

# Alphabetisches Stichwortverzeichnis zu medizinischen Fachbegriffen im Zusammenhang mit der Hereditären Spastischen Spinalparalyse (HSP)

<b>Abasie</b>
Unfähigkeit zu gehen. Der beschreibende Begriff wird in der Regel dann verwendet, wenn keine organischen Gründe hierfür vorliegen, z.B. bei Stasobasophobie (Angst zu fallen). Oft auch als Astasie- Abasie = Unfähigkeit zu stehen und zu gehen.
<b>Adaptieren</b>
Anpassen und Gewöhnen an die veränderte Lebenssituation
<b>Adduktoren</b>
Als Adduktoren bezeichnet man die Muskeln bzw. Muskelgruppen, welche die Adduktion (Heranführung) einer Extremität zur Körpermitte hin steuern
<b>Adduktorenspastik</b>
Die Adduktoren sind Hüftmuskeln, die die Beine zusammenziehen und bei Spastik zum Aneinanderreiben der Knie beim Gehen und zum sogenannten „Scherengang“ führen
<b>Adduziert</b>
(v. lat.: adducere = heranführen) ist in der Medizin das Heranführen eines Körperteils an die Körper- bzw. Gliedmaßenachse
<b>Adenin</b>
Adenin ist als eine der vier organischen Basen ein Grundbaustein von DNA und RNA. Es ist aber auch in anderen biologisch bedeutsamen Molekülen vorhanden, beispielsweise im Adenosintriphosphat (ATP), NADH und FADH <sub>2</sub> .
<b>Agenesis</b>
Der Begriff Agenesie (Synonyme: Agenesia, Agenesis) wird in der Medizin verwendet, um das vollständige Fehlen eines Organs aufgrund einer (genetisch bedingten) Nichtanlage zu beschreiben.
<b>Aktivrollstuhl</b>
Der Aktivrollstuhl wird individuell den eigenen Körpermaßen angepasst. Er ist leichter zu lenken und anzutreiben als ein Standardrollstuhl. Aktivrollstühle haben meist einen leichteren Rahmen. Das Gewicht liegt bei etwa 9 kg
<b>Allel</b>
Ein Allel bezeichnet eine mögliche Ausprägung eines Gens, das sich an einem bestimmten Ort (Locus) auf einem Chromosom befindet.
<b>Alternatives Spleissen</b>
Möglichkeiten der Zelle, die Exons eines Gens verschieden zu verknüpfen und so unterschiedliche Proteine herzustellen.
<b>Aminosäure</b>
Aminosäuren sind Carbonsäuren, bei denen ein Wasserstoff-Atom durch eine Aminogruppe (NH <sub>2</sub> ) ersetzt ist. Im engeren Sinn sind damit die 20 verschiedenen Aminosäuren gemeint, aus denen die menschlichen Proteine zusammengesetzt sind.
<b>Amplifizieren</b>
Vervielfältigen
<b>Anamneseerhebung</b>
Im Rahmen der Anamnese wird die Vorgeschichte eines Patienten in Bezug auf seine aktuellen Beschwerden erhoben. Die dabei erhaltenen Einzelinformationen erlauben oftmals Rückschlüsse auf Risikofaktoren und kausale Zusammenhänge.
<b>Anatomischer Griff</b>
Der Handgriff bei Gehstöcken, der durch seine Form ideal der Handform angepasst ist
<b>Anomalien</b>

Anomalie (Plural: die Anomalien) ist ein Fremdwort aus dem Griechischen und bedeutet "Unregelmäßigkeit", das zugehörige Adjektiv heißt im Deutschen anomal

### **Antikonvulsiva**

Medikamente mit hemmender u. mildernder Wirkung gegenüber zentral bedingten Krämpfen

### **Appliziert**

Applizieren [lateinisch], ist das Verabreichen von Medikamenten

### **Aquaeductus Sylvius**

Verbindung zwischen dem 3. und 4. Hirnventrikel; Hirnventrikel sind Hohlräume im Gehirn, die mit Hirnflüssigkeit gefüllt sind

### **Arteriovenöse Malformationen**

Eine arteriovenöse Malformation, kurz AVM, ist eine ererbte und somit anlagebedingte Fehlbildung des Gefäßsystems. Häufig sind die Gefäße des zentralen Nervensystems oder auch des Gesichtsschädels betroffen.

### **Ataxie**

Störungen der Zielbewegungen; Ataxie ist ein Oberbegriff für verschiedene Störungen der Bewegungskoordination. Häufigste Ursache von Ataxien sind Erkrankungen des Kleinhirns

### **ATP**

AdenosinTriPhosphat, chemische Verbindung. Energieträger der Zelle.

### **Ätiologie**

Die Ätiologie ist eine Fachrichtung der Medizin, die sich mit der Ursache von Krankheiten beschäftigt. In der Antike wurde der Begriff auch von philosophischen Schulen für die Lehre von den Ursachen verwendet.

### **Atrophie**

Mit dem Begriff Atrophie wird ein wahrnehmbarer Gewebeschwund bezeichnet

### **Autoimmunologische Erkrankungen**

Bei den autoimmunologischen Erkrankungen kommt es zum Angriff des Immunsystems auf die körpereigenen Bestandteile

### **Autosomal**

Autosomal sind solche Chromosomen, die nicht an der Bestimmung des Geschlechts beteiligt sind. Von ihnen gibt es in menschlichen Körperzellen 22 Paare (1 bis 22). Bei den Geschlechtschromosomen gibt es zwei (X und Y).

### **Axon**

Als Axon oder Neurit wird der Fortsatz einer Nervenzelle (Neuron) bezeichnet, der elektrische Nervenimpulse vom Zellkörper (Soma) weg leitet. Zusammen mit den ihm eng anliegenden Strukturen nennt man es auch "Nervenfaser".

### **Axonopathie**

Hier findet man einen Axonuntergang bei zunächst erhaltener Nervenscheide. Vermindert sich die Anzahl der Neurone, so vermindert sich das Nervensummenpotential. Diese Form der Schädigung findet sich bei vererbten, toxischen und metabolischen Neuropathien.

### **Babinski**

Als Babinski-Reflex oder Babinski-Zeichen bezeichnet man einen pathologischen Reflex, der bei einer Schädigung der Pyramidenbahn auftritt

### **Baclofen**

Wirkstoff in speziellen Medikamenten beispielsweise in Lioresal®

### **Baclofen-Pumpe**

Siehe: intrathekale Pumpe

### **Basen**

Bausteine der DNA und RNA. Man unterscheidet die vier Basen Adenin (A), Thymin (T), Guanin (G) und Cytosin (C) in DNA, bzw. Adenin (A), Uracil (U), Guanin (G) und Cytosin (C) in RNA, die sich in Form von Nukleotiden zu DNA- Fäden oder RNA-Fäden aneinander reihen. Unterschiedliche Dreierabfolgen dieser Basen (Triplets) tragen die Information für die verschiedenen Aminosäuren (genetischer Code).

### **Basenpaare**

Als Basenpaar bezeichnet man zwei Basen der Grundbausteine von DNA und RNA, die zueinander komplementär sind und durch Wasserstoffbrückenbindungen zusammengehalten werden. Die Anzahl der Basenpaare eines Gens stellt ein wichtiges Maß der Information dar, die im Gen gespeichert ist.

### **Berardinelli - Seip Syndrom**

Ist eine Erkrankung des Fettgewebes

### **Bioinformatik**

Speicherung und Analyse großer Datenmengen (DNA-, RNA- und Proteindaten) in Genbanken unter Einsatz von Computertechnologie und mit statistischen Methoden.

### **Biopsychosoziales Modell**

Das biopsychosoziale Modell gilt inzwischen als die bedeutendste Theorie für die Beziehung zwischen Körper und Geist

### **Blasenentleerungsstörung**

Bei einer Blasenentleerungsstörung wird die Blase verzögert oder unvollständig geleert

### **Blut-Hirn-Schranke**

Die Blut-Hirn-Schranke ist eine Schranke zwischen Hirnsubstanz und Blutstrom, die den Stoffaustausch im ZNS kontrolliert. Stoffe, die nicht in das ZNS gelangen sollen, werden am Durchtritt durch diese Schranke gehindert.

