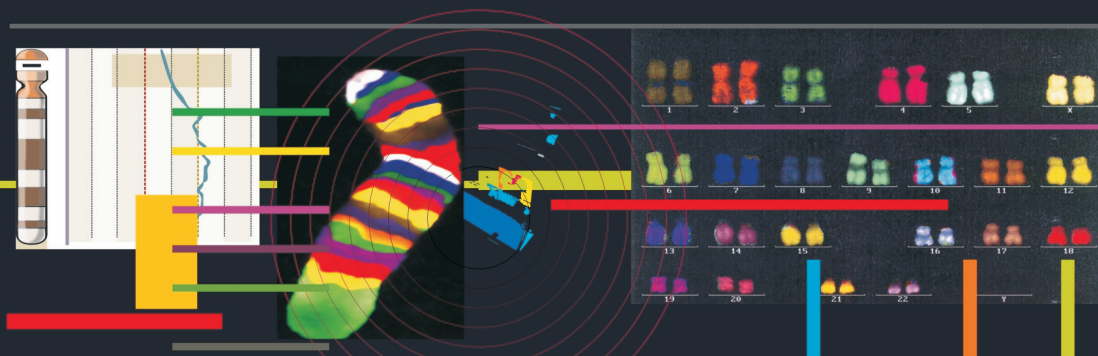


Szerkesztők:

**Dr. Nagy Bálint,
Dr. Lázár Levente,
Dr. Rigó János Jr.**

Praenatalis molekuláris genetika



Semmelweis Kiadó



TER
OX
ly

A Semmelweis Kiadó új szolgáltatásai:

- **könyveit, jegyzeteit kinyomtathatja digitális műhelyünkben!**

Rendelésfelvétel:

LEGeNDuS
Könyvesbolt

Budapest, Nagyvárad tér 4.
Semmelweis Egyetem, NET Aula
Tel., fax: 210-4408

EOK
Könyvesbolt

Budapest IX., Tűzoltó utca 37-47.
Tel.: 459-1500/60000

- **nyomdai szolgáltatások!**

Tájékoztatjuk Tisztelt Olvasóinkat, hogy a Semmelweis Kiadó hivatalosan átvette a házinyomda eddig végzett tevékenységeit. Ezeket a továbbiakban digitális műhelyünk szolgáltatja! A részletekről érdeklődjön az alábbi elérhetőségeken:

POSZTER
BOX
Digitális műhely

Konferencia-, művészeti, dekorációs poszterek nyomtatása, tervezése papírra, vászonra
hozott téma alapján vagy a kínálatból
Prezentációkészítés
Fénymásolás
Digitális nyomtatás

A Semmelweis Egyetem központjában!
1089 Budapest, Nagyvárad tér 4.
Semmelweis Egyetem, NET, 1. emelet,
a büfével szemben
Tel.: 459-1500/56218, 06 20 374-0160
E-mail: bralaj@net.sote.hu

Praenatalis molekuláris genetika

Szerkesztők:

Dr. Nagy Bálint,
Dr. Lázár Levente,
Dr. Rigó János Jr.



A kiadványt támogatta:

„A korszerű szülészeti és nőgyógyászati Alapítvány”

© *Dr. Nagy Bálint, Dr. Lázár Levente, Rigó János Jr., 2011*

Az e-könyv alapja ezen könyv első papír alapú kiadása
(ISBN 978 963 331 153 0)

e-ISBN 978 963 331 154 7

A könyv és adathordozó (legyen az e-könyv, CD vagy egyéb digitális megjelenés) szerzői jogi oltalom és kizárólagos kiadói felhasználási jog alatt áll. Az e-könyv kódrendszer – DRM, avagy digitális másolásvédelem – feltörése bűncselekmény! Bármely részének vagy egészének mindenemű többszörözése kizárólag a szerkesztők, a szerzők és a kiadó előzetes írásbeli engedélye alapján jogszerű.



Felelős kiadó a Simmelweis Kiadó igazgatója: dr. Táncos László

Felelős szerkesztő: dr. Vincze Judit

Tördelőszerkesztő, illusztráció: Ángyán Gergő

© *Borító: dr. Táncos László*

SKD 321

A könyv szerzői

Dr. Andrikovics Hajnalka, PhD

laborszakorvos

Országos Vérellátó Szolgálat, Molekuláris Diagnosztikai Laboratórium, Budapest

Dr. Bán Zoltán, PhD

egyetemi tanársegéd

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika, Budapest

Dr. Barcsay Erzsébet

osztályvezető

Országos Epidemiológiai Központ,

Virologiai Főosztály, Hepatitisz és Molekuláris Virologiai Osztály, Budapest

Dr. Beke Artúr, PhD

egyetemi adjunktus

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika, Budapest

Dr. Berencsi György, PhD

címzetes egyetemi tanár, nyugalmazott főosztályvezető főorvos

Országos Epidemiológiai Központ, Virologiai Főosztály, Budapest

Dr. Bors András, PhD

biológus

Országos Vérellátó Szolgálat, Molekuláris Diagnosztikai Laboratórium, Budapest

Dr. Csaba Ákos

egyetemi tanársegéd

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika, Budapest

Dr. Csire Márta, PhD

laborvezető mikrobiológus

Országos Epidemiológiai Központ, Virologiai Főosztály, Humán Herpesvírusok Nemzeti Referencia

