durch die Synthese einer mobilen Kopie; man kann Transposons als eine Art intrazelluläres Virus betrachten, zu erkennen sind sie an bestimmten Sequenzcharakteristika; Etwa 50 Prozent des menschlichen Genoms bestehen aus Transposons, der größte Teil davon aber hat seine Fähigkeiten sich umzulagern durch die Anhäufung von Mutationen verloren; die bekanntesten Transposons des Menschen sind UNE und SINE Elemente, die in jeweils bis zu 1 Mio. Kopien vorkommen

Trimenon - Erstes Schwangerschaftstrimester; medizinisch als der Zeitraum der ersten 12 Wochen ab dem ersten Tag der letzten Monatsblutung definiert

Triple-Test - Pränatale Untersuchungsmethode, mit der anhand des Hormonspiegels des mütterlichen Blutes versucht wird, Rückschlüsse auf Erkrankungen und Behinderungen des Kindes zu ziehen

Triploid - Zelle oder Organismus mit dreifachem Chromosomensatz (beim Menschen entspräche das 69 Chromosomen); bei Tieren und Menschen in der Regel letal

Trisomie - das Vorliegen von drei anstelle von zwei Kopien eines Chromosoms, das heißt, von insgesamt 47 Chromosomen beim Menschen. Vorliegen eines bestimmten Chromosoms in dreifacher statt in doppelter Form

Trisomie 13 - Numerische Chromosomenstörung, bei der das 13. Chromosom in dreifacher Ausführung vorhanden ist, was zu einer schweren Entwicklungsstörung mit schweren Organfehlbildungen und einer geringen Lebenserwartung führt

Trisomie 18 - Numerische Chromosomenstörung, bei der das 18. Chromosom in dreifacher Ausführung vorhanden ist, was zu einer schweren Entwicklungsstörung mit vielfältigen körperlichen Besonderheiten und einer Sterblichkeit in den ersten Jahren nach der Geburt führt

Trisomie 21 (auch: Down-Syndrom) - Numerische Chromosomenstörung, bei der das 21. Chromosom in dreifacher Ausführung vorhanden ist

Trisomie-Korrektur - Mechanismus, der in uniparentaler Disomie münden kann; eine Trisomie durch fehlende Trennung der homologen Chromosomen im Verlauf der Meiose (Nondisjunction) kann unter Umständen durch Chromosomenverlust während einer Mitose des zunächst trisomen Embryos zu einer Zelle mit normalem Chromosomensatz führen, aus dem sich dann das Baby entwickelt; in einem Teil der Fälle führt dies allerdings dazu, dass der Fetus beide Kopien eines Chromosoms vom selben Elternteil hat (uniparentale Disomie), was in seltenen Fällen wiederum Ursache von genetisch bedingten Erkrankungen sein kann

Tumorsuppressor-Gen - Gen, das die Zelle vor unkontrolliertem Wachstum schützt und dessen Funktion in Tumoren verloren gegangen ist. Krebshemmende Gene, deren Genprodukte die Entstehung von Tumoren, durch Unterdrückung unkontrollierter Teilung genomisch geschädigter Zellen, verhindern können; Mutationen in diesen Genen führen zu einer erhöhten Wahrscheinlichkeit einer Tumorbildung

Überschussinformation - Bei einer genetischen Analyse anfallende Informationen, die für die konkrete Fragestellung der Untersuchung nicht benötigt werden oder unerwartet oder unerwünscht anfallen.

Unbalanciert - eine Chromosomenstörung, bei der genetisches Material verloren gegangen ist oder zusätzliches Material vorliegt, also nicht nur eine Umlagerung des normalen Chromosomenmaterials bei gleich bleibender Menge erfolgt ist

Uniparentale Disomie (UPD) - der Fall, dass beide Exemplare eines Chromosomenpaares von einem Elternteil ererbt wurden, man unterscheidet uniparentale Isodisomie von uniparentalen Heterodisomien; bei ersterer stammen die kindlichen Chromosomen vom identischen elterlichen Chromosom ab, bei letzterer ist das kindliche Chromosomenpaar identisch zu beiden homologen Chromosomen eines Elternteils

upstream - "strangaufwärts", auf einem Nukleinsäurestrang zum 5'-Ende (des *Sense-Strangs*) hin gelegen

Vektor - DNA-Sequenz, in die sich ein spezifisches DNA-Stück einfügen und so in Zellen einführen und manipulieren lässt; die meisten Vektoren sind gentechnisch präparierte Versionen von natürlichen Plasmiden oder Bakteriophagen

Vergleichende genomische Hybridisierung (CGH) - Methode zum Nachweis einer veränderten Kopienzahl beliebiger Sequenzen innerhalb des Genoms

Verwandtschaftskoeffizient - Anteil des genetischen Materials, das bei zwei Organismen aufgrund gemeinsamer Vorfahren identisch ist

X-chromosomaler Erbgang - Erbgang, bei dem das Merkmal auf dem X-Chromosom liegt, also geschlechtsgebunden vererbt wird

X-Inaktivierung - Mechanismus, durch den bei einem weiblichen Organismus alle X-Chromosomen bis auf eines inaktiviert sind, und zwar unabhängig von der Zahl der vorhandenen X-Chromosomen

Zellzykluskontrollpunkt - auch: Checkpoint; regulatorisch wirkendes Kontrollsystem, welches fehlerhafte Zellen daran hindert, den Zellzyklus zu durchlaufen