

Genetisches Glossar

(modifiziert nach J.-Cl. Kaplan und M. Delpuch, in *Biologie Moléculaire et Médecine. Médecine-Sciences, Flammarion. 2e édition, 1993*)

D. Schorderet, Division de Génétique Médicale, CHUV, Lausanne

M. Hergersberger, Institut für Medizinische Genetik der Universität, Zürich

(You can search this list by using your Browser's Edit Find function)

- **Allel:** ein möglicher Zustand eines genetischen Markers, zum Beispiel unterschiedliche Formen eines Polymorphismus (s.d.), oder verschiedene Mutationen eines Krankheitsgens. Ein Marker kann in zwei Allelen oder in vielen Allelen vertreten sein (biallelisch bzw. multiallelisch).
- **Amplifikation, elektive in vitro:** exponentielle Vervielfachung einer gegebenen DNA-Sequenz zwischen zwei Primer-Oligonucleotiden (s.PCR).
- **Amplifikation, genetische:** Vervielfachung des gleichen Gens an einem gegebenen Genort.
- **Amplimère:** in vitro Amplifikationsprodukt durch PCR.
- **Aneuploidie:** abnorme Anzahl der Chromosomen: zuviel (z.B. Trisomie) oder zuwenig (z.B. Monosomie).
- **Anti-Oncogen:** Tumor-Suppressor-Gen, normalerweise dominant exprimiert. Mutationen verhalten sich rezessiv, daher wird fälschlicherweise von "rezessivem Tumorgen" gesprochen.
- **ASO (Allele-Specific Oligoprobe):** Oligonucleotid von ca. 20 Basen Länge, das durch Fehlerkennung (mismatch) Allele identifiziert, die sich nur in 1 Base unterscheiden (Punktmutation).
- **Autosom:** jedes Chromosom ausser X und Y.
- **Bank (library):** Sammlung von Zellklonen (Bakterien, Hefezellen), wo jede Zelle eine bestimmte DNA-Sequenz enthält, die an einen Vektor gekoppelt ist.
- **Blastocyste:** Embryonalstadium, in welchem die Morula sackartig mit einer Zellschicht ausgekleidet ist. Bei der Maus lassen sich dort undifferenzierte Embryonalzellen injizieren (z.B. von Teratokarzi-nomen), wodurch Chimären erzeugt werden.
- **Blotting:** (engl.), bedeutet den Transfer von Makromolekülen (Nukleinsäuren, Proteine) von einem Gel auf eine Membran, wo sie sich fixieren.
- **Centimorgan:** genetische Distanz-Masseinheit, welche dem Aequivalent einer Rekombinations-wahrscheinlichkeit von 1 Prozent pro Meiose entspricht (s. Morgan) und physisch im Durchschnitt etwa 10^6 Basenpaare umfasst.
- **CEPH (Centre d'Étude des Polymorphismes Humains):** nicht-kommerzielles Institut, welches für gene-tische Forschungsprojekte DNA von 60 Familien zur Verfügung stellt, die aus mindestens 6 Kindern, ihren Eltern und ihren 4 Grosseltern bestehen, um genetische Karten zu erstellen.
- **Chromatide:** konforme Kopien eines Chromosoms, welche im Verlauf der Metaphase sichtbar werden und sich während der Anaphase voneinander trennen.