Laboratóriuma, Budapest

Dr. Görbe Éva, PhD

egyetemi docens

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika, Budapest

Dr. Harmath Ágnes, PhD

egyetemi adjunktus

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika, Budapest

Dr. Joó József Gábor, PhD

egyetemi adjunktus

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika, Budapest

Dr. Karcagi Veronika, PhD

laborvezető

Országos Környezetegészségügyi Intézet, Molekuláris Genetika és Diagnosztikai Osztály, Budapest

Dr. Lázár Levente, PhD
egyetemi tanársegéd
Semmelweis Egyetem, I. Sz. Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika, Budapest

Dr. Mezey Ilona
nyugalmazott osztályvezető főorvos
Országos Epidemiológiai Központ, Virologiai Főosztály, Általános Vírusdiagnosztikai Osztály,
Budapest

Dr. Nagy Bálint, PhD
tudományos főmunkatárs
Semmelweis Egyetem, I. Sz. Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika, Budapest

Dr. Nagy Gyula Richárd, PhD
egyetemi tanársegéd
Semmelweis Egyetem, I. Sz. Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika, Budapest

Dr. Papp Csaba, PhD
egyetemi docens
Semmelweis Egyetem, I. Sz. Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika, Budapest

Dr. Pikó Henriett, PhD
biológus
Országos Környezetegészségügyi Intézet, Molekuláris Genetika és Diagnosztikai Osztály, Budapest

Dr. Rigó János Jr., PhD, az MTA doktora
egyetemi tanár, igazgató
Semmelweis Egyetem, I. Sz. Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika Budapest

Dr. Rigó Zita
laborvezető szakorvos
Országos Epidemiológiai Központ, Virologiai Főosztály, Kiütéses Vírusbetegségek
Nemzeti Referencia Laboratóriuma Budapest

Dr. Szomor Katalin, PhD
osztályvezető
Országos Epidemiológiai Központ, Virologiai Főosztály, Általános Vírusdiagnosztikai Osztály,
Budapest

Dr. Takács Mária, PhD
főosztályvezető
Országos Epidemiológiai Központ, Virologiai Főosztály, Budapest

Dr. Tordai Attila, PhD, az MTA doktora
laborvezető
Országos Vérellátó Szolgálat, Molekuláris Diagnosztikai Laboratórium, Budapest

Dr. Tóth-Pál Ernő, PhD
egyetemi docens
Semmelweis Egyetem, I. Sz. Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika, Budapest

Tartalom

Előszó (<i>Nagy Bálint, Lázár Levente, Rigó János Jr.</i>)	13
Rövidítések	15
1. fejezet	
A hagyományos citogenetikától a molekuláris citogenetikáig	
(<i>Nagy Bálint, Lázár Levente</i>).	17
Kromozómatípusok	18
Kariotipizálás	19
Fluoreszcens in situ hibridizáció (FISH)	20
A multikolor FISH	21
A multikolor sávózás (multicolor banding)	22
Összehasonlító genomiális hibridizáció (comparative genomic hybridisation, CGH)	23
Molekuláris genotipizálás (arrayCGH, aCGH)	24
2. fejezet	
A leggyakoribb magzati kromoszóma-rendellenességek	
(<i>Görbe Éva, Lázár Levente, Bán Zoltán, Nagy Bálint</i>)	28
Számbeli autoszomális kromoszóma-rendellenességek	28
A 21-es kromoszóma triszómiája (Down-szindróma).	28
Klinikai kép	29
Praenatalis szűrés	29
Praenatalis diagnosztika	30
18-as kromoszóma triszómiája	30
13-as kromoszóma triszómiája	31
Triploidia (69 kromoszóma jelenléte).	31
Tetraploidia (92 kromoszóma)	31
Mozaicizmus	31
Számbeli nemi kromoszóma-eltérések	32
Turner-szindróma (45,X0)	32
Klinefelter-szindróma (47,XXY)	32
XYY-szindróma (dupla Y szindróma)	32
A kromoszómák strukturális abnormalitásai	32
Transzlokáció	32
Inverzió, a deléción és a duplikáció.	32

3. fejezet**Magzati mintavételi módszerek***(Lázár Levente, Papp Csaba, Tóth-Pál Ernő, Beke Artúr, Bán Zoltán, Csaba Ákos,*

<i>Joó József Gábor, Nagy Bálint)</i>	35
Magzatvíz-mintavétel	35
A magzatvíz-mintavétel időzítése.	35
A magzatvíz-mintavétel kivitelezése	36
RhD-izommunizáció magzatvíz-mintavételt követően	37
A magzatvíz-mintavétel kockázatai és szövődményei	37
Chorionboholy-mintavétel	38
A chorionboholy-mintavétel feltételei	38
A chorionboholy-mintavétel ideje	40
A chorionboholy-mintavétel ellenjavallatai.	40
Lepényi mozaicizmus.	40
A chorionboholy-mintavétel szövődményei	40
A köldökszínór ultrahangvezérelt in utero punctiója	41

4. fejezet**A PCR módszeren alapuló molekuláris genetikai vizsgálatok****a leggyakoribb számbeli kromoszóma-rendellenességek kimutatására**

