

# Glossar

## Genetische und kardiologische Fachausdrücke

### 1. Hintergrund

Als Glossar wird eine Liste von Wörtern oder Abkürzungen samt Erklärungen, weiterführenden Erläuterungen bezeichnet.

Im Folgenden sollen insbesondere Fachausdrücke aus dem Umfeld der Humangenetik, einer interdisziplinären und sich rasant entwickelnden Fachdisziplin, mit dem Focus auf der Herzgenetik erläutert werden.

### 2. Begriffe oder Abkürzungen

#### Adenin

Organische Base der DNA - einer der vier Bausteine der Erbsubstanz. Wird in der DNA-Sequenz mit einem „A“ abgekürzt.

#### Allel

Alternative Formen eines Gens (Erbanlage), die an korrespondierenden Genloci der homologen Chromosomen vorkommen. Jedes Individuum besitzt von jedem Gen zwei Allele: eines vom Vater und eines von der Mutter. Innerhalb der Bevölkerung kommen oft viele unterschiedliche, als normal einzustufende, Allele vor (sog. multiple Allele). Die Unterschiede in den Allelen werden durch Sequenzvariationen (Polymorphismus) verursacht, die für die Funktion des entsprechenden Genproduktes nicht von Bedeutung sein müssen. Ein Individuum erbt in der Regel je ein Allel eines Gens von der Mutter und vom Vater. Sind diese Allele identisch, bezeichnet man das Individuum als homozygot für dieses Allel, sind sie unterschiedlich als heterozygot.

#### Allelfrequenz

Häufigkeit eines bestimmten (Gen-)Allels in einer Bevölkerung bzw. Population.

#### Amplifikation, genetische

Natürliche oder laborapparative Vervielfachung eines Genabschnittes oder Gens in einem definierten Chromosomenabschnitt.

#### Aneuploidie

Abweichung von der normalen Chromosomenzahl (= 46 Chromosomen oder 23 Chromosomenpaare, jeweils 23 von jeder elterlichen Seite). Hierunter sind 22 Autosomen-Paare (#1 bis #22; Nicht-Geschlechtschromosome) und 1 Paar Gonosomen (Geschlechtschromosome; X oder Y).

#### Anlageträger (auch: Genträger)

Träger einer Genmutation ohne klinische Zeichen bzw. Symptome (sog. Nicht-Penetranz). Bei rezessiven Erkrankungen z.B. kommt es zur Krankheitsmanifestation, wenn auf jedem elterlichen Allel eines Gens eine Anlage/Mutation vorhanden ist.

#### Antizipation

Kommt es bei einem Erbleiden in aufeinanderfolgenden Generationen zu immer früherer Krankheitsmanifestation, spricht man von genetischer Antizipation.

#### Aorta

Hauptschlagader, von der linken Herzhälfte abgehend

#### Aortenisthmusstenose (Koarktation der Aorta)

Angeborene Herzerkrankung, bei der eine Verengung der Körperhauptschlagader besteht, die mittels Herzkathetereingriff oder Herzoperation behandelt werden kann

#### Aortenaneurysma

Erweiterung oder „Aussackung“ der Aorta

#### Aortendissektion

Aufspaltung der Wandschichten der Hauptschlagader (Aorta), meist verursacht durch einen Einriss der inneren Gefäßwand.

#### Aorten(klappen)stenose

Herzklappenfehler, bei dem die Klappe am Ausflusstrakt des linken Ventrikels verengt ist bzw. sich nicht gut öffnet

#### Aortenwurzel

Herznahe Region der Aorta



**ASD, Atriumseptumdefekt**

Vorhofseptumdefekt oder Vorhofscheidewanddefekt

**Atresie**

Nichtanlage oder Verschluss von Körperöffnungen oder Hohlorganen (z. B. auch Herzklappen)

**Autosom**

Nicht-Geschlechtschromosom (Chr. 1 - 22), "Körperchromosomen": Chromosomen, die nicht an der Ausbildung des Geschlechts beteiligt sind.

**Autosomal dominant**

Eigenschaft eines Allels/Gens, das auf einem der 22 Autosomen liegt und unabhängig vom Geschlecht vererbt wird. Das Allel (ggf. eine neue Mutation) setzt sich bei der Merkmalsausprägung gegenüber dem zweiten Allel (ggf. das vorhandene „normale“ Allel) durch. Sollte das Allel bzw. die neue Mutation eine Krankheit oder Fehlbildung verursachen, tritt diese sofort in Erscheinung. Für die Kinder eines Erkrankten besteht ein Risiko von 50 %, das defekte Allel zu erben und ebenfalls Merkmalsträger zu sein. Sind beide Eltern erkrankt und heterozygot steigt das Risiko auf 75 %. Ist ein Elternteil homozygot, liegt das Risiko bei 100 %.

**Autosomal rezessiv**

Eigenschaft eines Allels/Gens, das auf einem der 22 Autosomen liegt und unabhängig vom Geschlecht vererbt wird. Das Allel (ggf. eine neue Mutation) unterliegt bei der Ausprägung gegenüber dem zweiten Allel (ggf. das vorhandene „normale“ Allel). Sollte das Allel bzw. die neue Mutation eine Krankheit oder Fehlbildung verursachen können, wird diese zunächst nicht sichtbar. Der/die Betroffene ist jedoch Träger der Mutation und gibt diese mit einer 50 %igen Wahrscheinlichkeit an die Nachkommen weiter. Die Mutation kann so für viele Generationen unentdeckt bleiben. Erst wenn ein Träger der Mutation ein Kind mit einem weiteren Betroffenen mit dieser Mutation bekommt, kommt es mit 25 %iger Wahrscheinlichkeit zur Ausprägung der Erkrankung.

**AV Kanal komplett (AVSD)**

Atrio-ventrikulärer Septumdefekt (Abk. AVSD); wurde früher als Endokardkissendefekt bezeichnet; kombinierte Fehlbildung des Herzens im Bereich von Vorhof, Kammer und Scheidewand, bei der es zu offenen Verbindungen der Vorhöfe und Hauptkammern kommt.

**Bikuspide Aortenklappe**

Die Aortenklappe besteht nur aus zwei Taschenklappen (Normalfall: drei, "trikuspid").

**Blastozyste**

Frühes Embryonalstadium, in welchem die Morula sackartig mit einer Zellschicht ausgekleidet ist.

**Blotting**

Transfer (Übertragung) von Makromolekülen (Proteine oder Nukleinsäuren) von einem Gel auf eine Membran, an der sie zum Nachweis fixiert werden.