- **Chromatin:** mit DNA und Proteinen assoziierte Strukturen während der Interphase des Zellkerns.
- **Chromosome painting:** spezifische Markierung eines Teils oder eines ganzen Chromosoms durch die FISH-Methode (s.dort).
- **Code, genetischer:** s. Codon.
- **Codon:** Nucleotid-Triplet der mRNA, welches für eine bestimmte Aminosäure codiert (signifikantes Co-don) oder das Ende der Translation bestimmt (non-sense-Codon). Unter den 64 möglichen Kom-binationen von A, U, C und G sind deren 61 signifikant und codieren für die 20 Aminosäuren, die restlichen drei sind non-sense Codons. Es können mehrere Codons für die gleiche Aminosäure zuständig sein (Degeneration des genetischen Codes). Der Code ist in der DNA vorbestimmt, bei der Transkription wird er komplementär auf die mRNA übertragen, wobei statt T ein U verwendet wird: A - U, T - A, G - C, C - G.
- **Contig:** s. Karte.
- **Cosmid:** s. Klon, Vektor.
- **Crossing-over:** reziproker Austausch von genetischem Material zwischen homologen Chromosomen, in der Regel während der Chiasma-Bildung der Meiose. Dieser Vorgang ist verantwortlich für Re-kombinationen.
- **Degenerierung** (des genetischen Codes): definiert durch das Vorkommen mehrerer für ein und die-selbe Aminosäure codierende Basentriplets (61 Codons für 20 Aminosäuren) Die Degeneration bezieht sich hauptsächlich auf die 3. Base des Codons.
- **Deletion:** Verlust einer oder mehrerer aufeinanderfolgender Basenpaare ohne Ruptur der DNA in ihrer Kontinuität.
- **Denaturierung** (einer Nukleinsäure): Auflösung der Doppelstrang-Struktur in Einzelstränge, z.B. durch Hitze oder Alkalisierung. Bezieht sich auf der Ebene der einzelsträngigen Nukleinsäure auch auf den Verlust der Sekundär- und Tertiärstruktur.
- **Disequilibrium, Linkage:** Zustand in welchem zwei Allele für zwei bestimmte Genloci des gleichen Chromosoms häufiger als dem Zufall entsprechend in einer Cis-Position assoziiert sind (s. Gleichgewicht). Eine solche Assoziation wird begünstigt: a) durch die physische Nähe der bei-den Loci; b) durch die Natur der Mutation, die für eines der Allele verantwortlich war; c) durch ei-nen Selektionsvorteil dieses Zustandes.
- **Distanz, genetische:** bezeichnet: a) auf einer genetischen Karte das Intervall zwischen zwei Loci, be-rechnet durch die Häufigkeit beobachteter Rekombinationen; b) auf einem phylogenetischen Stammbaum das Zeitintervall für die beobachteten Unterschiede in homologen Sequenzen zwis-chen zwei verschiedenen Spezies.
- **DNA** (englisch: desoxyribonucleic acid) Desoxyribonukleinsäure. Träger der Erbinformation in der Zelle.
- **cDNA:** DNA-Sequenz, welche komplementär zu einer Messenger RNA (mRNA) ist und durch inverse Transkription gewonnen wird (inverse Transkriptase). Entspricht einem Gen ohne dessen Introns.
- **Dominant:** bezieht sich auf ein Allel oder eine Mutation, die im heterozygoten Zustand den Phänotyp bestimmt.
- **Endonukleasen:** Klasse von Enzymen, welche die Phosphodiester-Verbindungen zwischen zwei Nukleotiden auflöst. Diese Enzyme sind spezifisch für den Nukleinsäure-Typ: RNA, einsträngige

DNA, doppelsträngige DNA.

