

Index

a

- A-Bindungsstelle 26
- Aberration
 - chromosomale 263ff.
 - genomische 270
 - komplexe Anomalie 270
 - konstitutionelle 263
 - numerische 263
 - somatische 263
 - strukturelle 263
- Abstammungsanalyse 286
 - gesetzliche Grundlage 288
- Abstrich 2
- N-Acetyltransferase (NAT) 284
- Achondrogenese Typ 2 242
- Achondroplasie 242
- Acridiniumester (AE) 150ff.
- Adapter-Primer 157
- Adenin 5
- Adenovirus 198
- Adrenogenitales Syndrom 242
- Adresssequenz (TAG-Sequenz) 146
- Agarosegelelektrophorese 106
- aktiviertes Protein C (APC) 252
- akute lymphatische Leukämie (ALL) 269
- akute myeloische Leukämie (AML) 269ff.
- Aldolase B (ALDOB)-Gen 260f.
- Allelfrequenz 180
- Aminoacyl-tRNA 25
- Aminoacyl-tRNA-Synthetase 25
- Amniozentese (AC) 267ff.
- Amplifikat 111
- Amplifikat-Kontamination 48
- Amplifikatmenge 130f.
- Amplifikation 268
 - einzel- und doppelsträngige DNA 157
 - Interne Amplifikationskontrolle (IC) 118
 - isothermale 149
 - Nebenprodukt 98
 - Nukleinsäure (NAT) 79ff., 149, 195, 315ff.
 - Qualitätssicherung 321ff.
 - RT-PCR 92ff.
 - Signal 150
 - *Transcription-Mediated Amplification* (TMA) 149ff.
 - Zielsequenz 149
- Amplifikationseffizienz 60, 132
- Amplifikationsrate 130
- Amplikon 90
 - Detektion 151
- Aneuploidie
 - chromosomale 279
 - gonosomale 264
- Anionenaustauscher-Säule 61
- ankylosierende Spondylitis 293
- Annealing-Temperatur 81, 98ff.
- Antikoagulanz 42
- APC-Resistenz 252
- Archaea 14
- arraybasierte komparative genomische Hybridisierung (Array-CGH) 274, 303
- arteriosklerotische Erkrankung
 - Polymorphismusdiagnostik 258
- Arzneimittel
 - Verstoffwechslung 283
- ASPE (*Allele-Specific Primer Extension*) 146
- Aspergillus* spp. 225
- Astrovirus 198
- Autoimmunerkrankung 293
- Autosom 16
- autosomal-dominanter Erbgang 239
- autosomal-rezessive Erkrankung 335
- autosomal-rezessiver Erbgang 239

b

- Bacillus anthracis* 223
- Bakterien
 - Erkrankung 221ff.

- grampositive 55
- schwer aufschließbare 55
- Bartonella* species 223
- Beads* 144ff.
- *Capture* 187f.
- Luminex 146
- magnetische 68ff., 112, 150
- Begleitdiagnostik (*Companion Diagnostics*) 236
- Beta-Thalassämie 242
- Bioanalyser 74
- BK-Virus (BKV) 158, 215
- black hole quencher* (BHQ) 123
- Blindwert 33
- Blut 42
- Bocavirus (BoV) 199
- Bordetella parapertussis* 223
- Bordetella pertussis* 223ff.
- Borrelia burgdorferi* 223
- Borrelia* spp. 223
- Break Apart*-Sonde 274
- broad-BAC*-Assay 165
- bronchoalveoläre Lavage (BAL) 43
- Bronchialsekret 43
- Brucella* spp. 223
- Bruchpunkt
 - Fragmentanalyse 305
- Brugada-Syndrom 242
- Brustkrebs 242ff.

- c**
- Campylobacter jejuni* 223
- Candida albicans* 170
- Candida* spp. 225
- Cap-Binding-Komplex 20
- Capping (5'-Cap-Struktur) 19
- Capture Beads* 187f.
- capture probe* 146ff.
- Carbapenemase-PCR 230
- Catcher* 139
- Cervixabstrich 42
- CGH, *siehe* komparative genomische Hybridisierung
- Chaperon 28
- Chimärismus
 - gemischter (MC) 288
 - kompletter (CC) 289
- Chlamydia pneumoniae* 223
- Chlamydia trachomatis* 42, 120, 150ff., 222f.
- Chorea Huntington 242
- Chorionzottenbiopsie (*chorionic villus sampling*, CVS) 267ff.

- Chromosom 16, 261ff.
 - Analyse 261ff.
 - Aneuploidie 279
 - balancierter Chromosomensatz 265
 - Bänderungsanalyse 302
 - *chromosomal painting* 273
 - Derivatvchromosom 273
 - ESAC (*extra structurally abnormal chromosome*) 267
 - Imbalance 274
 - Markerchromosom 267ff.
 - Philadelphia-Chromosom 268, 304
 - Ringchromosom 267
 - Tumorzytogenetik 268
 - unbalanciertes Rearrangement 265
- chromosomale Aberration 263ff.
 - gonosomale 265
 - interchromosomal 265
 - intrachromosomal 265
 - konstitutionelle 263
 - numerische 263f.
 - somatische 263
 - strukturelle 263ff.
- chromosomale Mikroarray-Analyse (CMA) 274
- chronische lymphatische Leukämie (CLL) 269ff.
- chronische myeloische Leukämie (CML) 268f., 303
- Citratblut 42
- Clinical Exome Sequencing* (CES) 248
- Clostridium difficile* 223
- clot-detection* 69
- CMV, *siehe* Zytomegalievirus
- Coccidioides immitis* 225
- Companion Diagnostics*, *siehe* Begleitdiagnostik
- Composition-Fingerprint* 165
- Compound*-Heterozygotie 257
- copy number variant* (CNV) 274
- Cordozentese 267f.
- Coronavirus 199
- Corynebacterium diphtheriae* 223
- Coxsackie-Virus 201
- Cri-du-chat-Syndrom 267
- Crossing point* (Cp) 78, 105
- Cryptococcus neoformans* 225
- Cryptosporidium* spp. 226
- CTL, *siehe* zytotoxische T-Zelle
- Cycle-Threshold* (Ct)-Wert 78
- Cystische Fibrose 242
- Cytochrom P450-System 284
- Cytosin 5