### **Bobath**

Das Prinzip ist die durch die Spastik verursachten pathologischen Reflexmuster zu hemmen

### **Botenstoffe**

Als Botenstoff bezeichnet man verschiedene chemische Stoffe, die in einem Organismus der Übertragung von Signalen bzw. Informationen (chemische Kommunikation) dienen. Botenstoffe sind notwendig für das Zusammenspiel der Zellen in einem Organismus (Kommunikation zwischen den Zellen).

### **Botulinumtoxin**

Wirkstoff in speziellen Medikamenten beispielsweise in Botox®

### **Cataract**

Die Catarakt, Star, bezeichnet eine Trübung der Augenlinse. Betrachtet man Menschen, die an einer fortgeschrittenen Katarakt erkrankt waren, kann man die graue Färbung hinter der Pupille erkennen. Deswegen wird der Star auch grauer Star genannt

### **Charcot**

Jean-Martin Charcot (\* 29. November 1825 in Paris; † 16. August 1893 in Morvan) war ein französischer Neurologe. Er war zusammen mit Guillaume-Benjamin Duchenne der Begründer der modernen Neurologie. Er war der Vater des Polarforschers Jean-Baptiste Charcot.

### **Chromosom**

Ein Chromosom ist ein langer, kontinuierlicher Strang aus Desoxyribonukleinsäure (DNA), der als Doppelhelix um eine Vielzahl von Histonen (Kernproteinen) herumgewickelt und mehrfach zu einer kompakten Form spiralisiert zusammen mit anderen Chromosomen während der Kernteilung einer eukaryontischen Zelle sichtbar wird und viele Gene enthält. Die Chromosomen wurden 1842 von Karl von Naegli entdeckt. 1910 zeigte Thomas Hunt Morgan, dass die Chromosomen die Träger der Gene sind.

### **Codon**

Als Codon bezeichnet man die Abfolge einer Folge von drei Bausteinen der DNA (Basentriplett), die im genetischen Code für eine Aminosäure codiert. Insgesamt existieren  $4^3 = 64$  mögliche Codons

### **Coping**

Coping (von englisch: to cope with = "bewältigen", "überwinden") bezeichnet die Art des Umgangs mit einem als bedeutsam und schwierig empfundenen Lebensereignis oder einer Lebensphase

### **Corpus callosum**

Das Corpus callosum (lat. corpus „Körper“, callus „Schwiele“) oder der Balken ist eine große, quer verlaufende Verbindung zwischen den beiden Hirnhälften des Großhirns. Es gehört zur weißen Substanz und besteht beim Menschen aus rund 250 Millionen Nervenfasern.

### **CRASH-Syndrom**

Hypoplasie (Erklärung im Stichwortverzeichnis) des "Corpus callosum" (Erklärung im Stichwortverzeichnis), Retardierung (Erklärung im Stichwortverzeichnis), an die Hand ,angelegeter/anliegender' Daumen, Spastik und Hydrozephalus (Erklärung im Stichwortverzeichnis).

### **Cytosin**

Cytosin ist als eine der vier organischen Basen Grundbaustein von DNA und RNA; es ist aber auch in anderen biologisch bedeutsamen Molekülen vorhanden, beispielsweise im Cytidintriphosphat (CTP).

### **Dantrolen**

Wirkstoff in speziellen Medikamenten beispielsweise in Dantrium®

### **Deletion**

Eine Deletion ist in der Genetik eine Variante der Genmutation, bei der ein Teil bis hin zum gesamten Chromosom fehlt. Deletion ist daher immer Verlust von genetischem Material.

### **Demenz**

Als Demenz bezeichnet man ein neurologisches Krankheitsbild, das durch den wachsenden Verlust geistiger Fähigkeiten gekennzeichnet ist.

### **Demyelinisierung**

Hier liegt die Schädigung nicht im Neuron sondern in der Myelinscheide. Dadurch verringert sich die Nervenleitgeschwindigkeit. Ätiologisch finden sich häufig Stoffwechselerkrankungen und Störungen in der Synthese des Myelins. Die Demyelinisierung ist ein typisches Zeichen der Multiplen Sklerose (MS) und ist bei der HSP nur im Ausnahmefall anzutreffen.

### **Dendrit**

Als Dendrit bezeichnet man die astartigen Zytoplasmfortsätze der Nervenzelle (Neuron), die der Aufnahme elektrischer Reize und ihrer Weiterleitung zum Körper der Nervenzelle dienen.

### **Desoxyribonukleinsäure**

Die Desoxyribonukleinsäure (DNS) ist ein sehr großes, phosphor- und stickstoffhaltiges Molekül, das als Träger der Erbinformation dient. Im wissenschaftlichen Sprachgebrauch verwendet man meistens die englische Abkürzung DNA (deoxyribonucleic acid). Anhand dieser Information, die in einer bestimmten Form, dem genetischen Code, in die DNA eingeschrieben ist, werden Proteine produziert.

### **Detektieren**

Ermitteln, eruieren, recherchieren, aufspüren, nachweisen

### **Diagnostik**

Die Diagnose ist die bewertende Zusammenfassung der Erkenntnisse über die Symptome einer Krankheit und die systematische Benennung der Erkrankung.

### **Diazepam**

Wirkstoff in speziellen Medikamenten beispielsweise in Valium®

### **Differenzialdiagnose**

Als Differentialdiagnose (auf Befundschreiben abgekürzt DD) bezeichnet man die Gesamtheit aller Diagnosen, die als Erklärung für ein Symptom (Krankheitszeichen) oder eine Kombination mehrerer Symptome möglich sind.

### **Distal**

Distal bedeutet "weiter von der Körpermitte" oder (von einem Organ) "entfernt" gelegen

### **DNA (engl.), DNS (dt.)**

Die chemische Substanz der Erbinformation. Siehe: Desoxyribonukleinsäure

### **DNA-Sequenz**

Reihenfolge der Bausteine in einem DNA-Molekül.

### **Dominanter Vererbungsweg**

Ein Vererbungsweg bei dem Genmutationen mit einem Risikopotential von 50% auf die nächste Generation vererbt werden können. Das Risiko besteht, wenn nur ein Elternteil selbst Träger der Mutation ist.

### **Dranginkontinenz**

Bei einer Dranginkontinenz werden die Abstände zwischen den Blasenentleerungen und die Zeitdauer, über die Urin in der Blase zurückgehalten werden kann, immer kürzer

### **Duplikation**

Eine Duplikation bezeichnet in der Genetik eine Vervielfachung eines bestimmten Abschnitts eines Gens. Diese Mutation kann in der Regel nicht durch eigene Reparaturmechanismen behoben werden und führt durch die schwerwiegende Veränderung der Gensequenz häufig zu angeborenen Defekten.

### **Dysraphie (pontine)**

Dysraphien (von griechisch Raphe = Naht) sind eine Gruppe von angeborenen Fehlbildungen des Schädels, der Wirbelsäule und des Rückenmarks. Hier der Bahnen des Pons (Brücke im Hirnstamm).

### **Elektroneurographie**

Die Elektroneurographie ist eine Untersuchungsmethode der Neurophysiologie, welche die Nervenleitgeschwindigkeit eines durch Elektroden künstlich stimulierten Nerven misst ("Ableitung"). Mit der Methode kann festgestellt werden, ob eine Reizleitungsstörung des Nerven vorliegt.

### **Elektrophysiologie**

Die Elektrophysiologie ist ein Teilbereich der Neurophysiologie, die sich mit der elektro-chemischen Signalübertragung im Nervensystem befasst.

### **Elektrorollstuhl**

Elektrisch angetriebene Rollstühle sind für Benutzer bestimmt, die neben dem generellen Bedarf an einem Rollstuhl auch ein hochgradiges Defizit der Armkraft und Arm-/Hand-Beweglichkeit oder eine allgemein geschwächte Konstitution haben.

