

Генетичний словник

Перекладено з словника London IDEAS Genetic Knowledge Park, Великобританія.

Українською мовою укладено співробітниками відділення діагностики спадкової патології, ДУ «Інститут спадкової патології АМН України», за редакцією Галини Макух.

Серпень 2009

За підтримки Єврогентесту (EuroGentest) та Європейського Союзу (у рамках програми FP6 Network of Excellence, номер угоди 512148)

Ілюстрації Рібеки Дж. Кент
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com



Інформація для пацієнтів та їх сімей

Генетичний словник

автосоми. Кожен з нас має 23 пари **хромосом**. Хромосоми з 1 до 22 пари називаються автосомами, вони однакові у чоловіків і жінок. Хромосоми 23 -ої пари є відмінними у чоловіків і жінок, і мають назву **статеві хромосоми**

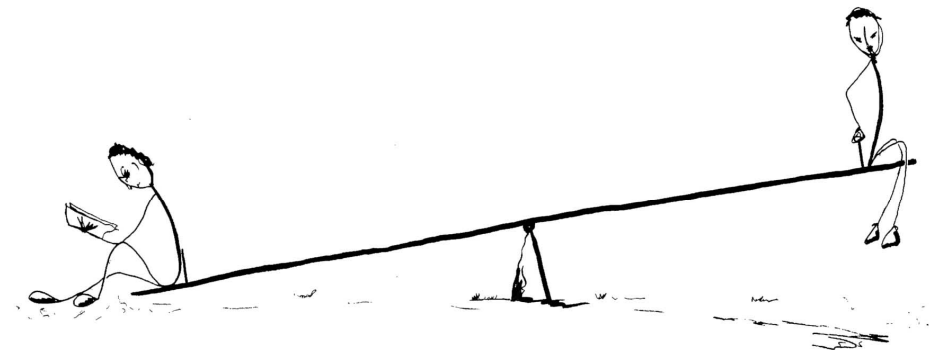
автосомний. Той, що стосується автосом

автосомно - домінантні генетичні захворювання. Це захворювання, при яких особі достатньо успадкувати лише одну змінену копію (**мутацію**) **гена**, щоб бути ураженою цим захворюванням або щоб воно проявилось пізніше впродовж життя. Змінений **ген** домінує над нормальним **геном**. Більш детальну інформацію можна знайти у буклеті «**Домінантне успадкування**»

автосомно - рецесивні генетичні захворювання. Це захворювання, при яких особа повинна успадкувати дві змінені копії (**мутації**) **гена** (змінену копію від кожного з батьків), щоб бути ураженою цим захворюванням. Особа, яка має лише одну копію зміненого **гена** буде неуразеним **носієм**. Більш детальну інформацію можна знайти у буклеті «**Рецесивний тип успадкування**»

амніоцентез. Дослідження, яке використовується для аналізу **генів** або **хромосом** ненародженої дитини. Малюк у **матці** оточений рідиною. Ця рідина містить невелику кількість **клітин** шкіри малюка. Зразок рідини береться за допомогою тонкої голки шляхом проколювання живота матері. Рідина відправляється в лабораторію для подальшого аналізу. Більш детальну інформацію можна знайти в буклеті «**Амніоцентез**»

аналіз мазка. Аналіз, рекомендований усім жінкам, для визначення порушення в **клітинах**, що вистилають вхід у **матку**.



біопсія ворсин хоріону (CVS). Дослідження, яке проводиться під час вагітності шляхом забору **клітин** для аналізу **генів** або **хромосом** плода на наявність генетичних захворювань. Невелика кількість **клітин плаценти**, яка розвивається, відправляється у лабораторію для подальшого аналізу. Детальнішу інформацію можна знайти у буклеті «**Біопсія ворсин хоріону**»

викидень. Передчасне завершення вагітності, яке виникає до того моменту, коли дитина зможе вижити поза **маткою**.

