

XX. Taki zapis przedstawia prawidłowy zestaw **chromosomów płci kobiety** (patrz: **Chromosomy płci**).

XY. Taki zapis przedstawia prawidłowy zestaw **chromosomów płci mężczyzny** (patrz: **Chromosomy płci**).

Zapłodnienie. Połączenie **komórki jajowej** z **plemnikiem** i utworzenie pierwszej **komórki** nowo poczętego dziecka.

Zarodek. Najwcześniejszy etap ludzkiego rozwoju. Zarodek rozwija się z pierwszej **komórki** w bardzo wczesnym etapie ciąży. Powstaje on po **zapłodnieniu komórki jajowej** przez **plemnik**. Jeszcze nie wygląda jak dziecko ale składa się z **komórek**, z których rozwinie się w dziecko. Dla bardzo wczesnych zarodków możliwy jest wzrost poza macicą matki.

Zmodyfikowano na podstawie słownika stworzonego przez London IDEAS Genetic Knowledge Park.

Wrzesień 2007

Ta praca została wsparta przez EuroGentest, EU-FP6 supported NoE numer kontraktu 512148

Tłumaczone z języka angielskiego przez Ewę Piotrowską i Annę Kloskę, Uniwersytet Gdański, Polska.

Słownik genetyczny



Informacje dla pacjentów i rodzin

Słownik genetyczny

Amniocenteza. Pobrania próbki płynu owodniowego do analizy **genów** lub **chromosomów** nienarodzonego dziecka. Dziecko w **macy** jest otoczone płynem owodniowym. Płyn ten zawiera niewielką ilość **komórek** skóry dziecka. Mała próbka płynu jest pobierana za pomocą cieniutkiej igły wprowadzanej przez skórę brzucha matki. Płyn jest wysyłany do laboratorium do dalszych analiz.

Autosomalny. Mamy 23 pary **chromosomów**. Pary o numerach od 1 do 22 nazywane są **autosomami** i wyglądają tak samo u mężczyzn i kobiet. Chromosomy 23 pary wyglądają inaczej u mężczyzn i kobiet i są nazywane **chromosomami płci**.

Badania prenatalne. Badania wykonywane w czasie ciąży, pozwalające stwierdzić obecność lub brak **choroby genetycznej** u dziecka.

Badanie genetyczne / test genetyczny. Badanie, które pozwala stwierdzić, czy w danym genie lub chromosomie występuje zmiana. Zwykle jest to test z krwi lub tkanki. Więcej informacji znajduje się w ulotce pt. „**Czym jest badanie genetyczne?**”

Badanie prognostyczne. Test genetyczny na chorobę, która może wystąpić lub wystąpi w późniejszym życiu. Jeśli test genetyczny wykonuje się pod kątem choroby, która niemal na pewno rozwinie się w przyszłości, takie badanie nazywa się badaniem przedobjawowym.

Biopsja kosmówki, CVS. Badanie wykonywane w czasie ciąży służące do pobrania **komórek** w celu zbadania **genów** lub **chromosomów** dziecka pod kątem specyficznych chorób genetycznych. Niewielka ilość **komórek** jest pobierana z rozwijającego się **łożyska** i przesyłana do analizy do laboratorium.

Translokacja niezrównoważona. Translokacja, w której zmiana wzoru **chromosomowego** wiąże się z wystąpieniem dodatkowego materiału **chromosomowego**, brakiem materiału **chromosomowego**, lub wystąpieniem obu tych zjawisk jednocześnie. Może wystąpić u dziecka, którego rodzic ma **translokację zrównoważoną**.

Translokacja robertsonowska. Translokacja Robertsonowska ma miejsce wtedy, gdy jeden **chromosom** lub jego część zostaje doczepiony do innego **chromosomu**.

Translokacja wzajemna. Z **translokacją** wzajemną mamy do czynienia wtedy, gdy z dwóch różnych **chromosomów** odłamują się dwa fragmenty i wymieniają się miejscami.