### **Enzym**

Protein, welches Stoffwechselreaktionen in Zellen beschleunigt oder erst möglich macht.

### **Epigenetik**

Genregulierung, die über die Ebene des Gens hinausgeht, Ordnungsprinzip des Genoms (DNA und Chromatin). Das Epigenom bezeichnet unterschiedliche Ordnungsgrade des Genoms, die über die Umsetzung der genetischen Information bestimmen.

### **Epilepsie**

Epilepsie, im Deutschen die Fallsucht oder auch Krampfleiden genannt, bezeichnet ein Krankheitsbild mit mindestens zwei wiederholt spontan auftretenden Krampfanfällen, die nicht durch eine vorausgehende erkennbare Ursache hervorgerufen wurden.

### **Erb**

Wilhelm Heinrich Erb (\* 30. November 1840 in Winnweiler in der Pfalz; † 29. Oktober 1921 in Heidelberg) war ein deutscher Neurologe, Professor und Direktor der Medizinischen und Neurologischen Klinik der Universität Heidelberg, mit wichtigen Beiträgen zur Entwicklung der modernen Neurologie.

### **Erbinformation**

Als Erbinformation oder auch Erbgut eines Lebewesens wird die Gesamtheit der vererbbaeren Informationen einer Zelle bezeichnet, die als Desoxyribonukleinsäure (DNA) vorliegt

### **Ergotherapie**

Die Ergotherapie hilft Menschen dabei, eine durch Krankheit, Verletzung oder Behinderung verlorengegangene oder noch nicht vorhandene Handlungsfähigkeit im Alltagsleben (wieder) zu erreichen.

### **Erstes motorisches Neuron**

Erstes motorisches Neuron wird der Abschnitt von Zellen genannt, die Signale vom Gehirn zum Rückenmark senden. Hier werden die Signale umgeschaltet auf andere Nervenstränge, die dann das Signal direkt zum Muskel senden, was man als zweites Motorisches Neuron bezeichnet.

### **Eukaryo(n)ten**

Vielzellige, höhere Lebewesen. Eukaryo(n)tische Zellen sind bis zu 1000 mal größer als prokaryo(n)tische Zellen und komplexer aufgebaut.

### **Evidenzbasiert**

Evidenzbasierte Medizin ist jede Form von medizinischer Behandlung, bei der patientenorientierte Entscheidungen ausdrücklich auf der Grundlage von nachgewiesener Wirksamkeit getroffen werden.

### **Evolution**

Entwicklungsgeschichte von Lebewesen. Grundlage für die Evolution sind Mutation und Selektion.

### **Exon**

Ein Exon (von engl. expressed region) ist der Teil eines Gens, der nach dem Spleißen (Splicing) erhalten bleibt und im Zuge der Protein-Biosynthese in ein Protein übersetzt werden kann. Dem gegenüber stehen die Introns (von engl. intervening region) die beim Spleißen herausgeschnitten und abgebaut werden.

### **Extensorengruppen**

Zur Extensorengruppe zählen die dorsalen Hüftmuskeln an der Innen- und Außenseite der Beckenschaufel

### **Extensorenkette**

Die Extensorenkette ist eine Muskelkette, die sich von den langen und kurzen Zehenstreckern über den Tibialis anterior (läuft auf der Außenseite des Beines neben dem Schienbein her und endet kurz vor dem Sprunggelenk), bis hin zur Scalenii anterior (vorderer Rippenhaltermuskel) erstreckt.

### **Familienanamnese**

Zur Krankengeschichte des Patienten gehört auch die Familienanamnese, bei der Informationen über die Verwandten eines Patienten eingeholt werden. Besonders wesentlich sind diese Informationen im Hinblick auf möglicherweise vorliegende Erbkrankheiten, beziehungsweise Anfälligkeiten für bestimmte Erkrankungen, wie sie beispielsweise das gehäufte Auftreten von Tumoren, Allergien, Infektionskrankheiten oder psychischen Störungen nahelegen.

### **Faszien**

Eine Faszie (lat. Fascia) bezeichnet die bindegewebige Umhüllung von Muskeln und Muskelgruppen (Muskellogen). Sie besteht vor allem aus gekreuzt verlaufenden Kollagenfasern und elastischen Netzen, die der Muskulatur die nötige Festigkeit und Elastizität geben.

### **Fazilitationstechniken**

Fazilitationstechniken sind Erarbeiten von Stützfunktionen und Stimulation der Oberflächen- und Tiefensensibilität z. B. durch Bestreichen der Haut

### **Fokale Spastik**

Fokal bedeutet "herdförmig" bzw. "einen Krankheitsherd (Fokus) betreffend" oder "von einem Herd (z.B. einem Infektionsherd) ausgehend"

### **Fußheber-Orthesen**

Eine Orthese (Kurzwort aus orthopädisch und Prothese) ist ein industriell oder durch Orthopädietechniker hergestelltes medizinisches Hilfsmittel, das zur Unterstützung von eingeschränkt funktionstüchtigen Körperteilen (hier Fußheber) zum Einsatz gebracht wird.

### **Gabapentin**

Wirkstoff in speziellen Medikamenten beispielsweise in Neurontin®

### **Gelenkkontrakturen**

siehe Kontraktur

### **Gen**

Als Gen bezeichnet man eine Einheit der im Erbgut von Lebewesen enthaltenen Erbinformation, die zur Bildung aller zellulären und extrazellulären Proteine und RNA-Moleküle einer Zelle dient und in veränderter oder unveränderter Form durch Reproduktion an Tochtergenerationen weitervererbt wird.

### **Gendiagnostik**

Untersuchung bestimmter Gene, um genetische Veränderungen zu finden, die Krankheiten zugrunde liegen.

### **Genetik**

Die Vererbungslehre genetischen Materials. Die klassische Genetik befasst sich mit der Vererbung von Merkmalen vor allem bei höheren Organismen. Die molekulare Genetik erforscht die grundlegenden Regeln der Vererbung auf molekularem Niveau. Die angewandte Genetik beschäftigt sich mit der Züchtung wirtschaftlich besonders ertragreicher Nutzpflanzen und -Tiere.

### **Genetischer Code**

In der Basensequenz der Gene verschlüsselte Bauanleitung für Proteine.

### **Genetischer Fingerabdruck**

Charakteristisches Muster des Erbmaterials, das nach der Behandlung mit den so genannten Restriktionsenzymen und zusätzlichen Analyseverfahren entsteht und für jeden Menschen unterschiedlich ist.

### **Genexpression**

Übersetzung der DNA in das entsprechende Produkt (Protein oder RNA).

### **Genfähre**

Transport-DNA, mit deren Hilfe Fremd-Gene in eine Zelle oder ein Bakterium eingeschleust werden. Eine Genfähre kann z.B. ein Plasmid oder ein Virus sein.

### **Genlokus**

Als Genlokus oder einfach nur Lokus bezeichnet man die physikalische Position eines Gens in einem Chromosom

