

Modificato dal glossario originariamente prodotto dal parco tecnologico IDEAS di Londra.

Luglio 2008

Questo lavoro è sponsorizzato dal Consorzio EU-FP6 EuroGentest, contratto n. 512148.

La traduzione dall'inglese è stata curata dalla Dr. Nadia Ceratto e dal Dr Domenico Coviello, Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena, Milano.

Le Illustrazioni: Rebecca J Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com



Dizionario di vocaboli usati in genetica



Informazioni per pazienti e famiglie

Dizionario di vocaboli usati in genetica

Aborto. Interruzione precoce della gravidanza prima che il bambino possa sopravvivere fuori dell'**utero**.

Albero genealogico (della famiglia). Un diagramma per mostrare i rapporti di parentela tra le persone nella vostra famiglia ed indicare quelle che hanno o non hanno la malattia genetica.

Amniocentesi. Una procedura che è usata per prelevare un campione di liquido amniotico per analizzare i cromosomi del feto. Il bambino è circondato da liquido nell'utero. Il liquido contiene **cellule** di derivazione della pelle del bambino. Un piccolo campione di liquido è prelevato con un ago sottile, attraverso la parete dell'addome della madre (pancia). Il campione è mandato al laboratorio per l'analisi.

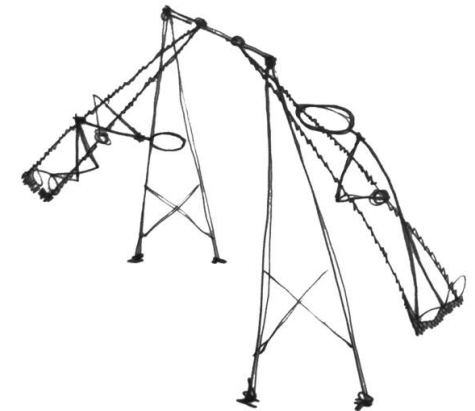
Analisi della translucenza nucale. Un'ecografia della parte posteriore del collo, dove normalmente nel primo periodo di gravidanza c'è un piccolo spazio pieno di liquido. Se il bambino ha una sindrome congenita (come **la sindrome di Down**), la misura dello spazio può essere aumentata.

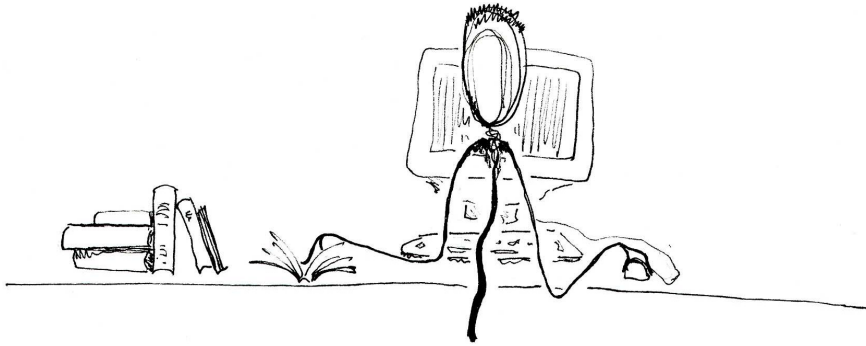
Analisi dello striscio. Un'analisi raccomandata a tutte le donne per cercare anomalie nelle cellule nella parte iniziale dell'utero.

Analisi presintomatica. Vedere analisi predittiva.

Autosomico. Noi abbiamo 23 paia (coppie) di **cromosomi**. Le coppie numerate da 1 a 22 sono dette **autosomi** e sono uguali nei maschi e nelle femmine. La coppia numero 23 è diversa nei maschi e nelle femmine e sono chiamati **cromosomi sessuali**.

Campione di villi coriali, CVS. Una procedura che viene eseguita durante il primo trimestre di gravidanza per prelevare





Altre informazioni possono essere trovate al seguente indirizzo:

www.gemelli.iss.it/glossario.asp

www.iss.it/cnmr/tege/docu/cont.php?id=73&lang=1&tipo=11

cellule e testare i **geni** o i **cromosomi** del bambino per ricercare malattie genetiche specifiche. Un piccolo numero di **cellule** sono prelevate dalla **placenta** in sviluppo e mandate in laboratorio per l'analisi.

