

Uterus. Emaka ladinakeelne nimetus.

X kromosoom. Üks sugukromosoomidest. Naistel on kaks X kromosoomi. Meestel on üks X ja üks Y kromosoom.

X-liitelised haigused. Geneetiliste haiguste grupp, mis on põhjustatud mutatsioonidest (muutustest) X kromosoomis asuvates geenides. Sagedasemad X-liitelised haigused on hemofiilia, Duchenne'i lihasdüstroofia ja fragiilse X sündroom.

XX. Sellised on naise sugukromosoomid. Naistel on kaks X kromosoomi. Kummaltki vanemalt on päritud üks X kromosoom.

XY. Sellised on mehe sugukromosoomid. Meestel on üks X kromosoom ja üks Y kromosoom. Mees pärib X kromosoomi oma emalt ja Y kromosoomi oma isalt.

Y kromosoom. Üks sugukromosoomidest. Meestel on üks Y kromosoom ja üks X kromosoom. Naistel on kaks X kromosoomi.

Kohandatud sõnastikust, mis algelt oli välja töötatud Londoni IDEAS Geneetilises Teadmiste Pargis (London IDEAS Genetic Knowledge Park).

November 2007

Seda tööd on toetanud EuroGentest, Euroopa Ühendus FP6, mida on toetanud Network of Excellence, kontaktnumber 512148.

Tõlkinud Helen Puusepp, Tartu Ülikool, Eesti

Illustreerinud: Rebecca J Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com



Geneetikasõnastik



Informatsioon Patsientidele ja Nende Perekondadele

Geneetikasõnastik

Amniotsentees. Uuring, mille käigus võetakse lootevee proov veel sündimata lapse geenide või kromosoomide uurimiseks. Loode, mis asub emakas, on ümbritsetud vedelikuga. See vedelik sisaldab natuke loote naha rakke. Väike kogus vedelikku võetakse peenikese nõelaga läbi ema kõhu naha. Võetud vedelik saadetakse laborisse uurimiseks.

Autosomaalne. Inimesel on 23 paari kromosoomi. Kromosoomide paare numbritega 1–22 nimetatakse autosoomideks ehk autosomaalseteks kromosoomideks ning need on naistel ja meestel ühesugused. Kromosoomide paar number 23 on meestel ja naistel erinevad ning neid kutsutakse sugukromosoomideks.

Autosoom-dominantsed geneetilised haigused. See on geneetiliste haiguste grupp, mille puhul inimene pärib ühelt oma vanemalt ühe muutusega (mutatsiooniga) geeni koopia ja selle tagajärjel haigestub. Dominantse mutatsiooniga geen on ülekaalus normaalse geeni üle.

Autosoom-retsessiivsed geneetilised haigused. See on geneetiliste haiguste grupp, mille puhul inimene pärib kaks muutusega (mutatsiooniga) geeni koopiat (muutunud koopia mõlemalt vanemalt) ja selle tagajärjel haigestub. Inimene, kes pärib ainult ühe muutusega geeni koopia on terve kandja.

de novo. Ladinakeelne fraas, mis tähendab "uuest". Kasutatakse selleks, et kirjeldada geenis või kromosoomis esinevat muutust (mutatsiooni), mis on uus, see tähendab et mõlemal vanemal on normaalsed geenid või kromosoomid ja muutus on haigel lapsel uuena tekkinud.

Deletsioon. Geneetilise materjali kaotsimine. Seda sõna võib kasutada nii geeni kui ka kromosoomi puuduva osa kirjeldamiseks.

Spermatoosid on 23 kromosoomi, igast isa kromosoomipaarist üks. Sperma, ühinedes munarakuga, moodustab tervikliku raku, millest areneb laps.

Sugukromosoom. X ja Y kromosoomid on sugukromosoomid. Nendes kromosoomides olev informatsioon määrab selle, kas inimesest areneb mees või naine. Naistel on kaks X kromosoomi, meestel on X ja Y kromosoomid.

Sooliiteline haigus. Vt **X-liiteline haigus.**

Sugupuu. Joonis, mis kujutab perekonna kõiki liikmeid, samuti informatsiooni neil esinevate geneetiliste haiguste kohta ning seda, kuidas nad on Teiega suguluses.

