

Y-kromosomi.

X-kromosomiin kytkeytynyt sairaus. Perinnöllinen sairaus, joka johtuu **X-kromosomissa** sijaitsevan **geenin mutaatiosta** (muutoksesta). X-kromosomiin kytkeytyneitä sairauksia ovat mm. hemofilia, Duchennen lihasdystrofia sekä fragile-X -oireyhtymä. Lisätietoa saat **X-kromosomiin kytkeytynyt periytyminen** – vihkosesta.

XX. Tavalliset naisen **sukupuolikromosomit**. Naisilla on yleensä kaksi **X-kromosomia**, joista toinen on peritty äidiltä ja toinen isältä.

XY. Tavalliset miehen **sukupuolikromosomit**. Miehillä on yleensä yksi **X-** ja yksi **Y-kromosomi**. Mies perii **X-kromosominsa** äidiltään ja **Y-kromosominsa** isältään.

Y-kromosomi. Toinen **sukupuolikromosomeista**. Miehillä on yleensä yksi Y- ja yksi X-kromosomi. Naisilla on yleensä kaksi X-kromosomia.

Muita perinnöllisyyteen liittyviä sanastoja löydät osoitteesta:

Väestöliitto

Sanastot

www.vaestoliitto.fi/kirjastot/tietolinkit/sanastot/

Muokattu London IDEAS Genetic Knowledge Parkin julkaisemasta sanastosta.

Huhtikuussa 2008

Tätä työtä tuki EuroGentest, joka on Euroopan yhteisön tutkimuksen kuudennen puiteohjelman rahoittama verkosto.

Kääntänyt Tiina Lund-Aho yhteistyössä Väestöliiton perinnöllisyysklinikan kanssa. (=in cooperation with the Department of Medical Genetics, Väestöliitto)

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



Perinnöllisyssanasto



Potilasopas

Perinnöllisyysanasto

Alkio. Ihmisen varhainen kehitysvaihe. Alkio kehittyy ensimmäisestä solusta raskauden varhaisvaiheessa, kun **siittiö** on hedelmöittänyt **munasolun**. Alkio ei vielä näytä lapselta, mutta se sisältää lapsen kehitykseen tarvittavat **solut**.

Autosomaalinen. Autosomeja koskeva.

Autosomaaliset peittyvästi periytyvät (resessiiviset) sairaudet. Tauteja, joihin sairastuakseen on perittävä kummaltakin vanhemmaltaan sama muuttunut (**mutatoitunut**) **geeni**. Henkilö, jolla on vain yksi muuttunut **geenikopio**, on oireeton **kantaja**. Lisätietoa saat **Peittyvä periytyminen** –vihkosesta.

Autosomaaliset vallitsevasti periytyvät (dominantit) sairaudet. Tauteja, joissa yksi peritty muutos (**mutaatio**) toisessa **geenikopiossa** riittää aiheuttamaan sairauden, tai sen puhkeamisen myöhemmällä iällä. Muuttunut **geeni** siis dominoi normaalia **geeniä**. Lisätietoa saat **Vallitseva periytyminen** –vihkosesta.

Autosomit. Ihmisellä on 23 kromosomiparia. Pareja nro 1-22 kutsutaan autosomeiksi, ja ne ovat samanlaiset miehillä ja naisilla. Pari nro 23 on miehillä ja naisilla erilainen, ja niitä kutsutaan **sukupuolikromosomeiksi**.

Balansoitunut, tasapainoinen translokaatio. Translokaatio, jossa **kromosomimateriaalin** määrä ei ole muuttunut, vaan ainoastaan uudelleenjärjestynyt. Tasapainoinen **translokaatio** ei yleensä vaikuta kantajaansa millään tavoin.

de novo. On latinaa ja tarkoittaa “uudesta”. Käytetään **geeni-** tai **kromosomimuutoksesta**, joka on “uusi”, eli henkilön molemmilla vanhemmilla on normaalit **geenit** tai **kromosomit**.

Deleetio. Perimäaineksen osan irtoaminen. Termiä käytetään joko kromosomin tai geenin osan puuttumisesta. Lisätietoa saat

munasolun yhtyessä syntyy kokonainen **solu**. Lapsi kehittyy tästä ensimmäisestä **solusta**.

Sikiö. Lapsen kehitysvaihe **alkiovaiheen** lopusta eli 9. hedelmöityksen jälkeisestä viikosta syntymään.

Solu. Ihmiskeho muodostuu miljoonista soluista, jotka ovat kuin rakennuspalikoita. Solut ovat erinäköisiä eri ruumiinosissa, ja niillä on erilaisia tehtäviä. Jokaisessa solussa (paitsi naisten **munasoluissa** ja miesten **siittiöissä**) on jokaista **geeniä** kaksin kappalein.

Sukupuoleen kytkeytynyt sairaus. Katso **X-kromosomiin kytkeytynyt** sairaus.