**Centromer** – siehe Zentromer**Chromatiden**

Konforme Kopien eines elterlichen Chromosomes, die im Verlauf des Zellzyklus (Metaphase) sichtbar werden und sich in der sog. Anaphase des Zellzyklus trennen.

**Chromosom (Chr.)**

Träger der Erbinformation. Besteht aus einem DNA-Faden (Strang), auf dem linear die Gene (Erbanlagen) angeordnet sind sowie strukturbildende Proteine. Der Mensch besitzt 23 Chromosomenpaare (sog. diploider Chromosomensatz): 22 Autosomen- und ein Gonosomenpaar.

Chromosomen sind die Träger der Erbinformation im Zellkern. Sie sind Träger vieler Gene bzw. Allele, die sich an verschiedenen Genloci auf dem Chromosom befinden. Sie bestehen aus einem langen, durchgängigen Strang aus DNA und Proteinen, der die Form einer Doppelhelix hat. Wenn keine Kernteilung stattfindet, liegen die Chromosomen im entspannten, unspiralisierten Zustand vor, als lange DNA-Fäden. Um sich teilen zu können, muss sich der im Zellkern vorliegende DNA-Strang zunächst verdoppeln und mit dem neu entstandenen Strang verbinden. Nur während der Zellkernteilung werden die Chromosomen unter dem Mikroskop sichtbar, da sich die Stränge verkürzen, indem sie sich zu einer kompakten Transport-Form spiralisieren. Zu Beginn der Kernteilung bestehen die Chromosomen also aus zwei identischen DNA-Strängen, die sich zu zwei "Chromosom-Armen" (Chromatiden) spiralisiert haben (Zwei-Chromatid-Chromosom). Die Verbindungsstelle der beiden Chromatiden nennt man Centromer. Nach der erfolgreichen Kernteilung bestehen die Chromosomen erneut nur aus einem Chromatiden / DNA-Strang (Ein-Chromatid-Chromosom) und verdoppeln sich nach einiger Zeit wieder. Chromosomen sind während der Zellteilung lichtmikroskopisch sichtbar.



### **Chromosomenaberration/ -abweichung / -anomalie**

Eine Abweichung bezüglich Struktur oder Anzahl der Chromosomen eines Genoms. Überbegriff für Chromosomenveränderungen, die sich auf die Gesamtzahl der Chromosomen beziehen (z. B. Trisomien, Monosomien, sowie lichtmikroskopisch erkennbare Veränderungen der Chromosomenstruktur (z. B. Deletionen, Duplikationen, Translokationen).

### **Chromosomenanalyse**

Mikroskopische Untersuchung der Chromosomen eines Menschen, auf deren Basis das Karyogramm und der Karyotyp erstellt werden.

### **Contiguous gene syndrome**

Es handelt sich hierbei um sehr kleine Chromosomenfehlbildungen (meist Deletionen oder Duplikationen), die durch ein spezifisches komplexes Erscheinungsbild (Phänotyp) charakterisiert sind. Das ursächlich betroffene DNA-Segment umfasst mehrere, in einer Chromosomenregion aneinandergrenzende Gene, die unabhängig voneinander zum Erscheinungsbild beitragen.

### **Chromosomenaberration**

Abweichung von der normalen Chromosomenanzahl (=numerische Aberration) oder in Teilen von der normalen Chromosomenstruktur (=segmentale/strukturelle Aberration).

### **Compound-Heterozygotie**

Auf beiden Allelen eines Gens bestehen unterschiedliche Mutationen für eine rezessive Erkrankung.

### **Contiguous Gene Syndrome**

Komplexer Symptomenkomplex, der durch unterschiedliche Mikrodeletionen in einem DNA-Abschnitt entsteht, der sich über mehrere aneinandergrenzende Gene erstreckt, die unabhängig voneinander zu dem Symptomenkomplex beitragen.

### **Crossing-over**

Reziproker Austausch von genetischem Material zwischen homologen (gleichartigen) Chromosomen während der Meiose (Keimzellreifung). Dieser Vorgang ist für Rekombinationen verantwortlich. Austausch von genetischem Material im Anfangsstadium der Meiose/Keimzellbildung: mütterliche und väterliche Chromosomen „paaren“ sich bzw. lagern sich zusammen, um genetisches Material auszutauschen. Der Vorgang sorgt für neue Kombinationen des Erbguts und ist von der Natur so

vorgesehen. Bei Kindern können dadurch einzelne Eigenschaften verschiedener Großeltern vereint auftreten.

### **Cytosin**

Organische Base der DNA – einer der vier Bausteine der Erbsubstanz. Wird in der DNA-Sequenz mit einem „C“ abgekürzt.

### **Deletion**

Verlust eines DNA-Abschnittes innerhalb eines Chromosomes oder Gens unterschiedlicher Größe. Interstitielle Deletion bedeutet Bruchstückverlust innerhalb eines Chromosoms im Gegensatz zur terminalen Deletion, bei der Endabschnitte eines Chromosoms verloren gehen.

### **Denaturierung**

Auflösung der Doppelstrangstruktur der DNA in Einzelstränge durch z.B. Hitze oder Alkalisierung. Bei einzelsträngiger Nukleinsäure versteht man darunter den Verlust der Sekundär- und Tertiärstruktur.

### **De novo Mutation, De novo Deletion**

Mutation/Deletion, die nicht von einem Elternteil geerbt, sondern neu im betroffenen Individuum aufgetreten ist. Neumutation.

**Dextrokardie:** spiegelverkehrt.

### **Dilatative Kardiomyopathie (DCM)**

Herzmuskelerkrankung durch Vergrößerung der Herzkammern und oft Einschränkung der Pumpfunktion.

### **Disomie, uniparentale**

Bedeutet das Vorliegen von zwei homologen Chromosomen (z.B. beide Chromosomen 14) oder auch Chromosomenabschnitten (partielle Disomie), die beide von nur einem Elternteil abstammen.

### **DNA/DNS**

(Desoxyribonucleic Acid/Desoxyribonuklein-Säure) Die DNA setzt sich aus zwei Nukleotidketten, die aus Zucker, Phosphat und vier verschiedenen Basen bestehen, zusammen. Die beiden Ketten sind zu einer Doppelhelix verbunden. Die DNA ist der Träger der Erbinformation aller belebten Materie (sowohl im Tier- als auch im Pflanzenreich und bei Bakterien).

### **DNA-Methylierung**

Bezeichnung für die elektrostatische Anziehung zwischen zwei Atomen (kovalente Bindung) eines Methylrestes an bestimmte Basen der DNA.



