

Zeittafel

ROLAND R. WAUER¹

Chronologie ausgewählter wissenschaftlicher Entdeckungen der Neuzeit – bedeutsam für die Erkenntnisentwicklung in der Pränatalmedizin und Neonatologie

Jahr	Ereignis	Forscher
1802	Gründung des „Hospital des infants malades“ in Paris, der 1. Kinderklinik der Welt	
1806	Mund-zu-Mund-Beatmung bei asphyktischen Neugeborenen	Chaussier
1819	Stethoskop	Lannec
1829	Gründung der 1. Deutschen Kinderklinik an der Charité in Berlin	
1831	Entdeckung des Chloroforms	Liebig
1835	Wärmewanne für Frühgeborene in Petersburg	Rühl
1838	Erweiterte deutsche Ausgabe des „Handbuchs der Kinderkrankheiten“ von Evanson u. Maunsell	Fränkel
1843	„Journal für Kinderkrankheiten“	Barez und Romberg
1847	Chloroform zur Inhalationsnarkose in der Geburtshilfe	Simpson
<i>1. Epoche:</i>	<i>1850–1899: Zellulärpathologie, Mikrobiologie, Mendel'sche Vererbungsregeln, erste technische Hilfsmittel für die Therapie Neugeborener</i>	
1858	Zellulärpathologie: Krankes Gewebe stammt von ehemals gesunden Zellen, die sich verändert haben. (Die Zellulärpathologie in ihrer Begründung auf physiologische und pathologische Gewebelehre)	Virchow
1859	Evolutionstheorie: Anpassung, Zuchtwahl, Vererbung. Über die Entstehung der Arten durch natürliche Zuchtwahl (On the Origin of Species)	Darwin
1866	Mendel'sche Vererbungsregeln: theoretische Grundlage der modernen Genetik. Nutzung des Begriffes „Elemente“ (Gene) für Vererbungseinheiten (Versuche über Pflanzenhybriden)	Mendel
1866	Biogenetische Grundregel: Die Ontogenese ist die kurze Wiederholung der Phylogenese (Die generelle Morphologie der Organismen)	Haeckel
1866	Einführung der Schultze-Schwingungen zur Reanimation asphyktischer Neugeborener	Schultze
1866	Mund-zu-Mund- bzw. Mund-zu-Tubus-Beatmung in Deutschland	Stempelmann
1876	Aerophore pulmonaire: Erstes Beatmungsgerät für Neugeborene	Gairal
1878	Konstruktion der Couveuse zur Aufzucht Frühgeborener	Tarnier

¹ Der Autor dankt Prof. Dudenhausen für wertvolle Hinweise zu historisch wichtigen Ereignissen in der Geburtshilfe

Jahr	Ereignis	Forscher
1881	Vorlesungen über Kinderkrankheiten (11 Auflagen)	Henoch
1884–1890	Überdruckbeatmungsgerät für Kinder und Metalltuben zur Therapie der diphtherischen obstruktiven Laryngitis	O'Dywer
1891	Sauerstoffinhalation bei zyanotischen Anfällen	Bonnair
1894	1. ordentliche Professur für Kinderheilkunde in Deutschland an Otto Heubner, Charité Berlin	
1898	„Incubator Baby Side-Shows“ während der Weltausstellung, Trans-Mississippi-Exposition	William A. Silverman
<i>2. Epoche: 1900–1945</i>		
1901	Entdeckung der Blutgruppen	Landsteiner
1901	Einführung des Begriffes Mutationen	De Vries
1901	Seitenkettentheorie begründet wissenschaftliche Immunologie	Ehrlich
1902	Chromosomen als Träger der Erbanlagen	Morgan
1903	Beschreibung der pulmonalen „Hyalinen Membranen“ (leuchtend rot gefärbte Talgmassen) als Ursache des Atemnotsyndroms Neugeborener	Hochheim
1906	Lehrbuch: Des Kindes Ernährung, Ernährungsstörungen und Ernährungstherapie	Czerny und Keller
1906	Prägung des Begriffes Genetik	Bateson
1909	Gründung des Kaiserin-Auguste-Victoria-Hauses (KAVH) zur Bekämpfung der Säuglingssterblichkeit im Deutschen Reiche	
1909	Prägung des Begriffes Gen	Johannsen
1917	Sauerstoffinsufflation in den Magen zur Reanimation bzw. Oxygenierung Frühgeborener	Ylppö
Ab 1920	Wasser-Elektrolyt-Stoffwechsel bei Diarrhö, Infusionstherapie	Gamble u. Darrow
1922	Sauerstoffanreicherung der Atemluft Frühgeborener zur Verhütung von Zyanoseanfällen	Hess
1925	Erste erfolgreiche Austauschtransfusion bei fetaler Erythroblastose	Hart
1928	Entdeckung des Penicillins	Fleming
1928	Maskenbeatmung asphyktischer Neugeborener	Henderson
1929	1. Herzkatheter im Selbstversuch	Forßmann
1929	Unterdruckrespirator (eiserne Lunge)	Drinker u. Shaw
1934	Erstbeschreibung der Phenylketonurie („Imbecillitas phenylpyruvica“)	Følling
1936	Erstbeschreibung der Mukoviszidose: „Das Coeliakiesyndrom bei angeborener zystischer Pankreasfibromatose“	Guido Fanconi
1937	Aufklärung des Citratzyklus (Krebs-Zyklus): oxidativer Abbau von Proteinen, Kohlenhydraten und Fetten	Krebs
1938	Erste Ligatur des Ductus art. Botalli	Robert Gross
1940	Regulierung biochemischer Reaktionen der Zelle durch Gene: Vererbung wird durch chemische Reaktionen vermittelt	Beadle u. Tatum
1941	Entdeckung des Rh-Systems und Beschreibung der Rh-Inkompatibilität als Ursache der fetalen Erythroblastose	Landsteiner, Wiener u. Levine
1944	Identifikation der DNA als Träger der Erbinformation in Bakterien	Avery, MacLeod, McCarty
1944	Blue-Baby-Operation = Blalock-Taussig-Shunt	Taussig u. Blalock

Jahr	Ereignis	Forscher
<i>3. Epoche: 1945–1960</i>		
1946	Überdruckbeatmung über Trachealkanüle	Bower u. Bennet
1947	1. Blutaustauschtransfusion in Deutschland im Kaiserin-Auguste-Victoria-Haus (KAVH) bei Rh-Inkompatibilität	Joppich u. Rüger
1950 ff.	Erste Plastikkatheter zur Nabelkatheterisierung	
1950	Engström-Universalrespirator	
1950	Wehenphysiologie	Caldeyro-Barcia
1952	Ultraschalldiagnostik in der Schwangerschaft	McDonald
1953	Aufklärung der dreidimensionalen Struktur der DNA, Doppelhelix	Crick, Watson, Wilson
1953	Erste diagnostische Amniozentese	Bevis
1953	Einführung des Vitalitätsindex (Apgar-Score)	Apgar
1954	Einführung der PKU-Diät bei Phenylketonurie	Bickel
1956	Methodik zur exakten Bestimmung des humanen Karyotyps	Tijo u. Levan
1957	Thalidomid-(Contergan®)-Desaster	
1959	Identifikation des Down-Syndrom als Trisomie 21	Lejeune et al.
1959	Identifikation des Turner-Syndroms als X0- (fehlendes 2. Genosom) und des Klinefelter-Syndroms als XXY-Genosomset	Ford et al.
1959	Pulmonaler Surfactantmangel als Ursache des Atemnotsyndroms des Frühgeborenen	Avery u. Mead
<i>4. Epoche: 1960–1990: Ära der Perinatologie</i>		
1960	Prägung der Bezeichnung Neonatologie	Schaffer
1960	Einführung der Antibabypille	Pincus, Rock, Chang
1961	Fruchtwasserphotometrie zur Bestimmung des Schweregrades der fetalen Erythroblastose	Liley
60er-Jahre	Bilanzierte Infusionstherapie und parenterale Ernährung, Produktion von Infusionsbestecken, Verweilkathetern und Infusionspumpen	
1961	Amnioskopie (Fruchtwasserspiegelung) zur Identifikation einer Lebensgefahr des Feten	Saling
1961	Subpartale Fetalblutanalyse	Saling
1962	Kardiotokographie (CTG) zur fetalen Überwachung sub partu	Hammacher
1962	Naso/orotracheale Langzeitintubation mit Plastiktuben	Brandstetter
1963	Guthrie-Test zur Früherkennung der Phenylketonurie	Guthrie
1963	Puffertherapie (Usher-Lösung) bei asphyktischen Neugeborenen	Usher
1964	First Aspen Conference on Perinatal Biology	
Mitte 60er	Blutgasanalyse und Nutzung zur Beatmungsindikation	
1966	Erster interventioneller Verschluss des ductus art. persistens	Porstmann
1966	Erste Vorhofseptostomie mit Herzkatheter	Rashkind
1967/1970	Intermittierende Überdruckbeatmung (IPPV) bei Neugeborenen	Reid u. Murdock
1969	Transkutane Sauerstoffpartialdruckmessung	Huch u. Huch
Ende 60er, Anfang 70er	Bildung neonatologischer Intensivtherapiestationen, perinatologischer bzw. neonatologischer Fachgesellschaften	
1970	Beschreibung der Zellfunktionssteuerung durch die Gene (Synthese der Alanintransfer-RNA)	Khorana

Jahr	Ereignis	Forscher
1970	Erste vollständige künstliche Herstellung eines Gens	Khorana
1970 ff.	Propagierung und allmähliche Durchsetzung der Regionalisierung der perinatalogischen Versorgung, Aufbau neonatologischer Transportsysteme	USA u. Westeuropa
1970	Gründung des 1. deutschen Perinatalzentrums an der Charité Berlin	Syllm-Rapoport, Igel, Tosetti
1971	Einführung des CPAP („continuous positive airway pressure“) in die Behandlung des Atemnotsyndroms Neugeborener	Gregory
1971	Neue Prinzipien der Neugeborenen-Beatmung IPPV mit PEEP	Reynolds
1971	Lezithin/Sphingomyelin-Ratio im Fruchtwasser (L/S-Ratio) als Marker der fetalen Lungenreife	Gluck
1972	Pränatale Induktion der fetalen Lungenreife durch Glukokortikoidgabe an die Mutter	Liggins u. Howie
1972–1975	Speziell für Neugeborene entwickelte Beatmungsgeräte und Monitore zur Überwachung von Atmung, Herz, Temperatur sowie blutige Messung des Blutdrucks	
1971/1972	Kernmagnetresonanz/Kernspintomographie	Damadian/ Lauterburg
1973	Computertomographie CT	Cormack, Hounsfield
1976	Rekombinante DNA-Technik für pränatale Untersuchungen	Kann
1979	In Mauszellen durch rekombinante DNA reparierter Gendefekt und Mikromanipulationstechniken	French Anderson et al.
1980	DNA-Implantation in DNA-Moleküle	Berg, Sanger, Gilbert
1980 ff.	Transgene Tiere (knock-out-Mäuse)	
1980 ff.	Einführung der Positronenemissionstomographie (PET)	
1980	Erste Therapie des Atemnotsyndroms mit exogenem Surfactant	Fujiwara
1980	Genetische Kontrolle der frühen Embryonalentwicklung (Körpersegmentierung)	Nüsslein-Volhard u. Wieschaus
1983/1985	Erfindung der PCR (Polymerasekettenreaktion)	Mullis/Saiki
1985	Erste Herztransplantation an einem Neugeborenen	Bailey
1986	Einführung der FISH-Technik (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung)	
1990	Erste erfolgreiche Gentherapie beim Kind mit Immuninsuffizienz	Anderson
1989–1992	Zulassung und flächendeckender Einsatz von Surfactantpräparaten zur Prophylaxe und Therapie des Atemnotsyndroms	USA, Japan, Europa
<i>5. Epoche: Seit 1990</i>		
1990	Liquidventilation mit Perfluorcarbonen bei Frühgeborenen mit Atemnotsyndrom	Greenspan et al.
1991	Internationaler Ethikkode für humane Genetik	Fletcher
1997	Synthese eines künstlichen humanen Chromosoms	Harrington et al.
1998	Vollständige Sequenzierung des Genoms eines Vielzellers (Fadenwurm <i>Caenorhabditis elegans</i>)	Sulston et al.
1999	Sequenzierung des menschlichen Genoms 22	Dunham et al.
2003	Beginn der Genomikära mit der Bekanntgabe der kompletten Sequenzierung des menschlichen Genoms	Human Genome Project
2004	Veröffentlichung der detaillierten Karte der Genfunktionen von mehr als 20 000 der etwa 30 000 menschlichen Gene im Internet (Human Gene Database 2004)	

Chronologische Entwicklungsstadien der Genetik. Nach Lacanda in: Mattel (2001) S. 30

1865	Mendel'sche Genetik
1900–1940	Periode vor Identifikation der DNA als Träger der Erbsubstanz
1940–1960	„Gene action“, Natur und Eigenschaften der Erbsubstanz
1960–1975	Wirkungsmechanismus der Gene (Kode, Regulation, Entwicklung)
1975–1985	„New genetics“ basierend auf verschiedenen Technologien der Nukleinsäuren
1985–1990	„Inverse genetics“ (genetische Analyse mit Genotyp-Phänotyp-Analysen)
1990–2000	„Transgenese“: horizontaler Gentransfer (transgene Pflanzen und Tiere, Gentherapie)
1995–2000	„Genomics“: molekulare Genomanalyse (Human Genome Project, totale Erfassung der DNA-Basen-Sequenz)
1997–2000	„Cloning“ von Säugetieren durch Zellkerntransfertechniken