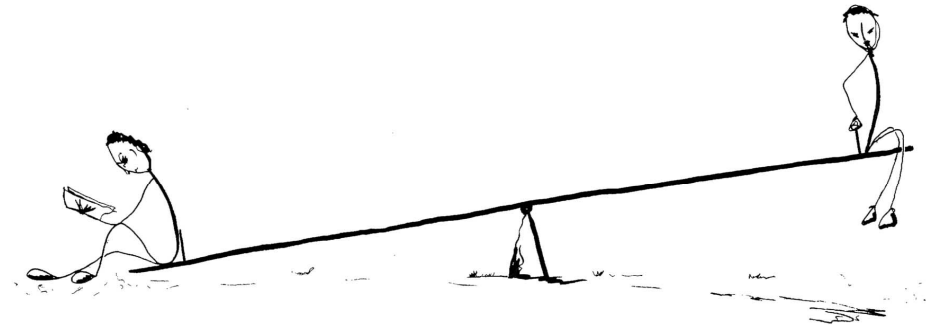
Cariotipo. Descrizione della composizione **cromosomica** di un individuo comprendendo sia il numero di **cromosomi** sia qualsiasi variazione della struttura dal profilo normale.

Cellula. Il corpo umano è fatto di milioni di cellule, che agiscono come mattoni di una costruzione. Le cellule nelle varie parti del corpo appaiono diverse e hanno funzioni differenti. Ogni cellula (eccetto gli ovuli nelle femmine e gli spermatozoi nei maschi) contiene 2 copie di ciascun gene.

Concepimento. L'unione di un ovocita della madre ed uno spermatozoo del padre che dà origine la prima cellula di un nuovo bambino.

Consulente genetista. Uno specialista che fornisce informazioni e supporto alle persone che potrebbero essere colpite da una malattia a base genetica.

Consulenza genetica. Momento di scambio di informazioni e supporto per persone che potrebbero essere colpite da una malattia a base genetica.



Cromosoma ad anello. Termine usato quando le parti terminali **dei cromosomi** si sono unite insieme a formare un anello.

Cromosoma X. Uno dei cromosomi sessuali. Le femmine hanno 2 **cromosomi X**. I maschi di solito hanno un **cromosoma X** ed uno **Y**.

Cromosoma Y. Uno dei cromosomi sessuali. I maschi hanno un **cromosoma Y** ed un **cromosoma X**. Le femmine hanno 2 **cromosomi X**.

Cromosomi sessuali. Sono i cromosomi X e il cromosoma Y. I cromosomi sessuali controllano se una persona è maschio o femmina. Le femmine hanno 2 **cromosomi X**. I maschi hanno un **cromosoma X** e uno **Y**.

Cromosomi. Strutture simili a bastoncini che si vedono al microscopio e contengono i **geni**. Di solito il numero dei cromosomi nell'uomo è di 46. Una serie di 23 cromosomi viene ereditata da nostra madre e una serie di 23 cromosomi viene ereditata da nostro padre.

De novo. Termine dalla lingua latina, che significa "Nuovo" (*non presente prima*). Usata per descrivere una **traslocazione** che è nuova in un bambino e cioè non presente in entrambi i genitori che hanno cromosomi normali.

Delezione. La perdita di una parte del materiale genetico; il termine può essere usato per descrivere sia l'area mancante di un gene che di un cromosoma.

Diagnosi prenatale. Analisi durante la gravidanza per verificare la presenza o l'assenza di una malattia **genetica** nel bambino.

DNA. Una sostanza chimica che forma i geni e che contiene l'informazione genetica necessaria per far funzionare il corpo.

attacca ad un altro cromosoma acrocentrico.

Traslocazione. Riarrangiamento di materiale **cromosomico**. Accade quando un pezzo di un **cromosoma** si rompe e si attacca ad un altro cromosoma.

Traslocazioni bilanciate. Una traslocazione nella quale non manca materiale cromosomico, ma è solo spostato da un punto ad un'altro. Una persona con una **traslocazione** bilanciata di solito non è malato.