### **Genom**

Gesamte Erbinformation, bestimmt Aussehen und Eigenschaften eines Lebewesens.
<b>Genomanalyse</b>
Identifizierung und umfassende Untersuchung einer Reihe von Genen, ihrer Funktionen und ihrer Interaktionen (im Gegensatz zur Forschung an einzelnen Genen und Proteinen)
<b>Genotypen</b>
Als Genotyp bezeichnet man die genetische Ausstattung eines Individuums, also seinen individuellen Satz von Genen, den es im Zellkern jeder Körperzelle in sich trägt. Im Gegensatz dazu steht die tatsächliche körperliche Erscheinung, der Phänotyp.
<b>Guanin</b>
Guanin ist als eine der vier organischen Basen Grundbaustein von DNA und RNA; es ist aber auch in anderen biologisch bedeutsamen Molekülen vorhanden, beispielsweise im Guanosintriphosphat (GTP).
<b>Handmuskelatrophie</b>
Verkümmern der Handmuskulatur
<b>Harding</b>
Anita Harding (September 17, 1952 - September 11, 1995) britische Neurologin, sie machte mehrere signifikante Beiträge besonders im Feld von erbten neurologischen Erkrankungen. Zu ihren größeren Leistungen zählt die Klassifizierung der peripheren Nervenkrankheiten.
<b>Hazan</b>
Dr. Jamilé Hazan ist Neurologin, die am Institut Genoscope bei Paris in der HSP-Forschung tätig ist
<b>Hereditär</b>
Hereditär bedeutet "erblich". Der Begriff beschreibt in der gängigen medizinischen Terminologie die Weitergabe von Merkmalen oder Eigenschaften, aber auch von Krankheiten und Missbildungen an folgende Generationen
<b>Heredität</b>
Als Heredität bezeichnet man die Eigenschaft von Genen, die das Erscheinungsbild eines Individuums steuern, diesen Effekt auch nach Weitergabe bei Tochtergenerationen auszulösen
<b>Heredodegeneration</b>
Allgemeine Bezeichnung für erbliche Erkrankungen mit degenerativen Prozessen des Nervensystems. Dabei gehen die Nervenzellen eines bestimmten Funktionssystems vorzeitig und fortschreitend zugrunde. Die HSP ist eine der Erkrankungen, auf die das zutrifft.
<b>Heterogene Erkrankungen</b>
Heterogen bedeutet "ungleichartig", "von verschiedener Herkunft", "uneinheitlich" oder "andersartig". Heterogene Strukturen sind aus verschiedenen Elementen zusammengesetzt.
<b>Heterozygot</b>
Mischerbig. In menschlichen Zellen liegt jedes Gen in zwei Kopien vor, in diesem Fall unterscheiden sich die Gene von der Mutter und dem Vater.
<b>Hinterstrangbahn</b>
Die Hinterstrangbahn ist eine funktionelle Untereinheit der Leitungsbahnen für die sensible Wahrnehmung
<b>Holmes</b>
Sir Gordon Morgan Holmes CMG CBE (* 22. Februar 1876 in Dublin; † 29. Dezember 1965 in Farnham) war ein irischer Neurologe. Bekannt geworden ist er unter anderem wegen des nach ihm und seinem Kollegen Thomas Grainger Stewart benannten Stewart-Holmes-Syndroms
<b>Homozygot</b>
Reinerbig. In menschlichen Zellen liegt jedes Gen in zwei Kopien vor, in diesem Fall sind die Kopien von Vater und Mutter gleich.
<b>HSP-Score</b>
Ein HSP-Score ermöglicht eine möglichst gut reproduzierbare klinische Beurteilung der Schwere der Erkrankung.
<b>HSP-Syndrom</b>
Als Syndrom bezeichnet man ein Krankheitsbild, das durch eine bestimmte Konstellation von Symptomen oder Anomalien gekennzeichnet ist. Diese Ausprägungszeichen der Krankheit sind alle durch die gleiche Ursache bedingt und treten damit immer oder häufig zusammen auf.
<b>Hüftflexion</b>
Die Flexion ist die Beugung eines Gelenkes. Die gegenläufige Bewegung wird als Extension bezeichnet

<b>Humangenetik</b>
Grundlagenwissenschaft, die die Gesetze der Vererbung und Expression der Gene des Menschen untersucht und medizinische Disziplin, welche die gewonnenen Erkenntnisse zum Wohle des Menschen anwendet.
<b>Hydrozephalus</b>
Als Hydrozephalus wird eine angeborene oder erworbene Erweiterung der inneren beziehungsweise äußeren Liquorräume aufgrund einer Liquorzirkulationsstörung bezeichnet. (Synonym: "Wasserkopf")
<b>Hypoplasie</b>
Eine Hypoplasie bezeichnet eine genetisch bedingte Unterentwicklung eines Organs, Organteils oder Gewebes mit daraus resultierendem Funktionsausfall
<b>ICF</b>
Die International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF) ist eine von der WHO erstellte und herausgegebene medizinische Klassifikation zur Beschreibung des funktionalen Gesundheitszustandes, der Behinderung, der sozialen Beeinträchtigung sowie der relevanten Umweltfaktoren von Menschen
<b>Inhibitionstechniken</b>
Inhibitionstechniken sind z. B. spastikhemmende Ausgangsstellungen und längerdauernde Muskeldehnungen
<b>Innervation</b>
Als Innervation bezeichnet man die funktionelle Versorgung eines Organs, eines Körperteils oder eines Gewebes mit Nervengewebe, d.h. Nervenzellen und Nervenfasern. Die Innervation dient der Steuerung von Körpervorgängen durch Reizausübung und Reizwahrnehmung.
<b>Insertion</b>
Insertion bedeutet in der Genetik bei einer Genmutation den Einbau von zusätzlichen Aminosäuren oder DNA-Sequenzen in eine DNA-Sequenz.
<b>International Classification of Functioning (ICF)</b>
Siehe ICF
<b>Intrathekale Pumpe</b>
Diese Pumpe wird über einen chirurgischen Eingriff in den Unterleib eingesetzt und liefert über einen dünnen Schlauch stetig kleine Mengen des Wirkstoffs Baclofen direkt in den Spinalkanal
<b>In vitro</b>
Im Labor-Versuch, im Reagenzglas oder in Zellkultur.
<b>In vivo</b>
In lebendem Gewebe oder im Tierversuch.
<b>Intron</b>
Zwischen Exons liegende, nicht-codierende DNA-Abschnitte in einem Gen.
<b>Irradiation</b>
Optische Täuschung, wonach helle Objekte größer zu sein scheinen als dunkle. Ein weißer Kreis auf schwarzem Grund erscheint größer als ein gleich großer schwarzer auf weißem Grund.
<b>Junk-DNA</b>
DNA-Abschnitte, die nicht für Gene kodieren. Das Genom enthält weit mehr Junk-DNA als Gene.
<b>Kausale Therapie</b>
Als Kausaltherapie bezeichnet man eine medizinische Behandlung (Therapie), welche versucht die Ursachen einer Erkrankung zu beseitigen.
<b>Keimzelle</b>
Geschlechtszelle eines Organismus (Eizelle, Spermium) ausgestattet mit dem "einfachen" Chromosomensatz von 23 Chromosomen (beim Menschen).
<b>Kernspintomographie</b>
Die Kernspintomographie (auch Magnetresonanztomographie kurz MRT) ist ein bildgebendes Verfahren, das vor allem in der medizinischen Diagnostik zur Darstellung von Struktur und Funktion der Gewebe und Organe im Körper eingesetzt wird. Mit der MRT kann man Schnittbilder des menschlichen (oder tierischen) Körpers erzeugen, die eine Beurteilung der Organe und vieler krankhafter Organveränderungen erlauben. Die Magnetresonanztomographie basiert auf sehr starken Magnetfeldern
<b>Klonierung</b>



Erzeugung genetisch identischer Individuen durch Zellteilung oder Kerntransplantation.

### **Klonus**

Unter einem Klonus versteht man das unwillkürliche, rhythmische aktive Anspannen, die Verkürzung oder das Zusammenziehen von Muskeln bzw. Muskelgruppen

### **Kognitive Störungen**

Störungen von Gedächtnis und Konzentration

### **Komplexität**

Komplexität (v. lat.: complectari = umarmen, umfassen; Partizip Perfekt: complexum) bezeichnet allgemein die Eigenschaft eines Systems oder Modells, dass sein Gesamtverhalten nicht beschrieben werden kann, selbst wenn man vollständige Informationen über seine Einzelkomponenten und ihre Wechselwirkungen besitzt

### **Kontextfaktoren**

Kontextfaktoren sind im Sinne der ICF (siehe ICF) alle Gegebenheiten des Lebenshintergrundes einer Person. Sie gliedern sich in sogenannte personenbezogene Faktoren und in sogenannte Umweltfaktoren

### **Kontrakturen**

Als Kontraktur bezeichnet man eine dauerhafte Verkürzung von Muskeln, Sehnen, Bändern bei Gelenken, die zu einer irreversiblen Einschränkung der Beweglichkeit führen oder zu einer kompletten Steife. Die betroffenen Gelenke lassen sich auch passiv nicht oder nur äußerst schwer und in geringem Maße bewegen.