Literatur

1. Avery G, Fletcher MA, McDons MG (eds) (1999) Neonatology: pathophysiology and management of the newborn. Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia PA
2. Ballowitz L (1992) Schriftenreihe zur Geschichte der Kinderheilkunde: Neonatologie im KAVH. Druck: Humana Milchwerte Westfalen e.G., Heft 9
3. Brockhaus Enzyklopädie 19. Auflage
4. Brockhaus Nobelpreise (2001) Brockhaus GmbH, Leipzig Mannheim
5. Brömme W, Lietz R, Benneck J (Hrg) (2003) Handbuch der Kinderintensivmedizin. Thieme, Stuttgart
6. Encarta-Enzyklopädie Professional 2004[®] 1993–2003 Microsoft Corporation
7. Goldsmith JP, Karotkin EH (eds) (1996) Assisted ventilation of the neonate. Saunders Comp. 3rd ed
8. Grauel EL (2004) Universitätskinderklinik an der Berliner Charité, Geschichte. Mschr. Kinderheilk 152:902–913
9. Guillen DG (ed) (1985) History of Medicament, Ediciones Doyma, Barcelona
10. <http://www.neonatology.org/classics/parable/>
11. <http://www.neonatology.org/tour/history.html>
12. Lima-de-Faria A (2003) One hundred years of chromosome research. Kluwer Academic Publishers, Dodrecht
13. Mattel J-F (co-ordinator) (2001) The human genom. Edited by Council of Europe Publishing; <http://book.coe.int>
14. Pritchard DJ, Korf BR (2003) Medical Genetics at a Glance. Blackwell Science, Oxford
15. Rapoport SM (1987) Medizinische Biochemie, VEB Verlag Volk und Gesundheit, Berlin
16. Simmons J (1996) The scientific 100: a ranking of the most influential scientists, past and present. A Citadel Press Book, published by Carol Publishing Group, Secaucus NJ
17. Singer M, Berg P (1992) Gene und Genome. Spektrum akademischer Verlag GmbH, Heidelberg
18. Toeller R (Hrg) (1986) Illustrierte Geschichte der Medizin, der Pharmazie, der Zahnheilkunde und der Tierheilkunde. Bd 3 und 5, Andreas & Andreas, Verlagsbuchhandel, Salzburg
19. Wauer RR (Hrg) (2004) Surfactanttherapie. 3. Auflage, Thieme
20. Wiedemann H-R (1989) Briefe großer Naturforscher und Ärzte in Handschriften. Verlag graphische Werkstätten, Lübeck

Sachverzeichnis

A

- A γ 395
- ABC-Transporter 431, 439
- Aberration 67
- Abetalipoproteinämie 411
- Abortwahrscheinlichkeit 123
- Abtreibung 123, 124, 125
- ACE 553
- ACE-Inhibitor 547
- Acetaldehyd 247
- Acetylcholinrezeptor 553
- Acetylierung 398
- Acheilopodie 207
- Achondrogenesis 219
 - Typ 1B 221
- Achondroplasia 217
- ACN (Nucleus arcuatus) 332
- Acrodermatitis enteropathica 415
- ACTH-Mangel 372
- Activin- α B 28
- actr-IIa 28
- acvr2b 164, 176
- Adenoassoziertes Virus 407
- Adenylatzyklase 550
- Adhäsine 304
- Adhäsionsorganellen 611
- Adipositas 330
- ADPKD siehe Nierenerkrankung: auto-somal-dominante polyzystische
- α 1-Adrenorezeptor 550
- α 2-Adrenorezeptor 550
- β 1-Adrenorezeptor 550
- β 2-Adrenorezeptor 550
- β 3-Adrenorezeptor 550
- AER (apikale ektodermale Randleiste) 36, 37, 205
- Affinitätsmaturation 520
- AFP-Test 57
- Aganglionose 419
- Agent orange 257
- AGM 394
- AIDS (acquired immune deficiency syndrome) 295
- Aktinfilament 282
- Aktivin 17
- Akzeptanz der PID 124
- Alagille-Syndrom 170, 176, 205, 436, 439
- Alcohol-related neurodevelopment disorder 247
- Aldolase B 427
- ALFRED 75
- Algorithmus 136
- Alkohol 246, 247, 248
- Alkoholeffekte, fetale 246
- Alkoholsyndrom, fetales 246
- Allel-Drop-out 108
- Allelische Zwillingsflecken 616
- Alles-oder-Nichts-Gesetz 236
- Alloimmunität 511
- Alloimmunreaktion 511
- Alopezie, vernarbende 616
- aloxe3 620
- alox12b 620
- Alpha-Amylase-Mangel 412
- Alpha transinducing factor (α -TIF) 269
- Alveolarproteinose 71
- Amaurose 627
- Amnioninfektion 508
- Amnioninsulinspiegel 334
- Amnionzellkultur 123
- Amniozentese 57
- Amylopektinose 428
- Analatresie 208
- Analstenose 208
- Anämie 402
- Ananzephalie 133
- Androgenresistenz 405
- Androgenrezeptor 627
- Anergie 521
- Aneuploidie 115, 127
- Aneusomie, zytogenetische segmentale 160
- Angioblasten 544
- Angiogenese 29, 545, 563
 - Faktoren 246
- Angiopoetin-/TIE2 545
- Angiotensin-II-Antagonisten 241
- Angiotensin-II-Typ-1-Rezeptor 186
- Angiotensin-II-Typ-2-Rezeptor 186
- Angiotensinogen 186, 553
- Anlage 200
- Anlage von Aorta, Keimleiste und Mesonephros 394
- Anodontie 627
- Anomalie 58, 123–127
- Anonyme Geburt
 - Kränkungsargument 124
- ANP 564
- α 1-Antitrypsin 419
- α 1-Antitrypsin-(AT-)Mangel 436
- Anteriorer neuraler Kamm 354
- Anterior-posteriore Polarität 37
- Antiarrhythmika 652
- Antiepileptika 241
 - Syndrom 241
- Anti-HBs-Antikörper 290
- Antikörper
 - mütterliche 518
 - neutralisierende 518
- Antisense-Desoxyoligonukleotid 273
- Antisense-Oligonukleotid 277
- Antisense-RNA 403
- Aortenbogen
 - doppelter 153
 - rechter 153
 - unterbrochener 151
 - zervikaler 154
- Aortenisthmusstenose 149
- Aortenklappe, bikuspidale 148, 160
- Aortenstenose 149, 176
 - supravulväre (SVAS) 149, 172
- APC 514
- Apfelsaftdiarrhö 413
- Apikale ektodermale Randleiste (AER) 36, 37, 205
- Apoptose 14, 245, 276, 282, 298, 299, 558, 563, 587, 629
 - Gen 243
- Arachidonsäure 551, 552
- Area lateralis hypothalami (LHA) 332
- Arg-Gly-Asp 15
- ARLI (autosomal-rezessive lamelläre Ichthyose) 620
- ARNT (aryl hydrocarbon receptor nuclear translocator) 577, 591
- ARP2/3-Komplex 468
- ARPKD siehe Nierenerkrankung: autosomal-rezessive polyzystische
- Arrestine 551, 562
- Artemis-Gen 464
- Arteria lusoria 154
- Arteria subclavia 151, 152, 154
 - Anomalien 154
- Arteriohepatische Dysplasie 439
- Aryl hydrocarbon receptor nuclear translocator (ARNT) 577, 591
- Arylhydrocarbonrezeptor 258, 579
- ASD (Vorhofseptumdefekt) 145
- ASD/VSD 176
- Asphyxie 575
- Aszites 404, 405
- Atemtest H2 412

- Ataxie 430, 434
 Atelosteogenesis Typ 2 222
 Atemnotsyndrom 64, 69
 – neonatales
 – – Prävalenz 70
 ATG-Translationsstartkodon 401
 Ätiopathologie, allgemeine 341
 Atopie 621
 Atopisches Ekzem 621
 ATR-16-Syndrom 404
 Atrioventrikulärer Septumdefekt (AVSD) 145
 atrx-Gen 405
 ATR-X-Syndrom 405
 Attenuierung 516
 Aufenthaltsort 122
 Aufklärung 127
 Aufmerksamkeitsdefizit-syndrom 599
 Aussonderung 125
 Austauschtransfusion 431
 Autismus 243
 Autoimmunenteropathie 417
 Autoimmunerkrankung 159
 Autonomie 131, 136
 Autopod 205
 Autopsierate 56
 Autosomal-rezessive lamelläre Icthyose (ARLI) mit Transglutaminase-mangel 620
 AV-Block 535
 Avidität 520
 AV-Kanal 145, 159, 176
 AVSD (atrioventrikulärer Septumdefekt) 145
 AV-Überleitung 558
 Axone, Wachstum 35
 Azathioprin 653
- B**
 Babyklappen 124
 Balancierte Expression 399
 Balancierte Pathogenität 508
 Bambushaar 621
 Bare patches (Bpa) 635
 Barth-Syndrom 558
 Bartter-Syndrom, neonatales 191
 Barttin 192
 Basic local alignment search tool (BLAST) 267
 Basic-Helix-Loop-Helix-Gen 351
 Bcl 276
 bcl-2-Proteinfamilie 282
 bcl2 15, 547
 BCR (B-Zell-Rezeptor) 462
 bdr-Familie 307
 Beckwith-Wiedemann-Syndrom 558
 Behandlungsziel 136
 Behindertenverbände 124
 Behinderter 125, 129, 136
 Behinderung 125, 127, 132, 136
 Benign recurrent intrahepatic cholestasis (BRIC) 438
 Beratungsregelung 127
 3-Beta-Hydroxy-Delta(5)-C(27)-Steroid-Dehydrogenase/Isomerase-Mangel 441
 Beta-Carotin 244
 Bewusstloser 129
 bHLH-PAS-Protein 577
 Bilirubin 652
 Bilirubinenzephalopathie 431
 Bioethikkonvention 129
 Biokybernetogenese 329
 Biopsie embryonaler Zellen 104
 Biotrauma 73
 Blaschko-Linien 614, 624
 BLAST (basic local alignment search tool) 267
 Blastem, metanephrogenes 183
 Blastomere 104, 124, 125
 Blastoporus 23
 Blastozyste 122, 124
 Blei 252, 253, 254
 Bloch-Sulzberger-Syndrom 62
 Blomstrand-Chondrodysplasie 216
 Blutgruppen-P-Antigen 285
 Blut-Hirn-Schranke 653
 Blutstammzellen, pluripotente 455
 Blutstammzelltransplantation (BSZT) 470
 Blutung 132
 BMP (bone morphogenetic protein) 17, 540
 BMP-2 156
 BMP-4 32
 BMP-6 543
 BMP-7 186, 543
 BMP-Rezeptor II 543
 BNP 563, 564
 Bone morphogenetic protein siehe BMP
 Borrelia burgdorferi 305
 Borrelia direct repeat (BDR) 307
 Borreliose 266, 305
 Bpa (bare patches) 635
 Bpa-Maus 635
 Brachydaktylie 208, 210
 – Typ A1 210
 – Typ A2 210
 – Typ B 210
 – Typ C 211
 Brachyury 24
 Bradyzoiten 313, 314
 Bradyzoite-specific recombinant 314
 Brain-derived growth factor 243
 Branched DNA (bDNA) assay 294
 BRIC (benign recurrent intrahepatic cholestasis) 438
 Bronchopulmonale Dysplasie 73
 bsnd-Gen 195
 BSZT (Blutstammzelltransplantation) 470
 BTK 465
 Bundesärztekammer 132, 135
 Byler-Erkrankung 438
 B-Zellen 514
 B-Zell-Entwicklung 483
 B-Zell-Rezeptor (BCR) 462
- C**
 C3 481
 C5a-Peptidase 481
 CACC-Box 398, 401
 Café-au-lait-Flecken 170, 618
 Calcineurin 543
 Calmodulin/Calcineurin 560
 Candida albicans 459
 CAP2C9 650
 Cap-Nukleotid 402
 Cap-Struktur 402
 CAR 649
 Carbamazepin 241, 242
 Care 131
 Caroli-Syndrom 436
 Carp 538
 Caspase 15, 282, 588
 CATCH-22-Syndrom 161, 379
 Catch-up growth 337
 β -Catenin 19
 Cayler-Syndrom 161
 CCR-5 297, 522
 CD4-Absolutzellzahl 300
 CD4-Lymphozyt 296
 CD4-Protein 296
 CD4-Prozentzahl 300
 CD4-Rezeptor 296
 CD4+-T-Zellen 312
 CD4+-Zellen 297
 CD4/CD8-Ratio 300
 CD8+-Lymphozyten 274
 CD8+-T-Zellen 312
 CD8+-Zellen 297
 CD14 495
 CD40-Liganden 515
 CD95-Ligand 511
 CDG-Syndrom 416
 CDG-Syndrom Ia-g 418
 CDG-Syndrom Ib (Mannosephosphat-Isomerase-Mangel) 411, 416, 417
 CDPX2 630, 633
 CDR (complementarity determining regions) 485
 CDR3 483
 Cerberus 32
 CESP 135
 cfc1 165, 176
 CFC-Syndrom 170
 CFTR 441
 CGH (comparative genome hybridization) 109
 γ -chain 461
 Chancre 306
 Chaperon 399, 403
 Char-Syndrom 147, 169, 176, 544
 Chemische Reinigung 256
 Chemokine 509
 Chemokinrezeptor CCR-5 296
 Chenodesoxycholsäure 435
 CHILD-Nävus 632
 CHILD (congenital hemidysplasia with ichthyosiform nevus and limb defects)-Syndrom 630, 632
 Chlorhexan 251
 Chlorid diarrhoe, kongenitale 411, 413