Ovo od ovocita. E' il contributo della madre alla formazione della prima **cellula (fecondazione)** che crescerà per dare origine ad un nuovo bambino. L'ovocita contiene 23 **cromosomi**; uno di ogni paio della madre. L'ovocita si unisce con lo **spermatozoo** per formare la prima cellula **completa** da cui si sviluppa il bambino.

Utero. La parte del corpo della donna nella quale cresce un bambino durante la gravidanza.

Vagina. Porzione del corpo della donna che connette l'**utero** con l'esterno, costituisce il canale della nascita.

XX. Questo simbolo rappresenta i comuni **cromosomi sessuali** di una femmina. Le femmine di solito hanno 2 **cromosomi X**. Si eredita un **cromosoma X** da ciascun genitore.

XY. Questo simbolo rappresenta i **cromosomi sessuali** di un maschio. I maschi hanno un **cromosoma X** ed uno **Y**. Un maschio eredita il suo **cromosoma X** da sua madre ed il suo **cromosoma Y** da suo padre.

Spermatozoo. E' il contributo del padre alla formazione della prima **cellula (fecondazione)** che crescerà per dare origine ad un nuovo bambino. Ciascun spermatozoo contiene 23 **cromosomi**; uno di ogni paio del padre. Lo spermatozoo si unisce all'**ovocita** per formare la **prima cellula** completa da cui si si sviluppa il bambino.

Test genetico. Un'analisi che può aiutare ad identificare se esiste una mutazione in un particolare gene o cromosoma. È di solito un'analisi eseguita su sangue o altro campione biologico. Per ulteriori informazioni guardare l'opuscolo **Cos'è un'analisi genetica?**

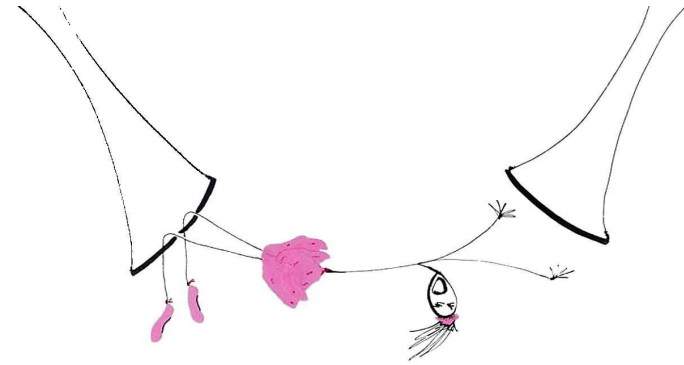


Test predittivo. Un'analisi per avere indicazioni se una malattia genetica può apparire o apparirà tardi nella vita. Quando l'analisi genetica è per una malattia che certamente comparirà in futuro, l'analisi si chiama **analisi presintomatica**.

Traslocazione non bilanciata. Una **traslocazione** nella quale il **riarrangiamento cromosomico** ha materiale **cromosomico** in più o in meno o materiale sia in più che in meno. Può avvenire nel bambino di un genitore portatore di una **traslocazione bilanciata**.

Traslocazione reciproca. Una **traslocazione** reciproca appare quando 2 frammenti provenienti da due diversi **cromosomi** si scambiano posto.

Traslocazione Robertsoniana. Una **traslocazione** robertsoniana avviene quando un **cromosoma** acrocentrico si



Duplicazione. L'anormale ripetizione di una sequenza del materiale genetico in un gene o cromosoma che diventa quindi "doppia".

Ecografia ad ultrasuoni. Un'analisi indolore che usa le onde sonore per creare immagini del bambino che cresce durante la gravidanza della madre. Si effettua con il passaggio della testa della sonda sulla pelle dell'**addome** (pancia) o a volte all'interno della vagina.

Embrione. È la fase più precoce dello sviluppo umano. L'embrione si sviluppa dalla prima **cellula** che dà inizio alla gravidanza. Si forma dopo la **fertilizzazione** di un **uovo** con lo **spermatozoo**. Non ha ancora le sembianze di un bambino, ma è fatto di **cellule** che si svilupperanno nel bambino. È possibile che embrioni in stadi molto precoci crescano fuori dell'utero materno.