### **Leukozyten**

Als Leukozyten bezeichnet man - im Gegensatz zu den Erythrozyten - die kernhaltigen Zellen des menschlichen Bluts, die keinen Blutfarbstoff (Hämoglobin) tragen. Man nennt sie deshalb auch weiße Blutkörperchen.

### **Lipodystrophy**

Schwund von Fettgewebe

### **Lipide**

Lipide dienen dem menschlichen Körper in erster Linie zur Energiespeicherung, als Membranbausteine oder zur "Polsterung" verschiedener Organe.

### **Lipidstoffwechsel**

Als Lipidstoffwechsel werden alle Stoffwechselfvorgänge der Lipide bezeichnet, was die Aufnahme in den Körper, die unterschiedlichen Verwendungen verschiedener Lipide und die Ausscheidungen von verschiedenen Stoffwechselendprodukten umfasst.

### **Liquor cerebrospinalis**

Der Liquor cerebrospinalis (Gehirn-Rückenmarks-Flüssigkeit) ist eine klare und farblose Körperflüssigkeit, die mit der Gewebsflüssigkeit des Gehirns in Verbindung steht und daher auch in der Zusammensetzung sehr ähnlich ist. Entdecker des Liquors und seiner Kommunikationswege ist François Magendie. Der Liquor wird von speziell differenzierten Epithelzellen der Adergeflechte der Hirnkammern gebildet.

### **Logopädie**

Die Logopädie beschäftigt sich in Theorie und Praxis mit Prävention, Beratung, Diagnostik, Therapie und Rehabilitation, Lehre und Forschung auf den Gebieten der Stimme, Stimmstörungen und Stimmtherapie, des Sprechens, Sprechstörung und Sprechtherapie, der Sprache, Sprachstörung und Sprachtherapie sowie des Schluckens, Schluckstörung und Schlucktherapie.

### **Lokomotion**

Fortbewegung

### **Lumbal**

Lumbal bedeutet "zum Lendenbereich gehörig" bzw. "die Lende betreffend".

### **MAST Syndrom**

Ein Krankheitsbild, das bei der amerikanischen Familie Mast untersucht wurde: Demenz mit Spontanitäts- und Initiativverlust und Gangstörungen im 2. Lebensjahrzehnt beginnend; progredient mit Zunahme der der zentralen Veränderungen.

### **Maxilla**

Oberkiefer

### **Memantin**

Wirkstoff in speziellen Medikamenten beispielsweise in Axura®

### **Membran**

Hülle, die eine Zelle oder ein Zellorganell begrenzt.

### **Metabolische Erkrankungen**

Zu dieser Gruppe gehören Stoffwechselstörungen des Neurons bzw. der Myelinscheiden (Schwannsche Zellen). Als Ursache dafür kommen z. B. ein Diabetes mellitus, Vitamin-Mangel-Zustände wie ein Thiamin-Mangel (Beriberi), Leber- und Nierenerkrankungen, das Refsum-Syndrom und Schilddrüsenstörungen infrage.

### **Microtubuli**

Microtubuli sind röhrenförmige, fadenförmige Proteinstrukturen in Zellen, die einen Bestandteil der Zellstruktur bilden. Sie sind somit mitverantwortlich für die mechanische Stabilisierung der Zelle und ihrer äußeren Form, für aktive Bewegungen der Zelle als Ganzes, sowie für Bewegungen und Transporte innerhalb der Zelle.

### **Missensemutation**

Austausch einer Aminosäure gegen eine andere mit der Folge, dass die Struktur des herzustellenden Proteins falsch wird.

### **Mitochondrium**

Zellorganell, in dem die gebundene Energie von Nährstoffen über den Stoffwechsel in ATP umgesetzt wird. Enthält u.a. die Gene für die Enzyme der Atmungskette.

### **MLPA Technik**

MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) ist eine sich schnell etablierende Technik zur Erkennung von Exon-Deletionen in menschlichen Genen.

### **Modifier Gene**

Damit sind Gene gemeint, die ganz natürlich in unserem Körper vorkommen und die die Fähigkeit besitzen, die Symptome der Erkrankung zu modifizieren, sie also positiv zu beeinflussen.

### **Molekulargenetik**

In der Molekulargenetik werden die Vererbungsmechanismen auf molekularer Basis untersucht

### **Motomed®**

Motorgetriebene Bewegungstrainer

### **Motorisch evozierte Potentiale (MEP)**

Siehe: Transkranielle Magnetstimulation

### **Motorische Neurone; Motoneurone**

Motorische Neuronen, auch als efferente Nervenzellen oder Motoneuronen bezeichnet, übermitteln die Impulse vom Gehirn und Rückenmark zu den Muskeln

### **Motorischen Endplatte**

Die Stelle, an der der Nervenimpuls auf den Muskel übertragen wird

### **Motorischen Nerven**

Motorische Fasern ziehen zu Skelettmuskeln. Dort wird die Erregung über eine motorische Endplatte auf die Muskelfaser übertragen und diese zu einer Kontraktion angeregt.

### **Motorkortex**

Der Motorcortex umfasst diejenigen Areale der Großhirnrinde, die mit der Steuerung der Willkürmotorik befasst sind.

### **MRT**

Siehe Kernspintomographie

### **Muskelatrophie**

Als Muskelatrophien werden neuromuskuläre Erkrankungen bezeichnet, die (häufig als Folge eines Gendefekts) fortschreitenden Muskelschwund nach sich ziehen

### **Muskelkontraktion**

Als Muskelkontraktion bezeichnet man das aktive Anspannen, die Verkürzung oder das Zusammenziehen beispielweise einer Muskelzelle, eines Muskelgewebes oder eines muskulären Organs

### **Muskeltonuserhöhung**

Ist eine Tonuserhöhung der Muskulatur (Spastik), die die Extremitäten in typische, nicht funktionelle Haltungsmuster zwingt.

### **Mutation**

Eine Mutation (v. lat. mutatio „Veränderung“, „Wechsel“) ist eine Veränderung des Erbgutes eines Organismus durch Veränderung der Abfolge der Einzelbausteine eines Gens.

### **Myelitis**

Als Myelitis (von griech. myelon: Mark) wird eine Entzündung des Rückenmarks oder des Knochenmarks (siehe Osteomyelitis) bezeichnet. Das Rückenmark kann dabei diffus über den gesamten Rückenmarksquerschnitt (Querschnittmyelitis) oder herdförmig verteilt betroffen sein (disseminierte Myelitis). Je nach Ausdehnung kann es in beiden Fällen zu einer sensiblen oder motorischen Querschnittslähmung kommen.

### **Neurometabolische Erkrankungen**

Unter dem Oberbegriff Neurometabolische Erkrankungen (Hirnstoffwechselstörungen) werden in der Medizin eine Reihe von Stoffwechselerkrankungen zusammengefasst, die im klinischen Bild insbesondere durch die Einbeziehung des Zentralnervensystems auffallen.

### **Neuronopathie**

Hier liegt der Ort der Schädigung im Zellkörper des Neurons (z. B. vererbte Stoffwechselerkrankungen). Die Neuronopathie zählt streng genommen nicht zu den peripheren Neuropathien.

### **Nonsensemutation**

Mutation, die eine Aminosäure in ein Stoppcodon umwandelt, sodass die Kette der Aminosäuren verkürzt ist. Hat meist den Funktionsverlust des Proteins zur Folge

### **Nukleinsäuren**

Chemische Bezeichnung für DNA und RNA.

### **Nukleotide**

Grundbausteine der Nukleinsäuren. Chemische Verbindung aus Zucker, Phosphat, Base.

### **Nukleus**

Zellkern

### **Olfaktorische Stammzellen**

Der Mensch besitzt in der Nase etwa 10 bis 30 Millionen Riechsinneszellen, mit welchen wir Tausende von Düften voneinander unterscheiden können. Nervenstammzellen sorgen dafür, dass abgestorbene Sinneszellen stetig ersetzt werden. Diese natürlichen Stammzellen aus der Nase können aber auch für medizinische Zwecke genutzt werden. Das Projekt der australischen HSP'ler nutzt diese Stammzellen.