- **Equilibrium, Linkage:** Fehlen einer bevorzugten Assoziation von Allelen für zwei Loci auf demselben Chromosom (s. Disequilibrium).
- **Exon:** Gensequenz, deren Transkript nach dem Splicing des primären Transkriptes in der mRNA bestehen bleibt. Jedes Exon entspricht einer codierenden Sequenz, die mit Ausnahme von Anfang (5'-Ende mit Promotor) und Ende (3'-Ende mit Stop-Codon) auch übersetzt wird.
- **Ex vivo:** Experimente in lebenden Zellen in Kultur, oft als Vorstufe ihrer Uebertragung auf ein ganzes Tier.
- **FISH:** Fluoreszenz in situ Hybridisierung: durch Hybridisierung eines fluoreszenz-markierten DNA-Fragmentes an die Metaphasechromosomen kann sowohl die Lokalisierung dieses DNA-Fragmentes innerhalb des Genoms bestimmt (kartiert), als auch Veränderungen des erkannten Bereichs festgestellt werden (Deletionen, Duplikationen, Translokationen).
- **Frame-shift (-Mutation):** Mutation, welche den Leseraster einer DNA-Sequenz modifiziert. Erfolgt durch jede Deletion oder Insertion, die eine Abweichung von mehr oder weniger als 3, bzw. eine solche von einem Mehrfachen von 3 Nucleotiden bewirkt.
- **Gen:** Abschnitt von DNA-Sequenzen, welche die Information für die regulierte Produktion einer spezifischen, codierenden mRNA enthalten (Transkription) oder einer spezifischen Polypeptidkette (Transkription-Translation).
- **Genetisches "Zielen"** (gene targeting): Gentransfer durch homologe Rekombination mit der genomischen DNA einer (fremden) Zelle. Methode zur Erzeugung von experimentellen (pathologischen) Tiermodellen oder für eine Gentherapie.
- **Genom :** Das gesamte genetische Material, die Erbsubstanz eines Organismus.
- **Genomische Prägung** (genomic imprinting): nicht-äquivalente Expression bestimmter Gene, je nachdem ob diese auf dem mütterlichen oder väterlichen Chromosom lokalisiert sind.
- **Genotyp:** Genetische Konstitution eines Individuums.
- **Gentherapie:** Behandlung einer Krankheit durch Einbringen eines Gens in den Organismus, wobei das Genprodukt entweder die Krankheit direkt behebt (z.B. Expression des Blutgerinnungsfaktors VIII bei der Hämophilie A, Expression des Zystische Fibrose-Genprodukts) oder die Symptome der Krankheit lindert oder heilt (z.B. Expression von Erythropoetin bei Niereninsuffizienz und Dialyse). Eine Vielzahl von Strategien befinden sich z. Zt. in der experimentellen Erprobung.
- **Karte, genetische:** Beschreibung des Abstandes zwischen den verschiedenen Bestandteilen des Genoms, vor allem zwischen Genen und Polymorphismen (Marker) (s. Centimorgan, Distanz).
- **Karte, physikalische:** Die Lokalisation von Markern auf Klonen und die Position verschiedener Klone zueinander ergibt eine räumliche (physikalische) Lokalisierung der Marker. Eine Serie überlappender Klone wird Contig genannt (engl. contiguous). Von der Grösse der verwendeten Klone (YACS, Cosmide, Phagen, Plasmide; s. d.) wird die Auflösung der physikalischen Karte bestimmt. Die höchstmögliche physikalische Auflösung wird durch die DNA-Sequenz erreicht (s. Sequenzierung).
- **Keimzelle:** bezieht sich in der Genetik auf Gameten und ihre Vorläufer. In der Immunologie: alle Zellen, in welchen die Immun-Gene noch kein Rearrangement zeigen.
- **Klonierung, Zellen:** Isolierung einer Einzelzelle und deren Nachkommen, so dass eine Zelllinie aus einer einzigen Stammzelle gewonnen wird.