Tasakaalustamata translokatsioon. Translokatsioon, mille puhul kromosomaalse muutusega kaasneb osaline kromosomaalse materjali lisandumine ja/või kadumine. Sagedamini tekib see lapsel, kelle vanemal on tasakaalustatud translokatsioon.

Tasakaalustatud translokatsioon. See on translokatsioon, mille puhul kromosomaalset materjali ei ole kadunud ega juurde tulnud, kuid see paikneb osaliselt vales kohas. Inimesed, kellel on tasakaalustatud translokatsioon, on enamasti terved.

Translokatsioon. Ümberkorraldus kromosoomides. Tekib siis, kui väike osa kromosoomist on katkenud ning üks katkenud fragment kinnitub teise kromosoomi külge.

Tupp. Naise suguorgan, mis ühendab emaka välismaailmaga. Tupp on sünnitustee.

Ultraheli-uuring. Uuring mis, kasutab ultraheli laineid raseduse ajal kasvavast lootest pildi saamiseks. Seda protseduuri tehakse ultraheli aparraadi, skanneri pea liigutamise ja kõhu nahal või tupe kaudu. Uuring on valutatu.

Pärilik haigus. Haigus, mis on pärandatud edasi perekonnas.

Platsenta (ehk emakook). Platsenta paikneb raseduse ajal naise emaka seinas. Loode saab emalt toidu platsenta kaudu. Platsenta kasvab samuti viljastatud munarakust, ning seetõttu on selles samad geenid mis lootel.

Positiivne tulemus. Testi tulemus, mis näitab, et indiviidil, keda on testitud, esineb geeni muutus (mutatsioon).

Prenataalne (sünnieelne) diagnostika. Uuring, mida tehakse raseduse ajal, et teha kindlaks või välistada geneetilise haiguse olemasolu sündival lapsel.

Presümptomaatiline test. Vt ennetav uurimine.

Rakk. Inimkeha koosneb miljonitest rakkudest, millest on üles ehitatud kogu inimese keha. Rakud erinevates kehaosades näevad välja erinevad ning nende funktsioon on erinev. Keha igas rakus on igast geenist kaks koopiat (välja arvatud munarakk naistel ja spermatoosid meestel).

Rasestumine. Munaraku ja spermatoosidi ühinemine, millest moodustub uue lapse esimene rakk.

Retsiprookne translokatsioon. Retsiprookne translokatsioon tekib, kui kahes erinevas kromosoomis tekib järjestuse katkemine ning üks katkenud fragment vahetab teise kromosoomi katkenud fragmendiga kohad.

Ring-kromosoom. Seda terminit kasutatakse kromosoomi kohta, mille otsad on ühinenud, moodustades ringi.

Robertsoni translokatsioon. Robertsoni translokatsioon tekib, kui üks kromosoom kinnitub teise külge, moodustades ühe suure liitkromosoomi.

Sperma. Isapoolne sugurakk, mis viljastab munaraku.

DNA. Keemiline aine, millest koosnevad geenid ning milles asub informatsioon keha ülesehituse ja töötamise kohta.

Duplikatsioon. Liigse geneetilise materjali lisandumine geeni või kromosoomi.

Emakas. Naise kehas asuv suguorgan, kus laps kasvab raseduse ajal.

Embrüo. Inimese arengu kõige varajasem staadium ehk varajane raseduse staadium. Embrüo areneb välja esimesest rakust, milleks on spermatoosidiga viljastatud munarakk. Selles staadiumis embrüo ei näe välja nagu laps, kuid see on moodustatud rakkudest, millest areneb laps. Võimalik, et väga varajases eas embrüod kasvavad väljaspool emakat.

Ennetav uurimine. Geneetiline uuring eesmärgiga välja selgitada muutus (mutatsioon), mis võib avalduda või mis avaldub elu jooksul. Kui geneetiline test teostatakse selleks, et välja selgitada geneetiline haigus, mis suure tõenäosusega avaldub hilisemas eas, siis nimetatakse seda mõnikord **presümptomaatiliseks testiks.**

Geen. Informatsiooni kogumik, mis on salvestatud kromosoomidesse keemiliselt. Seal oleva info põhjal toodetakse keemilisi ühendeid, mida on vaja keha funktsioneerimiseks.