Methylreste sind die einfachste Atomanordnung in der organischen Chemie aus Kohlenstoff- und Wasserstoffmolekülen. In menschlichen Zellen werden ausschließlich Cytosinreste (5-Methyl-Cytosin) in CG-Dinukleotiden methyliert. Die DNA-Methylierung hat in Zellen mit einem Zellkern (eukaryotischen Zellen) eine wichtige Funktion, weil sie an der Organisation der DNA-Struktur und an der Regulation von Genen beteiligt ist.

Beim Menschen werden an Cytosin-Basen, die von Guanin-Basen gefolgt werden, Methylreste angehängt (es entsteht 5-Methylcytosin). Dieses Methylierungsmuster kann über mehrere Zellteilungen beibehalten werden und spielt eine wichtige Rolle bei der Genexpression. Etliche Gene sind für beide Geschlechter unterschiedlich methyliert.

Durch eine Methylgruppe können Nukleotidpaare mit der Sequenz Cytosin-Guanin in der Zelle modifiziert sein. Diese Methylierung führt im Regelfall zur Bildung von inaktivem Chromatin. Eine weitere Konsequenz ist eine erhebliche Erhöhung der Mutationsrate des Cytosins: über 30% der krankheitsverursachenden Punktmutationen gehen auf methylierte Cytosin-Reste zurück.

**DNA-Replikation** (siehe Replikation)

#### **DNA-Sequenzierung**

Methode, um die Basenabfolgen (A,C,G,T) eines DNA-Stranges zu bestimmen.

#### **Dominante Vererbung**

Dominant heißt "beherrschend". Ein dominanter Erbfaktor bei verschiedenen (heterozygoten) Allelen setzt sich bei der Merkmalsausprägung/Krankheitsausprägung. Das Allel muss also nur einfach vorhanden sein.

#### **Ductus arteriosus Botalli**

Natürliche Gefäßverbindung zwischen Aorta und Lungenschlagader beim ungeborenen Kind, die sich normalerweise innerhalb von Stunden bzw. wenigen Tagen nach Geburt verschließt.

#### **Duplikation**

Zweimaliges Auftreten desselben Chromosomensegmentes, eines Gens, bzw. eines Genabschnittes im einfachen (haploiden) Chromosomensatz.

#### **Dysmorphiezeichen**

Veränderung der Gestalt von Organen.

#### **Dysplasie**

Fehlbildung von Geweben oder Organen.

#### **Ebstein-Erkrankung (Morbus Ebstein)**

Fehlbildung der Trikuspidalklappe (Herzklappe zwischen rechtem Vorhof und Ventrikel).

#### **Endokarditis**

Entzündung der Herzinnenhaut.

#### **Exon**

Informationstragender (=Aminosäure kodierender) Abschnitt eines Gens für die Synthese eines bestimmten Proteins. Zwischen den Exons liegen die nicht-informationstragenden Abschnitte eines Gens; die Introns.

DNA-Abschnitt eines eukaryotischen Gens (bildet Zellen mit einem Zellkern aus), der informations-tragend für das entsprechende Protein ist. Zwischen den Exons eines Gens befinden sich die nicht-kodierenden DNA-Abschnitte, die sogenannten Introns.

#### **Expression (Genexpression)**

Vorgang, bei dem durch Transkription eines Gens mRNA (=messenger RNA; Boten-RNA) synthetisiert wird und anschließend diese durch den Prozess der Translation in das entsprechende Protein übersetzt wird.

#### **Erbgang, autosomal dominant**

Vererbungsmodus, bei dem ein Merkmal bereits ausgeprägt wird, wenn das auslösende Allel nur einfach (heterozygot) vorhanden ist. Das entsprechende Gen liegt auf einem Autosom und wird unabhängig vom Geschlecht des Nachkommen vererbt. Für Nachkommen eines Betroffenen besteht ein Risiko von 50 Prozent, das auslösende Allel zu erben und ebenfalls Merkmalsträger zu sein.

#### **Erbgang, autosomal rezessiv**

Vererbungsmodus, bei dem ein Merkmal nur bei zweifachem Vorhandensein (= Homozygotie) des auslösenden Allels auftritt. Heterozygote Genträger (Allel nur 1x vorhanden) sind klinisch in der Regel unauffällig (sog. Anlageträger). Das entsprechende Gen liegt auf einem Autosom und wird unabhängig vom Geschlecht vererbt. Bei heterozygoten, klinisch gesunden Eltern besteht ein Risiko von jeweils 25% für ein betroffenes Kind.

#### **Erbgang, X-chromosomal rezessiv**

Erbgang, bei dem das ursächliche Gen auf dem X-Chromosom lokalisiert ist und bei Männern (hemizygot) zur Merkmalsausprägung führt. Frauen sind nur Merkmalsträger, wenn sie das auslösende Allel zweifach (homozygot) geerbt haben. Heterozygot (Allel nur einfach vorhanden)



betroffene Frauen zeigen in der Regel keine klinischen Symptome, sind jedoch Überträgerinnen für das Merkmal und haben ein Risiko von 50 Prozent für betroffene Söhne und Töchter, die wiederum Überträgerinnen sind.

### **Erbgang, X-chromosomal dominant**

Erbgang, bei dem das Gen auf dem X-Chromosom lokalisiert ist und das entsprechende Merkmal bei Vorhandensein nur eines auslösenden Allels ausgeprägt wird. Im Gegensatz zum X-chromosomal rezessiven Erbgang sind neben hemizygoten Männern (Allel liegt auf dem X-Chromosom, das nur einmal im sonst zweifach vorhandenen Chromosomensatz vorkommt) auch heterozygote Frauen betroffen, bei denen das Allel einfach vorhanden ist.

### **Expressivität**

Ausmaß und Art der phänotypischen (äußeres Erscheinungsbild) Ausprägung eines Gens. Die Expressivität von Genen ist unterschiedlich stark.

### **Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung (FISH)**

Hybridisierung (Anlagerung) eines Fluoreszenz-Farbstoff-markierten DNA-Fragmentes an die Metaphasechromosomen. Es kann die Lokalisation dieses DNA-Fragmentes innerhalb des Genoms bestimmt werden, aber auch Veränderungen innerhalb des Bereiches (Deletionen, Duplikationen, Translokationen) können dargestellt werden. Diese Methode ermöglicht eine rasche Aussage über numerische und strukturelle Chromosomenanomalien.