<i>(Nagy Bálint, Lázár Levente, Bán Zoltán)</i>	43
Polimeráz láncreakció (PCR)	43
A PCR-t befolyásoló faktorok	43
Restriktációs fragment length polimorfizmus (RFLP)	44
Fluoreszcens PCR és DNS-fragmens-analízis	44
Valósidejű PCR.	47

5. fejezet**A cystás fibrosis és kimutatása**

<i>(Nagy Bálint, Harmath Ágnes, Lázár Levente, Bán Zoltán, Rigó János Jr.)</i>	49
Klinikai tünetek	49
Diagnosztika	50
Molekuláris genetikai vizsgálatok	50
Mutációs panel vizsgálatok	51
Terápia	52

6. fejezet**Neuromuscularis betegségek praenatalis vizsgálata**

<i>(Pikó Henriett és Karcagi Veronika)</i>	56
Izomdystrophiák	56
Duchenne/Becker-izomdystrophia (DMD/BMD)	56
Betegek molekuláris genetikai vizsgálata.	57
Praenatalis vizsgálatok DMD/BMD betegséggel érintett családokban.	61
Végtagövi izomdystrophiák (LGMD).	61
A végtagövi izomdystrophiák és congenitalis izomdystrophiák molekuláris genetikai vizsgálata	64
Facioscapulohumeralis izomdystrophia (FSHD)	65
Molekuláris genetikai analízis	67
Az FSHD betegség praenatalis vizsgálata	68

Spinalis izomatropia (SMA)	69
Molekuláris genetikai háttér	70
Az SMN1 és SMN2 gének molekuláris genetikai vizsgálata	72
Praenatalis diagnosztika	74
Congenitalis myasthenia szindróma (CMS)	75
A preszinaptikus lokalizáció	75
A szinaptikus lokalizáció	76
A posztszinaptikus lokalizáció	76
A differenciáldiagnózis felállítása CMS betegeknél	78
Praenatalis vizsgálat CMS betegséggel érintett családokban	78
Dystrophia myotonica I. típus	79
Molekuláris genetikai vizsgálati módszerek	81
Praenatalis vizsgálatok	82

7. fejezet

Molekuláris carrier és praenatalis diagnosztika A típusú öröklődő vérzékenység esetén

<i>(Bors András, Andrikovics Hajnalka, Tordai Attila)</i>	86
A véralvadás folyamata	86
A-típusú haemophilia	88
Tünetek	88
Kezelés	89
Történet	89
Öröklődésmenet	91
A haemophilia A genetikai háttere	91
Molekuláris genetikai vizsgálatok haemophilia A-ban	94
Alkalmazott molekuláris biológiai módszerek	95
A jövő	103

8. fejezet

A congenitalis toxoplasmosis és kimutatása

<i>(Nagy Bálint, Lázár Levente, Bán Zoltán, Beke Artúr, Rigó János Jr.)</i>	106
A kórokozó	106
A fertőzés epidemiológiája	106
Klinikai kép	107
A congenitalis toxoplasmosis	107
Laboratóriumi diagnosztika	108
A toxoplasmosis kezelése	110

9. fejezet

Vírusok és a várandósság. Transplacentaris és perinatalis vírusfertőzések, a virológiai diagnosztika lehetőségei

<i>(Csire Márta, Mezey Ilona, Berencsi György, Barcsay Erzsébet, Rigó Zita, Szomor Katalin, Takács Mária)</i>	113
Magzati fertőzések, vírusok átjutása a méhlepényen <i>(Csire Márta, Mezey Ilona, Berencsi György)</i>	113
A transplacentaris és perinatalis vírusfertőzések lehetséges következményei <i>(Mezey Ilona, Csire Márta, Berencsi György)</i>	118
Viroológiai laboratóriumi vizsgálathoz a vizsgálati anyagok vétele, tárolása és szállítása <i>(Csire Márta, Szomor Katalin, Mezey Ilona)</i>	119

Humán herpesvírusok (<i>Csire Márta, Mezey Ilona</i>)	124
Humán cytomegalovírus (CMV) [humán herpesvírus 5 (HHV-5)]	124
Gravidák fertőzése.	124
Perinatalis CMV-fertőzés	125
Diagnosztika	125
Terápia és megelőzés	128
Varicella-zoster vírus (VZV) [humán herpesvírus 3 (HHV-3)]	128
Diagnosztika	129
Terápia és megelőzés	129
Herpes simplex vírus 1 és 2 (HSV-1, HSV-2) [humán herpesvírus 1 és 2 (HHV-1, HHV-2)]	130
A grávida HSV-fertőződése	130
Perinatalis fertőzés.	131
Diagnózis	131
Terápia és megelőzés	132
Humán herpesvírus 6, 7 és 8 (HHV-6, HHV-7, HHV-8).	132
Magzati fertőzés	132
Diagnózis	133
Rubeola (<i>Mezey Ilona, Rigó Zita</i>)	133
A veleszületett rubeola szindróma (CRS) klinikai tünetei	134
Rubeola laboratóriumi diagnosztika, immunválasz (<i>Rigó Zita</i>).	134
Reinfekció	135
Prevenció	136
Terápia	136
Humán parvovírus B19 (B19) (<i>Szomor Katalin</i>).	136
Enterovírus-fertőzések (<i>Mezey Ilona, Berencsi György</i>)	139
Tünetek	140
Diagnózis	140
Terápia és megelőzés	141
Hepatitisvírusok (<i>Szomor Katalin, Mezey Ilona, Takács Mária</i>)	141
Hepatitis-B-vírus (HBV)	141
Klinikai lefolyás	141
Diagnózis	142
Terápia és megelőzés	142
Hepatitis-C-vírus (HCV)	142
Diagnózis	143
Terápia és megelőzés	143
Hepatitis-A- (HAV), hepatitis-E-vírus (HEV).	143
Diagnózis	143
Terápia és megelőzés	143
Diagnózis	144
Terápia és megelőzés	144
Humán immundeficiencia vírus (HIV) (<i>Mezey Ilona, Barcsay Erzsébet</i>)	144
Diagnosztika	144
Terápia és megelőzés	145
Humán papillomavírusok (HPV) (<i>Mezey Ilona</i>)	145
Tünetek	146
Diagnózis	146
Terápia és megelőzés	146