Translokacja zrównoważona. Translokacja, w której żaden materiał **chromosomalny** nie jest ani tracony, ani pozyskiwany, a tylko inaczej rozmieszczony. Osoba z **translokacją** zrównoważoną zwykle nie choruje z powodu jej występowania.

Translokacja. Zmiana wzoru **chromosomowego**. Powstaje, gdy fragment **chromosomu** zostaje odłamany i przyłącza się do innego **chromosomu**.

USG. Bezbolesne badanie wykorzystujące fale dźwiękowe do stworzenia obrazu dziecka w czasie trwania ciąży. Może być wykonywane przez przesuwanie głowicy ultrasonografu po skórze **brzucha** matki lub przezpochwowo.

wymaz. Badanie zalecane wszystkim kobietom w celu sprawdzenia prawidłowości **komórek** u wejścia do **macy**.

Wynik negatywny. Wynik badania, który pokazuje, że badana osoba nie ma zmiany (mutacji) w genie.

Wynik pozytywny. Wynik badania, który pokazuje, że badana osoba ma zmianę (**mutację**) w genie.

translokację **zrównoważoną**, gdzie żaden materiał **chromosomowy** nie jest tracony ani pozyskiwany i zwykle nie jest z tego powodu dotknięta chorobą.

Nosiciel. Osoba, która przeważnie nie jest dotknięta chorobą (w danym momencie) ale posiada jedną uszkodzoną kopię genu. W przypadku chorób recesywnych, taka osoba zwykle nie będzie chorowała; w przypadku chorób dominujących objawy chorobowe mogą pojawić się w późniejszym okresie.

Plemniki. Ojcowski wkład w **komórkę**, która będzie rosła i da początek dziecku. Każdy plemnik zawiera 23 **chromosomy**, po jednym z każdej pary u ojca. Plemnik łączy się z **komórką jajową** tworząc kompletną **komórkę**. Z tej pierwszej **komórki** rozwija się dziecko.

Płód. Dalsze stadium rozwojowe zarodka trwające od 9 tygodnia po zapłodnieniu do narodzin.

Pochwa. Połączenie **macicy** z zewnętrznymi narządami płciowymi kobiety, część kanału rodnego.

Poradnictwo genetyczne. Proces polegający na informowaniu i udzielaniu wsparcia dla osób, które są dotknięte lub zaniepokojone chorobą, która może mieć podłoże genetyczne.

Poronienie. Przedwczesne zakończenie ciąży, zanim dziecko będzie w stanie przeżyć poza **macicą**.

Rodowód. Diagram przedstawiający członków rodziny, zarówno tych, którzy mają, jak i tych niemających **choroby genetycznej** oraz stopień ich pokrewieństwa.

Test przezierności karkowej. Badanie **USG** tylnej części szyi płodu, gdzie prawidłowo w czasie wczesnej ciąży znajduje się przestrzeń wypełniona płynem. Jeśli dziecko ma wadę wrodzoną (jak **zespół Downa**), rozmiar tej przestrzeni może odbiegać od normy.

Choroba dziedziczna. Choroba, która jest dziedziczona (przekazywana z pokolenia na pokolenie).

Choroba genetyczna. Choroba lub stan spowodowany nieprawidłowością w **genie** lub **chromosomie**.

Choroba sprzężona z chromosomem X. Choroba genetyczna spowodowana **mutacją** (zmianą) w **genie** położonym na **chromosomie X**. Do chorób sprzężonych z chromosomem X zaliczają się hemofilia, dystrofia mięśniowa Duchenne'a i zespół lamliwego chromosomu X.

Choroba sprzężona z płcią. Patrz choroba **sprzężona z chromosomem X**.

Choroby autosomalne dominujące. Są to choroby, w których odziedziczenie tylko jednej zmienionej kopii **genu (mutacji)** jest wystarczające, by dana osoba cierpiała na taką chorobę. Zmieniony **gen** jest dominujący nad **genem** prawidłowym.

Choroby autosomalne recesywne. Są to choroby, w których dwie zmienione kopie **genu (mutacje)** muszą zostać odziedziczone (po jednej od każdego rodzica), by dana osoba chorowała na taką chorobę. Osoba, która ma tylko jedną kopię zmienionego **genu** będzie zdrowym **nosicielem**.

