

Gerald Kiefer

Glossar: Fachbegriffe der Reproduktionsgenetik und Biomedizin

Ausdifferenzierung siehe: **Differenzierung**. Eine ausdifferenzierte Zelle steht am Ende einer Reihe von Differenzierungs-Schritten.

Blastozyste auch: „Keimblase“. Entwicklungsstadium des Menschen (und der Säugetiere) zwischen dem 4. und 7. Tag nach der Befruchtung. Die **Blastozyste** besteht aus zwei Anteilen: Der **Trophoblast** ist die äußere Zellmasse, aus ihm entwickelt sich die **Plazenta** - oder genauer - Teile der **Plazenta**. Der **Embryoblast**, die innere Zellmasse, bildet die Vorstufe des eigentlichen **Embryos**.

Chimäre Uneinheitlich gebrauchter Begriff! (vgl.: **Hybrid**) Ein Individuum, das aus genetisch verschiedenen Geweben zusammengesetzt ist, daher auch: „Mosaik“. Eine Chimäre wird durch Injektion einer fremden Zelle in die **Blastozyste** hergestellt. Streng genommen entstehen **Chimären** aber auch im Zuge einer Organtransplantation.

Chromosomen (Chromosomensatz) „Träger der genetischen Information“. **Chromosomen** befinden sich im **Zellkern** und sind das Erbgut eines Lebewesens tragende, fadenförmigen Gebilde („Kernschleifen“), die bei jeder Zellteilung an die Tochterzellen weitergegeben werden. Chemisch gesehen handelt es sich um Stränge aus **DNA** (Desoxyribonukleinsäure) und assoziierten **Proteinen** (Eiweißmolekülen). **Chromosomen** sind in jedem **Zellkern** in artspezifischer Anzahl und Gestalt vorhanden. Menschliche **Körperzellen** besitzen im Kern 46 **Chromosomen** (doppelter **Chromosomensatz**), menschliche **Keimzellen** besitzen 23 **Chromosomen**.

Despezialisierung auch: „Reprogrammierung“. Die Reprogrammierung des **Zellkerns** einer **Körperzelle** auf das Differenzierungsniveau einer befruchteten Eizelle wird durch Vereinigung der **Körperzelle** mit einer entkernten Eizelle erreicht („Dolly-Klonierungsmethode“).

Differenzierung Entwicklung verschiedener hochspezialisierter Zelltypen (z.B. Haut-, Nerven-, Muskelzellen) oder Gewebe des adulten Organismus aus ursprünglich gleichartigen einfachen Zellen. In sich differenzierenden Zellen sind unterschiedliche **Gene** aktiviert oder auch inaktiviert. Dabei besitzt auch jede differenzierte Zelle weiterhin die gesamte genetische Information des Lebewesens, so wie die ursprüngliche befruchtete Eizelle. Die differenzierte Zelle kann aber nur einen Teil dieser genetischen Information „abrufen“.

diploid (Diploidie) einen doppelten (d.h. vollständigen) **Chromosomensatz** aufweisend. (Ggs.: **haploid**) **Diploid** sind beim Menschen alle **Körperzellen** ($2n = 46$ **Chromosomen**)

DNA Desoxyribonukleinsäure (desoxyribonucleic acid, **DNA**); stofflicher Träger der **Gene**; Makromolekül, in dessen Aufbau genetische Information steckt.

Embryo Ein im Anfangsstadium der Entwicklung befindlicher Keim. Beim Menschen wird die Leibesfrucht von der 4. Schwangerschaftswoche bis zum Ende des 3. Schwangerschaftsmonats (zu diesem Zeitpunkt ist die **Organogenese** weitgehend abgeschlossen) als **Embryo** bezeichnet. Doch der Begriff wird nicht einheitlich gebraucht! (Oft wird der Keim während der gesamten Em-

bryonalentwicklung als „**Embryo**“ bezeichnet, dh. auch bereits das Achtzellstadium oder die **Blastozyste**.)