Egyéb, vertikálisan átvihető vírusok (<i>Mezey Ilona</i>)	146
Egyéb, nem diagnosztikus vizsgálatok (<i>Barcsay Erzsébet</i>)	147

10. fejezet

Preimplantációs genetikai diagnosztika (PGD)

(<i>Bán Zoltán, Lázár Levente, Nagy Bálint</i>)	150
A PGD meghatározása	150
A beágyazódás előtti genetikai vizsgálatok csoportosítása azok javallata alapján	150
A PGD (és PGS) eljárások során vizsgálható minta	151
Ivarsejtek genetikai vizsgálata (prekoncepcionális genetikai diagnosztika)	151
Petesejtek és beágyazódás előtti preembriók genetikai vizsgálata	152
A PGD menete	152
A PGD helyzete a világon	153
Etikai kérdések a PGD-vel kapcsolatban	154
A PGD alkalmazásának feltételei	154
A PGD beavatkozások végzésének szervezeti feltételei	154
A genetikai tanácsadás feladatai	155
Az asszisztált reprodukciós egység feladatai	155
PGD eljárás genetikai javallatai	155
PGD eljárás Magyarországon	155
PGS eljárás alkalmazása	156
HLA-típezés alkalmazása	156
Nem orvosi javallat alapján történő alkalmazás	156

11. fejezet

A neminvazív prae-natalis diagnosztika lehetőségei

(<i>Lázár Levente, Nagy Gyula Richárd, Nagy Bálint, Rigó János Jr.</i>)	158
A sejtől független szabad DNS	159
Az anyai vérben fellelhető szabad magzati DNS	159
Magzati DNS az anyai keringésben	161
Az anyai vérben fellelhető szabad magzati nukleinsavak izolálása	165
Alkalmazási lehetőségek a prae-natalis diagnosztikában	165
A magzati nem neminvazív meghatározása	165
Magzati RhD vércsoport meghatározása	166
Apai allél által meghatározott örökletes betegségek	169
Béta-thalassaemia diagnosztikája	169
A magzati aneuploidiák neminvazív molekuláris biológiai diagnosztikája	169
mRNS-SNP vizsgálata magzati aneuploidiák esetén	170
Digitális PCR	170
Magzati sejtek az anyai vérkeringésben	171

Tárgymutató.	175
----------------------	-----

A betegség, a beteg gyermek születésének megelőzése mind a társadalom, mind pedig az orvostudomány egyik központi törekvése. A gyermeket vállaló szülők napjainkban igényt tartanak a korszerű molekuláris genetikai vizsgálatokon alapuló diagnosztikára. A hagyományos elbeszélgetésen alapuló direkt genetikai tanácsadást mára kiváltotta, az információk cseréjén a tudomány aktuális állásának ismertetésén, és molekuláris valamint cytogenetikai vizsgálatok eredményein alapuló genetikai tanácsadás. A modern társadalomban az első gyermek vállalása, a szülők életkorának tekintetében egyre inkább kitolódik, egyre több nő 35. év felett vállal terhességet. A fejlődő ultrahang- és szérummer-vizsgálatok, mint szűrő-módszerek, egyre érzékenyebben és egyre nagyobb biztonsággal szűrnek ki azokat a várandósokat, akiknél prae-natalis diagnosztikai vizsgálatok elvégzése indokolt, annak érdekében, hogy a beteg gyermek születését elkerüljék és egészséges gyermekük születhessen.

A molekuláris genetika fejlődésével egyre több betegség genetikai háttere válik ismertté, így azoknál a terheseknél is lehetséges a magzati molekuláris diagnosztika elvégzése, ahol a családi kórtörténetben valamilyen genetikai betegség fordul elő.

A könyvben a szerzők molekuláris prae-natalis diagnosztika bemutatását tűzték ki célul. A szülészeti gyakorlatban leggyakrabban alkalmazott molekuláris biológiai eljárások kerülnek bemutatásra a klinikai genetikai gyakorlatban sűrűn előforduló betegségekkel együtt.