ген. Інформація, необхідна для роботи організму, що зберігається в хімічній формі (**ДНК**) на **хромосомах**.

генеалогічне дерево. Діаграма, яка зображає людей у вашій родині, тих, які мають і які не мають **генетичних захворювань**, та їхні родинні зв'язки з вами й поміж собою.

генетичний. Спричинений **генами**, стосується **генів**.

генетичне захворювання. Стан або захворювання, спричинене порушенням у **гені** або **хромосомі**.

генетичне консультування. Надання інформації та медичної допомоги людям із захворюванням, яке має генетичне підґрунтя.

генетичне обстеження. Обстеження, яке допомагає з'ясувати, чи є зміни в якомусь **гені** чи **хромосомі**. Такий аналіз зазвичай проводиться на зразках крові або тканини. Детальнішу інформацію можна знайти у буклеті «**Генетичне обстеження?**»

делеція. Втрата частини генетичного матеріалу; термін може також



вживатися для опису втраченої ділянки **гена** або **хромосоми**. Більш детальну інформацію можна знайти у буклеті «**Хромосомні перебудови**»

ДНК. Хімічна речовина, з якої складаються гени, і яка містить інформацію, необхідну для життєдіяльності організму.

дослідження комірцевого простору. Ультразвукове дослідження задньої ділянки шиї малюка, де у нормі, на ранній стадії вагітності, є простір, заповнений рідиною. Якщо дитина має вроджене захворювання (синдром Дауна), розмір цього простору може бути відмінний від норми

досимптоматичне дослідження. Дивитись предиктивне дослідження.

дуплікація. Аномальне подвоєння послідовності генетичного матеріалу в гені або хромосомі. Детальнішу інформацію можна знайти у буклеті «**Хромосомні перебудови**»

ембріон (зародок). Рання стадія розвитку людини. Ембріон розвивається з першої **клітини** на дуже ранніх етапах вагітності. Він виникає після запліднення **яйцеклітини** **сперматозоїдом**. Він ще не виглядає як малюк, але утворений з **клітин**, які розвинуться в дитину.

захворювання, зчеплене зі статтю. Дивитися **X-зчеплене** захворювання **збалансована транслокація.** **Транслокація**, при якій жодний **хромосомний** матеріал не є ні втрачений, ні надлишковий, проте він є перебудований. Особи зі збалансованими **транслокаціями** зазвичай не є ураженими. Більш детальну інформацію можна знайти у буклеті «**Транслокації**»

зачаття. Злиття **яйцеклітини** і **сперматозоїда**, у результаті якого формується перша **клітина** малюка.

яйцеклітини.

яйцеклітина. Материнський внесок у **клітину**, яка продовжуватиме шлях розвитку малюка. Яйцеклітина містить **23 хромосоми**; по одній з кожної материнської пари. Яйцеклітина зливається зі **сперматозоїдом**, формуючи **клітину**. Малюк починає свій розвиток з цієї першої **клітини**.

de novo. Фраза, яка в перекладі з латинської означає «з нового». Вживається для означення **гена** або **хромосоми**, що є «новою», тобто обидва батьки особи мали нормальні **гени** або **хромосоми**.

X (ікс) хромосома. Одна зі **статевих хромосом**. Жінки зазвичай мають дві **X хромосоми**. Чоловіки зазвичай мають одну **X** і одну **Y хромосому**.

X-зчеплені захворювання. Генетичне захворювання, спричинене **мутацією** (змінною) у **гені**, розміщеному на **X хромосомі**. До X-зчеплених захворювань належать гемофілія, м'язова дистрофія Дюшенна і синдром ламкості X хромосоми. Більш детальну інформацію можна знайти у буклеті «**X-зчеплений тип успадкування**»

XX. Статеві хромосоми жінки. Жінки зазвичай мають дві **X хромосоми**. По одній **X хромосомі** успадковується від кожного з батьків.