- **Klonierung, molekulare:** Rekombination eines definierten Fragmentes des Genoms (codierend, nicht-codierend) mit einem Vektor innerhalb einer Zelle, so dass es in den von ihr abstammenden Zellen autonom repliziert wird. Die Grösse des klonierten Fragmentes hängt vom verwendeten Vektor (s. d.) ab und beträgt zwischen einigen hundert und einigen Millionen Basenpaaren. Erlaubt die Herstellung spezifischer DNA-Sequenzen in nicht limitierter Menge.
- **Kodominanz:** Bezeichnet Erbmerkmale, von welchen unterschiedliche Varianten bei Heterozygoten simultan erkannt werden, z.B. Blutgruppe AB, Restriktionspolymorphismen.
- **Komplementarität:** Universelle Regel für die Assoziation der beiden Stränge von Nukleinsäuren: A-T (oder A-U), T-A, G-C, C-G.
- **Haplotyp:** Allel-Muster für verschiedene, benachbarte Loci auf dem gleichen Chromosom (cis).
- **Hemizygotie:** Genotyp für alle X-chromosomalen Gene im männlichen Geschlecht oder für ein autosomales Allel, im Falle einer Deletion des homologen Locus auf dem anderen Chromosom desselben Paares.
- **Heterochromatin:** Stellen des Genoms, wo sich die DNA in hyperkondensierter Form befindet, nicht exprimiert wird und verzögert repliziert. Es gibt zwei Kategorien: konstitutives Heterochromatin (Zentromer und kurzer Arm bei gewissen akrozentrischen Chromosomen) und fakultatives Heterochromatin.
- **Heterozygotie:** Genotyp-Konstellation, in der zwei homologe Loci desselben Chromosomenpaares zwei unterschiedliche Allele besitzen. Für X-chromosomale Loci können nur weibliche Individuen heterozygot sein.
- **Homozygotie:** Auftreten von zwei gleichen Allelen an homologen Loci desselben Chromosomenpaares. Für Erbkrankheiten gilt dies für den Genotyp von Individuen, welche die doppelte Dosis eines pathologischen Allels besitzen, unabhängig davon ob diese Allele völlig identisch sind oder sich geringfügig voneinander unterscheiden (genau genommen müsste man im zweiten Fall von zusammengesetzter oder compound Heterozygotie sprechen).
- **Hybridisierung, in situ:** direkte Hybridisierung einer Gensonde mit der DNA oder RNA auf zytologischen Präparaten oder mit Chromosomen der Metaphase. Der gleiche Ausdruck wird auch verwendet für die Umschreibung der Identifikation von Kolonien rekombinanter Bakterien (colony hybridization).
- **Hybridisierung, molekulare:** Verbindung von zwei komplementären Nukleotidsequenzen über ihre komplementären Basen (C-G und A-T). Der gebildete Doppelstrang kann dabei vom Typ DNA/DNA, DNA/RNA oder RNA/RNA sein.
- **Informative Situation:** Heterozygotie für einen polymorphen Marker, welche die beiden Chromosomen desselben Paares zu unterscheiden, und vor allem - im Falle der Kopplung mit einer Mutation - letztere auf indirekte Weise zu identifizieren vermag.
- **Intron:** Sequenz von DNA, welche primär transkribiert, sekundär jedoch durch Spleissung im Verlauf der Bildung der RNA eliminiert wird (Synonym IVS).
- **Kopplung, genetische:** (linkage): Gemeinsame Vererbung von zwei oder mehreren Allelen auf die Nachkommen (cosegregation) wegen der engen physischen Nachbarschaft ihrer Loci auf dem Genom. Das Ausmass der Kopplung, ausgedrückt in Prozent der beobachteten Rekombinationen zwischen den Loci, bezeichnet eine genetische Distanz, welche in Centimorgan ausgedrückt wird.
- (s.a. **Disequilibrium, genetisches**).
- **Leseraster:** eine von drei möglichen Lesarten der Triplet-Kette einer DNA-Sequenz. Falls diese kein Stopcodon enthält, bezeichnet man den Raster als „offen“, andernfalls als „geschlossen“.