A szerzők áttekintik a prae-natalis diagnosztika alakulását napjainkig, az elmúlt ötven évben alkalmazott módszereket, ismertetik a mintavételi eljárásokat, a diagnosztikus vizsgálatok menetét, a leggyakoribb számbeli kromoszóma-rendellenességek kimutatására alkalmazott molekuláris biológiai módszereket, valamint tárgyalják a klinikai gyakorlatban leggyakrabban előforduló genetikai betegségeket. A várandósság során bekövetkező vírusfertőzések, következményeik és azok prae-natalis kimutatása teljesen új fejezet, ilyen részletességgel és alaposítással eddig nem került még feldolgozásra, ezáltal sok új és hasznos információt tartalmaz, ugyanakkor sok tévhitet is eloszlat.

Tárgyalásra kerülnek a preimplantációs diagnosztika és a neminazív prae-natalis diagnosztika napjainkban alkalmazott eljárásai. Ezek a módszerek számos házaspár számára elkerülhetetlen és egyetlen lehetőséget jelentenek, hogy egészséges gyermekük születhessen. A neminazív prae-natalis diagnosztika a szakterület legintenzívebben kutatott területe, melybe nemcsak a kutató és klinikus társadalom, de a biotechnológiai konzorciumok és az Európai Unió is nagy energiákat és nem utolsósorban anyagi forrásokat fektet. A vizsgálatok alapvető célja, hogy olyan vizsgálóeljárások álljanak a várandósok rendelkezésére, melyek kockázata minimális, ugyanakkor a vizsgálati eredmény ugyanolyan megbízható legyen, mint a klinikai gyakorlatban napjainkban alkalmazott invazív vizsgálóeljárásoké.

A könyv hasznos olvasnivaló a gyakorló szülész-nőgyógyászoknak, humángenetikusoknak, molekuláris genetikusoknak, neonatológusoknak, perinatológusoknak, szakvizsgára készülőknek és a téma iránt érdeklődő orvosoknak, orvostanhallgatóknak, biológusoknak és védőnőknek is.

Nagy Bálint,

Lázár Levente,

Rigó János Jr.

AAV	adenoasszociált vírusok	dok-7	Dok 'downstream-of-kinase' család (gén)
aCGH	molekuláris genotipizálás arrayCGH	EBV	Epstein-Barr-vírus
ACh	acetilkolin	EDMD	Emery-Dreifuss-izomdystrophia
ADE	antibody dependent enhancement; ellenanyag-függő fertőződésfokozódás	ES	exanthema subitumot
AFP	alfa-fetoprotein	EV	enterovírus
B19	humán parvovírus B19	FACS	fluorescent activated cell sorting
BCBL	body cavity based lymphoma	FCMD	Fukuyama congenitalis izomdystrophia
BMD	Becker-izomdystrophia	FIM	familiaris gyerekkori myasthenia
CAV	Coxsackie A vírus	FISH	fluoreszcens in situ hibridizáció
CAVD	congenitalis vas deferens	FIX	X. faktor
CBV	Coxsackie B1-6 vírus	FKRP	fukutin-related protein
CF	cystás fibrosis	FSHD	facioscapulohumeralis izomdystrophia
CFTR	cystás fibrosis transzmembrán regulátor	FVIII	III. faktor
CGH	összehasonlító genomális hibridizáció (comparative genomic hybridisation)	G-sáv	Giemsa-festés a 9. kromoszóma másodlagos befűződésének kimutatására
CHAT	kolin-acetil-transzferáz enzim	G-sáv	savas-sós Giemsa-festés
CIC-1	kloridcsatorna 1 gén	HAG	hemagglutináció-gátlás
CMS	congenitalis myasthenia szindróma	HAV	hepatitis-A-vírus
CMV	cytomegalovírus	HBIG	hepatitis-B ellenanyagot magas titerben tartalmazó immunglobulin
CPE	cythoaphtogen effect; citopatogén hatás	HCV	hepatitis-C-vírus
CRS	congenitalis rubeola szindróma	HEV	hepatitis-E-vírus
C-sáv	centromera festés	HGV	hepatitis-G vírus
CVS	chorionboholy-mintavétel (chorionvillus sampling)	HHV-4	humán herpesvírus 4
CVS	veleszületett varicella szindróma	HHV-5	humán herpesvírus 5
Cy3	Cyanine 3 festék	HHV-6	humán herpesvírus 6
Cy5	Cyanine 5 festék	HHV-7	humán herpesvírus 7
DAG1	dystrophin-associated glycoprotein	HHV-8	humán herpesvírus-8 (vagy KSHV)
DAPC	dystrophin-asszociált fehérje komplex	HIV	humán immundeficiencia vírus
DIC	disszeminált intravasculáris coagulopathia	HPaV-B19	humán parvovírus B19
DM1	dystrophia myotonica 1. típusú betegség	HPRT	hipoxantin-guanin-foszforibozil-transzferáz
DMD	Duchenne-izomdystrophia	HPV	humán papillomavírusok
DMD/ BMD	Duchenne/Becker-izomdystrophia	HTLV 1-4	humán T-sejtes leukaemiavírusok
DMPK	dystrophia myotonica protein-kináz gén	HVB	hepatitis-B-vírus
DMWD	dystrophia myotonica WD repeat containing gene	ICSI	intracytoplasmaticus spermium injekció
dNTP	deoxinukleotid-trifoszfát	IE	immediate early
		KSHV	Kaposi-sarcomához társult herpesvírus
		LARGE	acetylglucosaminyltransferase-like protein