d

Dark Quencher 123
Deletion 267ff.
Delta-Agens 205
delta-delta CT Berechnungsmodell 133
Denguevirus 200
Derivatvchromosom 273
Desoxyribonukleinsäure (DNA) 5
– Amplifikation 79ff.
– Basenzusammensetzung (*Basecount*) 165
– *branched* (bDNA) 150
– Doppelstrang-DNA Amplifikation 157
– Einzelstrang-DNA Amplifikation 157
– Isolierung 54ff.
– Lagerung 77
– Menge 72ff.
– Mikroarray 170
– mitochondriale DNA, *siehe* mtDNA
– Qualität 72ff.
– Reinheit 72f.
– Sequenzanalyse (*Sequence Based Typing*, SBT) 297
– Sequenzierung 173ff., 245, 297
– Sonden-Assay (Gensonden) 150ff.
– superhelikal 14
Detektion
– Amplikon 151ff.
– Nukleinsäure 79ff.
– partikelbasierte 110
– PCR-Produkt 106
Detektionssonde 157
Determiner 138
Diabetes mellitus
– insulinabhängiger (IDDM) 293
Diagnostik
– *Next Generation Sequencing* 247
DiGeorge-Syndrom 272
DNA-Doppelhelix 6
– 5'- und 3'-Ende 6
DNA-Ligase 13
DNA-Mismatch-Reparaturgen (MMR) 309
DNA-Polymerase 13, 85f.
– Korrekturlesefunktion (*Proofreading Activity*) 86f.
DNA-Replikation 12
– semikonservative 13
DNA-Strang
– komplementärer 7
DNA/Zellzahlbestimmung
– PCR genomischer Sequenzen 76
DNase 41, 55
doubled labeled oligonucleotide 148
Down-Syndrom 280

Drei-Raum-Prinzip 47, 118, 317
Dual Priming-Oligonukleotid (DPO™-Primer) 137
Dual Target 133
Duplikation 267ff.
e
E-Bindungsstelle 26
EBV, *siehe* Epstein-Barr-Virus
ECHO-Virus 201
Echtzeit-PCR, *siehe* *Real time*-PCR
EDTA-Blut 42
EDTA-Plasma 42
Edwards-Syndrom 280
EHEC, *siehe* Enterohaemorrhagische *Escherichia coli*
Ehlers-Danlos-Syndrom 242
Einzelbasenanalyse, Einzelnukleotidpolymorphismus, *siehe* *Single Nucleotide Polymorphism*
Einzelstrang bindendes Protein (*single stranded binding protein*, SSB) 12
Eizellbefruchtung 278
Elektronenspray-Ionisations-Technologie (ESI) 162f.
– Time-of-Flight (TOF)-MS-PCR 164f.
Elektropherogramm 75
Elongation 81
Embryonalentwicklung 278
Emulsions-PCR (emPCR) 187
Endoplasmatisches Retikulum 15
Entamoeba dispar 226
Entamoeba histolytica 226
Enterohaemorrhagische *Escherichia coli* (EHEC) 223
Enterovirus 156, 201
Episom 14
Epstein-Barr-Virus (EBV) 201
Erbgang 239f.
Erkrankung
– arteriosklerotische 258
– Autoimmunerkrankung 293
– autosomal-rezessive 335
– Bakterien 221ff.
– HLA-assoziierte 294
– monogene 241, 280
– Multigenerkrankung 270
– Parasit 221ff.
– Pilz 221ff.
– polygene 251
– primäre Immundefekterkrankung 298
– rheumatische 293
– Tumor, *siehe* Tumor