- **Locus:** Stelle eines DNA-Segmentes auf einem Chromosom, definiert durch ihren Informationsgehalt (Gen) oder durch ihre Sequenz, unabhängig davon ob diese polymorph ist oder nicht.
- **Lod score:** Zehnerlogarithmus der Wahrscheinlichkeit der Kopplung zwischen zwei Loci in einer gegebenen genetischen Distanz und der Wahrscheinlichkeit der Nicht-Kopplung.
- **LOH (Loss Of Heterozygosity)** Verlust des einen Allels für einen polymorphen Locus auf einem Chromosom.
- **Marker, genetischer:** Genotyp-Merkmal (z.B.RFLP) oder Phänotyp-Merkmal (z.B. Enzymvariante), mit welchem eine Zelle oder ein Chromosom gekennzeichnet werden kann.
- **Meiose:** bezeichnet die zwei speziellen Zellteilungen im Terminalstadium der Gametogenese. Die erste Teilung, während welcher sich Rekombinationen bilden können, heisst Reduktionsteilung; die zweite ist eine Äquatorial-Teilung.
- **Methylierung der DNA:** An Nukleotidpaaren mit der Sequenz Cytosin-Guanin (CG) kann das Cytosinmolekül in der Zelle durch eine Methylgruppe modifiziert sein. Diese DNA-Methylierung ist mit der Bildung von inaktivem Chromatin verbunden. Ausserdem führt Methylierung einer Cytosinbase zu einer eindrucklichen Erhöhung der Mutationsrate des Cytosins: über 30 Prozent der krankheitserzeugenden Punktmutationen gehen auf methylierte Cytosine zurück.
- **Mikrosatelliten:** DNA-Segmente, welche sogenannte Tandem-Repetitionen (Repeats) von kurzen Nukleotiden enthalten: Di- Tri- oder Tetranukleotide (das bekannteste ist die Doublette: CA/GT). Die Mikrosatelliten sind sehr zahlreich und über das ganze Genom verteilt; sie bilden den Hauptort für die Variation in der Anzahl der Repeats und generieren sehr informative multiallelische Polymorphismen, welche mit der PCR identifiziert werden können. Synonym: VNDR.
- **Morgan:** Einheit für die genetische Distanz; entspricht der Distanz, für welche die Wahrscheinlichkeit eines Crossing overs pro Generation 100 Prozent beträgt. Beim Menschen entstehen pro Meiose rund 60 Chiasmata, d.h. für das Haploide Genom errechnen sich 30 Morgan. Ein Morgan entspricht in erster Näherung 108 DNA-Basenpaaren.
- **Mutation:** bezeichnet irgendeine Veränderung in der Sequenz der DNA. Falls davon nur ein einziges Basenpaar betroffen ist, spricht man von Punktmutationen.
- **Non-Disjunction:** Fehler in der Trennung eines Chromatidenpaares während der Anaphase.
- **Non-sense- oder Stop-Codon:** Es sind die drei Codons UAA (ocre), UAG (amber) und UGA (opale), für welche es keine korrespondierende normale tRNA gibt. Sie bilden das Signal für die Beendigung der Translation.
- **Northern Blot:** bezeichnet die Analyse von RNA, hauptsächlich Boten-RNA, mittels Elektrophorese, gefolgt von einem Transfer und der Hybridisierung auf einem Filter.
- **Oncogen:** ursprünglich ein Gen, welches experimentell in einer eukaryoten Zelle zum Krebs-Phänotyp und in einem intakten Organismus zu einem Tumor führt. Die zuerst entdeckten Oncogene waren retrovirale Gene, v-onc genannt (z.B. das Oncogen v-scr.) Im erweiterte Sinn: jedes zelluläre Gen, Proto-Oncogen oder c-onc genannt, welches - nach einer qualitativen oder quantitativen Modifikation - sich zu einem transformierenden Gen entwickeln kann.
- **ORF (Open Reading Frame):** Sequenz mit einem offenen Leseraster (Folge von signifikanten Codons).
- **PCR (Polymerase Chain Reaction):** Selektive Vervielfachung (Amplifikation) einer doppelsträngigen DNA-Sequenz in vitro durch abwechselnde Extension des einen Stranges von

beiden Enden her vermittelt einer Polymerase. Die Amplifikation erfolgt durch Wiederholung von Denaturations- Hybridisations- und Extensions-Zyklen, was eine exponentielle Verdoppelung jedes Einzelstranges zur Folge hat.