Chromosom pierścieniowy. Termin stosowany, gdy końce **chromosomu** łączą się ze sobą dając pierścieniowaty kształt.

Chromosom X. Jeden z **chromosomów płci**. Kobiety posiadają dwa **chromosomy X**. Mężczyźni zwykle mają jeden **chromosom X** i jeden Y.

Chromosom Y. Jeden z **chromosomów płci**. Mężczyźni mają jeden **chromosom Y** i jeden **chromosom X**. Kobiety mają dwa **chromosomy X**.

Chromosomy płci. Chromosom X i chromosom Y. Chromosomy płci kontrolują, czy dana osoba jest mężczyzną, czy kobietą. Kobiety mają dwa **chromosomy X**. Mężczyźni mają jeden **chromosom X** i jeden **Y**.

Chromosomy. Nitkowate struktury widoczne pod mikroskopem i zawierające **geny**. Zwykle liczba chromosomów u ludzi wynosi 46. Jeden zestaw 23 chromosomów dziedziczymy od naszej matki i jeden zestaw 23 chromosomów dziedziczymy od naszego ojca.

de novo. Zwrot z języka łacińskiego, oznaczający "na nowo". Stosowany, by opisać gen lub chromosom, który pojawia się jako „nowy”, tzn. oboje rodzice osoby z taką zmianą mają prawidłowe geny i chromosomy.

Delecja. Ubytek części materiału genetycznego; termin może być stosowany przy opisie brakującego obszaru zarówno **genu**, jak i **chromosomu**.

DNA. Związek chemiczny, z którego zbudowane są geny i który jest nośnikiem informacji niezbędnych organizmowi do funkcjonowania.

Duplikacja. Nieprawidłowe powtórzenie sekwencji materiału genetycznego w **genie** lub **chromosomie**.

Gen. Jednostka informacji genetycznej, zbudowana z DNA i zawarta w **chromosomach**.

Genetyczny. Spowodowany przez **geny**, dotyczący **genów**.

Genetyk kliniczny. Lekarz specjalista nadzorujący proces diagnostyki genetycznej, udzielający porady genetycznej i wspierający osoby, których dotyczy choroba, która może mieć podłoże genetyczne.

Insercja. Wprowadzenie dodatkowego materiału genetycznego do **genu** lub **chromosomu**.

Inwersja. Zmiana w sekwencji **genu** wzdłuż konkretnego **chromosomu**.

Jajnik / jajniki. Żeńskie narządy wytwarzające **komórki jajowe**.

Kariotyp. Opis wzoru chromosomowego danej osoby zawierający liczbę **chromosomów** i wszelkie odchylenia od wzoru prawidłowego.

Komórka jajowa. Maczyny wkład w **komórkę**, która będzie rosła i da początek dziecku. Komórka jajowa zawiera 23 **chromosomy**, po jednym z każdej pary u matki. Komórka jajowa łączy się z **plemnikiem** tworząc kompletną **komórkę**. Z tej pierwszej **komórki** rozwija się dziecko.

Komórka. Ludzkie ciało jest zbudowane z milionów komórek przypominających klocki. Komórki w różnych częściach ciała wyglądają różnie i pełnią różne funkcje. Każda komórka (poza **komórkami jajowymi** u kobiet i **plemnikami** u mężczyzn) zawiera dwie kopie każdego **genu**.

Łożysko (lub popłód). Łożysko styka się ze ścianą **macicy** u ciężarnej kobiety. Poprzez łożysko dziecko otrzymuje swój pokarm. Łożysko wyrasta z zapłodnionej komórki jajowej, więc zwykle ma te same **geny** co dziecko.

Macica. Część ciała kobiety, w której rozwija się dziecko w czasie ciąży.

Mutacja. Zmiana w **genie**. Czasem, kiedy **gen** jest zmieniony, niesiona przez niego informacja jest tak zmieniona, że nie działa on prawidłowo. Może to powodować **chorobę genetyczną**.

Nosiciel (translokacji chromosomalnej). Osoba, która ma