- Chloridkanal, basolateraler siehe CLCNKB
 Choanalstenose 161
 Choledochuszyste 436
 Cholestase 431
 Cholesterin 636
 Cholesterinveresterung 434
 Cholsäure 435
 Chondrodysplasia punctata 224
 – X-chromosomal-dominante (CDPX2) 630
 Chondrodysplasie, metaphysäre (Typ Jansen) 216
 Chondrozyten 200
 Chorda dorsalis 201, 203
 Chordin 32
 Choreoathetose 430
 Chorioamnionitis 478
 Chorionzottenbiopsie 57, 123, 459
 Chorioretinitis 277, 280, 315, 316
 Chromatin 396, 397, 403, 406
 Chromatinstruktur 398
 – Öffnung 396
 Chromosomenanalyse 126, 175
 Chromosom 2 72
 Chromosom 11 394
 Chromosom 16 394, 398
 Chromosom-22q11,2-Deletionssyndrom 467
 Chromosomale Schädigung 272
 Chromosomenstörung 67, 158
 Chromosomentranslokation 99, 107
 Chronisch-intestinale Pseudoobstruktion (CIPO) 416, 421
 CIPO siehe chronisch-intestinale Pseudoobstruktion
 Clavicula 212
 CLCNKB (basolateraler Chloridkanal) 192
 CMV 266, 269, 273
 – Transmission 520
 Cochlea 583
 Coffin-Lowry-Syndrom 411
 Comèl-Netherton-Syndrom 621
 Comité Consultatif National d’Ethique pour les Sciences de la Vie et de la Santé 126
 Common γ -chain 461
 Community Effect (Gemeinschaftseffekt) 16
 Comparative genome hybridization (CGH) 109
 Complementarity determining region (CDR) 483
 Computational biology 76
 Condylomata lata 306
 Congenital hemidysplasia with ichthyosiform nevus and limb defects siehe CHILD-Syndrom
 Congenital rubella syndrome (CRS) 282
 Connexin 546, 617
 Connexin 26 617
 Connexin 30 617
 Connexin 30.3 617
 Connexin 31 617
 Conradi-Hünemann-Syndrom 225
 Contergan 246
 Cord blood mononuclear cells 497
 Cornified envelope 620
 Coryza syphilitica 305, 306
 Costello-Syndrom 170
 Cotrimoxazol 244
 Coup-TfII 542
 Covalently closed-circular cccDNA 288
 COX-2-Inhibitor 657
 CPAP 71
 CpG-Inseln 327
 C-Protein 280
 CR3 (Komplementrezeptor 3) 479
 CREB (cAMP response element binding transcription factor) 584
 CREB-Bindungsprotein 584
 creld1 160, 168, 176
 Cre-Rekombinationssystem 355
 Crigler-Najjar-Syndrom 652
 – Typ I 429
 – Typ II 429
 Cross talk 455
 Crossing-over, ungleiches 174
 CRS (congenital rubella syndrome) 282, 283
 Cryptic 158, 165
 Cumarin-Antikoagulanzen 243
 Cumarinembryopathie 244
 Currarino Triade 205
 CVS (kongenitales Varizellensyndrom) 278, 280
 cx43 168, 176
 CXCR-4 296, 297, 298, 522
 CYP2C19 651
 CYP2D6 651
 CYP3A 649
 CYPIA2 650
 Cystinurie Typ 1 411
 Cystische Fibrose 411
 Cytidineaminase 466
 Cytochrom siehe Zytochrom
- D**
 DAG (Diacylglycerol) 550
 DAKJ (Deutsche Akademie für Kinder- und Jugendmedizin) 127
 Daten 135
 dax1 386
 DC-SIGN 522
 DDT (Dichlordiphenyltrichloroethan) 256
 Defensine 482, 512
 Defensives Verhalten 134
 Deformation 200, 232
 Delayed-early-Expression 269
 Deletion 400
 8p-Deletion 160
 22q11-Deletion 543
 Deletionen im humanen β -Globin-Genlocus 402
 Delta 34
 Delta-(4)-3-Oxosteroid 5-Beta-Reduktase-Mangel 441
 Delta-Notch-Signalweg 26
 Delta-Notch-System 20
 Dendritische Zellen 512, 515
 Denys-Drash-Syndrom 193, 194
 Dermatomyotom 203
 Dermomyotom 25
 Desensitivierung 552
 Desert Hedgehog 19
 Designerbaby 126
 Desmoglein 1 622
 Desoxyribonuklease 1 (DNase1) 396
 Deszendenz, mütterliche 334
 Determinationsregel 329
 Deutsche Akademie für Kinder- und Jugendmedizin (DAKJ) 127
 Dexamethason 656
 DGS 467
 Diabetes mellitus 330
 Diacylglycerol (DAG) 550
 Diagnostik 133
 Diaplasentartität 483
 Diatrophe Dysplasie 222
 Dichlordiphenyltrichloroethan (DDT) 256
 1,2-Dichloroethan 251
 Diclofenac 650
 Dieldrin 256
 Differenzierung 6, 11
 Diffuse mesangiale Sklerose siehe DMS
 DiGeorge-Syndrom 176, 456, 467
 Dignity 131
 Digoxin 564
 Dihydropyridinrezeptor 548
 Dihydropyrimidinase-mangel 416
 DIOS (distales intestinales Obstruktionssyndrom) 444
 Dishevelled 19
 Diskriminierung 124, 136
 – Verbot 135
 Disposition 341
 Disruption 200, 232
 Distales intestinales Obstruktionssyndrom (DIOS) 444
 Dlx6 543
 DMS (Diffuse mesangiale Sklerose) 193
 DNA 9
 dnah5 164, 176
 dnah11 164, 176
 dnai1 164, 176
 DNA-Immunsierung 519
 DNA-Impfstoff 292
 DNA-Konsensussequenz 584
 DNA-Methylierung 327, 406
 DNA-Methyltransferase 327
 DNase I 397, 402
 DNase-I-HS 398
 DNA-Vakzin 292
 Dopamin 599
 Dopamin- β -Hydroxylase 415
 Dopamin-D1-Rezeptor-mRNA 599
 Dopamin-D2-Rezeptor-mRNA 599

- Dorsoventrale Polarität 37
 DORV (double outlet right ventricle) 151, 152
 Dosis-Wirkungs-Beziehungen 235
 Dot-Blot-Hybridisierung 286
 Dottersack 122, 395, 398
 Double outlet right ventricle (DORV) 151, 152
 Down-Syndrom 146, 158
 DRA-Chloridtransporter 414
 Drehung (Jooping) 541
 Druck-Volumen-Beziehung 555
 D-TGA (D-Transposition der großen Arterien) 152
 Duane-Anomalie 167
 Duarte-(D-)Variante 424
 Dubin-Johnson-Syndrom (OMIM 237500) 431
 Duchenne-Muskeldystrophie 126
 Ductus arteriosus, persistierender siehe PDA
 Ductus Botalli 656
 Dysostoplasie 209
 Dysostose 200,
 – spondylokostale 205
 Dysplasie 200
- E**
- Early onset 496
 Early onset sepsis 477, 478
 E-Box des Promoters 11
 ebp(emopamil binding protein)-Gen 631
 EBS generalisata 611
 – Typ Dowling-Meara 611
 EBS localisata 611
 – Typ Weber-Cockayne 611
 Ebstein-Anomalie 243
 – der Trikuspidalklappe 147
 E-Cadherin 311
 Echokardiographie 174
 ECM (extrazelluläre Matrix) 9, 15, 213, 558
 Edwards-Syndrom 160
 Effektor-T-Zellen 515
 E-Gen 270
 EGFR 186, 420
 E1-Glykoprotein 281
 E2-Glykoprotein 281
 Ehe 127
 Eihaut 122
 Einbecker Empfehlung 132, 134
 Einnistung 122
 Einschlusskörper 401
 Einzelfall 136
 Eisenintoxikation 259
 Ekklabium 620
 EKLF (erythroid Krüppel-like factor) 397, 399–401
 Ektoderm 23, 36
 – Interaktionen mit Mesoderm 36
 Ektodermale Dysplasie 207
 Ektrodaktylie 206, 207
 Ektropium 620
- ELBW (extremely low birth weight) 60
 Elektromagnetisches Feld 259
 ELISA 580
 ELISA-Suchtest 309
 Ellis-van-Crevelde-Syndrom 167, 176, 212
 eln 172, 176
 Eltern 123, 136
 Eltern-Kind-Konflikt 124
 – Schwangerschaftskonflikt 124
 Embryo 121, 122, 123, 124
 Embryonalplatte 122, 123
 Embryonalstammzelltechnologie siehe ES
 Embryonenschutz-Gesetz (ESchG) 99, 121
 Embryopathia rubeolosa 283
 Embryopathie 23
 Embryotoxin 439
 – posteriores 170
 Emopamil binding protein-Gen (ebp) 631
 Empfehlungen 134, 135
 EMSA 580
 EMT (Epitheliomesenchymale Transformation/Transition) 21
 Enchondromatose 216
 Endodyogenie 313
 Endogene Protease 622
 Endokardfibroelastose 558
 Endokardkissen 542, 543
 Endopolygenie 313
 Endothelin 1 542, 595
 Endothelin 3 420
 Endothelin B 420
 Endothelin-Konvertierungsenzym 1 420
 Endothelinsystem 560
 Endothelrohr 29
 Endothelzellen 521
 Endozytose 282
 Energiestoffwechsel 558
 Engraftment 470
 Engrailed-1 38
 Enhancer 396
 eNOS (endotheliale NOS) 596
 Enterokinasmangel (Enteropeptidasmangel) 411, 413
 Enteropathie, komplexe 418
 ENTIS (European Network of Teratology Information Services) 240
 Entoderm 23
 Entscheidung 136
 Entscheidungsfindung 131, 136
 Entwicklungsphasen, kritische 328
 Entwicklungsstadium 236
 Entwicklungsstörungen
 – angeborene 233
 – Ursachen 233
 Entwicklungstoxikologie 232
 env-Gen 296
 Enzephalozele 221
 Enzymassay 69
 Enzymimmunoassay, indirekter 277
- Enzymopathie 67
 EPAS1-Expression 591
 EPF (epidermaler Wachstumsfaktor) 18
 Ephrinsystem 20
 Epiblast 23
 Epidemiologie 49, 240,
 – molekulare 49, 74
 – genetische 49
 Epidermale Barrierefunktion 620
 Epidermalnävus, akantokeratolytischer (epidermolytischer) 614
 Epidermolyse 612, 614
 Epidermolysis bullosa 418
 Epidermolysis bullosa simplex (siehe auch EBS) 611
 Epidermolytische Hyperkeratose Brocq 611, 613
 Epigenese 337
 Epikard 544
 Epimeraseaktivität 424
 Epiphysäre Dysplasie 422
 Epiphyse 213
 Epiphyseale Verkalkung, tüpfelförmige siehe Verkalkung des Epiphysenknorpels
 Episom 269
 Epitheldysplasie 416
 Epithelien 21
 Epitheliomesenchymale Transformation/Transition (EMT) 21
 EPO (Erythropoetin) 593
 Epoxidhydrolasemangel 241
 Erbanlage 123
 ErbB2 542, 546
 ErbB4 542, 546
 Erbgang 126
 Erbkrankheit 127
 ERK1 561, 562
 ERK1/2-Signalweg 547
 ERK2 561, 562
 Erosive Mukositis 417
 Erreger-Wirt-Gleichgewicht 515
 Erwartungshaltung 127
 Erythema infectiosum 285
 Erythroblasten 286
 Erythrodermie 417
 – kongenitale bullöse ichthyosiforme 611, 613
 Erythroide Vorläuferzellen 406
 Erythroide Zellen 396
 Erythropoese 405, 593
 – ineffektive 401
 Erythropoetin (EPO) 546, 593
 Erythropoetische Zellen, Membranschädigung 399
 Erythrovirus V9 287
 ES (Embryonalstammzelltechnologie) 347
 Escape-Mutant 522
 Escape-Strategie 519, 523
 ESchG (Embryonenschutz-Gesetz) 103, 121, 124, 126, 129
 – britisches 122
 Ethanol 247