- **Penetranz:** Anteil der Individuen mit einer dominanten Mutation, welche Symptome erkennen lassen (z.B. beträgt die Penetranz beim Retinoblastom 80 Prozent).
- **Phagen:** Bakterien-infizierende Partikel, die eigenes Erbmateriale enthalten. Dieses Phagen-Genom kann zum Teil durch fremde DNA ersetzt werden, so dass Phagen als Vektoren (s.dort) genutzt werden können.
- **Phänotyp:** Uebertragung einer bestimmten genomischen Konstellation auf ein entsprechendes und erkennbares Erbmerkmal, ein klinisches Syndrom, eine qualitative oder quantitative Variation des Gen-Endproduktes (Polypeptid, Protein).
- **Plasmide:** Fragmente von extra-chromosomaler (episomaler) und zu einem Kreis geschlossener DNA, welche in Bakterien vorkommen und autonom replizieren. Sie können Gene für die Resistenz gegen Antibiotica enthalten und durch Konjugation übertragen. Experimentell werden sie als Vektoren verwendet (s.dort).
- **Polygenie (Krankheiten):** Erbliche Krankheiten oder Anomalien, welche auf dem Zusammenwirken mehrerer dafür prädestinierender Gene beruhen (z.B. Diabetes).
- **Polymorphismus, genetischer:** Abschnitt der DNA, der in zwei oder mehr unterscheidbaren Allel-Varianten in der Bevölkerung vorkommt, nachweisbar entweder auf der Ebene der DNA (Genotyp-Polymorphismus) oder auf derjenigen des Genproduktes (Phänotyp-Polymorphismus).
- **Polymorphismus, Restriktions-:** Individuelle Variation der Basensequenz im Genom von Eukaryoten, welche zu unterschiedlichen Schnittstellen für Restriktionsenzyme führt. Dadurch werden die Restriktions-Fragmente unterschiedlich lang (s.RFLP).
- **Polymorphismus, Sequenz-:** Jede individuelle Variation der Basensequenz eines bestimmten Genom-Abschnittes, unabhängig davon, ob er eine Restriktionsstelle verändert oder nicht.
- **Primer:** kurze Sequenz von komplementärer DNA oder RNA am Beginn einer Matrix, dient als Startpunkt für die Polymerase-Kettenreaktion zur Amplifikation (s.PCR).
- **Promotor:** DNA-Region „stromaufwärts“ von einem Gen, welche die Fixationsstelle für die RNA-Polymerase sowie diejenigen der Regulationsproteine für die Transkription enthält.
- **Pseudogen:** nicht-exprimierte DNA-Sequenz mit einer weitgehenden Homologie zu einem aktiven Gen, von welchem es durch Duplikation/Mutation oder durch eine Retrotranskription abstammt. Seine Nicht-Expression entsteht aus strukturellen Modifikationen.
- **Restriktionsenzyme:** Enzyme, die eine genau definierte Nukleotidfolge auf doppelsträngiger DNA erkennen und die Spaltung beider DNA-Stränge an dieser Stelle bewirken, in der Regel auf palindromische Weise (4-8 Nukleotide).
- **Restriktionskarte:** Anordnung von Restriktions- (Schnitt-) Stellen auf einem bestimmten DNA-Segment.
- **RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism):** Gebräuchliche Abkürzung für den auf unterschiedlichen DNA-Fragmentlängen beruhenden Polymorphismus. Kann durch Ausfall oder das zusätzliche Entstehen der Schnittstelle eines bestimmten Restriktionsenzym zustande kommen oder durch strukturell bedingte unterschiedliche Distanzen zwischen zwei Schnittstellen.
- **Restriktionsstelle:** Sequenz von doppelsträngiger DNA, welche spezifisch von einem bestimmten

Restriktionsenzym erkannt und - meist palindromisch - geschnitten wird.