Rövidítések

LCM	lymphocytás choriomeningitis	PRP	progresszív rubeola panencephalitis
LED	lupus erythematosus disseminatus	Q-sáv	quinacrin-festés
LGMD	végtagövi izomdystrophia	RFLP	restriction fragment length polymorphism (restriktációs fragment polimorfizmus)
LGMD2I	végtagövi izomdystrophia 2I	RRP	rekurrens respiratoricus papillomatosis
LIP	lymphoid interstitialis pneumonia	R-sáv	reverse
LOH	heterozigótaság elvesztése (loss of heterosigosity)	RV	rubeolavírus
MACS	magnetic activated cell sorting	SCID	súlyos kombinált immunhiányos betegség
MBNL1, MBLL, MBXL	CUG binding proteinek	SEPN1	selenoprotein N1
MDC	congenitalis izomdystrophia betegségcsoport	SLO	Smith–Lemli–Opitz- (szindróma)
MEB	muscle-eye-brain	SMA	spinalis izomatropia
MEPP	miniatűr véglemezopotenciál	SMN	Survival of Motor Neuron
MMR	morbilli-mumps-rubeolavakcina	STI	Sexually Transmitted Infections
MTMR-1	myotubularin-related 1 gén	STR	small tandem repeats
MuSK	izomrost felszínén elhelyezkedő izomspecifikus kináz	sz β -hCG	szabad béta-HCG
NAIP	neuronal apoptosis inhibitory protein)	TAC	transient aplastic crisis
NMJ	neuromuscularis junctio	TORCH	Toxoplasma gondii, rubeola-, cytomegalo- és herpes simplex vírus
NOR	ezüsfestés a nukleolusz organizátor régió feltüntetésére	TRIMM32	tripartite motívumot tartalmazó fehérje
NT	tarkóredő-vastagság	T-sáv	telomera festés
PAPP-A	pregnancy associated plasma protein A	TTV	Torque teno vírus
PCR	polimeráz láncreakció	TUNEL	terminális uridine dinucleotide labelling
PGD	preimplantációs genetikai diagnosztika	UdTP	uridin-dinukleotid-trifoszfát
PGS	preimplantációs genetikai szűrés	uE3	unconjugated oestriol
POMT1	o-mannozil-transzferáz-1 fehérje	VGCC	feszültség függő kalciumcsatorna
PRCA	pure red cell aplasia	VTM	vírustranszport médium
		VZV	varicella-zoster vírusX

- A**
 A típusú örökklődő vérzékenység 86
 acetilkolin (ACh) 75
 acetilkolinreceptor (AChR) 76, 77
 acetylglycosaminyltransferase-like protein (LARGE) 62
 ADE (antibody dependent enhancement ellenanyagfüggő fertőződésfokozódás) 114
 adenoasszociált vírus (AAV) 113
 adenovírus 146
 agrin 76
 agrin-MuSK-rapsyn-nACh receptor útvonal 76
 aktin 63
 alfa-fetoprotein (AFP) 29
 Alport-szindróma 154
 aneuploid sejt 28
 α 1-antitripszin-hiány 154
 anyai vérben fellelhető szabad magzati nukleinsavak izolálása 159, 165
 anyatejadás 147
 apai allél által meghatározott örökletes betegség 169
 array-CGH (komparatív genomális hibridizáció) 64
 A-típusú haemophilia 88
 autoszomális triszómiák 28
- B**
 bárányhimlő 128
 Becker-izomdystrophia (BMD) 56
 béta-thalassaemia 169
 blastomerabiopsia 152
 Brushfield-pontok 29
 α -bungarotoxin 77
- C**
 calpain-3 63
 caveolin 63
 centroméraspecifikus DNS-próbák 21
 CFTR gén 50
 chorionboholy-mintavétel (CVS) 38, 40, 94
 ciklusszám 44
 coagulopathia 86
 comparative genomic hybridisation (CGH) 23
 congenitalis adrenalis hyperplasia 154
 congenitalis izomdystrophia betegségcsoport (MDC) 56
 congenitalis myasthenia szindróma (CMS) 75
 congenitalis rubeola szindróma (CRS) 133, 134
 congenitalis toxoplasmosis 106
 congenitalis varicella szindróma (CVS) 129
 congenitalis vas deferens (CAVD) hiány 49, 50
 Coxsackie A vírus (CAV) 139
 Coxsackie B1-6 vírus (CBV) 139
 CUG binding protein 80
 cystás fibrosis 49, 154
 transzmembrán regulátor (CFTR) 49, 50
 cytomegalovírus (CMV) 113, 115
- D**
 delécio 32, 33
 dengue-vírus 113, 114
 deoxinukleotid-trifoszfátok (dNTP) 43
 direkt mutációanalízis 72
 direkt víruskimutató módszerek 123
 disszeminált intravasculáris coagulopathia (DIC) 86
 DMPK (dystrophia myotonica protein-kináz gén) 79
 DMWD (dystrophia myotonica WD repeat containing gene) 80
 DNS-fragmens-analízis 44
 dok-7 (Dok 'downstream-of-kinase' család) 77
 Down-szindróma 28, 32, 169
 Duchenne muscularis dystrophia 56, 154
 Duchenne/Becker-izomdystrophia (DMD/ BMD) 56
 duplikáció 32, 33
 dysferlin 63
 dystrobrevin 62
 β -dystroglycan 61
 dystroglycan komplex 61
 dystroglycan-dystrophin komplex 62
 dystrophia myotonica 79, 80, 154
 dystrophin gén 57, 61
 dystrophin-associated glycoprotein 1 (DAG1) 61
 dystrophin-asszociált fehérje komplex 57