- Ethikrat siehe Nationaler Ethikrat
 Ethylalkohol 247
 ET-Rezeptor 543
 Euchromatische Domäne 398
 EUROCAT (European Registry of Congenital Anomalies and Twins) 240
 Europarat 129
 European Network of Teratology Information Services siehe ENTIS
 European Registry of Congenital Anomalies and Twins siehe EUROCAT
 Euthanasie 134
 Evasionsstrategie, virale 521
 evc 167, 176
 evc2 167
 Exon 402
 Exostosen 216
 Expressed sequence tags 267
 Expression eines Gens, positions-unabhängige 396
 Expressionsprofil der Globin-gene 394
 Exsudative Enteropathie 416
 Extrazelluläre Matrix (ECM) 9, 15, 213, 558
 Extremely low birth weight siehe ELBW
 Extremitätenhypoplasie 280
- F**
- Fäkale Chymotrypsinaktivität 443
 Fäkale Elastase 443
 Fallot-Tetralogie 150, 176, 562
 Familie 127, 136
 Fanconi-Anämie 126
 Fanconi-Syndrom 424, 425
 Fc-Rezeptor 516
 FcRn-Rezeptor 516
 Fc γ -Rezeptor (Fc γ R) 479, 489
 Fc- γ -Rezeptor-III-Vermittlung 290
 Fehlbildung 55, 65, 66, 136, 232
 – Prävention 74
 – des Skelettsystems 404
 Fehlprogrammierung 327
 Felbammat 243
 Fetal programming 325
 Fetalblutpunktion 57
 Fetale Embryopathie 281
 Fetale Entwicklung 590
 Fetale Komplikation 281
 Fetales Hämoglobin, hereditäre Persistenz 406
 Fetomaternale Toleranz 510, 511
 Fetoplazentare Barriere 508
 Fettdeposition 337
 Fettsäureoxidation 553, 563, 558
 Fetus 124, 125
 FGF (Fibroblastenwachstumsfaktor) 18, 205
 FGF-1 156, 545
 FGF-2 34, 37, 156, 545
 FGF-4 37, 156
 FGF-7 186, 545
 FGF-8 37, 156, 540, 544
 FGF-8-Protein 351
 FGF-Rezeptor 217
 fgfr1-Gen 27
 Fibroblastenwachstumsfaktor siehe FGF
 Fibronektin 15
 Fibrosierende Kolonopathie 443
 Fibrosierung 597
 Fibrovaskuläre Proliferation 627
 Fibrozystin 190
 FIDD 76
 – FIL-/FIL 403, 404
 FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) 57, 99, 105, 106, 175
 Flagelline 304
 Flippase 439
 Floppy infant 433
 Floppy-Infant-Syndrom 243
 Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung siehe FISH
 Fluoreszenz-PCR 106
 FOG 400
 Fog2 545, 546
 Fokal biliäre Zirrhose 443
 Follistatin 32
 Folsäure 66, 67
 Folsäureantagonismus 241
 Fontanelle 212
 Fortpflanzung 125
 Foveale Hypoplasie 627
 foxc2 171, 176
 Fraktur, multiple 222
 Frank-Starling-Mechanismus 555, 556
 Fremdstoffkinetik 238
 Fruchtod, intrauteriner 285, 286
 Frühgeborenenrate 60
 Frühgeborenensterblichkeit 60
 Frühgeborenes 122, 133, 136
 Frühgeburtlichkeit 478
 Frühsterblichkeit 57
 Fruktose-Malabsorption 412, 413
 Fruktose-1-Phosphat 427
 FTA-ABS 307
 FTA-ABS-IgM 307
 FTA-ABS-Test 305
 Fumarylacetoacetase 425
 Fürsorge 131
 Fusionshämoglobin 400
 Futility 132, 135
 F-Zellen 394
- G**
- G γ 395
 Gabapentin 243
 GAG (Glykosaminylykane) 15
 – Gen 296
 Galaktokinase (GALK) 424
 – Mangel 424
 Galaktosämie 423
 Galaktose-1-Phosphat-Uridyltransferase (GALT) 424
 Galaktosurie 423
 Galanin 333
 GALK (Galaktokinase) 424
 Gallengangsatresie 436
 Gallengangshypoplasie, nichtsyndromatische 436
 Gallengangssteine 443
 Gallensäuremalabsorption, primäre 411, 414
 Gallenwegshypoplasie, syndromatische 439
 GALT (Galaktose-1-Phosphat-Uridyltransferase) 424
 Gameten 121, 122, 123
 Gametische Halbchromatidenmutation 625, 626
 GAP (Guanosintriphosphatase aktivierendes Protein) 618
 Gap junction 546, 617
 – Protein β 2 617
 Gaschromatographie 69
 Gastroschisis 66
 Gastrulation 23
 gata-Genfamilie 157
 GATA-Transkriptionsfaktor 398, 399
 GATA-1 397–400
 GATA-2 399, 400
 GATA-4 160, 166, 176, 538, 540, 545, 560
 Gaumenfortsatz 26
 Gaumenspalte 161, 207, 221
 GBE (Glykogen-Debranching-Enzymes) 429
 GBS-F 497
 G-CSF 488, 492
 GDF5 210
 GDNF 38, 186, 420
 Geburt 121, 136
 – Gewicht 135
 Gedächtniszellen 514
 Gedeihstörungen 402
 Gefäßentwicklung 29
 Gefäßring 153, 155
 Gefäßwand 31
 Gehirn, Segmentierung 32
 Gemeinschaftseffekt (Community Effect) 16
 Gen 9
 – Chip 75
 – Konversion 402
 – Locus 123
 – Mutation 69
 – Polymorphismus 73
 ϕ a1-Gen 394
 θ 1-Gen 394
 Gendefekte, Häufigkeit 176
 Generalisierung 135
 Generation 126
 Genetische Beratung 98
 Genetische Erkrankung
 – chromosomale 50
 – monogene 50
 – multifaktorielle 50
 Genetische Faktoren, modifizierende 163
 Genetische Plastizität 328
 Genexpression 335

- Genital
 – Fehlbildung 404, 406
 – intersexuelles 404
 Genom 123, 396, 406
 Genomik 66, 74
 Genotyp, heterozygot 400
 – gemischt oder „compound“ 400
 Genotyp-Phänotyp-Korrelation 163
 Genterapie 71, 268, 318, 600, 623
 – korrektive 620
 Gerechtigkeit 135
 Geschlechtsgebundene Erkrankungen 63
 Geschlechtshormone 63
 Geschlechtsumkehrung 211
 Geschwister 136
 Gesetz 121
 Gesetzgebung 122, 123
 Gestationsalter 134, 135
 Gestationsdiabetes 333
 Gewichtszunahme, frühkindliche 336
 GG (Grundgesetz) 122, 135
 Giftmülldeponien 259
 Gilbert-Syndrom 652
 gjb2 617
 gjb3-Gen 617
 gjb4 617
 gjb6 617
 Gliazellen 34
 Gliedmaßen 24
 α -Globin 400, 401, 403, 405
 α -Globin-Genlocus 395
 α -Globin-Locus (ζ , $\alpha 2$, $\alpha 1$) 394, 400
 $\alpha 1$ -Globin 398, 399, 403
 $\alpha 2$ -Globin 398, 403
 – Gen 399
 β -Globin 396–398, 400, 401, 405–407
 β -Globin-Genlocus 395
 – Deletionen im humanen 402
 β -Globin-Locus (ϵ , $G\gamma$, $A\gamma$, δ , β) 394, 399, 400
 γ -Globin 396, 397, 400, 401, 406
 δ -Globin 406
 δ -Globin-Gen 395, 399
 ζ -Globin 398, 399, 400, 403
 ζ -Globin-Gen 399
 Globinpolypeptid, verkürzt 400
 Glomus caroticum 576
 Glukokortikoide 246
 Glukokortikoidprophylaxe 71
 Glukose-Galaktose-Malabsorption 411, 412
 Glukoseintoleranzscreening 340
 Glukoseoxidation 562
 Glukosetoleranz 331
 Glukosetransporter 585
 Glukosetransporter 5 (GLUT5) 413
 $\alpha 1,3$ -Glukosyltransferase (CDG-Ic) 418
 GLUT5 (Glukosetransporter 5) 413
 Glykogen-Debranching-Enzymes (GBE) 429
 Glykogenose-Typ II 428
 Glykogenose-Typ IV (Morbus Andersen) 428
 Glykolyse 553, 562, 564, 585
 Glykoprotein Fibronectin 15
 Glykosaminylykane (GAG) 15
 Glykosilierungsdefekt 418
 GM-CSF 488
 Goldene Regel 131
 Gonadales Mosaik 614
 Gonadotropinmangel 368
 Gonadotropin-Releasing-Hormon 368
 G-Protein-gekoppelter Rezeptor 420
 Graft-versus-Host-Erkrankung (GvHD) 459
 Gramnegative Bakterien 303
 Granulomatosis infantiseptica 313
 Gray-Baby 653
 Grebe-Typ 211
 Greenberg-Dysplasie 225
 Gregg Trias 283
 Greig-Zephalopolysyndaktylie 208
 Grenzen 134, 135
 Grenzziehung 25, 134, 135
 GRK 551
 GRK2 562
 Growth cone (Wachstumskegel) 35
 Grundgesetz (GG) 25, 122, 129, 130, 136, 137
 GTPase CDC42 468
 Guanosintriphosphatase aktivierendes Protein (GAP) 618
 Gummata 306
 Gürtelrose (Zoster) 278
 GvHD (Graft-versus-Host-Erkrankung) 459
- H**
 Hairy1 26
 Halbseitendysplasie 632
 Hämagglutinationshemmtest (HAH) 284
 Hämatopoese 393, 394
 Hämgruppen 401
 Hämochromatose
 – hereditäre 411
 – neonatale 416
 $\alpha 2/\gamma 2$ -Hämoglobin-Tetramere 401
 Hämoglobinopathie, thalassämische 400
 Hämoglobintetramer 394, 402
 Hämolyse-in-Gel-Test (HIG-Test) 284
 Hämolytische Anämie 401, 442
 Hämophilie 99, 126
 Hämophilie A/B 411
 Hämatopoese 405
 Hämoxygenase 596
 dHand/Hand2 542, 543
 eHand/Hand1 542, 543
 Hand-Genfamilie 157
 Harntransportstörung 188
 Hartnup-Krankheit 412
 HATs 397
 Hauptdiagnosegruppen 56
 Hay-Wells-Syndrom 207
 HbA 395
 HbA2 395, 400
 Hb Ann Arbor 403
 Hb-Bart's Syndrom ($\gamma 4$) 403–405
 Hb Constant Spring 403
 Hb Gower 1 ($\zeta 2 \epsilon 2$) 394, 395
 Hb Gower 2 ($\alpha 2 \epsilon 2$) 394, 395
 Hb Icaria 403
 Hb Portland I ($\zeta 2 \gamma 2$) 394, 395
 Hb Portland II ($\beta 2 \gamma 2$) 394, 404
 Hb South 403
 HBeAg 290, 291
 Hb-Elektrophorese 404
 HbF 395, 406
 – hereditäre Persistenz 400
 HbF-Osaka 406
 HbH-Syndrom 405
 HBs 402
 HBsAg 290, 291
 HBV 266, 288
 HCF (Host cell factor) 269
 HCV 266, 292
 HDR-Syndrom 379
 Hedgehog-Familie 19
 Hedgehog-Protein 636
 HED-ID (hypohidrotische ektodermale Dysplasie mit Immundefekt) 629
 Heilauftrag 131, 132
 Helix-Loop-Helix-(bHLH)-Domäne 11
 Helix-Loop-Helix-Gen 351
 Hensen-Knoten 28
 3O-Heparansulfat 270
 Heparan-Sulfat-Glykosaminoglykan-Rezeptor 269, 279
 Heparansulfatmangel 416
 Heparansulfatmangel/CDG-Syndrom 417
 Heparansulfat-Proteoglykan-Rezeptor 311
 Hepatitis-A-Virus 287
 Hepatitis B 291
 Hepatitis-C-Virus 292
 Hepatosplenomegalie 402, 405
 Hepatozyten-Wachstumsfaktor 23
 Hereditäre Fruktoseintoleranz (HFI) 427
 Hermansky-Pudlak-Syndrom 411
 Herpes-simplex-Virus siehe HSV
 Herpes-simplex-Virus 1 (HSV-1) 512
 Herpesvirus entry mediator A (HveA) 270
 Herzentwicklung 155
 – Induktion der 156
 Herzentwicklungsfeld, primäres 540
 Herzfehlbildungen 66, 141
 – konotrunkaler 150
 – monogene 142
 – multifaktorielle 142
 Herzfeld, sekundäres 155, 540
 Herzfrequenz 555
 Herzinsuffizienz 558
 – klinische 535
 Herzkatheteruntersuchung 174
 Herzklappen 542

- Herzschlauch 155, 540, 541
 Herzschleife 155
 Heterochromatischer Bereich 398
 Heterochromatisierung 396
 Heterotaxie 176
 – Syndrom 143
 Heterozygotie, Verlust der 615
 Hexachlorcyclohexan (Lindan) 256
 Hey1 542
 Hey2 542, 544
 HFEA (Human Fertility and Embryology Authority) 2001 126
 HFI (hereditäre Fruktoseintoleranz) 427
 Hidrotische ektodermale Dysplasie Typ Clouston 617
 HID-Syndrom 616
 HIF-1 (hypoxia inducible factor-1) 30, 577
 HIF-1 *a*, Isoformen 579
 HIF-2 α 591
 HIF-3 α 579
 High performance liquid chromatography (HPLC) 404
 HlgR 270
 HIG-Test (Hämolyse-in-Gel-Test) 284
 Hilfsmittel 135
 Hippokratisches Prinzip 131
 hira 162
 Hirnschädigung 65
 – perinatale 64
 Hispanic deletion 405
 Hispanic thalassemia 402
 Histon 406
 Histon H3 398
 Histon H4 398
 Histondeacetylase 406
 Histonmodifikation 406
 Hitchhiker thumb 222
 Hitchhiker-Daumen siehe hitchhiker thumb
 HIV 266, 295, 296, 512, 515
 HIV-Protease, Inhibition 301
 HIV-1 296
 HIV-2 296
 HLA-G 510
 HLH 397
 HLHS (hypoplastisches Linksherzsyndrom) 148, 176
 HMG-Motiv 405
 Holoprosenzephalie 207
 Holt-Oram-Syndrom 145, 166, 167, 176, 207
 Homöobox-(hox-)Gen 10, 351
 Homotetramere ϵ 4 404
 β 4-Homotetramere 405
 Homozygote α -Thalassämie 394
 Hop 538, 540
 Hormonabhängige Fehlprogrammierung 339
 Hormone 329, 338
 Hörverlust 277
 Host cell factor (HCF) 269
 hox-Gen 205, 206
 hox-Kode 351
 Hpfh (hereditary persistence of fetal hemoglobin)-Mutation 401
 HPLC (high performance liquid chromatography) 404
 HRE (hypoxia response element) 584
 HS 398
 HS-Element 396
 HS-1 402
 HS-1 bis HS-5 396
 HS-2 405
 HS-5 405
 HS-8 398
 HS-10 398
 HS-26 399
 HS-33 398, 399, 403
 HS-40 398, 399, 403
 HSV 266
 – intrauterin 517
 – perinatal 517
 – postnatal 517
 HSV-1 (Herpes-simplex-Virus 1) 269, 512
 HSV-2 269, 270
 Hufeisenniere 26
 Human Fertility and Embryology Authority (HFEA 2001) 126
 Human Mutation Database 76
 HUMARA 627
 Hunter-Thompson-Dysplasie 211
 Hutchinson-Trias 306
 Hutchinson-Zähne 306
 HveA (Herpesvirus entry mediator A) 270
 HW/-HW 403
 Hydrops fetalis 284–287, 403–405, 534
 Hydroureter 635
 C27-Hydroxylase-Mangel 441
 Hydroxylierung 582
 3 β -Hydroxysteroiddehydrogenase 635, 636
 Hydrozephalus 221, 315, 316
 Hypalbuminämie 442
 Hyperbilirubinämie 652
 – neonatale 170
 Hyper-IgE-Syndrom 622
 Hyper-IgM-(HIGM-)Syndrom 466
 Hyperinsulinismus 332, 334, 338
 Hyperleptinismus 340
 Hyperphagie 336
 Hyperplasie 546, 563
 Hypersensitive site 396
 Hypersensitive Stelle 395, 396
 – DNase I 397
 Hypertelorismus 416, 439
 Hypertropher Knorpel 202
 Hypertrophie
 – benigne 558
 – maladaptive 558
 – pathologische 546
 – physiologische 546
 Hyperurikämie 427
 Hypoalbuminämie 411
 Hypobetalipoproteinämie 411
 Hypoblast 23
 Hypochlorämie 414
 Hypochondrogenesis 220
 Hypochondroplasie 218
 Hypodontie 207
 Hypoglycemia response factor 587
 Hypohidrotische ektodermale Dysplasie mit Immundefekt (HED-ID) 629
 Hypokalzämie 161
 Hypolaktasie 410
 – des Erwachsenen 412
 Hypomagnesiämie
 – kongenitale 414
 – primäre 412
 Hypomorphe Allele 629
 Hypoparathyreoidismus, angeborener 379
 Hypoparathyroidism deafness renal malformation syndrome 164
 Hypophosphatämie Typ II, hereditäre 411
 Hypophosphatasie 212, 223
 Hypophysenausfall, kombinierter 372
 Hypoplasie der Nebenniere 404
 Hypoplastisches Linksherzsyndrom (HLHS) 148
 Hyporegenerative Anämie 422
 Hypospadie 404
 Hypothalamus 331
 Hypothyreose
 – angeborene 371
 – zentrale 371
 Hypotonie 217
 Hypoxia inducible factor-1 (siehe auch HIF-1) 577
 Hypoxia response element (HRE) 584
 Hypoxie
 – akute 576
 – chronische 577
 Hystrix-like ichthyosis and deafness 616
 I
 IAA Typ B 176
 ICAM-1 492
 ICBDMS (International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems) 240
 Ichthyosis hystrix gravior Typ Rheydt 616
 Ichthyosis linearis circumflexa 621
 ICSI (intrazytoplasmatische Spermieninjektion) 99, 123
 Identitätsargument 123
 IE-1 274
 IE-2 274
 IEG (Immediate early genes) 270, 274, 584
 IFN- α 292, 294
 IFN- γ 513