- **Retroviren:** Viren, deren Erbmateriale aus RNA besteht und in den Wirtszellen erst in DNA umgeschrieben wird (s. Vektoren).
- **Sequenzierung:** Bestimmung der Folge der Bausteine in einem polymeren Molekül, z.B. DNA, RNA (Basen/Basenpaare) oder Protein (Aminosäuren).
- **Sonde (Probe):** Nukleinsäure-Sequenz von mindestens 15 Nukleotiden, homolog zu einer DNA- oder RNA-Sequenz, mit welcher sie hybridisiert, und zwar auf stabile und spezifische Weise durch Re-Assoziation zwischen den komplementären Basen.
- **Southern Blot:** Methode der DNA-Analyse, beschrieben 1975 durch Southern, um die Gene oder spezifische genomische DNA-Sequenzen zu visualisieren. Dies geschieht durch Hybridisierung einer spezifischen und markierten Sonde mit Restriktionsfragmenten der DNA, die vorgängig mittels Elektrophorese aufgetrennt, denaturiert und auf eine Membran transferiert wurden. (Southern EM: Detection of specific sequences among DNA fragments separated by gel electrophoresis. J Mol Biol, 98: 503-17 (1975)).
- **Spleissen (splicing):** Mechanismus, der im Verlauf der Verarbeitung des primären Transkripts während der Translation die Exzision der Introns und das Zusammenfügen der Exons bewirkt.
- **Spleissen, differentielles:** Vorkommen unterschiedlicher splicing-Möglichkeiten für ein primäres Transkript desselben Gens mit der Möglichkeit der Produktion unterschiedlicher Boten-RNA und damit der Synthese unterschiedlicher Proteine.
- **Transgenes (Tier):** Tier, welches aus einer befruchteten Eizelle entsteht, in die eine exogene klonierte DNA-Sequenz transferiert wurde, so dass das Tier diese Sequenz in sein eigenes Genom übernimmt.
- **Transkription:** Umschreibung der DNA in RNA.
- **Translokation (chromosomale):** Bruch eines Chromosoms und Versetzung eines Fragmentes davon auf ein anderes Chromosom. In gewissen Fällen kommt es dabei zu offensichtlich balancierten reziproken Translokationen.
- **Trophoblast:** extra-embryonales, aber ausschliesslich vom Fetus stammendes Gewebe, das sich an die Plazenta bindet, auch Chorionzotten genannt.
- **Uniparentale Disomie (UPD):** Zustand bei Verlust des Teils eines Chromosoms oder eines Gens des einen Elternteils und (nicht obligat) Verdoppelung des homologen Teils des anderen Elternteils. Kann zu einer Erkrankung führen, wenn auf dem betreffenden Chromosom ein imprimiertes Gen liegt.
- **Vektor:** Nukleotid-Sequenz, die in Wirtszellen zur Autoreplikation fähig ist; wird zur in vitro Rekombination von spezifischer DNA und deren extra-chromosomalen Amplifikation verwendet (Klonierung). Je nach Grösse können Vektoren DNA unterschiedlicher Länge aufnehmen: Plasmide solche von 100-20'000, Phagen 100-35 000, Cosmide 10 000-45 000, YACs (s.dort) 10 000-10 000 000. In der Gentherapie sollen die Vektoren DNA-Fragmente in Zielzellen einführen: DNA-Viren, z.B. Adenoviren, Retroviren, oder Lipid-DNA-Komplexe (Liposomen).
- **YAC - Yeast Artificial Chromosome,** künstliches Hefechromosom (s. Vektoren).
- **Zentromer:** Einschnürung eines Chromosoms und Trennstelle zwischen kurzem (p) und langem Arm (q).
- **Zygote:** diploide Zelle, welche durch Fusion von zwei elterlichen Gameten entsteht.