Embryoblast siehe: **Blastozyste**

Embryonentransfer (ET) Die Übertragung von „im Reagenzglas“ erzeugter „**Embryonen**“ in den **Uterus**; eine Variante der **in-vitro-Fertilisation**. Die Erfolgsrate dieses Verfahrens beim Menschen liegt bei ca. 20%.

Embryosplittung Klonungs-Verfahren und Form der ungeschlechtlichen Vermehrung. Herstellung genetisch identischer Kopien durch Zerlegen eines mehrzelligen „**Embryos**“. Weil im 8-Zellstadium jede Zelle noch **totipotent** ist, können bei Trennung des Zellverbundes in Einzelzellen mehrere genetisch identische **Embryonen** herangezogen werden. („künstliche Viellinge“). **Kryokonserviert** könnten sie als „Sicherheitskopie“, „Testmodelle“ oder „Ersatzteillager“ (kein Risiko der Transplantatabstoßung!) bevorratet werden. Auf natürliche Weise ereignet sich „**Embryosplittung**“ spontan immer dann, wenn eineiige Zwillingen entstehen.

Enzyme „Werkzeuge“ des Stoffwechsels. Diese **Proteinmoleküle** ermöglichen als Katalysatoren die auf- und abbauenden biochemischen Prozesse des Organismus und steuern fast alle chemischen Reaktionen in den Zellen.

Fertilisierung, Fertilisation Befruchtung; Verschmelzen von Ei- und Spermienzelle zur **Zygote**. Die Befruchtung beginnt mit dem Kontakt des Spermiums mit der Eihülle und sie endet, wenn sich die **haploiden Chromosomensätze** von Ei- und von Spermienzelle zu einem **diploiden Chromosomensatz**, zu einem neuen individuellen **Genom**, vereint haben.

Fötus (Fetus) menschliche Leibesfrucht vom Ende des dritten Schwangerschaftsmonat an (Größe: ca. 8 cm). Nach deutschem Recht gilt die menschliche Leibesfrucht nach Abschluss der **Nidation** in den **Uterus** als **Fetus**. In der Medizin wird der Begriff **Fetus** für die Leibesfrucht nach Abschluss der Embryonalentwicklung (ab der 9. Woche) verwendet.

Gameten siehe: **Keimzellen**

Gen „Erbanlage“, funktionelle Einheit der **DNA**; Abschnitt der **DNA**, der für ein **Protein** kodiert. Das menschliche **Genom** umfaßt ca. 40.000 **Gene**. Ein **Gen** enthält die Information zur Produktion eines ganz bestimmten **Proteinmoleküls**, z.B. eines **Enzymmoleküls**.

Gen-Sequenz Abfolge bzw. Reihenfolge von Erbanlagen auf den **Chromosomen**.

Genom Gesamtheit der **Gene** eines Organismus, sein Erbgut. Die **Genomforschung** widmet sich der Aufklärung des komplexen Zusammenspiels der einzelnen **Gene**. Der Begriff „**Genom**“ wird nicht einheitlich gebraucht!

haploid (Haploidie) nur einen einfachen **Chromosomensatz** aufweisend (Ggs.: **diploid**). Die **Keimzellen** des Menschen, d.h. Eizellen und Spermienzellen, sind **haploid**. ($n = 23$ **Chromosomen**)

Hybrid Uneinheitlich gebrauchter Begriff! Nachkomme von erbungleichen (artverschiedenen) Eltern, z.B. in Folge einer biotechnisch herbeigeführten Kreuzung zwischen Mensch und Tier. Alle **Körperzellen** eines hybriden Individuums sind genetisch gleich (im Unterschied zu **Chimären**).

Implantation „Einnistung“ bzw. „Einpflanzung“ der befruchteten Eizelle in die **Uterus-schleimhaut**.

Implantierung hier: Einführen eines **Zellkerns** mit doppeltem **Chromosomensatz** aus einer somatischen „Spenderzelle“ in eine entkernte Eizelle (**Kerntransfer**).

Individuation Prozess der Selbstwerdung des Menschen, in deren Verlauf sich das Bewusstsein der eigenen Individualität zunehmend verfestigt (vgl.: Sozialisation).