Geneetik. Spetsialist, kes annab informatsiooni ja nõustab inimesi, kes tulevad nõu küsima oma haiguse kohta, millel võib olla geneetiline alus.

Geneetiline. Põhjustatud geenidest või seotud geenidega.

Geneetiline haigus. Sündroom või haigus, mis on põhjustatud geenides või kromosoomides esinevast muutusest (mutatsioonist).

Geneetiline konsultatsioon. Informatsioon ja nõustamine inimestele, kes tulevad nõu küsima oma haiguse kohta, millel võib olla geneetiline alus.

Geneetiline test. Test, mis võib aidata selgitada, kas esineb mingi kindel muutus (mutatsioon) kindlas geenis või kromosoomis. Enamasti on tegemist vere või koe uuringuga. Lisainformatsiooni saamiseks vaata artiklit „**Mis on geneetiline test?**”

Insertsioon. Geneetilise materjali lisandumine geeni või kromosoomi.

Inversioon. Geenide järjestuse pöördumine 180° ümber oma telje ühes kromosoomis või kromosoomi osas.

Iseeneslik abort. Varajane raseduse iseeneslik katkemine, rasedusjärgus, kus sündinud beebi on väljaspool emakat veel võimetu ellu jääma.

Kandja. Inimene, kellel tavaliselt ei ole haigust (või ei ole seda käesoleval hetkel), kuid kes kannab üht vigast geenikoopiat. Kui on tegemist retsessiivse haigusega, siis see inimene reeglina ei haigestu kunagi; dominantse haiguse puhul võib inimene haigestuda vanemas eas.

Kandja (kromosomaalse translokatsiooni kandja). Inimene, kes kannab tasakaalustatud kromosomaalset translokatsiooni, mille puhul üheski kromosoomis ei ole pärilikku materjali kadunud ega lisandunud. Enamasti on see inimene terve.

Karüotüüp. Indiviidi kromosoomide struktuuri, arvu ja esinevate kõrvalekallete kirjeldamine.

Koorionbiopsia. Raseduse varajases staadiumis teostatav test, mille käigus võetakse rakke loote geenide või kromosoomide testimiseks, et uurida teatud kindlat geneetilist haigust. Väike arv rakke võetakse arenevast platsentast ehk

emakoogist ning saadetakse laboratooriumisse uuringute tegemiseks.

Kromosoomid. Spiraalikujuline DNA kaksikahelat ja geene sisaldav struktuur, mida on võimalik näha mikroskoobi all. Normaalselt on inimestel 46 kromosoomi. Pooled nendest saame oma isalt ja pooled emalt.

Loode. Looteks nimetatakse emaüsas arenevat last embrüonaalea lõpust alates kuni sünnini. See tähendab 9-st rasedusnädalast kuni sünnituseni.

Munarakk. Emapoolne sugurakk, mille viljastamisel hakkab arenema laps. Munarakus on 23 kromosoomi; igast ema kromosoomipaarist üks. Spermatoosidiga ühinedes moodustab munarakk tervikliku raku, millest areneb laps.

Munasari/munasarjad. Suguorganid naise organismis, mis toodavad ja transpordivad munarakke.

Mutatsioon. Geeni muutus. Kui geenis esineb muutus, siis selles sisalduv informatsioon on muutunud, nii et see geen ei tooda enam korralikult keemilist ühendit. See võib põhjustada geneetilist haigust.

Negatiivne testi tulemus. Testi tulemus, mis näitab et uuritud inimesel ei ole uuritavas geenis muutust (mutatsiooni).

NT-uuring. Ultraheli uuring, mille käigus mõõdetakse loote kuklavoldi suurust, et teada saada, kas seal esineb normaalselt vedelikuga täidetud ala raseduse varases staadiumis. Kui lapsel on kaasasündinud haigus (nagu näiteks Downi sündroom), siis selle ala suurus võib olla muutunud.

PAP-test. Test, mida soovitatakse kõigile naistele, et kontrollida, kas esineb kõrvalekaldeid emakakaela rakkude ehituses ja kujus.