- Virus 198ff.
- Wilson Erkrankung 244
- Erkrankungsrate 30
- Erkrankungsrisiko 30
- Erregerpersistenz 41
- ESAC (*extra structurally abnormal chromosome*) 267
- Ethidiumbromid 73, 108
- EU-Richtlinie 75/318/EEC (Arzneimittelprüfrichtlinie) 325
- EU-Richtlinie 98/79/EG über *in vitro*-Diagnostik 323
- Eubacteria 14
- Eukaryont
 - Genomorganisation 14
- eukaryotischer Initiationsfaktor (eIF) 26
- Eva-Green® 108, 128
- Exon 16
- Exonukleaseaktivität
 - 3'-5' 86f.
 - 5'-3' 86f.
- f**
- Faktor V-Leiden 252
- FAM 123
- Fangsonde
 - Biotin gekoppelte 111
- Farbstoff
 - interkalierender 121
- FISH (Fluoreszenz *in situ*-Hybridisierung) 268ff., 302
 - Sonde 272
- Fluorescein 123
- Fluoresceinisothiocyanat (FITC) 183
- fluorescence resonance energy transfer* (FRET) 142
 - Prinzip 125
 - Sonde 119
- Folgestrang (*Lagging-Strand*)-Synthese 13
- N*-Formylmethionin 26
- Fragiles X-Syndrom 243
- Fragmentanalyse
 - Bruchpunkt 305
- Francisella tularensis* 223
- freigestellte medizinische Probe 46
- FRET, *siehe fluorescence resonance energy transfer*
- FRET-Sonde 119
- Friedreich'sche Ataxie 242
- Fruktoseintoleranz
 - hereditäre 260
- Fruktosemalabsorption 260
- Frühsommer-Meningoenzephalitis-Virus (FSMEV) 202
- g**
- GAP-PCR 247
- Gelelektrophorese 73
- Gen 13
- Gendiagnostik-Gesetz (GenDG) 236f., 288, 325ff.
 - Anwendung 327
 - Aufbau und Inhalt 326
 - Aufklärung 328
 - Einwilligungserklärung 330
 - Kritik, Interpretation und Modifikationen 333f.
 - Regelungen 326
- Gendiagnostik-Kommission (GEKO) 237, 286
- Genetik
 - klinische 236
- genetische Analyse
 - Aufbewahrung und Vernichtung der Probe und der Ergebnisse 332
 - Definition 327
 - diagnostische 327ff.
 - Durchführung 332
 - Mitteilung der Ergebnisse 332
 - prädiktive 327ff.
- genetische Beratung 237f., 332
 - Aufklärung vor der Probenentnahme 327
 - Regelung im Rahmen des Arztvorbehaltes 325
- genetische Diagnostik 303
 - Qualitätssicherung 325
- genetischer Code 24
- Genom 13
- Genomorganisation
 - Eukaryont 14
 - Prokaryont 14
- Gensonde 150
- Gerinnungsdiagnostik 252
- Gesetz
 - Gendiagnostik-Gesetz (GenDG) 236f., 288, 325ff.
 - molekulare Labordiagnostik im deutschsprachigen Raum 323ff.
 - Präimplantationsgesetz (PräimpG) 237
- Glutathion-S-Transferase (GST) 284
- P*-Glykoprotein (PGP) 285
- Goldstandard 31
- Golgi-Vesikel 15
- Guanidiniumisothiocyanat (GITC) 63
- Guanin 5
- Guanyltransferase 20

h

- Haemophilus influenzae* 224
 - Hairpin* (Haarnadel-Struktur) 10, 157
 - hämatologische Neoplasie 268
 - Hämochromatose 118, 257
 - Diagnostik 257
 - hereditäre 257
 - Hämophilie A 243
 - Hantavirus 203
 - Haupthistokompatibilitätskomplex (*Major Histocompatibility Complex*, MHC) 291
 - Helicobacter pylori* 224
 - Clarithromycin-Resistenz 224
 - Helikase 12
 - Heparinblut 42
 - Hepatitis A-Virus (HAV) 203
 - Hepatitis B-Virus (HBV) 63, 204
 - Hepatitis C-Virus (HCV) 150, 204
 - Hepatitis D-Virus (HDV) 205
 - Hepatitis E-Virus (HEV) 206
 - Heritabilität (Vererbbarkeit) 251
 - hereditäres nicht polypöses Kolonkarzinom-Syndrom (HNPCC) 309
 - Indikation 309
 - hereditäres periodisches Fiebersyndrom (HPF) 299
 - Herpes simplex-Virus
 - Typ 1 (HSV-1) 206
 - Typ 2 (HSV-2) 206
 - Heterozygotie 335
 - *Compound* 257
 - HEV, *siehe* Hepatitis E-Virus
 - HFE-Gen 257f.
 - HHV, *siehe* Humanes Herpesvirus
 - High Resolution Melt* (HRM)-Methode 128
 - Histon 16
 - Histoplasma capsulatum* 225
 - HIV, *siehe* Humanes Immundefizienzvirus
 - HLA (Humanes Leukozyten Antigen)-System 291
 - assoziierte Erkrankung 294
 - Klasse I 291
 - Klasse II 291
 - Polymorphismus 292
 - HLA-Typisierung 113ff.
 - direkte Sequenzierung (*Sequence Based Typing*, SBT) 296
 - klinische Bedeutung 292
 - Methode 295
 - HMG-CoA-Reduktase-Inhibitor 285
 - MPV, *siehe* Humanes Metapneumovirus
 - HNPCC, *siehe* hereditäres nicht polypöses Kolonkarzinom-Syndrom
 - hnRNA (heterogener Kern, *heterogeneous nuclear-RNA*) 11
 - Homopolymerbereich 182ff.
 - Hook* (Haken)-Effekt 126
 - Hörverlust 243
 - Hot-Start*-Polymerase 87f.
 - Housekeeping* Gen (HKG) 132
 - HPF, *siehe* hereditäres periodisches Fiebersyndrom
 - HPV, *siehe* Humanes Papillomavirus
 - HSV, *siehe* Herpes simplex-Virus
 - HTLV, *siehe* Humanes T-Zell-Leukämie-Virus
 - Humanes Herpesvirus
 - 6 (HHV-6) 207
 - 8 (HHV-8) 208
 - Humanes Immundefizienzvirus (HIV) 150
 - HIV-1-Assay 134
 - RNA 156
 - Typ 1 (HIV-1) 208
 - Typ 2 (HIV-2) 208
 - Humanes Leukozyten Antigen, *siehe* HLA
 - Humanes Metapneumovirus (hMPV) 209
 - Humanes Papillomavirus (HPV) 150, 213
 - Humanes T-Zell-Leukämie-Virus
 - Typ 1 (HTLV-I) 210
 - Typ 2 (HTLV-II) 210
 - Humangenetik 235ff.
 - HyBeacon-Sonde 119
 - HyBeacon*-Technologie 118ff.
 - Hybrid Capture Verfahren 63
 - Hybridisierungsprobe (*Hybridisation Probe*) 125ff.
 - Hybridisierungssonde 102
 - Hybridization Protection Assay* (HPA) 150ff.
 - Hypercholesterinämie 243
 - Hypermethylierung 310
 - Hypochondrogenese 243
- ## i
- IHC, *siehe* Immunhistochemie
 - Illumina 189f.
 - Immundefekterkrankung
 - primäre 298
 - Immungenetik 291ff.
 - Immunhistochemie (IHC) 310
 - in vitro* Diagnostika-Richtlinie 323f.
 - Infektion
 - nosokomiale 40, 227
 - Infektionserregerdiagnostik 195ff., 221ff.
 - Regelung von Nukleinsäureamplifikationstechniken (NAT) 325
 - Influenzavirus 210