### **Optikusatrophie**

Unter dem Begriff "Optikusathrophie" sind alle Schädigungen des 3. Neurons der Sehnervs zusammengefasst, die zu einer Degeneration (=Rückbildung) bzw. zu einem Verlust der Markscheiden des Sehnervs führen

### **Oral**

Orale Einnahme bedeutet die Einnahme von Tabletten oder Kapseln über den Mund im Gegensatz zur parenteralen oder rektalen Gabe

### **Osteoporose**

Als Osteoporose bezeichnet man eine das Skelettsystem betreffende Erkrankung, die durch eine gestörte Remodellierung der Knochensubstanz und eine dadurch bedingte pathologische Mikroarchitektur der Knochen gekennzeichnet ist.

### **Oxycodon**

Wirkstoff in speziellen Medikamenten beispielsweise in Oxygesic®

### **Paralyse**

Im Gegensatz zur Parese bezeichnet die Paralyse eine vollständige Lähmung der motorischen Nerven eines Körperteils.

### **Paraesophageale Hernie**

Eine paraösophageale Hernie ist eine Verschiebung von Magenanteilen oder auch vom Darm am weiterhin fest sitzenden Mageneingang entlang

### **Paraparese**

Paraparese bezeichnet die beidseitige inkomplette Lähmung eines Extremitätenpaares.

### **Paraspastik**

Paraspastik = spastische Lähmung beider Beine

## **Partizipationsfähigkeiten**

Z.B. Beschäftigungsstand und Freizeitaktivitäten

## **Pathologien**

Als Pathologie wird in der Medizin die Erforschung und Lehre von den Ursachen (Ätiologie), der Entstehungsweise (Pathogenese), der Verlaufsform und der Auswirkungen von krankhaften bzw. abnormen Einzelphänomenen (Symptomen) oder Symptomverbänden (Syndromen) sowie von Missbildungen aller Art verstanden, einschließlich dabei feststellbarer Körpervorgänge (Pathophysiologie). Eine kürzere Definition erklärt die Pathologie als „Lehre von den abnormen und krankhaften Vorgängen und Zuständen im Körper („pathologische Anatomie“) und deren Ursachen“.

## **Pathologische Reflexe**

Ein solcher Reflex ist beispielsweise der Babinski-Reflex. Erklärung siehe unter Babinski

## **Pathophysiologie**

Mit „Pathophysiologie“ ist gemeint, wie der Körper unter den krankhaften Veränderungen abweichend funktioniert und welche Funktionsmechanismen zu der krankhaften Veränderung führen

## **Pelizaeus-Merzbacher**

Die Pelizaeus-Merzbacher Krankheit (englisch Pelizaeus-Merzbacher disease, Abkürzung PMD; OMIM #312080) ist eine angeborene degenerative Erkrankung des Zentralnervensystems (Gehirn und Rückenmark). Rezessiv-geschlechtsgebunden erbl. Sonderform der familiären diffusen Hirnsklerose mit ausgedehntem Markscheidenzerfall. Beginn im Säuglings- u. Kleinkindalter: Unfähigkeit, den Kopf zu halten u. zu sitzen, Ruhe- u. Intentionstremor, Nystagmus, extrapyramidale Hyperkinesen, zunehmende spastische Paresen, choreatische Bewegungsstörungen, schließlich Enthirnungsstarre, Demenz; Lebenserwartung kaum verkürzt.

## **Peptid**

Kleines Protein, besteht aus nur wenigen Aminosäuren.

## **Periostreflex**

Durch Beklopfen des Knochens ausgelöste Muskelkontraktion; sehr wahrscheinlich ein propriozeptiver Reflex infolge Muskeldehnung.

## **Peripheren Nerven**

Das Periphere Nervensystem (PNS) umfasst den Teil des Nervensystems, der außerhalb des Gehirns und Rückenmarks gelegen ist

## **Peroneus-Schiene**

Eine Peroneus-Schiene bringt einen unfreiwillig gestreckten Fuß („Spitzfuß“) in den rechten Winkel zum Bein, so dass der Patient beim Laufen nicht über das nachschleifende Bein stolpert

## **Phänotyp**

Als Phänotyp bezeichnet man die tatsächlichen körperlichen Merkmale eines Organismus - im Gegensatz zu den genetischen Merkmalen, dem Genotyp

## **Physikalische Therapie**

Unter dem Begriff physikalische Therapie fasst man Therapieverfahren zusammen, die auf physikalischen Methoden beruhen (z.B. Wärme, Kälte, Licht oder elektrische Reize). Physikalische Therapie wird als Behandlungsverfahren neben den **chirurgischen**, medikamentösen, psychotherapeutischen Heilmethoden angewendet. Die Begriffe "physikalische Therapie" und "Physiotherapie" werden teilweise synonym verwendet, wobei die physikalische Therapie als Teilbereich der Physiotherapie angesehen wird. Bis vor einiger Zeit wurde von Krankengymnastik gesprochen.

## **Pigmentierungsstörung**

Pigmentierungsstörung sind Flecken auf der Haut

## **Plantar**

Fußsohlenseitig

## **PNF - Progressiven Neuromuskulären Faszikulation**

Durch die propriozeptive Reizsetzung (Aktivierung von Lage-, Kraft-, und Bewegungssinn) mit Dehnung und Widerstand der Muskeln und Sehnen werden paretische Muskelketten aktiviert, über die Irradiation Gelenkfunktionen stabilisiert und so Kraft und Ausdauer der geschwächten Muskeln gesteigert

## **Polymerase**

Enzym, das entlang einer Polynukleotid-Matritze die Proteinbiosynthese der DNA katalysiert.

## **Polymerase-Kettenreaktion (PCR)**

Enzymatische Vermehrung von DNA, um aus wenig Probenmaterial in Stunden genügend Material für die genetische Analyse der Nukleinsäuresequenzen zu gewinnen. Kary Mullis hat die Vervielfältigungstechnik 1985 entwickelt.

### **Polymorphismus**

Unterschiede in der DNA-Sequenz innerhalb einer Population.

### **Polyneuropathie**

Als Polyneuropathie wird eine systemisch bedingte Schädigung von peripheren Nerven (sensibel oder motorisch) bezeichnet.

### **Posturale Kontrolle**

Kontrolle von Haltung und Gleichgewicht

### **Prävalenz**

Die Prävalenz oder Krankheitshäufigkeit ist eine Kennzahl der Gesundheits- und Krankheitslehre (Epidemiologie) und sagt aus, wie viele Menschen einer bestimmten Gruppe (Population) definierter Größe – üblicherweise 10.000 oder eine Million – an einer bestimmten Krankheit erkrankt sind

### **Progredient**

Progredient bedeutet "fortschreitend". Eine progrediente Erkrankung zeigt einen zunehmend schweren Verlauf.

### **Prokaryo(n)ten**

Einzellige Lebewesen, z.B. Bakterien. Prokaryo(n)ten haben viel weniger DNA als Eukaryo(n)ten, sie haben keinen Zellkern und keine Zellorganellen. Prokaryo(n)tische Zellen vermehren sich in der Regel viel schneller als eukaryo(n)tische Zellen.

### **Protein**

Proteine, umgangssprachlich auch Eiweiße genannt, sind aus Aminosäuren aufgebaute Makromoleküle. Proteine gehören zu den Grundbausteinen aller Zellen.

### **Proteinbiosynthese**

Zelluläre Synthese von Proteinen; umfasst Transkription und Translation. Ort der Proteinbiosynthese sind die Ribosomen. Proteine Eiweiße, Eiweißstoffe. Proteine sind vorwiegend aus 20 verschiedenen Aminosäuren aufgebaut. Zu den Proteinen zählen u.a. Enzyme, Hormone sowie Antikörper.

### **Proteom**

Gesamtheit aller Proteine einer Zelle, eines Organs oder einer Gewebsflüssigkeit.