Molekularzytogenetische Methode zum Nachweis von chromosomalen Rearrangements, (Mikro)-Deletionen, chromosomaler Lokalisation oder Kopienzahl eines Gens. Im ersten Schritt werden hierzu biotinylierte Nukleotide (DNA-Bausteine, die eine Verbindung mit einem bestimmten Vitamin eingegangen sind) in spezifische DNA-Sonden eingebaut. Spezifische DNA-Sonden sind kurze, einsträngige DNA-Fragmente, die zum Detektieren komplementärer DNA- oder RNA-Sequenzen eingesetzt werden. Nach anschließender Hybridisierung von Metaphasezellen mit diesen Sonden, werden sie mit Fluorescein-Isothiocyanat-markiertem Avidin, einem besonderes Protein, sichtbar gemacht. Die Zahl und Lokalisation der detektierbaren fluoreszierenden Punkte stimmt mit der Anzahl der Genkopien (normalerweise 2) und deren chromosomaler Lokalisation überein.

### **Gelelektrophorese**

DNA-Moleküle tragen negative Ladungen, wodurch eine Bewegung der Moleküle im elektrischen Feld

ermöglicht wird. Durch ihre elektrische Ladung wandert die DNA im elektrischen Feld. Auf einer geeigneten Matrix (Agarose oder Polyacrylamid) wandern DNA-Moleküle gemäß ihrem Molekulargewicht und können daher der Größe nach aufgetrennt werden.

### **Gen**

DNA-Sequenz auf einer Erbanlage, die für die Synthese eines funktionellen Produktes, meist eines Proteins die Informationen enthält.

### **Gendosis**

Alle autosomalen Gene, also alle Gene, die nicht an der Geschlechtsausbildung beteiligt sind, liegen in zweifacher Kopie im Genom vor. Viele Gene müssen auch von beiden Allelen exprimiert werden, um eine normale Zellfunktion aufrecht zu erhalten. Ist z. B. ein Allel eines Gens verloren gegangen, so ist unter Umständen die halbe Gendosis für eine normale Zellfunktion nicht ausreichend.

### **Genexpression**

Bezeichnung für alle Vorgänge, bei denen von der Nukleotidsequenz eines Gens ausgehend durch Transkription eine Kopie in Form von RNA (messenger-RNA) hergestellt wird und anschließend durch Translation das entsprechende Protein (Genprodukt) synthetisiert wird.

### **Genkopplung**

Auf demselben Chromosom liegende Gene bezeichnet man als "gekoppelt", wenn sie gemeinsam (ohne Rekombination) an die Folgegeneration weitergegeben werden.

### **Genlocus, Genort**

Physikalische Position, an der sich ein Allel auf einem Chromosom befindet.

### **Genom**

Die gesamte Erbsubstanz eines Organismus oder einer Zelle.

### **Genomische Prägung**

Unterschiedliche Genexpression in Abhängigkeit davon, ob sie auf dem väterlichen oder mütterlichen Gen lokalisiert sind.

### **Genotyp**

Bezeichnet die genetische Konstitution eines Individuums.

### **Gentherapie**





Behandlung einer (genetisch-bedingten) Krankheit durch Einschleusen oder Manipulation eines Gens in einen Organismus oder in einem Organ.

### Gonosomen

Menschliche Geschlechtschromosomen X und Y. (XX = weiblich; XY = männlich).

### Guanin

Organische Base der DNA - einer der vier Bausteine der Erbsubstanz. Wird in der DNA-Sequenz mit einem „G“ abgekürzt.

### Haplotyp

Bei der Haplotypanalyse kann mit Hilfe von sogenannten polymorphen DNA-Markern die Vererbung eines chromosomalen Bereichs innerhalb einer Familie verfolgt werden. Auch wenn innerhalb dieses Bereichs die genaue Lokalisation und Sequenz des Gens unbekannt ist, das die Krankheit verursacht, kann durch die Kenntnis der Vererbung des Chromosomenbereichs indirekt auf die Vererbung der Mutation geschlossen werden. Ebenso kann bei einem bekannten Gen eine unbekannte Mutation indirekt nachgewiesen werden. Diese Vorgehensweise wird gewählt, wenn die direkte Mutationssuche im entsprechenden Gen zu aufwendig ist. Die Haplotypanalyse ist eine Familienuntersuchung. Daher ist es notwendig, dass neben dem oder den Betroffenen selbst auch möglichst viele Familienmitglieder (gesund/betroffen) teilnehmen.

### Heterochromatin

Bereiche des Genoms mit DNA in hyperkondensierter Form, die nicht exprimiert wird und verzögert repliziert. Man unterscheidet zwischen konstitutivem Heterochromatin (Zentromer und kurzer Arm bei bestimmten akrozentrischen Chromosomen) und fakultatives Heterochromatin.

**Heterosomen:** auch Gonosomen:

### Heterolog

Heterolog heißt "andersartig" oder "abweichend". Es ist das Gegenteil von homolog. Heterolog bedeutet, dass die Chromosomen eines Chromosomenpaares aus einem diploiden Chromosomensatz (ein mütterliches und ein väterliches Chromosom) voneinander abweichen.

### Heterozygotie

Vorhandensein verschiedener Allele an einem bestimmten Genort eines homologen Chromosomenpaares.

### Homolog

Homolog heißt "gleichartig". Homologe Chromosomenpaare bedeuten, dass jedes Chromosom in einer menschlichen Zelle zweifach vorliegt (ein mütterliches und ein väterliches Chromosom).

### Homozygotie

Vorhandensein gleicher Allele an einem bestimmten Genort eines homologen Chromosomenpaares.

### Hybridisierung

Die komplementäre Paarung eines RNA- und eines DNA-Stranges bzw. zweier verschiedener DNA- bzw. RNA-Stränge miteinander. Das doppelsträngige Produkt nennt man Hybrid.

### Hypertelorismus

Im Allgemeinen ein übernormal großer Abstand zwischen zwei Organen, oft in Zusammenhang mit einem vermehrten Abstand zwischen den Augen benutzt (okulärer Hypertelorismus).

### Hypertrophe (obstruktive) Kardiomyopathie

Herzmuskelerkrankung durch Verdickung der linken Herzkammer. HCM, HOCM.

### Hypoplasie

Bezeichnung für die Unterentwicklung eines Organsystems, Organs oder Gewebes.

### HLHS, Hypoplastisches Linksherzsyndrom

Sog. Einkammer-Herz. Angeborene Herzfehlbildung.

### Imprinting, genomisches

Eine in der frühen Embryonalentwicklung stattfindende Prägung bestimmter Gene, die zu unterschiedlicher Genaktivität führt, in Abhängigkeit davon, ob die Gene mütterlicher oder väterlicher Herkunft sind. Einige Gene sind nur auf dem mütterlichen, andere nur auf dem väterlichen Chromosom aktiv. Dem Imprinting zugrunde liegt die Methylierung der DNA.