- Inhibitor 42
Initiator-tRNA 26
Insertion 267ff.
Interleukin 1 β (IL-1 β) 299f.
International Conference on Harmonization (ICH) 325
Interne Amplifikationskontrolle (IC) 118
intrazytoplasmatische Spermieninjektion (ICSI) 278
Intron (*intervening region*) 16
Inversion 267ff.
Inzidenz 30
Ion Torrent-System 188
Isolierung
– Nukleinsäure 53ff.
- j**
JC-Virus (JCV) 215
- k**
Kapillarelektrophorese 142, 184, 246
Kaposi-Sarkom assoziiertes Herpesvirus (KSHV) 208
Kardiomyopathie 243
Karyotypisierung 274ff.
Kernäquivalent 14
Killerzelle
– natürliche (NK) 295
Killerzellen immunglobulinähnlicher Rezeptor (KIR) 295
klinische Genetik 23
– gesetzliche Rahmenbedingung 236
Knochenmark
– allogene Transplantation (KMT) 293
Kolonreales Karzinom (KRK) 308
Kommission für Krankenhaushygiene und Infektionsprävention (KRINKO) 228
komparative genomische Hybridisierung (CGH)
– arraybasierte (Array-CGH) 274, 303
– SNP-Array 276
Konfidenzintervall 33
Konsensussequenz 18
Kontamination 41
– endogene 48
Kontrolle 317
Krankenhaushygiene 227ff.
– gesetzliche Rahmenbedingung 228
– molekulare Methoden 227ff.
– molekulare Typisierungsmethoden 231ff.
KSHV, *siehe* Kaposi-Sarkom assoziiertes Herpesvirus
- l**
Lab-on-a-Chip (Labor auf einem Chip) 109
labortechnische Voraussetzung 317
Lagging-Strand-Synthese 13
Laktasegen
– Polymorphismus 259
Laktoseintoleranz 259
Leading-Strand-Synthese 13
Leerwert (*blank*) 33
Legionella pneumophila 224
Legionella spp. 224
Leishmania spp. 226
Leitstrang (*Leading-Strand*)-Synthese 13
Letalität 31
Leukämie 268ff., 302ff.
Limit of Blank (LoB) 33
Limit of Detection (LoD) 33
Limit of Quantification (LoQ) 33
Line Probe-Assay 117
Liquor 44
Locked-Nucleic Acid (LNA)-Base 102
Long-QT-Syndrom 243ff.
Long-Range PCR 246
Loop (Schleifen-Struktur) 10, 157
Loop-Mediated Isothermal Amplification (LAMP) 149ff.
– RT-LAMP 158
Loss-of-Heterozygosity (LOH) 276, 301
Luminex xMAP™-Technologie 144ff.
Lymphom 268ff.
Lynch-Syndrom 310
Lysozym 55
- m**
M-FISH, *siehe* Multiplex-FISH
Magnetpartikel (*magnetic beads*) 57ff., 112
Marfan-Syndrom 243
Markerchromosom 267ff.
Masernvirus 211
Massenspektrometrie 158
– PCR 164
– Prinzip 162
– Routinelabor 169
Messwertabweichung
– systematische 31
Metabolismus
– Arzneimittel 283f.
methicillinresistenter *Staphylococcus aureus* (MRSA) 224ff.
– Screening 229
Methylentetrahydrofolatreduktase (MTHFR) 254
– Polymorphismus 254