- IFV 126
 IgA 511, 513
 IGF-1 18, 592, 598
 IGF-2 18, 592
 IgG-Aviditäts-EIA 277
 IgG-Immunoblot 277
 IgG-Rekombi-EIA 277
 Ig-Isotyp-Klassenwechsel 466
 IKK α 629
 IKK β 629
 IKK γ 629
 Ikterus 402
 IL-1 β 492
 IL-6 492
 IL-8 492
 IL-10 511
 IL-12 512
 Immediate early genes (IEG) 584
 Immediate-early-Expression 269
 Immunabwehr 64
 Immundefekt 161
 Immundefizienz 300
 Immunfluoreszenztest 277
 Immunglobulin M 482
 Immunität, protektive 523
 Immunoblot 286
 Immunpathogenese 523, 524
 Immunsystem, angeborenes 479
 Impfstoff 519, 523
 – Entwicklung 522, 524
 – genetischer 268
 Implantation 123–126
 Imprinting 623
 In vitro 122
 Incontinentia pigmenti (IP) 626
 Indexfall 123
 Indian Hedgehog 19, 210
 Indikation, medizinische 124
 Indikation, soziale 124
 Indoleamin-2,3-dioxygenase 511
 Induktorzellklon 636
 Industriechemikalien 248
 Infantile Refsum-Erkrankung (IRD) 432
 Infarkt 132
 Infektionsimmunologie 523
 Infektionsprävention 65
 Innenohrschwerhörigkeit 635
 – sensorische 617
 Innenohrtaubheit, nichtsyndromische 617
 iNOS (induzierbare NOS) 596
 Inositolphosphat (IP3) 550
 In-situ-Hybridisierung 286
 Instrumentalisierung 126
 Insulin 547
 Insulin/PI3K/Akt-Signalweg 547
 Integration der DNA 407
 Integrin- α 3 186
 Integrin- α 8 186, 187
 Integrine 16
 Intensivbehandlung 135
 Interaktionen zwischen Ektoderm und Mesoderm 36
 Interesse 136
 Interferone 510
 Interleukin 12 514
 Intermediärfilament 611
 Internal ribosomal entry site (IRES) 292
 Internalin 311
 – Protein 310
 International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems siehe ICBDMS
 Intraepidermale Spaltbildung 612
 Intraktable Diarrhö
 – chronische 415
 Intrauteriner Aszites 434
 Intrauterine growth retardation (IUGR) 592
 Intrauterine Therapie 406
 Intrauterinmilieu 326
 Intraventriculäre Blutung 64
 Intrazelluläre Mikroorganismen 310
 Intrazerebrale Verkalkung 315, 316
 Intrazytoplasmatische Spermieninjektion (siehe auch ICSI) 99
 Intrinsic-Faktor-Mangel, kongenitaler 412
 Intron 401, 402
 Invasin 310
 Inversionspolymorphismus 174
 In-vitro-Fertilisation (IVF) 102, 123
 Involukrin 620
 Inzidenz 73
 – respiratorischer Erkrankungen 62
 IP (Incontinentia pigmenti) 626
 IP3 (Inositolphosphat) 550
 IPEX-Syndrom (X-chromosomale Immundysregulation-Polyendokrinopathie-Enteropathie-Syndrom) 416, 418
 IRD (infantile Refsum-Erkrankung) 432
 Irland 121
 Irx4 542
 Ischämie 575
 Isoformen 560
 Isomaltase 412
 Isotretinoin 245
 Isotype switching 484
 IUGR (intrauterine growth retardation) 592
 Ivemark-Syndrom 143
 IVF (In-vitro-Fertilisation) 111, 123
 Ixodes ricinus (Zecke) 308

J
 Jacobsen-Syndrom 148, 161
 jag1 170, 176
 – Protein 440
 jak3 462
 Jeune-Syndrom 422
 Jirasek-Zuelzer-Wilson-Syndrom 419
 JNK 561
 Jooping (Drehung) 541
 Juckreiz 431
 Justice 131, 135

K
 kall-Gen 368
 Kaliumkanal ROMK 192
 Kallmann-Syndrom 187, 371
 Kalziumkanal L-Typ 549
 Kalziumkanal T-Typ 549
 Kammerbildung 157
 Kampomele Dysplasie 211, 383
 Kandutsch-Russel-Stoffwechselweg 632, 633, 635
 Kardiale Fehlbildung 467
 Kardiogene Zone 155
 Kardioliipin 303
 Kardiomegalie 404, 405
 Kardiomyopathie 429, 557
 – hypertrophe 423, 558
 Kartagener Syndrom 142, 176
 47,XXY-Karyotyp 625
 Kaskadenmechanismus 599
 Katarakt 423, 424
 – sektoreller 631
 Katastrophe, perpetuierte 133
 Kategorien 135
 Kategorisierung 135, 137
 Keimbahnmosaik 469, 615, 619
 Keimplasmatheorie 6
 Keimzellmutagen 252, 253
 Keimzentrum 513
 – Reaktion 520
 Keratin K5 612
 Keratin K14 612
 Keratinfilamente, epidermale 611
 Keratingen K1 614
 Keratingen K10 614
 Keratitis-Ichthyosis-Taubheit-Syndrom 616
 Keratitis punctata 616
 Kernfaktor NF- κ B 585
 Kernikterus 429, 652
 KID-Syndrom 616
 Kiemenbogen 200
 3. Kiemenbogenarterie 153
 4. Kiemenbogenarterie 152
 6. Kiemenbogenarterie 146
 I κ B-Kinase 628
 Kinderlosigkeit 125
 Kinetik 238, 239
 Kinky hair disease (Menkes-Syndrom) 415
 Kirche 122
 Klassen 135
 – Bildung 135
 – Grenzen 135
 – Wechsel 482
 Klassische Trias 316
 Kleidokraniale Dysplasie 212
 Kleinwuchs 212
 Klinefelter-Syndrom 68, 625
 Kloake 38
 Klumpfuß 220
 Kniest-Dysplasie 220
 Knochenmark 401
 – Transplantation 404
 Knorpel-Haar-Dysplasie 420
 Koaktivator 406

- Koarktationssyndrom 150
 Koevolution 523
 Koffein 650
 Kohlendisulfid 256
 Kohlenmonoxid 258
 – Vergiftung 259
 Kollagen 15
 Kollagen Typ I 219, 222
 Kollagen Typ II 219
 Kolloidumbaby 620
 Kolostrum 522
 Komplementaktivierung 511
 Komplementbindungsreaktion 277
 Komplementrezeptor 3 (CR3) 479
 Komplementsystem 480
εγβ-Komplex 406
 Konduktorinnen 126
 Konfession 122
 Kongenitale Anomalie 56
 Kongenitale Malformation 285
 Kongenitales nephrotisches Syndrom 189, 193
 Kongenitales Varizellensyndrom (CVS) 278, 280
 Konotrunkale Fehlbildung 176
 Konsens 136
 Kontamination 107
 Kontinuitätsargument 123
 Kontraktilität 556
 Kontraktion 547
 Kopfschmerzen 316
 Koproporphyrin I 432
 Koproporphyrin III 432
 Koronarentwicklung 544
 Koronargefäß 158
 Kortikales Häm 354
 Kortikotropin-(ACTH-)Mangel 372
 Kousseff-Syndrom 161
 Kovalente Bindungen 239
 Krampfanfall 280
 Kraniosynostose 218
 Krankheit 125, 127
 Kränkung 125
 Krebs erzeugende Stoffe 252
 Kryokonservierung 112
 Kryptorchismus 383
- L**
 Lähmung 64
 Laktasemangel, kongenitaler 410, 412
 Laktase-Phlorizin-Hydrolase (LPH) 410
 Laktatazidose 423
 Laktoferrin 512
 Laktosefreie Milch 412
 Laminin 15
 Laminin S 186
 Lamotrigin 243
 Langzeitpatient 135
 Langzeitschaden 74
 Langzeitverlauf 127
 Lanosterol 632
 Late-Expression 269
 Late onset 496
 – gen 584
 – Rubellasyndrom 283
 Lateralisierung
 – Muster 632
 – Störung der 14
 Lateralplattenmesoderm 200
 Lathosterol 632
 Lavoisier, Antoine 573
 LBP (LBS bindendes Protein) 495
 LBS bindendes Protein (LBP) 495
 Lbx1 544
 lc7l 403
 LCR 398, 401, 402
 – Holokomplex 397
 Leben 121, 122
 – Erhaltung 132, 135
 – Perspektive 124
 – Qualität 133, 136
 – Recht auf 125
 – Schutz 122
 – Spanne 133
 – Wille 136
 Lebertransplantation 431
 Leberzellkarzinom 292
 – primäres 291
 Leberzirrhose 424, 436
 lefty1 28, 158
 leftya 164, 176
 leftyb 164
 Leihantikörper 481
 Leiomyositis 421
 LEKTI (lympho-epithelial Kazal type-related inhibitor) 622
 Lentivirus 296, 406, 407
 LEOPARD-Syndrom 170, 176
 Leptin 333
 – Resistenz 337
 Lester-Martin 421
 Leukomalazie 64
 L-Gen 270
 LHA (Areal lateralis hypothalami) 332
 Lichtschutzfaktoren (UV-Filtersubstanzen) 258
 Liegenlassen 134
 LIF-Familie 20
 Ligamentum arteriosum 155
 Ligandmodell 576
 Limb-Mammary-Syndrom 207
 Lindan (Hexachlorcyclohexan) 256
 Linksherz
 – Fehler 148
 – hypoplastisches 161
 – Obstruktion 172
 Linksherzsyndrom, hypoplastisches: siehe HLHS
 Linksisomerie 143
 Links-Rechts-Asymmetrie 157, 541
 Linsentrübung, sektorielle 631
 Lipopolysaccharid-(LPS-)
 Struktur 304
 Lipoxxygenase 620
 Lisch-Knötchen 618
 Listeria monocytogenes 310
 Listeria pathogenicity island 1 311
 Listeriolysin 311
 Listeriose 266
 Lithium 243
 LLO 312, 313
 LMX-1 38
 Locus control region 395, 396
 LOH (loss of heterozygosity) 618
 Looping 541
 Los-Angeles-(LA)Variante 424
 Loss of heterozygosity (LOH) 618
 Lösungsmittel 255, 256
 Low-copy repeat 164
 LPH (Laktase-Phlorizin-Hydrolase) 410
 LPTXG-Motiv 310
 L-TGA (L-Transposition der großen Arterien) 144
 L-Typ 548
 luc7l 403
 Lues 304
 Lues I 306
 Lues II 306
 Lues III 306
 Lunatic fringe 26
 Lungen 594
 – Emphysem 436
 – Entwicklung 595
 – Gewebläsion 73
 – Reifeinduktion 71
 – Transplantation 71
 Lungenvenenfehleimündung (s. auch TAPVC) 144
 Lyme-Disease 305
 Lymphangiogenese 29, 31
 Lymphödem-Distichiasis-Syndrom 171, 544
 Lympho-epithelial Kazal type-related inhibitor (LEKTI) 622
 Lymphozytäre Villitis 511
 Lyonisierung 625
 – extreme 624
 Lysinrische Proteinintoleranz 412
 Lysozym 512
 Lysyloxidase 415
- M**
 MAA (Maleylacetoacetat) 425
 Macrophage inflammatory proteins 274
 MAK(maximale Arbeitsplatzkonzentrationen)-Werte 248–252
 Makroebene 131, 136
 Makrophagen 479, 490
 Makrosomie 334
 Makrozephalus 217
 Malaria 402
 Malathion 251
 Maleylacetoacetat (MAA) 425
 Malformation 200
 – der Niere 189
 Malnutrition 546
 MALT 513
 Maltase-Glucoamylase-Mangel 411
 Männlich-letale X-chromosomale Gendefekte 624