### **PubMed**

PubMed ist eine englischsprachige textbasierte Meta-Datenbank mit medizinischen Artikeln bezogen auf den gesamten Bereich der Biomedizin der nationalen medizinischen Bibliothek der Vereinigten Staaten

### **Purinbasen**

Zu den Purinbasen gehören Adenin und Guanin.

### **Pyrimidinbasen**

Zu den Pyrimidinbasen gehören in der DNA Cytosin und Thymin und in der RNA Uracil.

### **Pyramidenbahn**

Die Pyramidenbahn dient der willkürlichen und unwillkürlichen Muskelbewegung. Sie ist entscheidend an der Ausführung von feinmotorischen Bewegungen beteiligt.

### **Pyramidenbahnsyndrom**

Schädigung der Nervenbahn des „Tractus Corticospinalis“ (bzw. des 1. motorischen Neurons) mit Störung der Feinbewegungen, Schwäche der Willkürbewegungen, Massenbewegungen, spast. Tonussteigerung

### **Reduzierte Penetranz**

In seltenen Fällen scheinen auch dominante HSP-Mutationen selbst im höheren Alter nicht zu einer Erkrankung zu führen, was als reduzierte Penetranz bezeichnet wird

### **Refluxkrankheit**

Refluxösophagitis\* (engl.: reflux oesophagitis durch Gastroesophageal Reflux Disease [GERD]), entsteht durch Refluxkrankheit, sie bezeichnet eine entzündliche Erkrankung der Speiseröhre (Ösophagus), die durch den unphysiologisch langen Rückfluss von Magensaft bedingt ist. \* Refluxösophagitis: Entzündung der distalen Speiseröhre durch Magensaftwirkung bei gastroösophagealem Reflux. Symptome: Sodbrennen, saures Aufstoßen, Regurgitation; Komplikation: Geschwülbildung, Blutung, Narbenstrikturen, Brachyösophagus etc.

### **Regulatorische Region**

DNA-Sequenz, die regelt, ob und in welchem Ausmaß ein Gen in das entsprechende Genprodukt übersetzt wird.

### **Reine HSP**

Die Formen der reinen HSP sind gekennzeichnet durch spastische Tonuserhöhung der Muskulatur der unteren Extremitäten, Gesteigerte Muskeleigenreflexe, Positives Babinski-Zeichen, Muskelschwäche, Reduziertes Vibrationsempfinden und Blasenentleerungsstörung. Neben der reinen Form gibt es auch die komplizierten Formen der HSP, die gekennzeichnet sind durch mentale Retardierung, Epilepsie, Demenz, Ataxie, Taubheit, Opticusatrophie, u.a. (die Begriffe sind in diesem Stichwortverzeichnis erläutert).

### **RNA (engl.), RNS (dt.)**

Nukleinsäure, Genprodukt, das während der Expression als Zwischenstufe zum Protein gebildet wird, Erbmaterial von RNA-Viren. Unterschied zu DNA: Ribose anstelle von Deoxyribose im Zuckerphosphatgerüst und neben den Basen Adenin (A), Cytosin (C) und Guanin (G) als vierte Base Uracil (U) anstelle von Thymin (T).

### **Restriktionsenzyme**

Enzyme, die auf der DNA eine bestimmte Buchstabenabfolge erkennen und die DNA dort schneiden ("DNA-Schere").

### **Retardierung**

Die Retardierung ist die am Durchschnitt der Altersgruppe gemessene verzögerte geistige und physische Entwicklung.

### **Retinadegeneration**

Netzhauterkrankung am Auge, Netzhautdegeneration

### **Rezeptor**

Protein einer Zelle, an das eine bestimmte Substanz (Antikörper, Hormon) bindet, dadurch wird eine Reaktion ausgelöst.

### **Rezessiver Vererbungsweg**

Ein Vererbungsweg bei dem Genmutationen mit einem Risikopotential von 25% auf die nächste Generation vererbt werden können. Das Risiko besteht nur dann, wenn beide Elternteile Träger der Mutation sind.

### **Ribonukleinsäure (RNA)**

"Kleine Schwester" der DNA. An der Proteinbiosynthese beteiligte einzelsträngige Nukleinsäuremolekül, wobei die Base Uracil (U) Thymin ersetzt.

### **Ribosom**

Die "Eiweiß-Fabrik" der Zelle. Die Ribosomen lesen die Gen-Kopie durch und stellen das entsprechende Protein her.

### **Rollator**

Rollator, auch Gehwagen, ist die Bezeichnung für eine fahrbare Gehhilfe, die Anfang der 1980er Jahre in Schweden erfunden wurde und seit Anfang der 1990er Jahre auch in Deutschland verbreitet ist

### **Schwerbehinderung**

Von einer Schwerbehinderung spricht man bei individuellen Beeinträchtigungen eines Menschen, die umfangreich, vergleichsweise schwer und langfristig sind

### **Scooter**

ist die gebräuchliche Bezeichnung für kleine, mehrspurige, offene, elektrisch angetriebene Leichtfahrzeuge, die nur den Fahrzeugführer befördern können und meist von Gehbehinderten genutzt werden.

### **Screening**

Verfahren, das an einer großen Gruppe von Proben oder Personen eingesetzt wird, um bestimmte Eigenschaften zu ermitteln. In der Naturwissenschaft beispielsweise die Untersuchung des Bodens auf Altlasten wie die Schwermetallkonzentration, bei dem in bestimmten Abständen Bodenproben genommen werden. In der Medizin Reihenuntersuchung bei möglichst vielen Menschen zur Früherkennung von Krankheiten oder Risikofaktoren ("Vorsorgeuntersuchung").

### **Sequenzierung**

DNA-Sequenzierung ist die Bestimmung der DNA-Sequenz, d.h. der Nukleotid-Abfolge in einem DNA-Molekül. Die DNA-Sequenzierung hat die biologischen Wissenschaften revolutioniert und die Ära der Genomforschung (Genomik) eingeleitet. Seit 1995 konnte durch DNA-Sequenzierung das Genom von über 330 verschiedenen Organismen analysiert werden

### **Silver-Syndrom**

Das Silver Syndrom ist eine autosomal dominant vererbte besondere Variante der HSP. Zusätzlich zur Gangstörung und Spastizität im Bereich der unteren Extremitäten leiden die Patienten oft an einer auffallenden Schwäche und Atrophie der kleinen Hand-, seltener auch Fußmuskulatur und Fußdeformität.

### **Spasmolytika**

Ein Spasmolytikum ist ein krampflösendes Arzneimittel. Es senkt den Spannungszustand der glatten Muskulatur oder löst deren Verkrampfung

### **Spastik**

Unter Spastik versteht man eine Tonuserhöhung der Muskulatur (Spasmus), die die Extremitäten in typische, nicht funktionelle Haltungsmuster zwingt

### **SPG**

Spastic Paraplegia Gene; Gene, die die Erkrankung HSP verursachen, werden in der Reihenfolge ihrer "Entdeckung" zusätzlich mit einer Ziffer versehen. SPG1 war das erste entdeckte Gen; in 2008 geht diese Liste bereits bis SPG39. Entgegen anderen genetischen Erkrankungen gibt es also nicht nur ein Gen, das bei einer Mutation für die Krankheit verantwortlich ist. Daher kann bei der HSP auch von einer Krankheitsgruppe gesprochen werden.

### **Spinal**

Die Wirbelsäule und (gerade im Zusammenhang mit der HSP) das Rückenmark betreffend

### **Spinalkanal**

Der Spinalkanal ist der durch die Wirbelbögen und die dorsale Seite der Wirbelkörper gebildete Kanal innerhalb der Wirbelsäule. In ihm verläuft das Rückenmark

### **Spitzfuß**

Ein Spitzfuß ist eine Fehlbildung des Fußes, die durch einen Hochstand der Ferse gekennzeichnet ist.

### **Spleissen**

Verknüpfen der Exons auf RNA-Ebene durch Herausschneiden der Introns, so dass ein Protein entstehen kann.