- methylierungsspezifische MLPA (MS-MLPA),
siehe MLPA
- methylierungsspezifische PCR (MT-PCR) 247
- Methyltransferase (MT) 20, 284
- MGPS, *siehe* Multi-Gen-Panel-Sequenzierung
- MHC, *siehe* Haupthistokompatibilitätskomplex
- Mikroarray 170
- chromosomale Analyse (CMA) 274
 - Minisequenzierung 184
 - Sequenzierung 185
- mikrobiologisch-infektiologischer Qualitätsstandard (MIQ) 45, 325
- MiQ 1: Nukleinsäure-Amplifikationstechniken (NAT) 316
 - MiQ 30 Qualitätsstandards in der mikrobiologisch-infektiologischen Diagnostik 306
- Mikrochip 325
- Mikrodeletionssyndrom 272
- Mikrodissektion 273
- Mikrosatellit (MS) 286
- Mikrosatelliteninstabilität (MSI) 310
- Minisequenzierung 183f.
- Mikroarray 184
 - Multiplex-Ansatz 183
- minor groove binder* (MGB)-Sonde 102, 123
- MIQ, *siehe* mikrobiologisch-infektiologischer Qualitätsstandard
- miRNA (micro RNA) 11
- Mitochondrium 15
- Mittelmeerfieber 243
- MLPA (*Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification*) 140ff., 246
- methylierungsspezifische (MS-MLPA) 142
- MMR, *siehe* DNA-Mismatch-Reparaturgen *Modifier*-Funktion 256
- Molecular Beacon*-Sonde 102, 119ff.
- molekularbiologisches Verfahren
- Validierung 318
- molekulare Diagnostik
- automatisierte Systeme zur Nukleinsäureisolierung 65ff.
 - Erregersuchtest 229ff.
 - EU-Richtlinie 325
 - Gesetze 323ff.
 - Indikation 195ff.
 - manuelle Systeme zur Nukleinsäureisolierung 65ff.
 - Qualitätssicherung 315ff.
- molekulare Karyotypisierung 274ff.
- molekulare Onkologie 301ff.
- Molekulargenetik 241
- molekularzytogenetische Analyse 268ff.
- Molluscum contagiosum*-Virus 212
- monogene Erkrankung 241, 280
- Monosomie
- autosomale 264
- Morbus Bechterew 293
- Morbus Wilson 244
- Mortalität 31
- Mortalitätsrate
- altersspezifische 31
 - fallspezifische 31
 - krankheitsspezifische 31
 - rohe 31
- MRGN, *siehe* (multi)resistente gramnegative Bakterien
- mRNA (*messenger* RNA, Boten-RNA) 11
- MRSA, *siehe* methicillinresistenter *Staphylococcus aureus*
- mtDNA (mitochondriale DNA) 15
- Mukoviszidose 242
- Multi-Gen-Panel-Sequenzierung (MGPS) 247
- (multi)resistente gramnegative Bakterien (MRGN) 230
- Screening 230
- Multigenerkrankung 270
- Multiple Cloning Site* (MCS) 14
- multiple Sklerose (MS) 293
- Multiplex-Analyse 76
- Infektionserreger 113
 - Minisequenzierung 183
- Multiplex-FISH (M-FISH) 273f., 302
- Multiplex-PCR 106ff., 135ff., 169
- Luminex 144
- Mumpsvirus 212
- Muskelatrophie 243
- Muskeldystrophie 244
- Becker 244
 - Duchenne 244
- Mutation 177ff., 251ff.
- heterozygote Träger 253
 - homozygote Träger 253
 - Thrombose 254
- Mutation Probe*, *siehe* Hybridisierungsprobe
- Mycobacterium tuberculosis* 222ff.
- Mycoplasma genitalium* 224
- Mycoplasma pneumoniae* 224
- Myelodysplastisches Syndrom (MDS) 269
- Myeloproliferative Neoplasie (MPN) 269
- n**
- Nabelschnurpunktion (Cordozentese) 267f.
- Nachweisgrenze 33, 133
- NASBA, *siehe* Nukleinsäure

- NAT, *siehe* N-Acetyltransferase *oder* Nukleinsäure
- Neisseria gonorrhoeae* 42, 120, 150ff., 222
- Neisseria meningitidis* 224
- Neoplasie
- hämatologische 268
- Nested-PCR 97
- Neugeborenencreening 329
- Neurofibromatose Typ 1 244
- Next Generation Sequencing* (NGS) 109, 170, 186f., 245ff., 296ff.
- Nicht-Histon-Protein 16
- nicht invasiver Pränataltest (NIPT) 276
- NK, *siehe* Killerzelle
- Non-Hodgkin-Lymphom (NHL) 269
- Noonan-Syndrom 244
- Norovirus 213
- Nukleinsäure
- Amplifikation(stechnik) (NAT) 79ff., 149, 195, 315ff.
 - automatisierte Extraktionssysteme 68ff.
 - Detektion 79ff.
 - Infektionserregerdiagnostik 195ff., 221ff.
 - Isolierung 53ff.
 - Lagerung 77
 - manuelle Extraktionssysteme 66f.
 - Massenspektrometrie 163
 - Menge 72ff.
 - NAT-spezifische Aspekte der Qualitätssicherung 321ff.
 - *Nucleic Acid Sequence Based Amplification* (NASBA) 149ff.
 - photometrische Bestimmung 73
 - Probenvorbereitung 53
 - Qualität 72ff.
 - Reinheit 72f.
 - sequenzspezifische Identifizierung 318
- Nukleolus 11
- Nukleosid 5
- Nukleotid 5
- PCR 88
- Nukleus 14
- O**
- Okazaki-Fragmente 13
- Oligo(dT)-Primer 89ff.
- Oligonucleotide ligation assay* (OLA) 148, 247
- Oligonukleotid
- *doubled labeled* 148
 - *Dual Priming-Oligonukleotid* (DPO[™]-Primer) 137
 - modifiziertes 124
 - PCR mit sequenzspezifischen Oligonukleotidproben (PCR-SSOP) 296
 - polymorphes 276
 - Sonde 185
 - SSO (sequenzspezifische Oligonukleotid)-Methode 297
 - TOCE[™]-Methode (*Tagging Oligonucleotide Cleavage and Extension*) 138ff.
- ORF (offener Leserahmen, *open reading frame*) 24
- Organell 15
- Organo-Anion-Transporter 285
- ORI (*origin of replication*) 13
- Osteogenesis imperfecta 244
- P**
- P-Bindungsstelle 26
- Papillomavirus (HPV) 150, 213
- Parainfluenzavirus 214
- Parasit
- Erkrankung 221ff.
- Parvovirus B19 214
- Patau-Syndrom 280
- Pathologie 301ff.
- PCR, *siehe* Polymerase-Kettenreaktion
- PCR-ELISA 110ff.
- PCR-MEIA (*Magnet(partikel) Enzyme Immuno Assay*) 112
- Peptidbindung 28
- Pepidyltransferase-Aktivität 28
- Periodenprävalenz 30
- periphere Blutstammzellentransplantation (PBSCT) 293
- Pfu*-Polymerase 87
- PGP, *siehe* P-Glykoprotein
- Pharmakogenetik 282ff.
- Routinediagnostik 285
- Phenol/Chloroform-Extraktion 56
- Phenylketonurie 244
- Philadelphia-Chromosom 268, 304
- Philadelphia-Translokation 273
- Phosphatase 20
- Phosphodiesterbindung 5
- Phosphoryltransfer-Reaktion 21
- photometrische Bestimmung
- Nukleinsäure 73
- Phycoerythrin (PE) 144ff.
- streptavidinkonjugiert (SAPE) 146
- PID, *siehe* Präimplantationsdiagnostik
- Pilz
- Erkrankung 221ff.
- Pitcher* 138ff.
- PKD, *siehe* Polkörperperdiagnostik 278