XY. Статеві хромосоми чоловіка. Чоловіки зазвичай мають одну **X хромосому** й одну **Y хромосому**. Чоловік успадковує **X хромосому** від матері та **Y хромосому** від батька.

Y (ігрек) хромосома. Одна зі статевих хромосом. Чоловіки зазвичай мають одну **Y хромосому** й одну **X хромосому**. Жінки зазвичай мають дві **X хромосоми**.

робертсонівська транслокація. Робертсонівська **транслокація** виникає, коли одна **хромосома** прикріплюється до іншої. Детальнішу інформацію можна знайти у буклеті «**Хромосомні транслокації**»

спадкове захворювання. Таке, що успадковується (передається з покоління в покоління у роду).

сперматозоїд. Батьківський внесок у **клітину**, з якої розвинеться дитина. Кожен сперматозоїд містить 23 **хромосоми**; одна хромосома з кожної пари є батьківською. Сперматозоїд зливається з **яйцеклітиною**, формуючи **клітину**. Малюк починає свій розвиток з цієї першої **клітини**

статеві хромосоми. X хромосома і Y хромосома. Статеві хромосоми визначають, чи є особа чоловіком, чи жінкою. Жінки мають дві X **хромосоми**. Чоловіки мають одну X й одну Y **хромосому**.

транслокація. Перебудова **хромосомного** матеріалу. Виникає, коли частина однієї **хромосоми** відламується і прикріплюється до іншої. Детальнішу інформацію можна знайти у буклеті «**Хромосомні транслокації**»

ультразвукове дослідження. Безболісний аналіз, який використовує звукові хвилі для отримання зображення дитини, що розвивається під час вагітності. Здійснюється шляхом пересування сканера поперек шкіри **живота** матері або через піхву.

хромосоми. Ниткоподібні структури, які видно під мікроскопом і які містять **гени**. У нормі кількість хромосом людини становить 46. Один набір із 23 хромосом ми успадковуємо від матері і один набір із 23 хромосом ми успадковуємо від батька.

яєчник / яєчники. Органи в організмі жінки, що виробляють

інверсія. Зміна послідовності **генів** у певній **хромосомі**. Більш детальну інформацію можна знайти у буклеті «**Хромосомні перебудови**»

інсерція. Внесок додаткового генетичного матеріалу у **ген** або **хромосому**. Більш детальну інформацію можна знайти у буклеті «**Хромосомні перебудови**»

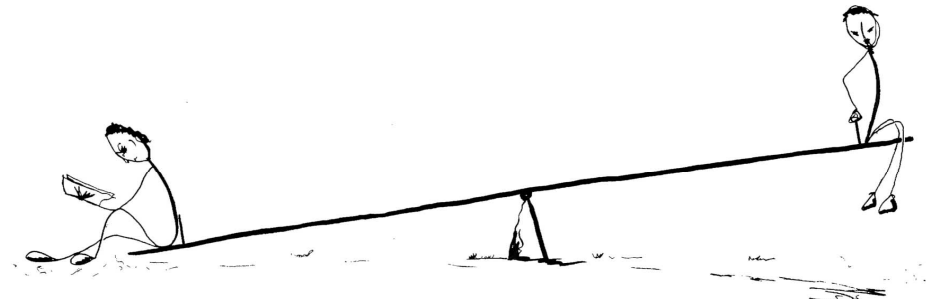
каріотип. Опис структури **хромосом** особи, що характеризує кількість **хромосом**, тип **статевих хромосом** (XX або XY) і будь-які відхилення від норми.

кільцева хромосома. Термін вживається, коли кінці **хромосоми** з'єднуються у форму кільця. Детальнішу інформацію можна знайти у буклеті «**Хромосомні зміни**»

клітина. Тіло людини складене з мільйонів клітин, які відіграють роль будівельних блоків. Клітини в різних частинах тіла виглядають по-різному і виконують різні дії. Кожна клітина (крім **яйцеклітин** у жінок і **сперматозоїдів** у чоловіків) містить дві копії кожного **гена**.