- Mannose bindendes Lektin (MBL) 480, 488
 Mannosephosphat-Isomerase-Mangel (s. auch CDG-Syndrom Ib) 411
 Mantelzone 34
 MAPKK 561
 p38MAPK 561
 Marginalzone 514
 Masern-Mumps-Röteln-(MMR-)Impfstoff 284
 Massenspektrometrie 69
 Maternofetale Toleranz 511
 Maternofetaler Transport 516
 Maximale Arbeitsplatzkonzentrationen (siehe MAK-Werte)
 MBL (Mannose bindendes Lektin) 480, 488
 MDF (muscle determination factors) 11
 Medizinische Indikation 59
 MED-Typ 403, 404
 mef2 (myocyte enhancing factor) 12
 – Genfamilie 157
 Mef2a-d 540
 Mef2c 542
 Megakolon 419
 Mehrlinge 60
 – Rate 61
 MEK1 560, 562
 MEK2 560, 562
 Mekoniumaspirationssyndrom 597
 Mekoniumileus 442, 444, 445
 MELAS 64
 Membranprotein 401
 Membranschädigung der erythropoetischen Zellen 399
 Menke's disease 411
 Menkes-Syndrom (kinky hair disease) 415
 Mensch 121–125
 Menschenrechte 130
 Menschenwürde (s. auch Würde des Menschen) 122, 130
 Mentale Retardierung 424
 MERF 64
 Mesaortitis luica 306
 Mesenchym 21
 Mesenchymoepitheliale Transition (MET) 21
 Mesoderm 23
 – Interaktionen mit Ektoderm 36
 – paraxiales 202
 Mesoebene 131
 Mesonephros (Urnier) 38
 MET (mesenchymoepitheliale Transition) 21, 23
 Metabolisches Syndrom 330
 Metabolismus 646, 647
 Metabolitkonzentration 69
 Metanephrogenes Blastem 183
 Metanephros (Nachniere) 38, 183
 Metaphysäre Dysostosis 422
 Metaphyse 213
 Methimazol 246
 5-Methylcytosin 327
 Methylguanin 402
 Methylquecksilber 254, 255
 Mfh-1 543
 MFH1/FOXC2 544
 MHC-I 272
 MHC-Moleküle 511, 512
 MHG 351
 Microcephalus 316
 Midazolam 650
 MIEP-Transkription 275
 Mikrodeletion 22q11.2 161
 – Syndrom 158
 7q11.23-Mikrodeletion 173
 Mikroebene 131, 136
 Mikrogallenblase 443
 Mikrokornea 631
 Mikrophthalmie 280, 631
 Mikrostomie 417
 Mikrovillusatrophie (OMIM 251850) 415–417
 Mikrozephalie 277
 Mikrozytäre Anämie 405
 Milz 514
 Minamata-Krankheit 255
 MIP-1Δ 510
 Missbrauch 126, 127
 MITF 420
 Mitochondrie 553
 Mitochondriopathie 563
 MMIHS 421
 Modifier-Gen 468
 Molekulargenetik 69
 Monosomie 5q 160
 Monosomie 22q11 563
 Monosomie 22q11.2 150, 161
 Monosomie X 160
 Monozilien 28
 Monozyten 479, 490
 Morbus Andersen (Glykogenose-Typ IV) 428
 Morbus Hirschsprung 419
 Morbus-Hirschsprung-Type I/II 411
 Morbus-Osler-Weber-Rendu, Typ I/II 411
 Morbus-Wardenburg-Hirschsprung 411
 Morphogenese 3
 Morphogenetischer Prozess 21
 46,XY/47,XXY-Mosaik 625
 Mosaik der X-Chromosomen, funktionelles 623
 Mosaikmanifestation
 – der NF1 619
 – segmentaler Typ-1-Befall 614
 – segmentaler Typ-2-Befall 615
 Mosaizismus
 – echter genetischer 615
 – funktioneller, dichotomer 623
 Moschusverbindungen 258
 Moschusxylo 258
 MRF4 (myogener Determinationsfaktor) 10, 12
 Msc2 544
 Msx1 27
 Msx2 544
 Muir-Torre-Syndrom 411
 Mukosabarriere 512, 521
 Mukosaimmunität 509
 Multiple endokrine Neoplasie, Typ I/lib 411
 Multiplex-PCR 106
 Multipotenz 25
 Multiproteinkomplex 584
 Muscle determination factors siehe MDF
 Muskelatrophie
 – spinale 125
 – Typ Duchenne 99
 Musterbildung 199
 Mutationsanalyse des Ejakulats 619
 Mutationsscreeningverfahren 175
 Mutter-Kind-Konflikt 124
 Mütterliche Antikörper 518
 Muttermilch 509, 518–520
 MyD88 497
 Myelodysplastisches Syndrom 170
 MYF-5 (myogener Determinationsfaktor) 10, 12
 Myocardin 538, 540
 Myocyte enhancing factor (siehe mef)
 Myogener Determinationsfaktor (s. auch MYF-5, MyoD, MRF4 und Myogenin) 10, 12
 Myogenese 11
 Myogenin (myogener Determinationsfaktor) 10, 12
 Myokard
 – Hypertrophie 557, 558
 – spongioses (non-compaction) 558
 Myoneurogastrointestinale Enzephalopathie 411
 Myopathie 429
 – kongenitale 558
 Myopie 220
 Myosin 547
 Myosin bindendes Protein C 551
 Myostatin 17
 Myotone Dystrophie 99
 Myotone Dystrophie Steinert-Batten 411
 Myotonie 221

N
 Na⁺/H⁺-Exchanger 414
 Nabelschnur 122
 Nachlast 555
 Nächstenliebe 131
 NAD[P]H steroid dehydrogenase-like protein (Nsdhl) 635
 Nagel-Patella-Syndrom 208
 NaK2Cl-Kotransporter, furosemidsensibler 192
 NALD (Neonatale Adrenoleukodystrophie) 432
 Nationaler Ethikrat 59
 Natriumabhängiger Glukosetransporter (SGKT1) 413
 Natrium-Diarrhö, kongenitale 412

- Natrium-Kalzium-Austauschpumpe (NCX) 549
 Natrium-Wasserstoff-Exchanger-Mangel, kongenitaler 412
 N-Cadherin 16, 22
 N-CAM 16
 NCX (Natrium-Kalzium-Austauschpumpe) 549, 560, 564
 Nebenniereninsuffizienz 383
 – angeborene 386
 Nectin1-alpha 270
 Nectin2-alpha 270
 Nectin1-delta 270
 Nectin2-delta 270
 Nekrose 589
 Nemo(-nuclear factor κ B essential modulator)-Gen 628
 Nemo4-10-Deletion 618
 Neonatale Adrenoleukodystrophie (NALD) 432
 Neonatale intrahepatische Cholestase 435
 Neonatale Letalität 61
 Neonatale Morbidität 61
 Neonatalerhebung 62, 66
 Neonatales Hepatitis-syndrom 436
 Neonatalperiode 74, 645
 Neonatologie 50, 127
 Nephrin 194
 Nephrotisches Syndrom vom Finnischen Typ (NPHSI) 193
 Nerve growth factor 243
 Nervensystem
 – Entwicklung 31
 – Induktion 31
 Netherton-Syndrom (OMIM 256500) 417, 621
 Netrin-1-Protein 35
 Netzhautablösung 627
 Neugeborenen-screening 69, 425
 Neugeborenensterblichkeit 55
 Neugeborenes 136
 – unreifes 336
 – untergewichtiges (s. auch ELBW) 60
 – – sehr untergewichtiges (s. auch VLBW) 60
 Neuralfalten 26
 Neuralleiste 155, 200, 543
 – Zellen 245
 Neuralrohr 26, 32, 202
 – Defekt 66, 242
 Neuregulin 542, 546
 Neuro-Endokrino-Immun-System 328
 Neurofibromatose
 – segmentale 619
 – Typ 1 (NF1) 618
 Neurofibrome 618
 – plexiforme 619
 Neurohumorale Balance 560
 Neurohumorale Imbalance 558
 Neuromere 352
 Neuron 34
 Neuropeptide 339
 Neuropilin 1 543
 Neurosyphilis 306
 Neurotrophin 20
 Neurotrophin 3 (NT3) 34
 Neutralisierende Antikörper 518
 Neutropenie 487
 Neutrophile Granulozyten 486
 NF1 (Neurofibromatose Typ 1) 618
 – Gen 618
 – Mosaikmanifestationen 619
 Nfatc1 543
 Nfatc3 553
 Nfatc4 553
 NF-E2 397, 399, 400
 NF- κ B 466, 628
 Nidation 121–123
 – Hemmer 121
 Niemann-Pick-Syndrom Typ C 434
 Niere 38, 404
 – Agenesie 185, 189
 – Aplasie 635
 – Malformationen 189
 Nierendysplasie
 – multizystische 185, 189
 Nierenerkrankung, polyzystische 189, 190
 – autosomal-dominante (ADPKD) 191
 – autosomal-rezessive (ARPKD)
 NK aktivierende Rezeptoren 513
 NKCC2 192
 NKX2-5 154, 157, 160, 176, 538, 540, 554
 – Genfamilie 157
 NK-Zellen 510, 512
 nNOS (neuronal NOS) 187, 596
 Nodal 17, 28, 541
 Nogging 32, 211
 Non-compactio 558
 Non-Malefficiency 131
 Noonan-Syndrom 147, 169, 176, 558
 Noradrenalin 561
 Normoblast 405
 NOS (Stickstoffmonoxid-synthase) 595
 NOS-Isoformen
 – endotheliale (eNOS) 596
 – induzierbare (iNOS) 596
 – neuronale (nNOS) 596
 Notch 34
 – Delta 203
 – Protein 34
 – Rezeptor 440
 – Signalweg 540
 NPHSI (nephrotisches Syndrom vom Finnischen Typ) 193
 NRTI (nukleosidale Inhibitoren der RT) 301
 Nsdhl (NAD[P]H steroid dehydrogenase-like protein) 635
 NTBC [2-(2-Nitro-4-Trifluoro-Methylbenzoyl)-1,3-Cyclohexandion] 427
 Nuclear factor κ B essential modulator (nemo) 628
 Nucleus paraventricularis hypothalami (PVN) 332
 Nucleus ventromedialis hypothalami (VMN) 332
 Nucleus arcuatus (ACN) 332
 Nuklease 396
 Nukleosidale Inhibitoren der RT (NRTI) 301
 Nukleosom 398, 401
 Numb-Protein 34
O
 Obstipation 419
 OCT1 (octamer associated protein-1) 269
 Octamer associated protein-1 (OCT-1) 269
 Okihiro-Syndrom 167, 176
 Okulodentodigitale Dysplasie 176
 Okulopharyngeale Muskeldystrophie 412
 2',5'-Oligoadenylat-Synthetase 514
 Oligodaktylie 208
 Olsteoid 223
 Omeprazol 651
 OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) 69, 75, 410
 OMIM 251850 (Mikrovillusatrophie) 415
 Onkogen 618
 Online Mendelian Inheritance in Man siehe OMIM
 Ontogenese 35, 28
 Oozysten 315
 Opitz-Syndrom 26
 Opportunistische Erreger 459
 Oposone 489
 Oposonierung 486, 487
 Optikusatrophie 627
 Organisator 348
 – Wirkung 31
 Organogenese 199, 201, 335
 Ossifikation
 – desmale 202
 – enchondrale 201
 Osteoblasten 199
 Osteochondritis syphilitica 306
 Osteogenesis imperfecta 222
 Osteoklasten 200, 224
 Osteopetrose 199, 224
 Osteoporose 199, 2122
 Österreich 121
 Outer surface protein (OspA, OspB, OspC) 307, 309
 Ovarialinsuffizienz, primäre 381
 Ovarielle Dysfunktion 425
 Ovarielle Stimulation 101, 111
 Oxysterol-7- α -Hydroxylase-Defizienz 441
P
 P1-Phänotyp 285
 P2-Phänotyp 285
 Pädiater 127
 Paired-Box-Gen 351