- Plasma 42
- Plasmid 14
- Plasminogen Aktivator Inhibitor 1 (PAI-1)-Gen 255
- Plasmodium* spp. 226
- Pneumocystis carinii* 226
- Polio-Virus 201
- Polkörperdiagnostik (PKD) 278ff., 331
 - Indikation 279
- Poly(A)-Bindepotein (PABP) 21
- Poly-A-Polymerase 20
- Poly(A)-Schwanz 20
- Poly-Desoxyinosin-Linker (poly-dI-Linker) 137
- Polymerase
 - 3'-5'-Exonukleaseaktivität 86f.
 - 5'-3'-Exonukleaseaktivität 86f.
 - *Pfu* 87
 - *Pwo* 87
 - *Taq* 81ff.
 - *Tth* 87ff.
- Polymerase-Kettenreaktion (PCR) 79ff., 246
 - Carbapenemase-PCR 230
 - Detektion der Produkte 106
 - digitale (dPCR) 134, 190
 - *droplet* 134
 - ELISA (*enzyme linked immunosorbent assay*) 110
 - Emulsions (emPCR) 187
 - ESI(TOF)-MS 165
 - GAP 247
 - genomische Sequenzen 76
 - Infektionserregerdiagnostik 195ff., 221ff.
 - Inhibitor 56
 - Komponenten 85
 - Kontrolle 106
 - *Long-Range* 246
 - Massenspektrometrie 164
 - MEIA (*Magnet(partikel) Enzyme Immuno Assay*) 112
 - methylierungsspezifische (MT-PCR) 247
 - miniaturisierte Technik 129
 - molekulare Diagnostik 195ff., 221ff.
 - Multiplex 106ff., 135ff., 169
 - *Nested* 97
 - Prinzip 80
 - Puffer 88
 - quantitative (qPCR) 76, 129, 246
 - *Real time*-PCR Assay 99ff., 121ff., 246
 - RT-PCR, *siehe* RT-PCR
 - Sensitivität 97
 - sequenzspezifische Oligonukleotidprobe (PCR-SSOP) 296
 - sequenzspezifische Primer (PCR-SSP) 296
 - *Touchdown* 98
 - TS-PCR 148
 - Zusätze 91
- Polymorphismus, *siehe auch* *Single Nucleotide Polymorphism* (SNP) 180ff., 251ff.
 - Diagnostik bei arteriosklerotischen Erkrankungen 258f.
 - Faktor V-Leiden 254
 - HLA-System 292
 - Laktoseintoleranz 259
 - Methylenetetrahydrofolatreduktase (MTHFR) 254
 - Promoter des Plasminogen Aktivator Inhibitor 1-Gens 255
 - RFLP (Restriktionsfragmentlängenpolymorphismus) 246
 - Thrombophilie 256
- Polyomavirus (JCV, BKV) 215
- Polypeptidkette
 - carboxyterminales Ende 28
- Polyploidie 264
- Postnataldiagnostik 261
- PPi (Pyrophosphat) 13
- Präanalytik 37, 317
- prädiktiver Wert
 - negativer 34
 - positiver 34
- Prädispositionsdiagnostik 250
 - polygene Erkrankung 251
- Präimplantationsdiagnostik (PID) 278ff., 331
 - Indikation 281
- Präimplantationsgesetz (PräimpG) 237
- Pränataldiagnostik 267
- Prävalenz 30
- Präzision 31
- Primase 13
- Primer 13, 88f., 100
 - Adapter 157
 - *Annealing* (Primerhybridisierung) 81
 - Design 88
 - *Dual Priming*-Oligonukleotid (DPO[™]-Primer) 137
 - *mispriming* 89
 - modifizierter 97
 - Oligo(dT) 89ff.
 - PCR mit sequenzspezifischen Primern (PCR-SSP) 296
 - *Random*-Hexamer 89ff.
 - *Real time*-PCR Assay 99ff.
 - sequenzspezifischer 96
 - TSPE (*Target-Specific Primer Extension*) 146
 - targetspezifischer SDA-Primer 157