консультант - генетик. Фахівець, який надає інформацію та медичну допомогу людям із захворюванням, яке має генетичне підґрунтя.

лоно. Орган жіночого тіла, де розвивається дитина під час



вагітності.

матка. Медичний термін **лона** (утроби).

мутація. Зміна в **гені**. Інколи, коли відбувається зміна в **гені**, інформація яку він несе також змінюється, що викликає подальший збій. Це може спричинити **генетичне захворювання**.

негативний результат. Результат аналізу, який показує, що особа не має зміни (**мутації**) в **гені**.

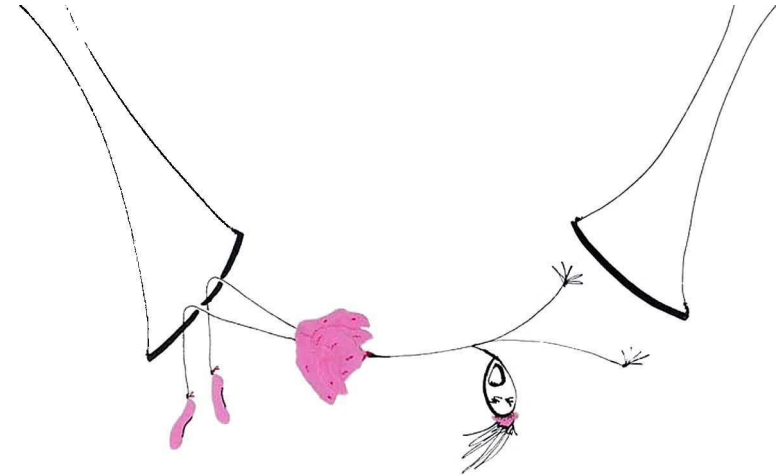
незбалансована транслокація. **Транслокація**, при якій хромосомна перебудова має деякий надлишковий **хромосомний** матеріал або втрачає деякий матеріал, чи має як надлишковий, так і втрачений **хромосомний** матеріал. Може виникати у дитини, один з батьків якої мав **збалансовану транслокацію**. Детальнішу інформацію можна знайти у буклеті «**Хромосомні транслокації**»

носій. Особа, котра як правило, не є уражена захворюванням (на даний час), проте несе одну дефектну копію **гена**. У випадку рецесивного захворювання, особа зазвичай не буде ураженою; у випадку домінантного захворювання, особа може захворіти пізніше.

носій (хромосомної транслокації). Особа, яка має **збалансовану транслокацію**, в результаті якої хромосомний матеріал не є ні втрачений, ні надлишковий і ця особа, як правило, не є ураженою.

піхва. Орган, що веде від **матки** назовні тіла жінки, родовий канал

плацента. Орган, що прилягає до внутрішньої стінки **матки** вагітної жінки. Дитина отримує поживні речовини через плаценту. Плацента виростає з заплідненої яйцеклітини,



тому зазвичай має ті самі **гени**, що й дитина.

плід. Період розвитку дитини, який триває з кінця ембріональної стадії до стадії новонародженого, тобто з 9 тижня після запліднення до народження.

позитивний результат. Результат аналізу, який показує, що особа має зміни (**мутації**) у **гені**.

предиктивне дослідження. **Генетичний аналіз** захворювання, яке може з'явитися або з'явиться пізніше впродовж життя. Якщо генетичний аналіз проводиться для захворювання, яке практично безсумнівно розвинеться в майбутньому, таке дослідження інколи називають **досимптоматичним аналізом**.

пренатальна діагностика. Дослідження, яке проводиться під час вагітності для встановлення наявності або відсутності **генетичного захворювання** у дитини. **реципрокна транслокація.** Реципрокна **транслокація** виникає, коли два фрагменти відламуються від двох різних **хромосом** і міняються місцями. Більш детальну інформацію можна знайти у буклеті «**Хромосомні транслокації**»