- E**
 Edwards-szindróma 30
 Elucigene teszt 52
 emerin 63
 Emery–Dreifuss-izomdystrophia (EDMD) 56, 63
 enterovírus-fertőzések 114, 139
 Epstein–Barr-vírus (EBV) 113, 115
 erythema infectiosum 136, 137
 exanthema subitum (ES) 132
- F**
 F8 gén 92, 94
 facioscapulohumeralis izomdystrophia (FSHD) 56, 65
 familiáris adenomatosus colon polyposi 154
 familiaris gyerekkori myasthenia (FIM) 75
 fast-channel szindróma 77
 fibrinháló 86
 floppy bébi szindróma 75
 fluorescent activated cell sorting (FACS) 171
 fluoreszcens in situ hibridizáció (FISH) 20
 fluoreszcens PCR 44
 fragilis X szindróma 154
 Fried–Emery-kór 69, 70
 fukutin-related protein (FKRP) 62
 Fukuyama congenitalis izomdystrophia (FCMD) betegség 62
- G**
 genetikai tanácsadás 35, 95
 Gregg-szindróma 116
- H**
 haemophilia 86, 154
 haplotípus-analízis 72
 hármasteszt 30
 HELLP szindróma 164
 hemagglutináció-gátlás (HAG) 135
 hepatitis-A vírus (HAV) 114, 143
 hepatitis-B vírus (HBV) 141
 hepatitis-C vírus (HCV) 142
 hepatitis-E vírus (HEV) 143
 hepatitis-G vírus 114
 hepatitisvírusok 141
 herpes simplex vírus 114
 hímvarsejtek genetikai vizsgálata 151
 HLA-tipizálás 151
 hot spot régió 57
 HPRT-deffektus 154
 humán cytomegalovírus (CMV) 124
 humán hepatitis-E vírus 113
 humán herpesvírus 3 (HHV3) 128
 humán herpesvírus 4 (HHV4) 115
 humán herpesvírus 5 (HHV5) 115, 124
 humán herpesvírus 6 (HHV6) 113, 115, 132
 humán herpesvírus 7 (HHV7) 115, 132
 humán herpesvírus 8 (HHV8) 113, 115, 132
 humán herpesvírusok 124
 humán immundeficiencia vírus (HIV) 144
 humán papillomavírusok (HPV) 115, 145
 humán parvovírus B19 (HPaV-B19) 113, 136
 humán T-sejtes leukaemiavírusok (HTLV 1-4) 113
 Huntington-betegség 154
- I**
 idiogram 18
 ikerterhesség
 chorionboholy-mintavétel 39
 magzatvíz-mintavétel 37
 immunreaktív tripszinogén vizsgálat 50
 indirekt markeranalízis 99
 influenza 114
 influenza A vírus 146
 integrált teszt 30
 integrin 62
 intracytoplasmaticus spermium injekció (ICSI) 152
 intrauterin fetal death (IUFD) 137
 inverzió 32
 izomdystrophia 56
 Becker (BMD) 56
 Duchenne (DMD) 56, 154
 végtagövi 61
 izomrost felszínén elhelyezkedő izomspecifikus kináz (MuSK) 76
- K**
 kanyaróvírus 113, 146
 Kaposi-sarcomához társult herpesvírus (KSHV) 115, 132
 kariogram 19
 kariotipizálás 18, 19
 kariotípus 19
 Klinefelter-szindróma 32
 kloridcsatorna 1 gén (ClC-1) 79
 kolin-acetil-transzferáz enzim (CHAT) 75
 Kolin-acetiltranszferáz-deficiencia 76
 kombinált teszt 30
 21-es kromoszóma triszómiája (Down-szindróma) 28, 30, 31
 kromoszóma-rendellenességek 28, 154
 nemi 32
 strukturális 32
 számbeli autoszómális 28
 kromoszómatípusok 18
 Kugelberg–Welander-kór 69, 70
- L**
 lepényi mozaicizmus 40

Lesch–Nyhan-szindróma 154
 lupus erythematosus disseminatus (LED) 114
 lymphocytás choriomeningitis (LCM) vírusa 146
 lymphoid interstitialis pneumonia (LIP) 144

M

magnetic activated cell sorting (MACS) 171
 magnézium 44
 magzati anaemia 168
 magzati aneuploidiák 169
 magzati DNS az anyai keringésben 161
 magzati eredetű lymphocyták 171
 magzati erythroblastok 172
 magzati nem neminvazív meghatározása 165
 magzati nukleinsavak izolálása anyai vérből 165
 magzati sejtek az anyai vérkeringésben 171
 magzati trophoblastok 172
 magzati vércsoport meghatározása 168
 magzati vörösvérsejtek 171
 magzatvíz-mintavétel 35
 időzítése 35
 kivitelezése 36
 szövődményei 37
 o-mannozil-transzferáz- 1-ként ismert fehérje
 (POMT1) 62
 Marfan-szindróma 154
 mikrodeléción 33
 miniatűr véglemezpotenciál (MEPP) 76
 miozin 63
 Miyoshi-myopathia 63
 molekuláris genotipizálás (arrayCGH, aCGH) 24
 monoszómia 28
 mozaicizmus 31
 lepényi 40
 mRNS-SNP vizsgálata magzati aneuploidiák esetén
 170
 multikolor FISH 21
 multikolor sávozás (multicolor banding) 22
 multiple ligation-dependent probe amplification
 (MLPA) technika 59
 multiplex PCR analízis 57
 mumpsvírus 146
 muscle-eye-brain (MEB) betegség 62
 myotilin 63
 myotubularin-related 1 (MTMR-1) gén 79