Intracytoplasmatische Spermieninjektion (ICSI) Bei dieser Methode der **in-vitro-Fertilisation** wird in jede der Frau entnommene Eizelle unter dem Mikroskop eine einzelne Spermienzelle eingebracht (Mikroinjektion). Die Spermienzellen müssen weder den Weg bis zur Eizelle noch das Eindringen in die Eizelle aus eigener Kraft schaffen. Die befruchteten Eizellen werden nach zwei bis fünf Tagen operativ in die Gebärmutter eingesetzt.

Insemination „künstliche Besamung“. Das Sperma eines Spenders wird (mittels einer Spritze und eines Kunststoffschlauchs) in die Vagina bzw. direkt in den **Uterus** übertragen. Bei der homogenen **Insemination** erfolgt die künstliche Besamung mit den Spermien des (Ehe-)Partners, bei der heterogenen **Insemination** mit dem Sperma eines fremden Spenders.

In-vitro-Fertilisierung (IvF) in vitro: „im Glas“: Befruchtung der Eizelle im Labor („im Reagenzglas“ oder „in der Retorte“; daher „Retortenbaby“), nicht im Körper der Frau (daher auch: „extrakorporale Befruchtung“) (Ggs.: in vivo: „im lebenden Organismus“).

Karyogamie Verschmelzen der **Zellkerne** von Eizelle und Spermienzelle.

Keimzellen auch: **Gameten**; Spermienzellen und Eizellen. Reife **Keimzellen** sind **haploid**, d.h. sie besitzen in ihrem Kern 23 **Chromosomen**.

Keimbahn Die späteren **Keimzellen** (Eizellen, Spermienzellen) lassen sich beim Menschen und bei vielen Tieren bis in frühe Embryonalstadien zurückverfolgen. In direkter Linie entstehen aus einer der embryonalen **Stammzellen** die Spermien- bzw. Eizellen-Mutterzellen und aus diesen später die **Gameten**. Bei Befruchtung der Eizelle durch ein Spermium entsteht wiederum eine **totipotente Zygote**, daraus wieder eine **Blastozyste** mit embryonalen **Stammzellen**, etc.. **Keimbahnzellen** sind daher im Gegensatz zu **somatischen Zellen (Körperzellen)** „potentiell unsterblich“.

Keimbahntherapie Therapeutischer Eingriff zur gezielten Reparatur eines defekten **Gen**s in den Zellen der **Keimbahn**, d.h. in Ei- und Spermienzellen oder deren Vorläuferzellen. Die vorgenommenen genetischen Veränderungen werden an die Nachkommen vererbt. Die **Keimbahntherapie** am Menschen ist in Deutschland verboten.

Körperzelle siehe: **somatische Zelle**.

Kerntransfer Klonungs-Verfahren: Eine Eizelle wird „entkernt“ und mit dem **Zellkern** einer ausdifferenzierten **Körperzelle (somatischen Zelle)** bestückt. Die **DNA** des transplantierten **Zellkerns** dirigiert dann die weitere Entwicklung der Zelle. Durch den Transfer des **diploiden** Kerns entsteht eine Zelle, die sich durch Teilung zu einem Organismus weiterentwickelt, der genetisch mit dem Spender der **Körperzelle** identisch ist. Alternative Bezeichnung: „somatischer Nucleustransfer“ (SNT). SNT dient als Ersatzbezeichnung für den negativ besetzten Begriff „**Klonen**“

Klonung, Klonen Herstellung genetisch identischer Kopien von Organismen. Klonungs-Verfahren sind 1. das Klonen per **Embryosplitting**, 2. das Klonen per **Kerntransfer**. Die Idee des „**therapeutischen Klonens**“ besteht darin, „**Embryonen**“ zu produzieren, welche (Stamm-) Zellen liefern, die bei der Therapie von Krankheiten eingesetzt werden sollen.

Kryokonservierung Tiefkühlung von Zellen oder Keimen bei – 196°C in flüssigem Stickstoff. In Deutschland werden Zellen im **Vorkernstadium** eingefroren, in Großbritannien hingegen 2-, 4- oder 8-Zellstadien.