- Probe
 - Ausgangsmaterial 89ff.
 - Probenentnahme
 - Aufklärung 327
 - Probengewinnung 38f.
 - Zeitpunkt 39f.
 - Probenidentifikation 37
 - Probenverarbeitung 317
 - Probenvorbereitung
 - Isolierung von Nukleinsäuren 53
 - Prokaryont
 - Genomorganisation 14
 - Promotor 18
 - *upstream* 18
 - Proteinbiosynthese 14ff.
 - Prothrombin-Gen 254
 - Pulsfeldgelelektrophorese 231
 - Punktmutation 127
 - Punktprävalenz 30
 - Purine 5
 - Pwo*-Polymerase 87
 - Pyrimidine 5
 - Pyrophosphat (PPi) 13
 - Pyrosequenzierung 180ff.
- q**
- Qualitätssicherung 118
 - genetische Analyse 325
 - molekulare Diagnostik 315ff.
 - NAT-spezifische Aspekte 321
 - Qualitätssicherungsregelungen für laboratoriumsmedizinische Untersuchungen komplett. Teil B3 Direkter Nachweis und Charakterisierung von Infektionserregern 316
 - Quantifizierung 33
- r**
- Rachenabstrich 43
 - Random*-Hexamer-Primer 89ff.
 - Real time* (Echtzeit)-PCR 99ff., 121ff., 246
 - Absolute Quantifizierung 105, 130
 - Effizienz 105
 - Farbstoff 103
 - Nachweisgrenze 103
 - Multiplex 137
 - Relative Quantifizierung 105, 132
 - reaktive Arthritis (Reiter-Syndrom) 293
 - Rearrangement
 - unbalanciertes 265
 - Redundanz 24
 - Replikation 9ff.
 - semikonservative 9
 - Replikationsgabel 12
 - Replikationsursprung (ORI, *origin of replication*) 13
 - reporter probe* 148
 - Reporterfluoreszenzfarbstoff 144
 - Reproduktionsgenetik 278
 - Reproduzierbarkeit 320
 - respiratorische Probe 43
 - Respiratory Syncytial-Virus (RSV) 216
 - A 156
 - B 156
 - Restriktionsendonuklease 14
 - Retinoblastom 244
 - Reverse Hybridisierung 114ff.
 - Assay 118
 - Reverse Transkriptase (RT)
 - AMV-RTase 94
 - MMLV-RTase 94
 - PCR, *siehe* RT-PCR
 - *Tth*-Polymerase 94
 - reziproke Translokation 265ff., 304
 - RFLP (Restriktionsfragmentlängenpolymorphismus) 246
 - rheumatische Erkrankung 293
 - Rhodamin 123
 - Ribosom 16ff.
 - ribosomale RNA (rRNA), *siehe* RNA
 - Richtigkeit 31
 - RiLiBÄK 2013 316ff.
 - RIN (*RNA Integrity Number*)-Wert 75
 - Ringchromosom 267
 - RNA 9
 - 16S-Einheit 26
 - Aminoacyl-tRNA 25
 - Amplifikation 79ff., 92
 - Detektion
 - hnRNA (heterogener Kern, *heterogeneous nuclear*-RNA) 11
 - Isolierung 54ff.
 - Klasse I 11
 - Klasse II 11
 - Lagerung 77
 - Menge 72ff.
 - miRNA (micro RNA) 11
 - mRNA (*messenger* RNA, Boten-RNA) 11
 - Qualität 72ff.
 - Reinheit 72f.
 - ribosomale (rRNA) 11, 150
 - siRNA (*small interfering* RNA) 11
 - snoRNA (*small nucleolar* RNA) 11
 - snRNA (*small nuclear* RNA) 11
 - Spleißen 21
 - tRNA (Transfer-RNA) 11, 24
 - Virus-RNA 63

- zelluläre 54ff.
- RNA-Interferenz (RNAi) 11
- RNA-Polymerase 16ff.
 - RNA-Polymerase I 16
 - RNA-Polymerase II 18
 - RNA-Polymerase III 16
- RNase 21, 41, 55
- Robertson'sche Translokation 266
- Rotavirus 217
- Rötelnvirus 217
- Routinediagnostik
 - Pharmakogenetik 285
- rRNA (ribosomale RNA) 11, 150
- RSV, *siehe* Respiratory Syncytial-Virus
- RT-LAMP 158
- RT-PCR 92ff., 247
 - qRT-PCR 303ff.
- Rubella 217
- s**
- S-Einheit 26
- sample error* 39
- SAPe, *siehe* Phycocerythrin 146
- Schmelzpunktanalytik 127
- Schwangerschaftskonfliktgesetz 331
- Scorpion*-Primer 126
- Scorpion*-Sonde 119
- SCT, *siehe* Stammzelltransplantation
- SDA-Primer
 - Targetspezifischer 157
- Sensitivität 133
 - analytische 32f.
 - diagnostische 33
 - klinische 32f.
- Sequenzierung
 - *Clinical Exome Sequencing* (CES) 248
 - direkte (*Sequence Based Typing*, SBT) 296
 - DNA 173ff., 245f.
 - Illumina 189f.
 - Ion Torrent-System 189
 - Mikroarray 184f.
 - Minisequenzierung 183
 - Multi-Gen-Panel-Sequenzierung (MGPS) 247
 - Mutation 177
 - *Next Generation Sequencing* (NGS) 109, 170, 186ff., 245ff., 296ff.
 - Polymorphismus 185
 - Sanger 173ff., 191, 245f., 297
 - SOLiD-Technologie (*Sequencing by Oligo Ligation Detection*) 189
 - Pyrosequenzierung 180ff.
 - ultratiefe (*Ultra-Deep Sequencing*) 249
 - *Whole Exome Sequencing* (WES) 248
- sequenzspezifische Identifizierung
 - NAT-Amplifikationsprodukt 318
- Serum 42
- Shine-Dalgarno-Sequenz 26
- Short Tandem Repeat* (STR) 286
- Sigma (σ)-Faktor 18
- Silikagel 57
- Silikapartikel
 - magnetische 60
- SimpleProbe*-Sonde 102
- Single Base Chain Extension* (SBCE) 148
- Single Nucleotide Polymorphism* (SNP, Einzelbasenanalyse) 115ff., 136, 148, 333
 - CGH+SNP-Array 276
 - Marker 276
- siRNA (*small interfering RNA*) 11
- small nuclear ribonuclear protein* (snRNP) 21
- snoRNA (*small nucleolar RNA*) 11
- snRNA (*small nuclear RNA*) 11
- SOLiD-Technologie (*Sequencing by Oligo Ligation Detection*) 189
- Sonde 102, 119
 - Biotin gekoppelte Fangsonde 111
 - *Break Apart*-Sonde 274
 - Detektionssonde 157
 - DNA-Sonde 150ff.
 - FISH-Sonde 272
 - FRET-Sonde 119
 - Gensonde 150
 - HyBeacon-Sonde 119
 - Hybridisierungssonde 102
 - Hydrolysesonde 102
 - *Molecular Beacon*-Sonde 102, 119ff.
 - *minor groove binder* (MGB)-Sonde 102, 123
 - Oligonukleotidsonde 185
 - *Scorpion*-Sonde 119
 - sequenzspezifische Oligonukleotid (SSO)-Sonde 297
 - *SimpleProbe*-Sonde 102
 - *Split*-Sonde 274
 - *TaqMan*-Sonde 102, 119
- Southern Blot-Hybridisierung 247
- spa-Typisierung 232
- Spezifität
 - analytische 32ff.
 - diagnostische 34
 - klinische 32ff.
- Spezifitätskontrolle 320
- spinale Muskelatrophie 243
- spinocerebelläre Ataxie 242
- Spleißen 21
- Spleißosom 21