### Imprinting-Mutation

Manche Krankheiten werden durch eine abnorm verstärkte oder verminderte Methylierung ausgelöst. Mutationen, die eine gestörte Methylierung verursachen, heißen Imprinting-Mutationen.

### Indirekte Gendiagnostik

Ist die chromosomale Position eines bei einer genetischen Erkrankung betroffenen Gens bekannt,



das Gen selbst jedoch noch nicht isoliert oder ist ein bekanntes Gen so groß, dass nicht jede Mutation direkt nachgewiesen werden kann, so kann ein Gendefekt indirekt diagnostiziert werden. Siehe Haplotypanalyse.

### **Indexpatient (Propositus)**

Betroffenes Familienmitglied, bei dem zunächst eine molekulargenetische (biochemische) Diagnostik durchgeführt wird. Erst nach Identifikation der krankheitsauslösenden Mutation bei dem Indexpatient werden weitere Familienmitglieder gezielt auf diese Mutation hin untersucht, da die Erkrankung mit sehr hoher Wahrscheinlichkeit bei den anderen betroffenen Familienmitgliedern von der gleichen Mutation verursacht wird.

### **Intron**

DNA Abschnitt, der keine Information für die Proteinsynthese enthält. Introne liegen zwischen den kodierenden Exons eines eukaryontischen Gens (bildet Zellen mit Zellkern aus).

### **Inversion**

Umbau innerhalb eines Chromosoms durch zwei Bruchereignisse und Inversion (Drehung um 180°) des dazwischen liegenden Chromosomenabschnittes. Wenn das Zentromer innerhalb des invertierten Abschnitts liegt, spricht man von einer perizentrischen, ist das Zentromer nicht betroffen, von einer parazentrischen Inversion.

### **Karyotyp**

Chromosomensatz eines Individuums, der sowohl durch die Anzahl der Chromosomen definiert ist, als auch durch deren mikroskopische Form und Struktur in der mitotischen Metaphase (Phase der Zellkernteilung = Mitose). Chromosomensatz eines Individuums (46,XX = weiblich; 46,XY = männlich).

### **Karyogramm**

Darstellung der Chromosomen einer Zelle, geordnet nach den homologen Chromosomenpaaren zur Analyse der Chromosomen.

Paarweise Anordnung der homologen Chromosomen nach Länge, Lage des Zentromers (Einschnürungszelle) und nach dem Muster der Chromosomenbänder zur systematischen Analyse der Chromosomen.

### **Karyotyp**

Beschreibt die Chromosomenausstattung und ggf. die Eigenschaften und Struktur der Chromosomen eines Menschen, u. a. auf der Basis eines Karyogramms.

### **Keimbahnmutation**

Mutationen, die in den Keimzellen (Eizelle oder Spermium) eines Individuums entstanden sind. Bei Vererbung an die nächste Generation (50% Weitergabe-Wahrscheinlichkeit) ist diese Mutation in allen Körperzellen – also auch in den Keimbahnzellen – enthalten.

### **Klonierung, molekulare**

Rekombination eines definierten Fragments des Genoms mit einem Vektor innerhalb einer Zelle. Das rekombinierte Genfragment wird in allen von der Ursprungszelle abstammenden Zellen autonom repliziert, dadurch ist die Gewinnung spezifischer DNA in unlimitierter Menge möglich.

### **Kodon**

Genetische Informationseinheit aus 3 DNA-Bausteinen = Nukleinsäuren), das für eine bestimmte Aminosäure codiert oder das Ende der Translation markiert. (Translation: Übersetzung der an Nukleinsäuren gebundenen genetischen Information in ein Eiweiß).

### **Konduktorin**

Eine Frau, die eine Krankheitsanlage von der vorausgehenden Generation an die nächste überträgt, ohne selbst Symptome der betreffenden Krankheit zu zeigen. Dies trifft insbesondere für X-chromosomal vererbte Erkrankungen wie die Hämophilie A zu. Rein statistisch betrachtet besteht für Söhne eine Wahrscheinlichkeit, das mutierte X-Chromosom zu erben und die entsprechende Krankheitssymptomatik zu entwickeln. Die Wahrscheinlichkeit liegt bei 50% für Töchter, wieder klinisch unauffällige Konduktorinnen zu sein.

### **Koronarstenose**

Verengung der Koronararterien.

### **Locus (siehe auch Genlocus)**

DNA-Abschnitt auf einem Chromosom, der durch seinen Informationsgehalt definiert ist bzw. durch seine spezifische DNA-Sequenz.

### **Loss of Heterozygosity (LOH)**

Verlust des einen Allels (von zweien) für einen polymorphen Locus auf einem Chromosom.

### **Makrozephalie**

Fehlbildung, bei der der Kopf eine überdurchschnittliche Größe aufweist.



## Meiose

Bezeichnung für die zwei Zellteilungen während der Gametogenese (Keimzellreifung). Die erste Zellteilung, bei welcher es zu Rekombinationen kommen kann, heißt Reduktionsteilung, die zweite wird als Äquatorial-Teilung bezeichnet.

## Methylierung der DNA

Durch eine Methylgruppe können Nukleotidpaare mit der Sequenz Cytosin-Guanin in der Zelle modifiziert sein. Diese Methylierung führt im Regelfall zur Bildung von inaktivem Chromatin. Eine weitere Konsequenz ist eine erhebliche Erhöhung der Mutationsrate des Cytosins: über 30 Prozent der krankheitsverursachenden Punktmutationen gehen auf methylierte Cytosin-Reste zurück.

## Mikrodeletion

Zytogenetisch in der Regel nicht erkennbare kleine Deletion (<2Mb), die mittels FISH oder mit anderen molekulargenetischen Methoden nachgewiesen werden kann.

## Mikrosatelliten

Abfolge von 2-4 Basenpaare langen, repetitiven DNA-Abschnitte, die zwischen Menschen in der Repititionsanzahl (hoch) unterschiedlich sind und über das gesamte Genom verteilt sind. Sie sind häufig polymorph und einzigartig und können daher z.B. für Abstammungsanalysen verwendet werden.

## Mikrozephalie

Fehlbildung, bei der der Kopf eine unterdurchschnittliche Größe aufweist.