- Palliativbehandlung 132
 Pallister-Hall-Syndrom 208
 PAMP (pathogen associated molecular patterns) 479, 491
 Pankreas 39
 Pankreasagenesie, kongenitale (bzw. -hypoplasie) 421
 Pankreasanlage
 – dorsale 39
 – ventrale 39
 Pankreasaplasie 385
 Pankreashypoplasie, kongenitale (bzw. -agenesie) 421
 Pankreasinuffizienz 385
 – exokrine 421, 442
 Pankreaslipase-Mangel 412
 Pankreaslipomatose 422
 Pankreatitis, neonatale 416
 Papillomales Syndrom 187
 Paralyse 280
 Parathion 251
 Parathyroid hormone-related peptide 215
 Paraxis 26
 Parese 277
 Parotitis parenchymatosa 306
 Parrot-Furchen 306
 Partielle kutane biliäre Diversionso-
 operation 438
 Partnerschaft 136
 Parvovirus B19 266, 284
 Pasteur, Louis 574
 Pasteur-Effekt 585
 Patau-Syndrom 160
 Pathogen associated molecular patterns
 (PAMP) 479, 491
 Pattern recognition receptor
 (PRR) 479, 490, 491
 PA-VSD (Pulmonalatresie mit
 VSD) 150, 176
 pax1 26
 pax2 184, 187, 189
 pax3 26, 544
 – Gen 11
 pax4 40
 pax6 40
 pax7 26
 pax8 185
 pax9 26
 PBB (polybromiertes Biphenyl) 257
 PBD (peroxisome biogenesis disorders)
 432
 PC12-Zellen 588
 PCB (polychlorierte Biphenyle) 256,
 257, 258
 PCR (Polymerasekettenreaktion) 105
 – nested 286
 PDA (persistierender Ductus
 arteriosus) 146, 176, 656
 PDGF- β 186
 Pearson-Bone-Marrow-Syndrom 423
 Pearson-Syndrom 411
 Pelger-Huet-Anomalie 225
 Penicillin G 305
 Penoskrotale Hypospadie 405
 Perforin 312
 Perikarderguss 404, 405
 Perinatale Erkrankung 54
 Perinatale Mortalität 57, 58
 Perinatale Sterblichkeit 53
 Perinatalerhebung 62
 Perinatalperiode 50
 Perinatalsterblichkeit 58
 Perinatalzentrum 74
 Periventrikuläre Leukomalazie 64
 Peroxine 433
 Peroxisome biogenesis disorders
 (PBD) 432
 Peroxisomen 432
 Persistierende pulmonale Hypertension
 des Neugeborenen (PPHN) 594
 Persistierender Ductus arteriosus
 (PDA) 146, 656
 Person 123, 130
 Personenstandsänderungsgesetz 57
 Personenstandsgesetz 52, 71
 Pestizide 256
 Pex3 553
 Pex-Gen 433
 Pfeiffer-Syndrom 27, 371
 PFIC (progressive familiäre intrahepa-
 tische Cholestase) 438
 PFIC-1 438
 PFIC-2 439
 PFIC-3 439
 Pfostenbildung 26
 PGC-1 553, 562
 PGD 121
 P-Gen 288
 P-Glykoprotein 653
 Phagozytose 488
 Pharmakogenomik 75
 Pharmakokinetik 645
 Pharyngealbogenderivat 33
 Phenobarbital 241
 Phenytoin 241, 650
 Philippinischer Typ (FIL) 399
 Phosphatase, alkalische 223
 Phosphodiesterase 562
 – Inhibitor 562
 Phospholamban 549, 560
 Phospholipase A2 553
 Phospholipase C 50
 Phosphomannose-Isomerase 418
 Phosphorylierung, oxidative 553
 Phototherapie 431
 Phthalate 258
 Phylogenie 5
 PI 302
 PI3K/Akt/mTOR 560
 Picornavirus 287
 PID 99
 PiFZ 436
 Pili orti 415
 PiMZ 436
 PiSZ 436
 Pitx2 28, 541
 PiZZ 436
 pkd1 191
 pkd2 191
 pkhd1 (polycystic kidney and hepatic
 disease 1) 190
 Placenta leak 317
 Plaques muqueuses 306
 Plasmazellen 513
 Plazenta 122, 589, 654
 – Barriere 519
 Pleuraerguss 404, 405
 Plexus myentericus 419
 Pluripotenz 25
 Plyadenylierung 402
 PND (Pränataldiagnostik) 59, 123,
 125
 Pneumocystis carinii 459
 Pneumocystis-carinii-Pneumonie 301
 Polarität
 – anterior-posteriore 37
 – dorsoventrale 37
 Pol-Gen 296
 Pol-II-Transkriptionskomplex 398
 Polkörper 110
 Polyadenylschwanz 402
 Polyalanin 208
 Polybromiertes Biphenyl
 (PBB) 256, 257
 Polybromierte Diphenylether 258
 Polychlorierte Dioxine 252, 256, 257,
 258
 Polycystic kidney and hepatic
 disease 1 (pkhd1) 190
 Polydaktylie
 – postaxiale 207
 – präaxiale 207
 Polydaktylie Typ I 208
 Polydaktylie Typ IV 208
 Polyadenylierungssequenz,
 Poly(A) 403
 Polyhydramnion 414
 Polymerasekettenreaktion (PCR) 105
 Polymerasetransfer 397
 Polymorphismus 521
 – genetischer 523
 Polysaccharidkapsel 496
 Polyzystin 191
 POMC-Mangel 373
 Porine 303
 Positionsinformation 6
 Positionsunabhängige Gen-
 Expression 396
 Positive regulatory factor A
 (PrfA) 311
 Postzygotische Mutation 614
 Postzygotische Neumutation 625
 Potenzialitätsargument 122
 PPAR α 553, 562
 PPHN (persistierende pulmonale
 Hypertension des Neuge-
 borenen) 594
 PPR-Rezeptor 216
 Prächordalplatte 354
 Präeklampsie 590
 Präferenzutilitarismus 130
 Präformation 4
 Prägenomische RNA (pgRNA) 290
 Prägung 325

- Präinitiationskomplex 397
 Präkonditionierung 600
 Pränataldiagnostik (siehe auch PND) 57, 59, 60, 67, 123, 404
 Pränatalmedizin 73
 Pränataltoxikologie 232
 Präoligodendrogliazellen 64
 Präsenilin 2 598
 Prävalenz 50
 – des neonatalen Atemnotsyndroms 70
 Prävention 66, 329
 – von Fehlbildungen 74
 – Forschung 341
 Präzipitation 399
 PreC/C-Gen 288
 Precore-mRNA (preCmRNA) 290
 PreS/S-Gen 288
 PrfA (positive regulatory factor A) 311
 Priestley, Joseph 573
 Primärinfektion 520
 Primärprävention 335, 340
 Primitivknoten 24
 Primitivstreifen 122
 PRKAG2 558
 Progesteron 513
 Prognose 133
 Programmierung 325
 Progressionszone 36
 Progressive familiäre intrahepatische Cholestase (PFIC) 436
 Proliferation 7, 515
 – Zone 202
 Proliferative pool 486
 Promotap-Modell 354, 355
 Promotor 335, 396, 397, 406
 Pronephros (Vorniere) 38
 Propylthiouracil 246
 Prosomere 352
 Prostaglandin E2 511
 Protein
 – Funktionen 239
 – Retinol bindendes 245
 – Retinsäure bindendes 245
 Protein C, Myosin bindendes 551
 Protein Gi 551
 Protein Gs 551
 Proteinkinase A 550, 551
 Proteinkinase R 512
 Proteinkomplex
 – HS-spezifischer 397
 – makromolekularer 397
 Protein-Protein-Interaktion 396
 Proteoglykane 219
 Protokortex-Modell 354
 Provitamin A 244
 PROX-1 31
 PRR (pattern recognition receptor) 479, 490, 491
 Pseudogen 394
 Pterygium colli 160
 PTHrP 216
 ptpn11 169, 176
 Ptychotropie 632, 635
 Pulmonalarterienstenose, periphere 171
 Pulmonalatresie mit VSD (PA-VSD) 150
 Pulmonale Hypertension 557
 Pulmonaler Hochdruck 594
 Pulmonalklappe, dysplastische 147
 Pulmonalstenose 147
 – valvuläre 176
 PUVA 623
 PVN (Nucleus paraventricularis hypothalami) 332
 PXR 649
 Pyknodysostose 224
 Pyruvatdehydrogenasemangel 248
- Q**
 Qualen 133
 Quasispezies 294, 297
 Quecksilber 252, 254, 255
- R**
 RAG1 464
 RAG2 464
 Raldh2 542
 RANTES 518
 Rapid replication/high cytopathogenicity 298
 Ras-Familie 618
 RAS-Protein 618
 Ratio Jungen:Mädchen 52
 Rauchen 246
 RDS (Respiratory-Distress-Syndrom) 655
 Reaktivierung 517, 520
 Rearrangement 484
 Recht auf Leben 125, 130, 131, 136
 Rechtfertigung 136
 Rechtsaortenbogen 151
 Rechtsherzobstruktion 147, 169
 Rechtsisomerie 143
 Rechts-links-Asymmetrie 27
 Redoxmodell 576
 5 α -Reduktase 405
 Reeler 34
 – Mäuse 357
 Regelsystem 329
 Regelzentren 339
 Regeneration 24
 Rehospitalisierungsrate 51
 Reifeteilung 123
 Reifungsstörung 655
 Rekombination, ungleiche 403
 Rektumprolaps 445
 Relaxation 547
 Religion 122
 Remodeling 30
 Renale Elimination 655
 Renin-Angiotensin-Aldosteron-System 560
 Repeats 628
 Reportergen 580
 Reproduktionsmedizin 60
 Reproduktionszyklus
 – und die Folgen toxischer Einwirkung 234
 Reservezone 202
 Resistenzmechanismus, unspezifischer 511
 Respiratorische Erkrankung 56
 – Inzidenz 62
 Respiratorische Morbidität 69
 Respiratory burst 479, 489
 Respiratory-Distress-Syndrom (RDS) 655
 Retardierung 335
 Retinoic acid receptor 542
 Retinoid 244
 – Rezeptor 544
 – Säure 546
 Retinoid-X-Rezeptor 542
 Retinol 244
 Retinol bindendes Protein 245
 Retinolsäurerezeptor 187
 Retinopathie 597
 Retinsäure bindendes Protein 245
 Retinsäurerezeptor 241
 ret-Protonkogen 420
 Retrognathie 417
 Retrovirus 296
 rev 296
 Rezeptor-Ligand-Interaktion 239
 RGD (Arg-Gly-Asp) 15
 Rhombencephalon 32
 Rhombomere 32, 351
 Ribonuklease L 514
 Richtlinien 134, 135
 – der Schweizer Neonatologen 135
 Riesenzellhepatitis, neonatale 440
 Riley-Day-Syndrom 412
 Ringelröteln 284
 Risikofaktor 337
 Risikoschwangere 333
 RNA 9
 RNA-Polymerase II 398, 401
 Robinow-Syndrom 205, 219
 Roland-Desbuquois 221
 ROMK 192
 ror2 211
 Röteln 266, 520
 Rötelnembryopathie 281
 RSV 515
 RTK 420
 Rubella-(Röteln- bzw. Rubi-) Virus 280
 Rubellasyndrom mit viszeralem Symptomen, erweitertes 283
 runx2 212
 Ryanodinrezeptor 551, 560
- S**
 S. agalactiae 495
 Saccharase-Isomaltase-Mangel 411
 Saccharose-Intoleranz 412
 SAG (surface antigens) 314, 315
 SAG-related sequences 314, 315
 sall4 167, 176

- Salzverlust-Tubulopathie,
hereditäre 191
- Sarkoendoplasmatische Retikulum-
Kalzium-ATPase (SERCA) 549
- Sarkomer 547
- Compliance 557
- Sarkoplasmatisches Retikulum 548
- Sättigungssignal 335
- Sauerstoffaffinität 404
- Sauerstoffradikale 576
- Sauerstoffspezies, reaktive 576
- Säuglingssterblichkeit 51, 55
- Säulenknorpel 202
- Scatter factor 23
- SCD14 495
- Schadstoffe 248
- Schaumzellen 434
- Schutz des Lebens siehe Lebensschutz
- Schwangerschaft 74, 123, 124
- Abbruch 58
- Diabetes 326
- Konflikt (s. auch Eltern-Kind-
Konflikt) 124
- „auf Probe“ 126
- Rate 111
- Unterbrechung 58
- Schwartz-Jampel-Syndrom 221
- Schweißtest 443
- Schweiz 121
- Schweizer Neonatologen 135
- Schweizerische Akademie für Medizi-
nische Wissenschaften 132
- Schwerbehinderung 67, 136
- SCID (severe combined immunodeficiency) 457
- B-NK+-SCID 462
- (B+)-SCID 460
- X-SCID (X-chromosomaler
B+-SCID) 460
- Scurfin 418
- SEA-Typ 403, 404
- Segmentierung 26
- Segmentierung des Gehirns
siehe Gehirn
- Selbstorganisation 331
- Selektion 125
- Semaphorin 35
- Semaphorin 3C 543
- Sepsis 64
- neonatale 477
- Septierung, Störung der 165
- SERCA (sarkoendoplasmatische Reti-
kulum-Kalzium-ATPase) 549
- SERCA2a 549
- Serine protease inhibitor, Kazal
type 5 (Spink5-Gen) 622
- Severe combined immunodeficiency
(SCID) 457
- Seveso 257
- Sex reversal 383
- Sexueller Dimorphismus 63
- SF/HGF 23
- Sfl 386
- Shah-Waardenburg-Syndrom 420
- SHH (Sonic Hedgehog) 11, 33, 352
- Shone-Komplex 148
- Shone-Syndrom 149
- Shprintzen-Syndrom 161
- Shwachman-Diamond-Syndrom 422
- Sichelzellanämie 99, 406
- Sichelzellerkrankheit 402
- SIDS 651
- Signalmolekül 17, 351
- Signaltransduktion 550
- Silencer 396
- Silverman-Handmaker 221
- Single nucleotide polymorphism
(SNP) 75
- Sinnlosigkeit 135
- Sirenenbildung 26
- Situs inversus totalis 142, 176
- Situs solitus 143
- Skelett, axiales 201
- Skewing 624, 627
- Sklerosierende Cholangitis 443
- Sklerotom 25, 201, 203
- Skoliose 221
- SLOS (Smith-Lemli-Opitz-
Syndrom) 633, 636
- Slow replication/low cytopatho-
genicity 298
- Smad-6 543
- Small baby syndrome 326
- Smith-Lemli-Opitz-Syndrom
(SLOS) 420, 633, 636
- SNP (single nucleotide polymor-
phism) 75
- Somiten 201, 202
- Sonic Hedgehog (siehe auch
SHH) 11, 19, 28, 33, 203, 206, 352,
541
- Sortasen 311
- Sox4 543
- Sox9 211
- Soziale Indikation (siehe Indikation)
- Spaltfuß 207
- Spalthand 207
- SP-B-Gendefekt 71
- SP-B-Genmutation 71
- Spemann-Organisator 23
- Spermieninjektion, intrazytoplasmati-
sche (siehe ICSI)
- Spina bifida 27
- Spinale Muskelatrophie 99
- Spink5-Gen (serine protease inhibitor,
Kazal type 5) 622
- SPKA (systemisch-pulmonale Kollate-
ralarterien) 150
- Spleißapparatur 402
- Spleißen 401
- Spleißosom 402
- Spleißstellenmutation 400
- Spleißvariante 578
- Spondyloepiphysäre Dysplasie 220
- Spontanabort 286
- Sporogonie 313
- Srf 538, 540
- Sry 382
- Gen 405
- Stachelzellkarzinom 617
- Stammzellen
- adulte 24
- embryonale 24
- Steatorrhö 421
- Sterbebegleitung 135
- Sterbevorgang 132
- $\Delta(8)\Delta(7)$ -Sterolisomerase 632
- StGB (Strafgesetzbuch) 121, 125
- Stickstoffmonoxidsynthase
(NOS) 595
- neuronale 187
- Stoffwechselanomalie 126
- Stoffwechseldefekt 133
- Stoppkodon 400
- Storage pool 486
- Strafgesetzbuch (StGB) 121, 125
- Strafrecht 130
- Streptococcus agalactiae 477
- Striated (Str) 635
- Strukturvariante 399, 400
- Studien 129
- Stylopod 205
- Subplatelayer (Subplattenschicht)
357
- Südostasiatischer Typ (SEA) 399
- Sukzinylacetone 425, 426
- Sulfattransporter 221
- Sulphydrylgruppen-Interferenz 239
- Superantigen 498
- Superoxiddismutase 415
- Superplatte 357
- Supravalvuläre Aortenstenose
(SVAS) 149, 172
- Surface antigen (SAG) 314
- Surfactant 69, 70, 512, 655
- Dysfunktion 70
- Proteine 72
- SVAS (supravalvuläre Aorten-
stenose) 149, 172
- Syndaktylie 208
- Synophthalmie 26
- Synpolydaktylie 208
- Synzytiotrophoblasten 508, 509
- Syphilis 266, 302, 305, 306
- tertiäre/späte 306
- Syphilis aquisita 305
- Syphilis connata 305
- Syphilis connata tarda 305, 306
- Systemisch-pulmonale Kollateralarte-
rien (SPKA) 150
- Systemvenenanomalie 144
- T
- Tabes dorsalis 306
- (T/A)GATA(G/A) 398
- TAC 176
- Tachyzoiten 313, 314
- TAI/-TAI 403
- Tandem-Massenspektrometrie 558
- TAP 511
- TAPVC (totale Lungenvenenfehl-
einmündung) 144
- Tat 296
- TATA-Box 401