Sukupuolikromosomit. X-kromosomi ja **Y-kromosomi.** Sukupuolikromosomeista riippuu, tuleeko yksilöstä mies vai nainen. Naisilla on kaksi **X-kromosomia**, miehillä puolestaan yksi X- ja yksi **Y-kromosomi**.

Sukupuus. Kaavio, johon on merkitty sukulaisesi, heidän sukulaisuussuhteensa sinuun ja toisiinsa, sekä onko heillä **perinnöllinen sairaus** vai ei.

Translokaatio. Kromosomimateriaalin uudelleenjärjestyminen. Syntyy, kun kromosomista irtoaa pala, joka kiinnittyy uuteen kromosomiin. Lisätietoa saat **Kromosomitranslokaatiot** –lehtisestä.

Ultraäänitutkimus (kaikukuvaus). Raskaudenaikainen kivuton tutkimus, jossa kehittyvästä sikiöstä muodostetaan kuvia ääniaaltojen avulla. Tutkimus tehdään kuljettamalla ultraäänianturia vatsanalueen iholla, tai emättimen kautta.

Uterus. Kohdun lääketieteellinen nimi (latinaa).

X-kromosomi. Toinen **sukupuolikromosomeista**. Naisilla on yleensä kaksi **X-kromosomia**. Miehillä on yleensä yksi X- ja yksi

solumuutosten tutkimus.

Perinnöllinen sairaus. Sairaus, joka periytyy sukupolvelta toiselle.

Perinnöllisyysneuvonnan antaja. Perinnöllisyyteen erikoistunut terveydenhuollon ammattilainen, tavallisimmin perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri, joka antaa tietoa ja tukea ihmisille, jotka ovat huolissaan mahdollisesti geneettisestä sairaudesta.

Perinnöllisyysneuvonta. Tietoa ja tukea ihmisille, jotka ovat huolissaan mahdollisesti geneettisestä sairaudesta.

Positiivinen tulos. Tutkimustulos, joka osoittaa, että tutkitulla henkilöllä on se **geenimuutos (mutaatio)**, jota tutkittiin.

Prenataalidiagnostiikka. Raskaudenaikaiset tutkimukset, joilla selvitetään, onko syntyvällä lapsella **geneettinen sairaus**.

Presymptomaattinen geenitestaus. Katso **ennustava geenitestaus**.

Rengaskromosomi. Kromosomi, jonka päät ovat liittyneet yhteen muodostaen rengasmaisen rakenteen. Lisätietoa saat **Kromosomimuutokset** –lehtisestä.

Resiprokaalinen translokaatio. Resiprokaalisessa eli vastavuoroisessa translokaatiossa kahdesta eri kromosomista irtoaa pala, ja nämä palat vaihtavat paikkaa. Lisätietoa saat **Kromosomitranslokaatiot** –lehtisestä.

Robertsonin translokaatio. Robertsonin translokaatiossa kaksi kromosomia liittyy yhteen. Lisätietoa saat **Kromosomitranslokaatiot** –lehtisestä.

Siittiö. Uuden ihmisyksilön ensimmäisen **solun** syntymiseen osallistuva osapuoli, joka on peräisin isältä. Siittiössä on 23 **kromosomia**, yksi kustakin isän kromosomiparista. Siittiön ja

Kromosomimuutokset –vihkosesta.

DNA. Kemiallinen yhdiste (deoksiribonukleiinihappo), josta geenit muodostuvat, ja joka sisältää elimistön toimintaohjeet.

Duplikaatio. **Geenin** tai **kromosomin** osan epänormaali toistuminen. Lisätietoa saat **Kromosomimuutokset** –vihkosesta.

Ei-balansoitunut, epätasapainoinen translokaatio. **Translokaatio**, jossa **kromosomimateriaalin** uudelleenjärjestymiseen liittyy geeniaineksen lisääntymistä tai häviämistä, tai molempia. Jos vanhemmalla on **balansoitunut translokaatio**, se voi periytyä lapselle ei-balansoituneena. Lisätietoa saat **Kromosomitranslokaatiot** –lehtisestä.

Emätin (vagina). Synnytyskanava, yhteys **kohdusta** naisen ulkopuolelle.

Ennustava (prediktiivinen) geenitestaus. **Geenitutkimus**, joka selvittää henkilön riskin sairastua myöhemmällä iällä puhkeavaan tautiin. Kun tutkimus koskee sairautta, joka puhkeaa lähes varmasti ihmisen elinaikana, puhutaan joskus **presymptomaattisesta geenitestauksesta** (ennen oireiden puhkeamista tehtävä tutkimus).

Geeni. Kemiallisessa muodossa (**DNA**) **kromosomeissa** säilytetty elimistön toimintaohje.

Geenitutkimus. Tutkimus, jolla selvitetään, onko tietyssä **geenissä** tai **kromosomissa** tapahtunut muutos. Tutkimus tehdään yleensä veri- tai kudospäätteestä. Lisätietoa saat **Geenitutkimuksista** –vihkosesta.