## Mitralinsuffizienz

Herzklappenfehler, Schwäche der Mitralklappe, dadurch eingeschränkte Funktion

## Mitralklappe

Herzklappe zwischen linkem Vorhof und linker Herzkammer

## Mismatch Repair

Falsche Basenpaarungen (mismatch) entstehen durch Replikationsfehler. Durch spezifische Enzymsysteme werden diese Fehler normalerweise anschließend repariert.

## Monogen, Monogene Erbleiden

Erkrankung, die durch eine Mutation in einem bestimmten Gen verursacht werden. Etwa 10.000 verschiedene monogene Erkrankungen sind bisher beschrieben worden.

## Monosomie

Fehlen eines Chromosoms eines homologen Paares, bzw. nur eines Chromosomenabschnitts (partielle Monosomie). Monosomie meint das Fehlen von einem oder mehreren einzelnen Chromosomen in einem im übrigen diploiden (jeweils zwei homologe Chromosomen enthaltenden) Chromosomensatz.

## Mosaik Trisomie 21 (Down-Syndrom)

Wenn eine Fehlverteilung (s. Non-Disjunction) von Chromosom 21 bei einer Zellteilung erst nach der Befruchtung der Eizelle stattfindet, besitzen die Betroffenen sowohl Zellen, die den normalen Satz von 46 Chromosomen mit 2x Chromosom 21 aufweisen, als auch Zellen, die 47 Chromosomen mit drei Chromosomen 21 enthalten. Solche als Mosaik-Formen bezeichneten Varianten gibt es auch bei anderen Chromosomenaberrationen.

## mRNA

Boten-RNA; entsteht als einzelsträngige Ribonukleinsäurekette im Zellkern, wenn die in den Genen kodierte Information angelesen wird (Transkription). Die mRNA wandert durch die Kernhülle ins Cytoplasma zu den Ribosomen, an denen die mRNA-Information abgelesen und in die Aminosäure-Sequenz eines Proteins übersetzt wird (Translation).

## Mutation

Dauerhafte Veränderung in der DNA-Sequenz, die an Tochterzellen weitergegeben wird.

## Generative Mutation

Mutation in den Keimzellen eines Individuums. Bei Vererbung ist sie in allen Körper- und Keimbahnzellen des Kindes nachweisbar.

## Induzierte Mutation

Mutation (Veränderung des genetischen Materials) durch exogene Einflüsse (z.B. Chemikalien, Viren, Strahlung).

## Missense-Mutation (nicht-synonyme Mutation)

Durch den Austausch einer einzelnen Base in der DNA-Sequenz kann es zum Einbau einer falschen Aminosäure in ein Protein kommen.

## Neumutation

Eine Mutation, die in vorhergehenden Generationen nicht vorhanden war, d.h. nach der Befruchtung der Eizelle neu aufgetreten. Ist diese Mutation in den Keimzellen eines Elternteils entstanden, ist sie in allen Zellen eines Individuums nachweisbar, und es kommt zur vollen Manifestation des





entsprechenden Krankheits-bildes (Keimbahnmutation). Ist sie in der frühen Embryonalentwicklung entstanden (somatische Mutation), sind nur die Zellen bestimmter Gewebe betroffen (Mosaik). Klinisch sind alle Variationen von schwer bis nicht betroffen möglich.

### **Nonsense-Mutation (Abbruchmutation)**

Eine Mutation, bei der durch den Austausch einer einzigen Base in der DNA-Sequenz ein Stop-Codon entsteht. Dadurch kommt es in der Proteinbiosynthese zum vorzeitigen Kettenabbruch. Es resultiert ein verkürztes, unter Umständen funktionsloses Protein.

Bei der Proteinbiosynthese (Expression; Herstellung eines Proteins in einem Lebewesen) erfolgt die Termination durch sogenannte Stop-Codons (dreiteilige Basenkombination), die vom Proteinsyntheseapparat als solche erkannt werden. Wird durch eine Mutation im kodierenden Bereich eines Gens ein Stop-Codon neu generiert, so kommt es zur vorzeitigen Termination der Proteinsynthese.

### **Punktmutation**

Geringfügige Veränderung der DNA-Sequenz. Unter Umständen der Austausch nur eines einzigen Nukleotids.

Veränderung an einer Stelle der DNA-Sequenz, z. B. Austausch eines Nukleotids (DNA-Baustein). Unter diesem Begriff werden auch Veränderungen zusammengefasst, die durch Deletion oder Insertion (Einbau) einzelner oder mehrerer Basenpaare verursacht werden.

### **Somatische Mutation (s.u.)**

### **Splice-Site-Mutation**

Die kodierenden Exonsequenzen eines Gens müssen auf der Ebene der RNA zusammengesetzt werden, d. h. die Intronsequenzen müssen entfernt werden. Diesen Vorgang bezeichnet man als "Splicen". Der Splice-Apparat erkennt den Anfang und das Ende eines Exons, die sogenannte Exon-Intron-Grenze, an der Basenabfolge in diesem Bereich. Wird eine essentielle Base dieser Erkennungssequenz ausgetauscht, wird das entsprechende Exon beim Splice-Vorgang nicht berücksichtigt, wodurch es zur Synthese eines veränderten Proteins kommt.

### **Dynamische Mutation (Verlängerung von Nukleotidtripletts)**

Ketten von identischen Nukleotidtripletts (Triplet-Wiederholungen) kommen im Genom an verschiedenen Stellen vor. Die Anzahl der Tripletts in einer Wiederholungskette ist in der Bevölkerung

variabel, jedoch auf eine bestimmte Normalanzahl begrenzt. Normalerweise treten in der Generationenabfolge intrafamiliär nur geringe Abweichungen auf. Durch einen bisher nicht aufgeklärten Mechanismus kann die Anzahl dieser Tripletts sich über den Normalbereich hinaus erweitern. Durch eine Tripletverlängerung (Repeatverlängerung) über einen bestimmten Schwellenwert hinaus können Krankheiten ausgelöst werden, wenn das Triplet innerhalb eines Gens liegt (z.B. Chorea Huntington). Nach Überschreiten der kritischen Tripletanzahl kann sich die Anzahl von Generation zu Generation erweitern. Man spricht dann von dem Phänomen der Antizipation.