Nidation Einnisten der „befruchteten Eizelle“ in die Gebärmutterschleimhaut. Die **Nidation** erfolgt vom Eisprung ausgerechnet ungefähr am 7. Tag, zu einem Zeitpunkt, da sich die Eizelle bereits mehrfach geteilt hat.

Organogenese Organbildung. Am Ende des 2. Schwangerschaftsmonats sind alle wichtigen Organe des Menschen angelegt, am Ende des 3. Monats ist die **Organogenese weitgehend** abgeschlossen. Ab diesem Zeitpunkt spricht man vom **Fötus**, nicht mehr vom **Embryo**.

Ontogenese „Entwicklung des Individuums von der befruchteten Eizelle bis zum geschlechtsreifen Zustand“; auch: „Individualentwicklung“ (vgl.: Phylogenie, „Stammesentwicklung“).

Parthenot parthenogenetisch (durch „Jungfernzeugung“) erzeugtes Individuum. Parthenogenese ist die Fortpflanzung durch nicht befruchtete **Keimzellen**. Reproduktionstechnisch wird hierzu eine Eizelle entkernt und mit dem **Zellkern** einer fremden **somatischen Zelle** ausgestattet. Diese nicht befruchtete Eizelle kann zum Wachstum angeregt werden und entwickelt embryonale **Stammzellen** (siehe: **Kerntransfer**).

Plazenta „Mutterkuchen“; Nährgewebe für den sich entwickelnden **Embryo**. Die **Plazenta** entsteht durch Verwachsung des **Trophoblasten** mit der **Uterusschleimhaut**.

pluripotent (Pluripotenz) Pluripotente Zellen können sich in alle Gewebetypen, aber nicht mehr zu einem ganzen Organismus entwickeln (vgl.: **totipotent**). Ab dem 16-Zellstadium sind die einzelnen Zellen „nur noch“ **pluripotent**.

Präimplantationsdiagnostik (PID) Gentests an einem per **in-vitro-Fertilisation** erzeugten „Embryo“ vor seiner „Einpflanzung“ (**Implantation**) in die Gebärmutter. Mit der Präimplantationsdiagnostik können „Embryonen“ auf mögliche Gendefekte untersucht und gegebenenfalls „aussortiert“ werden.

Pränataldiagnostik Gentests nach einer Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese) bei Schwangeren oder Gentests an Zellen der **Plazenta** (Chorionzottenbiopsie), also vor der Geburt. Auch die Ultraschall-Untersuchung gehört zu den Methoden der pränatalen Diagnose.

Proteine „Eiweißstoffe“. **Proteinmoleküle** sind aus Aminosäuren aufgebaut und spielen neben ihrer Rolle als Baustoff der Zellen – mehr als 50% des Trockengewichts einer menschlichen Zelle - bei vielen Körperfunktionen eine entscheidende Rolle, so z.B. bei der Muskelkontraktion, bei der Verdauung und im Zellstoffwechsel (**Enzyme**), bei der Nachrichtenübermittlung (z.B. Hormone) und beim Stofftransport (z.B. Hämoglobin) sowie im Rahmen der Immunabwehr (Antikörper).

Reproduktionsmedizin Fortpflanzungsmedizin. Die **Reproduktionsmedizin** stellt medizinische Hilfen und Techniken zur Erzeugung einer Schwangerschaft zur Verfügung, in der Regel dann, wenn ein Kinderwunsch auf natürlichem Weg nicht erfüllt werden kann.

reproduktives Klonen Vielfach wird verkürzend formuliert: „**Reproduktives Klonen** zum Kindermachen, **therapeutisches Klonen** zum Heilen“. Sinnvoller ist aber die Unterscheidung nach den Verfahren **Kerntransfer** oder **Embryosplitting**. Ziel des **reproduktiven Klonen** ist es, die erbgutgleiche Kopie eines bereits existierenden Individuums, also einen genetisch identischen Menschen, herzustellen. Bei der normalen sexuellen Befruchtung stammt das Erbgut des Keimlings je zur Hälfte von der mütterlichen und väterlichen **Keimzelle**. Beim Klonen dagegen stammt das gesamte Genom aus einer **ausdifferenzierten Körperzelle** (siehe: **Kerntransfer**). Mittels Labormethoden wird nach dem Transfer die Embryonalentwicklung angestoßen. Die ersten Zellteilungen finden im Reagenzglas statt. Der „**Embryo**“ wird danach in die Gebärmutter einer Frau implantiert, die den Klon austrägt.