N, Ny

NAIP (neuronal apoptosis inhibitory protein) 72
 négyestest 30
 nemi kromoszómaeltérések, számbeli 32
 neminvazív prae-natalis diagnosztika 158
 nemmeghatározás 166
 nem-polio enterovírus-fertőzés 139
 neuromuscularis betegségek 56

Neuronal Apoptosis Inhibitory Protein (NAIP) 71
 non-immun hydrops fetalis (NIHF) 113, 137
 NOR módszer 18
 nukleáris fehérjék 63
 nyugat-nílusi láz 146

Ö

össejt-fagyasztás 147
 összehasonlító genomális hibridizáció (CGH) 23
 ötödik betegség 136, 137

P

Pallister–Kilian-szindróma 31
 Patau-szindróma 31
 petesejtek genetikai vizsgálata 152
 phenylketonuria 154
 polimeráz 43
 polimeráz láncreakció (PCR) 43
 poliovírus 139
 posztzinaptikus CMS 76
 praeclampsia 164
 preimplantációs genetikai diagnosztika (PGD) 150
 preimplantációs genetikai szűrés (PGS) 151
 preszinaptikus CMS 75
 primerek 44
 primerek-próbák 52
 progresszív rubeola panencephalitis (PRP) 134
 Puumala Hantavírus 114
 pytirisais rosea 132

R

rapsyn 77
 rapsyn-deficiencia 76
 reciprok transzlokáció 32
 restriktív fragment polimorfizmus (RFLP) 44, 71
 retinitis pigmentosa 154
 rezin 165
 RhD-izomunizáció magzatvíz-mintavételt követő-
 en 37
 Robertson-féle transzlokáció 32
 roseola infantum 132
 rózsahámlás 132
 rubeola 113
 rubeolavírus (RV) 133

S, Sz

sarcoglycan komplex 62
 sarcomer 63
 sarcospan komplex 62
 sárgaláz 114
 sárgalázvírus 113
 sarkitest-biopsia 152
 sarlósejtes vérszegénység 154
 sávozási technika 18

sejttől független szabad DNS 159
 selenoprotein N1 (SEPN1) 63
 shell-vial technika 126
 slow-channel-szindróma 77
 small tandem repeats (STR) 45
 Smith–Lemli–Opitz- (SLO) szindróma 166
 Southern blot analízis 81
 spinális izomatrophia (SMA) 69, 154
 kvantitatív vizsgálat 74
 standard PCR módszer 81
 súlyos kombinált immunhiányos betegség (SCID) 154
 Survival of Motor Neuron (SMN) gén 70
 syntrophin 62
 szabad magzati DNS 159
 számbeli autoszomális kromoszóma-rendellenességek 28
 számbeli kromoszóma-rendellenesség 45
 számbeli nemi kromoszómaeltérések 32
 szilárd fázisú izoláló kit 165
 szinaptikus CMS 76

T

target-DNS 24
 tarkóredő-vastagság (NT) 30
 Tay–Sachs-betegség 154
 teljes dystrophin gén szekvenálása 61
 templát DNS 43
 terhességi hypertonia 164
 terminális uridine dinucleotide labelling (TUNEL) 161
 tetraploidia 31
 β -thalassaemia 154
 thermal cycler 43
 tibialis izomdystrophia 63
 titin 63
 TORCH (Toxoplasma gondii, rubeola-, cytomegalo- és herpes simplex vírus) 116

Torque Teno vírus (TTV) 114, 115
 Toxoplasma gondii 106, 116
 toxoplasmosis 106
 TP-PCR technika 81
 transepithelialis orr potenciál 50
 transplacentaris vírusfertőzés 113
 transzlokáció 32
 tripartite motívumot tartalmazó fehérje (TRIMM32) 63
 triploidia 31
 tripszinogén 50
 triszómia 28, 45
 13-as 31
 18-as 30
 21-es (Down-szindróma) 28
 trombin 86
 trophoctoderma-biopsia 152
 trophoblast sejtek 171
 Turner-szindróma 31, 32

V

valósídejű PCR 47
 varicella-pneumonia 116
 varicella-zoster vírus (VZV) 113, 128
 véglemez AChE deficiencia 76
 végtagóvi izomdystrophiák (LGMD) 56, 61, 62
 veleszületett lásd congenitalis
 véralvadás 86
 verejtékkloridszint 50
 vérzékenység 86, 154
 virológiai diagnosztika 113
 vírusfertőzés 113
 víruskimutatási módszerek 123
 vírustranszport médium (VTM) 123

W

Walker–Warburg-szindróma 62
 Werdnig–Hoffmann-kór 69, 70