Aufeinanderfolgende identische Nukleotidtripletts kommen im menschlichem Genom in unterschiedlichen Bereichen vor. Die Anzahl solcher Nukleotidtripletts (Triplet-Wiederholungen, Tripletrepeats) an einem Genlocus ist in der Gesamtbevölkerung variabel, jedoch auf einem bestimmten Normalbereich beschränkt und zeigt innerhalb einer Familie über Generationen hinweg nur geringe Veränderungen. Durch einen bisher nicht bekannten Mechanismus kann es zur Erhöhung der Anzahl der Triplet-Wiederholungen über einen kritischen Schwellenwert hinaus kommen. Liegt diese zu große Anzahl an Nukleotidtripletts (Tripletrepeatverlängerung) im Bereich von Genen vor, kann sie Krankheiten verursachen. Die Auswirkungen der erhöhten Anzahl von Triplet-Wiederholungen sind unterschiedlich, in der Regel bewirken sie eine verminderte Synthese oder eine Funktionsstörung des entsprechenden Proteins. Eine Besonderheit dieses Mutationsmechanismus ist seine Dynamik: Hat die Anzahl der Tripletwiederholungen einmal den kritischen Wert überschritten, kann sie von Generation zu Generation größer werden (dynamische Mutation). Da der Ausprägungsgrad und das Manifestationsalter der Erkrankungen mit der Anzahl der Triplet-Wiederholungen zusammenhängt, kann auf diese Weise das Phänomen der genetischen Antizipation (siehe oben) erklärt werden.

### **Mutagen**

Faktor, der Mutationen, d. h. Veränderungen im Erbgut auslöst (z.B. radioaktive Strahlung).

### **Nukleotidtriplett**

Folge von drei Nukleotiden, z.B. CAG, genannt Kodon. In den Kodierbereichen der DNA oder mRNA stellen Basentripletts die Kodiereinheit für eine Aminosäure dar.



Nukleotide sind Grundbausteine der DNA und RNA. Es ist jeweils ein Molekül mit einem Phosphat-, einem Zucker- und einem Basenbestandteil.

### **PCR-Methode (Polymerasekettenreaktion)**

Technik zur In-vitro-Amplifikation: Vervielfältigung einer kurzen DNA-Sequenz mit Hilfe von DNA-Polymerasen. Die Amplifikation erfolgt durch zyklisch wiederholte Anlagerung von einzelsträngigen, synthetisch hergestellten DNA-Fragmenten (Primer) an denaturierte (einzelsträngige) genomische DNA und Verlängerung dieser Fragmente durch eine DNA-Polymerase. Diejenigen DNA-Sequenzen, an die sich die Primer anlagern, müssen bekannt sein.

**p- Arm:** kurzer Arm eines Chromosoms

### **Penetranz**

Anteil bzw. Wahrscheinlichkeit (in %), mit der sich eine Genmutation in Individuen manifestiert, also Krankheitsmerkmale oder Symptome erkennbar sind.

### **Periphere Pulmonalstenose**

Verengungen in den Lungenschlagaderästen.

### **Pneumothorax**

Eintritt von Luft in die spaltförmige Körperhöhle, die zwischen den beiden Blättern des Brustfells (Pleura) liegt. Behindert die Ausdehnung eines oder beider Lungenflügel, die dann nicht mehr oder nur noch eingeschränkt für die Atmung zur Verfügung stehen.

### **Pulmonalatresie**

Verschluss der Pulmonalklappe.

### **PAH, Pulmonale arterielle Hypertonie**

Zunehmender Anstieg des Gefäßwiderstandes und des Blutdrucks im Lungenkreislauf.

### **Pulmonalstenose**

Verengung der Lungenschlagader.

### **Polygenie**

Krankheiten oder Fehlbildungen, die durch das Zusammenwirken mehrerer prädisponierender Gene entstehen.

### **Polymorphismus**

Vorkommen von mindestens zwei unterschiedlichen Allelen eines Gens in der Bevölkerung. Die verschiedenen Genotypen beruhen auf DNA-Sequenzvarianten, die in einer bestimmten

Häufigkeit (> 1%) in der Bevölkerung vorkommen und zumeist ohne Krankheitsbezug sind.

### **Primer**

Künstlich hergestelltes, kurzes Oligonukleotid, das sich hochspezifisch an eine Einzelstrang-DNA-Sequenz anlagert. Mit einer DNA-Polymerase wird die Synthese des komplementären Stranges gestartet.

### **Promotor**

DNA-Region eines Gens, die die Fixationsstelle für die spezifische RNA-Polymerase und die Regulationsproteine für die Transkription enthält. Dieser Steuerungsbereich enthält Erkennungs-Sequenzen für die Transkriptions-Enzyme.

Ein bei eukaryontischen Genen (Zellen mit Zellkern) ca. 100 bp langer DNA-Bereich vor dem Transkriptionsstart eines Gens, von dem aus die Transkription des Gens gesteuert wird. In diesem Bereich liegen Erkennungs-Sequenzen für den Enzymkomplex der Transkription und für regulatorische Proteine.

**Propositus** (siehe Indexpatient)

### **Pseudogen**

Eine DNA-Sequenz, die nicht exprimiert wird, aber weitgehend homolog mit dem aktiven Gen ist. Ein Pseudogen entsteht durch eine Duplikation/Mutation oder Retrotranskription. Strukturelle Modifikationen blockieren die Expression.

**q- Arm:** langer Arm eines Chromosoms

### **Replikation**

Um die Weitergabe der gesamten genetischen Information an die Tochterzelle zu gewährleisten, muss der Chromosomensatz vor jeder Zellteilung mit Hilfe von spezifischen Enzymen identisch verdoppelt werden.

Vor jeder Zellteilung muss der Chromosomensatz dupliziert werden, um die Weitergabe des gesamten genetischen Materials an die Tochterzellen zu gewährleisten. Dies geschieht durch die DNA-Replikation, bei der spezifische Enzyme zu einer identischen Verdopplung der DNA-Moleküle in der Zelle führen.

### **Restriktionsenzyme**

DNA-Endonukleasen (Enzyme), die bestimmte Nukleotidsequenzen auf doppelsträngiger DNA erkennen und den Strang an dieser Stelle spezifisch durchtrennen.



**RFLP (Restriktions-Fragmentlängen-Polymorphismus)**

Gebräuchliche Abkürzung für den individuellen Polymorphismus der DNA-Fragmentlängen zwischen zwei Schnittstellen einer Endonuklease. RFLPs entstehen durch Ausfall oder Entstehen von zusätzlichen Schnittstellen von Restriktionsenzymen.

**Retroviren**

Viren, deren Erbmaterial aus RNA besteht. Diese wird erst in den Wirtszellen in DNA umgeschrieben.

**Rezessiv**

Rezessiv heißt "zurücktretend". Erbfaktoren in "mischerbigen" (heterozygoten) Allelen sind rezessiv, wenn sie gegenüber einem dominanten Erbfaktor bei der Merkmalsausprägung nicht in Erscheinung treten. Damit sich der rezessive Faktor durchsetzt, muss er "reinerbig" (homozygot) vorliegen, d. h. er muss von beiden Elternteilen vererbt werden. Der Erbfaktor muss also zweifach vorliegen.