somatische Zelle Körperzelle (Ggs.: **Keimzelle**) Eine ausdifferenzierte Zelle mit doppeltem **Chromosomensatz (diploid)**.

Stammzellen (adulte, embryonale) auch: ES-Zellen (Embryonic Stem Cells). Noch nicht ausdifferenzierte Zellen, die sich beliebig oft teilen können und sich in verschiedene (nicht unbedingt alle) Zelltypen entwickeln können. 1. Embryonale **Stammzellen** sind Zellen der inneren Zellmasse der **Blastozyste**. Sie sind **pluripotent**. 2. Adulte **Stammzellen** sind **pluripo-**

tente Zellen aus bereits entwickelten Organismen. Sie sitzen z.B. als Blutstammzellen im Knochenmark des Menschen und wurden in über 20 Organen und im Nabelschnurblut von Neugeborenen gefunden. Mediziner hoffen, **Stammzellen** für therapeutische Zwecke nutzen zu können, z.B. zur Erzeugung von Ersatzgewebe für Patienten mit Alzheimer, Parkinson oder Diabetes. In Deutschland ist die Gewinnung embryonaler **Stammzellen** verboten.

therapeutisches Klonen (siehe auch: **reproduktives Klonen**). Beim **therapeutischen Klonen** wird auf dieselbe Weise wie beim **reproduktiven Klonen** die genetisch identische Kopie eines Menschen produziert. Nur wird die hergestellte **Blastozyste** nicht in eine Gebärmutter implantiert, sondern ihr werden **embryonale Stammzellen** entnommen. Bei dieser Manipulation stirbt der **Embryo** ab. Die **embryonalen Stammzellen** hoffen Wissenschaftler in Zukunft therapeutisch nutzen zu können.

totipotent (Totipotenz) „allseitige Entwicklungsfähigkeit“. Die befruchtete Eizelle, die **Zygote**, trägt die Entwicklungsmöglichkeiten zu allen Zelltypen in sich, denn alle gehen aus ihr hervor. Aber nicht nur die **Zygote** ist **totipotent**. Bis zum 8-Zell-Stadium ist jede Zelle des „**Embryos**“ **totipotent** und das heißt, dass - nach Abspaltung aus dem Zellverband - sich aus dieser Zelle ein vollständiger Organismus entwickeln kann.

transgene Organismen Als **transgen** bezeichnet man Organismen, in deren **Genom** artfremde **Gene** oder neukombinierte **DNA**-Stücke stabil eingebaut wurden. Diese Erbanlagen werden an die Nachkommen weitervererbt. (vgl.: **Chimäre, Hybrid**)

Trophoblast siehe: **Blastozyste**.

Uterus Gebärmutter; intrauterin (in der Gebärmutter); extrauterin (außerhalb der Gebärmutter).

Vorkernphase Phase nach dem Eindringen des Spermienkerns in die Eizelle, in der väterliches und mütterliches Erbgut noch getrennt in zwei Kernen vorliegen. Diese Phase dauert ca. zehn Stunden. Am Schluss der **Vorkernphase** entsteht durch **Karyogamie** (Verschmelzung der **Zellkerne**) ein **diploider** Organismus.

Zellkern Der Teil der Zelle, der die **Chromosomen** und damit die Erbinformation eines Lebewesens enthält. Der **Zellkern** ist durch eine Membran vom ihn umgebenden Zellplasma abgegrenzt.

Zellkerntransfer siehe: **Kerntransfer**.

Zygote befruchtete Eizelle. Die Zygote ist **diploid**. Die Zygote ist **totipotent**.