### **Splice-Site Mutation**

Eine Mutation, die bewirkt, dass die Grenze zwischen Intron und Exon in der Gensequenz nicht erkannt wird. Das bewirkt, dass bei der Herstellung des Proteins ein Intron nicht aus der Kette der Aminosäuren herausgeschnitten werden kann. In Folge wird das herzustellende Protein unbrauchbar.

### **Sportrollstuhl**

Sportrollstühle sind an die jeweiligen Anforderungen des Behindertensports angepasst

### **SPRS**

Spastic Paraplegia Rating Scale (kurz: SPRS) ist eine Beurteilungsskala für den Schweregrad der Symptome der HSP

### **Stammzelle**

Undifferenzierte Zelle, die sich in unterschiedliche Zelltypen entwickeln kann.

### **Standardrollstuhl**

Die Bezeichnung "Standardrollstuhl" weist bereits darauf hin, dass diese Modellgattung generelle statt individuelle Funktionen beinhaltet. Eine Grundversorgung für die nicht dauerhafte Benutzung ist damit abgedeckt. Deshalb dient ein Standardrollstuhl häufig als Transportmittel, eventuell (im stationären Bereich) auch für verschiedene Personen.

### **Stenose**

Enge

### **Strümpell**

Ernst Adolf Gustav Gottfried von Strümpell (\* 28. Juni 1853 in Neu-Autz/Kurland; † 10. Januar 1925) war ein deutscher Internist. Er war der Sohn des Philosophen Ludwig von Strümpell (1812-1899). Zusammen mit Wladimir Bechterew und Pierre Marie beschrieb er erstmals den Morbus Bechterew. Sein Lehrbuch der speziellen Pathologie und Therapie der inneren Krankheiten (Leipzig 1883-1884, 2 Bde.) erschien in mehr als 30 Auflagen und wurde in mehrere Sprachen übersetzt.

### **Substitution**

Substitution (spätlateinisch: substituere = ersetzen) bezeichnet eine chemische Reaktion, bei der Atome oder Atomgruppen in einem Molekül durch ein anderes Atom oder eine andere funktionelle Gruppen (Substituenten) ersetzt werden.

### **Subtypen**

Als Subtyp wird eine Untereinheit einer bestimmten Gruppe bezeichnet. In der Medizin sind Subtypen definiert zur Unterscheidung von Unterformen bestimmter Erkrankungen

### **Synapse**

Eine Synapse ist eine Kontaktstelle zwischen zwei Neuronen oder zwischen einem Neuron und einer Muskelzelle, die der Reizübertragung dient.

### **TCC**

Eine besondere Form der rezessiven HSPs stellen die HSPs mit dünnem Corpus Callosum (HSP-TCC) dar, bei denen es mit fortschreitendem Alter neben der Verschlechterung der Spastik auch zu einer progredienten Degeneration des Corpus Callosum kommt

### **Telomere**

DNA-Stücke, die an den Enden der Chromosomen sitzen und keine Erbinformation enthalten, verkürzen sich bei jeder Zellteilung. Eine normale Zelle verträgt unbeschadet rund 2.000 Zellteilungen.

### **Tetrahydrocannabinol**

Wirkstoff in speziellen Medikamenten beispielsweise in Dronabinol®

### **Tetraparese**

Die Tetraparese bezeichnet eine Lähmung aller vier Extremitäten

### **Tetrazepam**

Wirkstoff in speziellen Medikamenten beispielsweise in Musaril®

### **TheraVital®**

motorgetriebene Bewegungstrainer

### **Thymin**

Thymin ist als eine der vier organischen Basen (Nukleinbasen) ein Grundbaustein von DNA.

### **Tinetti-Score**

Der Mobilitätstest nach TINETTI bewertet Stand, Balance, Aufstehen, Drehen auf der Stelle und hinsetzen. Beliebige Hilfsmittel dürfen verwendet werden. Dient der Identifizierung eines erhöhten Sturzrisikos

### **Tizanidin**

Wirkstoff in speziellen Medikamenten beispielsweise in Sirdalud®

### **Tolperison**

Wirkstoff in speziellen Medikamenten beispielsweise in Mydocalm® oder Viveo®

### **Tonusverminderung**

Unter Tonus versteht man den Spannungszustand der Muskulatur.

### **Tractus Corticospinalis**

Nervenbahn im Rückenmark. Wörtlich übersetzt: Hirnrinde-Rückenmarks-Bahn

### **Traktion**

Zug, ziehende Kraft

### **Tramadol**

Wirkstoff in speziellen Medikamenten beispielsweise in Tramal®

### **Transkranielle Magnetstimulation**

Hierbei werden die Hirnrinde oder periphere Nerven mit einer außen auf die Haut aufgelegten Magnetspule stimuliert und die entstehenden elektrischen Potentiale über einem Zielmuskel abgeleitet. Mit dieser Methode kann das motorische System auf seine Funktion geprüft werden. Mittels eines neuentwickelten Gerätes sind eine präzise Messung bei geringerer Reizintensität und verschiedene Stimulationsarten (repetitive Stimulation) möglich.

### **Translation**

Prozess in den Ribosomen, bei dem die Basensequenz der mRNA in die Aminosäuresequenz des Proteins übersetzt wird.

### **Transkription**

Übersetzung der DNA in RNA während der Genexpression

### **Troyer-Syndrom**



HSP mit zerebellarer Ataxie und Atrophie (=Gewebeschwund) spezifischer Handmuskeln

### **Valenser-Schiene**

Die Valenser-Schiene ist ein orthopädisches Hilfsmittel bei Teil- oder Totalausfall der fußhebenden Muskeln im Unterschenkel, insbesondere kommt sie bei spastischer Parese zum Einsatz.

### **Vererbungsmodus**

Der Vererbungsmodus beschreibt, ob ein Gen dominant oder rezessiv ist.

### **Vinblastin**

Vinblastin ist ein Wirkstoff, der in der Chemotherapie bei Krebspatienten eingesetzt wird. Es gibt Versuche im Tiermodell zum Einsatz bei der HSP (frühes Versuchsstadium)

### **Vojta**

Mit der Vojta-Technik sollen physiologische, phylogenetisch angelegte Bewegungsmuster durch Stimulation definierter Auslösezonen gebahnt werden, um motorische Fähigkeiten wieder zu erwerben

### **Wildtyp**

Als Wildtyp, bei Pflanzen auch manchmal als Wildform, wird in der Genetik ein Lebewesen bezeichnet, dessen Genom in einem Zustand vorliegt, wie er natürlicherweise durch die Evolution entstanden ist. Der Begriff wird sowohl für den gesamten Organismus als auch für einzelne Gene verwendet.

### **X-chromosomal**

Das X-Chromosom ist ein Gonosom oder Geschlechtschromosom der Säugetiere (inkl. Mensch) und der meisten Pflanzen.

### **Zelle**

Kleinste vermehrungsfähige Einheit. In den höheren Organismen liegt die DNA als Chromosomen im Zellkern verpackt.

### **Zellorganellen**

Als Organellen bezeichnet man die innerhalb einer (eukaryontischen) Zelle befindlichen funktionellen Systeme, die von einer Lipidmembran umschlossen sind.

### **Zentralnervensystem**

Das zentrale Nervensystem (kurz: ZNS) bildet die "Schaltzentrale" des Körpers. Es umfasst beim Menschen das Großhirn, das Kleinhirn sowie das Rückenmark.

### **Zerebralparese**

Unter Zerebralparese - von cerebrum (Gehirn) und parese (Lähmung) - versteht man Bewegungsstörungen, deren Ursache in einer Hirnschädigung liegt.

### **ZNS-Erkrankung**

Als das Zentralnervensystem, kurz ZNS, des Menschen bezeichnet man die im Gehirn und Rückenmark gelegenen Nervenstrukturen, welche die zentrale Reizverarbeitung, d.h. die Integration und Koordination der aus der Peripherie einlaufenden sensorischen Reize vornehmen. Zudem ist das ZNS Sitz der Auslösung der willkürlichen Motorik, die dem Menschen eine gezielte Reaktion auf die Umweltbedingungen ermöglicht, und der Ort des unbewussten und bewussten Denkens.