**Sequenzanalyse / Sequenzierung**

Bestimmung der Abfolge der Bausteine eines polymeren Moleküls (DNA-/RNA-Nukleotidsequenz / Proteine-Aminosäuren) durch ein automatisiertes Verfahren.

Automatisierte Verfahren zur Analyse der Nukleotidabfolge von DNA-Fragmenten.

**Somatische Mutation**

Auftreten einer Mutation nach der Befruchtung. In diesem Fall sind in der Regel nicht alle Gewebe des entstehenden Individuums von der Mutation betroffen. Tritt eine Mutation nach der Befruchtung einer Eizelle auf, so sind in der Regel nicht alle Gewebe des entstehenden Individuums von dieser Mutation betroffen. Per definitionem sind die Zellen der Keimbahn nicht von der Mutation betroffen. Die Mutation ist somit nicht vererbbar.

**Sonde**

Nukleinsäure-Sequenz von mindesten 15 Nukleotiden, homolog zu einer DNA- oder RNA-Sequenz, mit welcher sie spezifisch hybridisiert.

**Spleissen (Splicing)**

Mechanismus, der vor der Translation die Exzision der Introns und das Zusammenfügen der Exons bewirkt.

**Southern-Blot-Hybridisierung**

Eine Technik, um spezifische DNA-Fragmente zu detektieren und deren Größe zu analysieren. Hierzu wird meist genomische DNA mit Restriktionsenzymen in Fragmente gespalten, die mittels Gelelektrophorese der Größe nach aufgetrennt und anschließend auf eine Membran übertragen werden (Southern-Blot). Diese Membran wird dann mit einer spezifischen, radioaktiv markierten DNA-Sonde inkubiert. Wenn die komplementären DNA-Sequenz auf der Membran vorhanden ist, lagert sich die Sonde an diese Sequenz an (Hybridisierung) und kann anschließend mit einer Autoradiographie detektiert werden.

**Supravalvuläre Aortenstenose**

Angeborener Herzfehler mit einer Verengung im Anfangsteil der Aorta kurz oberhalb der Aortenklappe. Seltene Form der Aortenstenose und wesentliches Merkmal des Williams-Beuren-Syndroms.

**Thymin**

Organische Base der DNA – einer der vier Bausteine der Erbsubstanz. Wird in der DNA-Sequenz mit einem „T“ abgekürzt.

**Thymus:** Organ des Lymphsystems.

**TGA, Transposition der großen Arterien**

Angeborener Herzfehler, bei dem Lungenschlagader und Hauptschlagader (Aorta) vertauscht sind.

**Transkription**

Umschreibung der DNA in messenger RNA (mRNA). Erster Schritt bei der Expression von Genen. Hierbei wird im Zellkern, durch einen RNA-Polymerase-Enzymkomplex, eine messenger-RNA-Kopie von einem informationstragenden DNA-Abschnitt (Gen) synthetisiert. Im Zytosol der Zelle erfolgt anschließend die Translation.

**Translation**

Nach der Transkription wird die auf messenger RNA umgeschriebene Information am ribosomalen Proteinsyntheseapparat abgelesen und über die transfer RNA (tRNA) in die entsprechende Aminosäure-Sequenz übersetzt.

Zweiter Schritt bei der Expression von Genen. Hierbei wird die bei der Transkription auf messenger-RNA übertragene Information am ribosomalen Proteinsyntheseapparat abgelesen und in die entsprechende Aminosäuresequenz übersetzt.



**Translokation**

Chromosomale Strukturveränderung durch Verlust, Austausch oder Verlagerung einzelner Chromosomenstücke auf ein nicht homologes Chromosom.

**Trikuspidalinsuffizienz**

Undichtigkeit der Trikuspidalklappe des Herzens, während der Auswurfphase kommt es zu einem Rückfluss von Blut aus der rechten Herzkammer in den rechten Vorhof.

**Trisomie**

Eines der 23 Chromosomen liegt nicht wie im Normalfall zweifach (je eines von Mutter und Vater), sondern dreifach vor.

**TAC, Truncus Arteriosus communis**

Angeborener Herzfehler.

**Trinukleotidwiederholung, Trinukleotidrepeat, Tripletrepeat**

Mehrfache Wiederholung in Folge einer DNA-Sequenz aus 3 Nukleotiden (z.B. CAG).

**Trophoblast**

Extra-embryonales, aber ausschließlich vom Feten abstammendes Material. Dieses Gewebe (auch Chorionzotten genannt) verbindet sich mit der Plazenta.

**X-Inaktivierung**

In der frühen Embryonalzeit ablaufende Inaktivierung eines der beiden X-Chromosomen in somatischen Zellen weiblicher Organismen (Lyon-Hypothese). Ursprünglich väterliche oder mütterliche X-Chromosomen werden dabei zufallsgemäß inaktiviert (random X-inactivation).

**YAC**

“Yeast Artificial Chromosome”, künstliches Hefechromosom.

**Ventrikel**

Herzhauptkammer. Ein gesundes Herz besteht aus 4 Herzkammern, einem rechten und einem linken Vorhof (Atrium) sowie einer rechten und einer linken Herzhauptkammer.

**VSD, Ventrikelseptumdefekt**

Angeborener Herzfehler, Kammerscheidewanddefekt.

**Zentromer**

Zentrum mit optischer Einschnürung (Mikroskop) des Chromosoms, Trennstelle zwischen kurzem (p) und langem (q) Chromosomenarm.

**Zygote**

Diploide Zelle (doppelter Chromosomensatz), die durch die Fusion von zwei haploiden elterlichen Gameten (Keimzellen = Eizelle und Spermium) entsteht.





## European Reference Network

for rare or low prevalence  
complex diseases

 **Network**  
Heart Diseases  
(ERN GUARD-HEART)

### Kontakt:

Spezialambulanz für Patienten mit genetischen  
Herzerkrankungen

Institut für Genetik von Herzerkrankungen (IfGH)  
(Leitung: Univ.-Prof. Dr. med. E. Schulze-Bahr)

Universitätsklinikum Münster (UKM)

E-Mail: [herzgenetik@ukmuenster.de](mailto:herzgenetik@ukmuenster.de)

T. +49-251-83 44945

F. +49-251-83 52980

[https://www.ukm.de/index.php?id=swgh\\_uebersicht](https://www.ukm.de/index.php?id=swgh_uebersicht)



<https://guardheart.ern-net.eu>