- Split*-Sonde 274
Spotmethode (*Spotting*) 75
Sputum 43
SSB, *siehe* Einzelstrang bindendes Protein
SSO-Methode 297
SSP-Methode 296
Stabilität 41
Stabilizer 138
Stammzelltransplantation (*Stem Cell Transplantation*, SCT) 288
Standard 33
Standardmaterial
– Lagerung 78
Standardkurve 33
Staphylococcus aureus 224ff.
Staphylococcus chromosomal cassette mec (SCCmec) 230
Start-Codon 24
Statin 285
Stop-Codon 24
Strand Displacement Assay (SDA) 149ff.
Streptococcus agalactiae (B-Streptokokken) 224
Streptococcus pneumoniae 224f.
Streptococcus pyogenes (A-Streptokokken) 224
Stuffer-Sequenz 141
Stuhlprobe 43
SYBR[®]-Green 108
– Detektion 127
SYBR[®]-Green I 121
systemischer Lupus erythematodes (SLE) 293
- t**
TAG-Sequenz, *siehe* Adresssequenz
TAMRA 123
Taq-Polymerase 81ff.
TaqMan-Sonde 102, 119
Target Capture Assay (TCA) 150
Target-Region 167ff.
TATA-Box 18
Taubheit 248
Terminator 18
Tetraploidie 264f.
Therapiemonitoring 41, 76, 150, 195
Threshold Cycle (C_T) 133
Thrombophilie-Marker 118
Thrombophiliepolymorphismus 256
Thrombose 252ff.
Thymin 5
TOCE[™]-Methode (*Tagging Oligonucleotide Cleavage and Extension*) 138ff.
Todesrate 31
Tödlichkeitsrate 34
- Tollwutvirus 218
Touchdown-PCR 98
Toxoplasma gondii 226
Trachealsekret 43
Transcription Amplification System (TAS) 154
Transcription-Mediated Amplification (TMA) 149f.
Transfusionsmedizin 291ff.
Transkription 16, 154
Transkriptionsfaktor 18
Translation 21ff.
Translokation 268
– AML 269
– balancierte 275
– Philadelphia 273
– reziproke 265ff., 304
– Robertson'sche 266
– unbalancierte 279
Transplantation
– Knochenmark (KMT) 293
– periphere Blutstammzelle (PBSCT) 293
Transportprotein 285
Treponema pallidum 225
Triplet-Codon 24
Triploidie 264
Trisomie 277ff.
– autosomale 264
tRNA (Transfer-RNA) 11, 24
Tropheryma whipplei 225
Trypanosoma cruzii 226
Trypsin-Giemsa-Färbung 263
TS-PCR, *siehe* PCR
TSPE (*Target-Specific Primer Extension*) 146
Tth-Polymerase 87ff.
Tuberöse Sklerose Complex (TSC) 249
Tumor
– erblicher 301
– erworbener 301
– MSI-stabiler (MSS) 310
– solider 307
Tumorzytogenetik 268ff.
Typisierung 106
– genotypische 232
– Krankenhaushygiene 231
– spa-Typisierung 232
Tyrosinkinase-Inhibitor 305ff.
- u**
UDP-Glucuronyltransferase (UGT) 284
unerwünschte Arzneimittelwirkung (UAW) 285
uniparentale Disomie (UPD) 276
Uracil 9

Urethraabstrich 42
Urin 42

v

Validierung
– molekularbiologisches Verfahren 318
Vancomycin-resistente Enterokokken
(VRE) 225
Varizella-Zoster-Virus (VZV) 158, 218
Vektor 14
Vererbbarkeit 251
Verschleppung 69
Verstoffwechslung
– Arzneimittel 283
Virus
– Erkrankung 198ff.
virus-load 33, 65
Virus-RNA
– Isolierung 63
vorgeburtliche Untersuchung 331ff.
VRE, *siehe* Vancomycin-resistente Entero-
kokken
VZV, *siehe* Varizella-Zoster-Virus

w

Wasserstoffbrückenbindung 7
West-Nil-Virus (WNV) 219

Whole Exome Sequencing (WES) 248
Williams-Beuren-Syndrom 272
Wilson Erkrankung 244
Wolf-Hirschhorn-Syndrom 267

x

X-chromosomal-rezessiver Erbgang 240

y

Yersinia enterocolitica 225
Yersinia pestis 225

z

Zellaufschluss 55
– Nukleinsäure 55
Zellkern (Nukleus) 14
Zellkompartiment 15
Zielsequenz-Amplifikation 149
Zucker-Phosphat-Rückgrat 5
Zytogenetik
– klassische 261
– molekulare 271
Zytomegalievirus (CMV) 220
zytotoxische T-Zelle (CTL) 292