Feto. Fase in cui il bambino si sviluppa dalla fine della fase dell'embrione a neonato. Tale periodo si estende dalla nona settimana dopo la fertilizzazione fino alla nascita.

Gene. Informazione in una forma chimica necessaria per permettere al corpo di funzionare, i geni sono racchiusi nei **cromosomi**.

Genetico. Causato dai **geni**, che interessa i **geni**.

Inserzione. L'introduzione di materiale genetico aggiuntivo in un **gene** o **cromosoma**.

Inversione. Un'alterazione nella sequenza di **geni** lungo un **cromosoma** particolare.

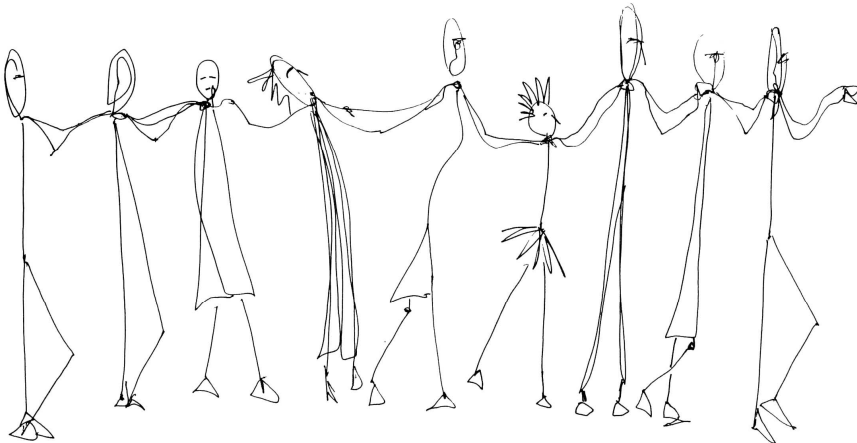
Malattia ereditaria. Una malattia che è ereditata (trasmessa nelle famiglie).

Malattia genetica. Una malattia causata da un'anomalia (mutazione) in un **gene** o **cromosoma**.

Malattia legata al sesso. Vedere malattie **legata all'X**.

Malattie genetiche autosomiche dominanti. Queste sono malattie per le quali è sufficiente ereditare solo una copia di un gene mutato (mutazione) per essere affetto dalla sindrome. Il **gene** mutato è dominante sul gene normale.

Malattie genetiche autosomiche recessive. Queste sono malattie per le quali è necessario ereditare 2 copie mutate (**mutazioni**) del **gene** (una copia mutata da ogni genitore) per



essere affetto dalla sindrome. Una persona che ha una sola copia del **gene** mutato è un **portatore** sano.

Malattie legate all'X. Una malattia genetica causata da una **mutazione** (cambiamento) in un gene sul **cromosoma X**. Malattie legate all'X includono l'emofilia, la distrofia muscolare di Duchenne e la sindrome dell'X fragile.

Mutazione. Un cambiamento in un **gene**. Spesso quando un **gene** è mutato, la sua informazione è alterata e il gene non funziona correttamente. Questo può causare **una malattia genetica**.

Ovaio/ovaia. Organi nel corpo della donna che producono **gli ovociti**.

Placenta. La placenta si situa contro la parete dell'**utero** nella donna gravida. Il bambino ottiene il suo nutrimento dalla placenta. La placenta si sviluppa dall'ovocita fertilizzato e quindi ha gli stessi **geni** del bambino.

Portatore (di una traslocazione cromosomica bilanciata). Una persona che ha una **traslocazione bilanciata** per la quale non c'è alcuna perdita o aggiunta di materiale **cromosomico** e di solito non è malata.

Portatore. Una persona che è generalmente non affetta dalla malattia, ma che porta una copia mutata di un **gene**. Nel caso di una sindrome recessiva la persona non è di solito affetta; nel caso di sindromi dominanti la persona **può ammalarsi** più tardi.

Risultato negativo. Un risultato di un'analisi che mostra che la persona testata non ha il cambiamento (**mutazione**) nel **gene**.

Risultato positivo. Un risultato dell'analisi che identifica il cambiamento (la **mutazione**) nel gene nella persona analizzata.