Geneettinen sairaus. **Geeni-** tai **kromosomimuutoksen** aiheuttama sairaus.

Geneettinen. **Geenien** (perimän) aiheuttama, **geeneihin** liittyvä.

Hedelmöitys. Tapahtuma, jossa **munasolu** ja **siittiö** yhtyvät

muodostaen uuden ihmisyksilön ensimmäisen **solun**.

Insertio. Ylimääräisen perimäaineksen liittyminen **geeniin** tai **kromosomiin**. Lisätietoa saat **Kromosomimuutokset** – vihkosesta.

Inversio. **Geenien** järjestyksen muutos tietyllä **kromosomialueella**. Lisätietoa saat **Kromosomimuutokset** – vihkosesta.

Istukka. Raskaana olevan naisen **kohdun** sisäpintaan kiinnittynyt elin, jonka kautta sikiö saa ravintonsa. Istukka kehittyy samasta hedelmöittyneestä munasolusta kuin sikiö, joten istukassa on yleensä samat **geenit** kuin syntyvällä lapsella.

Istukkanäytetutkimus. Raskaudenaikainen tutkimus, jossa istukasta otetaan **soluja**, joista voidaan tutkia sikiön **genejä** tai **kromosomeja** tiettyjen sairauksien varalta. Kehittyvästä **istukasta** otetaan pieni määrä **soluja**, jotka lähetetään tutkittavaksi laboratorioon. Lisätietoa saat **Istukkanäytetutkimus** –vihkosesta.

Kantaja. Henkilö, jolla ei yleensä ole sairauden oireita (sillä hetkellä), mutta joka kantaa yhtä muuttunutta **geenikopiota**. Kun on kyse peittyvästi periytyvästä sairaudesta, henkilö ei yleensä sairastu, sen sijaan vallitsevasti periytyvän sairauden ollessa kyseessä henkilö saattaa sairastua myöhemmällä iällä.

(kromosomitranslokaation) Kantaja. Henkilö, jolla on **balansoitunut, tasapainoinen translokaatio**, eli hänen kromosomimateriaalinsa määrä ei ole muuttunut, eikä translokaatiosta yleensä ole hänelle haittaa.

Karyotyyppi. Henkilön **kromosomiston** rakenteen kuvaus, joka kertoo **kromosomien** lukumäärän, **sukupuolikromosomien** tyyppin (**XX** tai **XY**) ja kaikki poikkeamat normaalitilanteesta.

Keskenmeno. Raskauden ennenaikainen päättyminen niin varhaisessa vaiheessa, ettei lapsi voi selvitä hengissä **kohdun**

ulkopuolella.

Kohtu. Naisen ruumiinosa, jossa lapsi kehittyy raskauden aikana.

Kromosomit. Rihmamaisia rakenteita, jotka voidaan nähdä mikroskoopilla ja joissa **geenit** sijaitsevat. Ihmisen soluissa on tavallisesti 46 kromosomia. Yksi 23 kromosomin sarja periytyy isältä ja toinen 23 kromosomin sarja äidiltä.

Lapsivesinäytteenotto. Toimenpide, jolla lapsivedestä otetaan näyte sikiön **geenien** tai **kromosomien** tutkimista varten. Sikiö ui **kohdussa** lapsivedessä, joka sisältää hieman sikiön **ihosoluja**. Ohut neula ujutetaan äidin vatsanpeitteiden läpi kohtuun ja lapsivedestä imetään neulalla pieni näyte, joka lähetetään tutkittavaksi laboratorioon. Lisätietoa saat **Lapsivesitutkimus** – vihkosesta.

Munasarjat. Naisen elimet, joissa **munasolut** muodostuvat.

Munasolu. Uuden ihmisyksilön ensimmäisen **solun** syntymiseen osallistuva osapuoli, joka on peräisin äidiltä. Munasolussa on 23 **kromosomia**, yksi kustakin äidin kromosomiparista. Munasolun ja **siittiön** yhtyessä syntyy kokonainen **solu**. Lapsi kehittyy tästä ensimmäisestä **solusta**.

Mutaatio. **Geenin** muutos. Kun **geeniin** tulee muutos, sen informaatio voi muuttua niin, ettei se enää toimi oikealla tavalla. Tämä saattaa johtaa **perinnöllisen sairauden** syntyyn.

Negatiivinen tulos. Tutkimustulos, joka osoittaa, ettei tutkitulla henkilöllä ole sitä **geenimuutosta (mutaatiota)**, jota tutkittiin.

Niskaturvotustutkimus. Ultraäänitutkimus, jolla mitataan sikiön niskan turvotusta. Alkuraskaudessa sikiön niskassa on nesteen täyttämä tila, joka voi olla tavallista suurempi joidenkin synnynnäisten häiriöiden (esim. Downin oireyhtymän) yhteydessä.

Papa-koe. Kaikille naisille suositeltava **kohdunkaulan**