- Tattered (Td) 631
 Tay-Sachs-Erkrankung 99
 T-Box-Faktor 10
 T-Box-Genfamilie 157
 Tbx1 162
 Tbx1 176, 544
 – Gen 379
 Tbx19 373
 Tbx5 157, 166, 176
 TCDD (Tetrachlor-p-Dibenzodioxin) 256, 257
 TCR (T-Zell-Rezeptor) 462
 Td (tattered) 631
 – Maus 633
 Team 136
 TEK 30
 Teratogenese, funktionelle 338
 Teratologie 232, 329
 – funktionelle 326
 Terminierung 55
 Tetrachlorethan 252
 Tetrachlor-p-Dibenzodioxin (TCDD) 256, 257
 Tfp2b 169, 176, 544
 TGA 176
 TGA-1 (Transglutaminase-1, Transglutaminase K) 620
 TGF- α 246
 TGF- β (transformierender Wachstumsfaktor) 17, 156, 543
 TGF- β 3 545
 TH1-Zytokine 511
 TH2-Zytokine 513
 α -Thalassämie 399–402, 404, 406
 – homozygote 405
 β -Thalassämie 401, 402, 406
 γ -Thalassämie 405
 $\gamma\beta$ -Thalassämie 402
 $\epsilon\gamma\beta$ -Thalassämie 402
 Thailändischer Typ (THAI) 399
 Thalassaemia major 126
 Thalassämie 99
 – Grundformen 400
 – Syndrom 400
 Thalassämische Hämoglobino-
 pathie 400
 Thalidomid 243, 246
 Thanatophore Dysplasie 218
 Theophyllin 650
 Thiopurin-S-Methyltransferase 653
 Thrombozytopenie 159
 – amegakaryozytische 209
 Thymus 455, 511, 514
 – Hypoplasie 404
 Tie-2 30
 α -TIF (alpha transinducing
 factor) 269
 Titin 546, 557
 TLR (Toll-like receptor) 490, 493
 TNF- α 492
 Todesursachen 54
 – Statistik 56
 Toleranz 521
 Toll-like receptor (TLR) 490, 491
 Toluol 256
 Tonofilamente 611
 TORCH-Serologie 266
 Totgeburtlichkeit 59
 Totipotenz 25
 Townes-Brocks-Syndrom 208
 Toxic shock-like syndrome 498
 Toxoplasma gondii 313
 Toxoplasma-EST-Projekt 314
 Toxoplasmose 266, 313, 520
 Tp-ELISA 305, 307
 TPHA 307
 – Test 305
 Tp-IgG-ELISA 305
 Tp-IgM-ELISA 307
 Tp-WB 307
 Tp-WB-IgM 307
 Trabekularisierung 542
 Transcobalamin-II-Mangel,
 kongenitaler 411
 Transdifferenzierung 11
 Transformationsregel 329
 Transforming growth factor 348
 Transfusionsbehandlung, intraute-
 rine 404
 Transglutaminase 1 (TGA-1, Transglu-
 taminase K) 620
 Transglutaminase K (TGA-1, Transglu-
 taminase K) 620
 Transkript 402
 Transkription 396, 406, 580
 – Faktor 10, 350, 396, 397, 400, 406
 – Initiationsstelle 401
 – TFII-D 401
 Transkriptionsfaktor EKLF (erythroid
 Krüppel-like factor) 398
 Transkriptionsfaktor SOX8 405
 Transkriptionskomplex 398, 406
 – elongationsinkompetenter 397
 – elongationskompetenter 397
 Translation 402
 – Stopp 403
 Transmission
 – horizontale 266
 – intrauterine 287
 – vertikale 266, 290
 Transplazentare Infektion 266, 308
 Transplazentare Transmission 517
 Transport 653
 D-Transposition der großen Arterien
 (D-TGA) 152
 L-Transposition der großen Arterien
 (L-TGA) 144
 Trehalase-Mangel 412, 413
 Treponema pallidum 302
 Tretinoin 245
 TRH-Rezeptor 372
 Trichlorethen 251, 252
 Trichlorphenoxyessigsäure 257
 Trichorrhexis invaginata 621
 Trichorrhexis nodosa 417
 Triggerkalzium 549, 551
 Trikuspidalatresie 147
 Trimethoprim 244
 Trinkwasserchlorierung 258
 Triphalangealer Daumen 208
 Triple-A-Syndrom 412
 Triple-Test 57
 Trisomie 67, 133, 158
 Trisomie 13 67, 68
 Trisomie 18 67, 68
 Trisomie 21 67, 68
 Trisomie XYY 68
 Trophoblastzellen 590
 Tropismus 298
 Tropomyosin 547, 548
 Troponin 547
 Troponin C 547, 548
 Troponin I 547, 548
 Troponin T 547, 548
 Truncus arteriosus communis 151
 Trypsinogen 413
 TSH 372
 T-System 549
 Tube 121, 122
 Tufting enteropathy 416–418
 Tumorsuppressorgen 276
 Tumorsuppressorgen p53 588
 Turcot-Syndrom 411
 Type I macrophage scavenger recep-
 tor 311
 Typ-I-Interferon 512
 Typ-II-Interferon 512
 Tyrosinämie-Typ I 425
 Tyrosinase 415
 Tyrosinhydroxylase (TH) 591, 599
 T-Zellen 514
 T-Zell-Proliferation 521
 T-Zell-Rezeptor (TCR) 462
 T-Zell-Rezeptorrepertoire 514
 U
 Überdosierungen 259
 Überernährung, frühpostnatale 336
 Übergewicht 334
 Übersterblichkeit des männlichen
 Geschlechts 52
 Ubiquitin-Proteasom-System 581
 UDP-Glukuronyltransferase
 (UGT) 430, 652
 Ufd1l 162
 UGT (UDP-Glukuronyltrans-
 ferase) 430
 Ullrich-Turner-Syndrom 149, 150,
 160, 187
 Ulna-Mammary-Syndrom 207
 Ultraschall 57, 133
 Undine-Syndrom 419
 Uneinigkeit 136
 Unversehrtheit 121, 122
 Urblase 122
 Ureter duplex 185
 Ureterknospe 38, 183
 Urmundlippe 23
 Urniere (Mesonephros) 38
 Uterus 121–123
 Utilitarismus 130
 5'-UTR (5' untranslated region) 401
 UV-Filtersubstanzen (Lichtschutzfak-
 toren) 258

- V**
 V(D)J-Rekombination 463
 Valproinsäure 241, 242
 Variable major protein (VMP) 308
 Varizellen-Zoster-Virus (siehe VZV)
 Vaskulogenese 544
 Vasokonstriktor 595
 Vcam1 546
 VCFS (velokardiofaziales Syndrom) 176
 VDRL 307
 VEGF (vaskulärer endothelialer Wachstumsfaktor) 30, 543–545, 597
 VEGF-C 31
 VEGF-D 31
 VEGFR-1 30
 VEGFR-2 30
 VEGFR-3 31
 Velokardiofaziales Syndrom (VCFS) 161, 176
 Ventilationsstörung 73
 Ventrikelcompliance 555, 556, 557
 Ventrikelentwicklung 542
 Ventrikelseptumdefekt (VSD) 146
 Ventrikulärzone 353
 Verbrühtes Kind 613
 Vererbung, mitochondrial gebundene 63
 Verhaltensstörung 64
 Verkalkung des Epiphysenkorpels, tüpfelartige 633, 635
 Verlust der Heterozygotie 615
 Verruziformes Xanthom 634
 Verteilung 645
 – Gerechtigkeit 135
 Very low birth weight (siehe VLBW)
 Verzweckung 126
 Vesikoureteraler Reflux 185, 188
 Vg-1 17
 VHS (virion host shutoff protein) 269, 272
 Vigabatrin 243
 Virale Evasionsstrategie 521
 Virale Latenz 519
 Virämie 518, 519
 – transitorische 294
 Virion host shutoff protein (VHS) 269
 Virusinfektion 507
 – persistente 523
 Virusübertragung 508
 Virus-Wirt-Interaktion 517, 524
 Vitalfunktion 133
 Vitamin-B12-Malabsorption, kongenitale 412
 Vitamin-E-Mangel, selektiver 411
 VLBW (very low birth weight) 60
 VLS-System 308
 VMN (Nucleus ventromedialis hypothalami) 332
 VMP (variable major protein) 308
 VMP-System (variable major protein) 308
 Von-Hippel-Lindau-(VHL)-Protein 582
 Von-Hippel-Lindau-Faktor 590
 Vorhofseptumdefekt (ASD) 145
 Vorkerne 121–123
 Vorlast 555
 Vorniere (Pronephros) 38
 Vornierengang 38
 Vorsichtsargument 123
 VSD (Ventrikelseptumdefekt) 146
 VZIG (VZV-Immunglobulin) 279
 VZV (Varizellen-Zostex-Virus) 266, 269
 VZV-Immunglobulin (VZIG) 279
- W**
 Waardenburg-Syndrom 419
 Wachstum 7, 199
 – Fuge 202
 – Hormonmangel 368
 Wachstum der Axone (siehe Axone)
 Wachstumsfaktor 241, 258
 – epidermaler (EPF) 18
 – hämatopoetischer 488
 – insulinähnlicher (IGF) 18
 – lymphangiogener 31
 – transformierender (TGF) 17
 – vaskulärer endothelialer (s. auch VEGF) 30
 Wachstumskegel (growth cone) 35
 Wachstumsretardierung, intrauterine 336
 WAGR-Syndrom 194
 Wahrscheinlichkeit 126
 Wandspannung 555
 – systolische 556
 Warfarin 650
 WAS (Wiskott-Aldrich-Syndrom) 467
 Wasp (WAS-Protein-Gen) 468
 Watson-Syndrom 170
 Wegfindung 16
 Wert 125
 Western Blot 580
 Wiederholungswahrscheinlichkeit 123, 126
 Wille 136
 Williams-Beuren-Syndrom 148, 149, 172, 176
 Willkür 123
 Wilms-Tumor-Gen (wt1) 184
 Windei 122
 Windpocken 278
 Winged-Helix-Gen 351
 Wingles/ β -Catenin(Wnt/ β -Cat)-Signalweg 540
 Wirtsbarriere 509
 Wiskott-Aldrich-Syndrom (WAS) 411, 418, 467
 WNT-4 38, 185
 WNT-7a 38
 WNT-Antagonist 156
 WNT-Familie 19, 348
 WNT-Gen 348
 World Wide Web 75
 wt1 (Wilms-Tumor-Gen) 184
- Würde 125
 – des Menschen 130, 136
- X**
 X-Chromosom 405
 X-chromosomal-dominante Gendefekte mit Letalwirkung für männliche Embryonen 624
 X-chromosomale hypohidrotische ektodermale Dysplasie 466
 X-chromosomale Immundysregulation-Polyendokrinopathie-Enteropathie-Syndrom (IPEX-Syndrom) 416
 X-chromosomale intestinale neuronale Dysplasie 412
 X-chromosomaler B+-SCID (XSCID) 460
 X-Gen 288
 xh2 405
 X-Inaktivierung 623
 – M 623
 XLA 465
 XRE 650
 X-Syndrom, fragiles 99
- Y**
 Y-chromosomal mammalian testis-determining protein 405
- Z**
 Zähne
 – neonatale 212
 – zusätzliche 212
 Zecke (Ixodes ricinus) 308
 Zelladhäsionsmolekül 15, 16
 α -Zellen 40
 β -Zellen 40
 Zell-Matrix-Interaktion 15
 Zellmigration 22
 Zellteilung 7
 Zelltod, programmierter 14
 Zellvergrößerung 9
 Zellvermehrung 7
 Zellweger-Syndrom (zerebrohepatorenales Syndrom) 126, 432
 Zell-Zell-Erkennung 16
 Zellzyklus 7
 Zerebrohepatorenales Syndrom (Zellweger-Syndrom) 126, 432
 Zerebrotendinöse Xanthomatose 441
 Zervikaler Ursprung 154
 zic3 164, 176
 Zinkfinger 406
 Zinkfinger-Protein 10, 398, 410
 Zivilisationskrankheit 337
 ZNS-Entwicklung 598
 Zone der polarisierenden Aktivität (ZPA) 38, 205
 Zoster (Gürtelrose) 278
 ZPA (Zone der polarisierenden Aktivität) 38, 205
 Zuckerkandl-Organ 591

- Zuelzer und Wilson 419
Zumutbarkeit 124
– Argument 124
Zwei-Treffer-Modell 619
Zwillinge 162
Zyanose 406
Zygopod 205
Zygote 121–123
- Zyklone 7
Zyklische Neutropenie 422
Zyklooxygenase Typ 2 187
Zyklopie 207
Zystische Fibrose 99, 441
Zytochrom P450 646
Zytochromoxidase 415
Zytochrom-P450-(CYP-)System 646
- Zytokine 491, 509
Zytomegalie 273
Zytomegalievirus (CMV) 273, 269,
459, 512
Zytoskelett 558, 611
Zytotoxizität 514
Zytotrophoblasten 509, 519