

واژه نامه ژنتیک



ترجمه شده توسط : زهرا خزاغلي
دانشجوی دانشکده اطلاع رسانی و کتابداری پزشکی دانشگاه علوم پزشکی اصفهان

Translated by: Zahra Khazaeli, Faculty of Informatics, Isfahan university of medical sciences.

بقیه واژگان ژنتیک را میتوانید در آدرس زیر بیابید :

واژه نامه تهیه شده توسط : London IDEAS Genetic Knowledge Park, United Kingdom.

با پشتیبانی :

EuroGentest, an EU-FP6 supported NoE contract number 512148

اطلاعاتی برای بیماران

Illustrations by Rebecca J Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com



واژه نامه ژنتیک

آزمایش پاپ اسمیر : آزمایشی که به همه خانمها پیشنهاد میشود برای بررسی هر نوع نابهنجاری در **سلولهای** مجرای ورودی رحم .

آزمایش پیشگویانه : **آزمایش ژنتیکی** که اختلالی را که امکان دارد در آینده اتفاق بیفتد نشان میدهد . وقتی آزمایش ژنتیک برای اختلالی باشد که حتما در آینده پیشرفت میکند ، به آن **آزمایش قبل از نشانه بیماری** (Pre symptomatic) نیز میگویند .

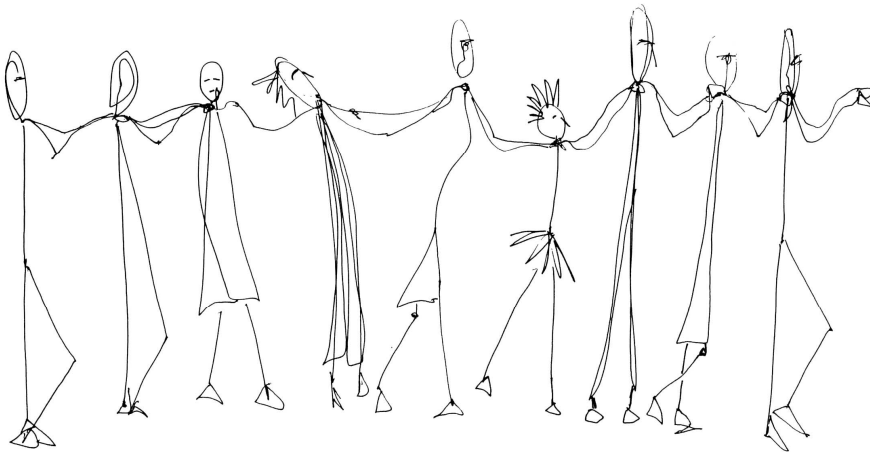
آزمایش ژنتیک : آزمایشی که میتواند به تشخیص تغییر در یک **ژن** یا **کروموزوم** بخصوص کمک کند . این معمولا آزمایش بافت یا خون است . برای اطلاعات بیشتر به نوشتار **آزمایش ژنتیک چیست ؟** مراجعه نمایید .

آزمایش قبل از نشانه بیماری : نگاه کنید به آزمایش پیشگویانه .

nuchal translucency test : **سونوگرافی پشت گردن نوزاد** ، که در حالت طبیعی در اوایل بارداری فضایی پر شده با مایع است. اگر نوزاد اختلال مادرزادی داشته باشد (مانند سندرم داون) اندازه این فضا طبیعی نیست .

XX : نشان دهنده **کروموزومهای جنسی** زن است . زنها معمولا دو **کروموزوم X** دارند . یک **کروموزوم X** از هر یک از والدین .

XY : نشان دهنده **کروموزومهای جنسی** مرد است . مردها معمولا یک **کروموزوم X** و یک **کروموزوم Y** دارند . **کروموزوم X** از مادر و **کروموزوم Y** از پدر .



مشاور ژنتیک : متخصصی که به افرادی که در مورد اختلال ژنتیکی نگرانند اطلاعات و پشتیبانی میدهد .

مشاوره ژنتیک : اطلاعات و پشتیبانی برای افرادی که در مورد اختلالی که میتواند پایه ژنتیکی داشته باشد ، نگرانند .

نتیجه مثبت : نتیجه آزمایشی که نشان میدهد فرد **جهش** یا تغییری در ژن خود دارد.

نتیجه منفی : نتیجه آزمایشی که نشان میدهد فرد **جهش** یا تغییری در ژن خود ندارد .

نسخه برداری : تکرار غیر عادی قسمتی از مواد ژنتیکی در ژن یا **کروموزوم** . برای اطلاعات بیشتر به نوشتار **تغییرات کروموزومی** مراجعه نمایید .

وارونگی : تغییر در ترتیب **ژنها** در امتداد یک **کروموزوم** بخصوص . برای اطلاعات بیشتر به نوشتار **تغییرات کروموزومی** مراجعه نمایید.

واژن : ارتباط رحم با خارج از بدن زن ، کانال تولد .

DNA : ماده شیمیایی که **ژنها** را تشکیل میدهد و شامل اطلاعاتی است که برای کار بدن نیاز است .

CVS : آزمایشی که در خلال حاملگی با برداشتن **سلولها** انجام میشود تا **ژنها** و **کروموزومهای** نوزاد را برای یک اختلال ژنتیکی خاص آزمایش کنند . تعداد کمی **سلول** از **جفت** در حال رشد برداشته میشود و برای آزمایش به آزمایشگاه فرستاده میشود . برای اطلاعات بیشتر به نوشتار **CVS** مراجعه نمایید .

آمینوستنز : برای گرفتن نمونه بکار میرود تا **کروموزومها** و **ژنهای** نوزادی را که بدنیا نیامده آزمایش کند . نوزاد درون ما یعی در **رحم** قرار گرفته . مایع شامل مقداری از **سلولهای** پوست نوزاد است . یک نمونه کوچک از مایع بوسیله سوزن نازکی از طریق پوست شکم مادر گرفته میشود . مایع گرفته شده برای آزمایش به آزمایشگاه فرستاده میشود . برای اطلاعات بیشتر به نوشتار **آمینوستنز** مراجعه نمایید .

اختلال ارثی : اختلالی که به ارث رسیده است .

اختلال ژنتیکی : اختلال یا بیماری که بخاطر نابهنجاری در ژن یا **کروموزوم** ایجاد میشود .

اختلال مربوط به جنسیت : نگاه کنید به **اختلال مربوط به X کروموزوم** .

اختلالات مربوط به کروموزوم X : اختلال ژنتیکی که با تغییر (**جهش**) در ژن روی **کروموزوم X** بوجود میاید . اختلالات مربوط به

کروموزوم X عبارتند از هموفیلی ، تحلیل عضلانی دوشن و سندرم X شکننده . برای اطلاعات بیشتر به نوشتار **توارث مربوط به کروموزوم X** مراجعه نمایید .

اختلالات ژنتیکی غیر جنسی غالب : اینها اختلالاتی هستند که کافیت فرد فقط یک کپی جهش یافته از ژن را به ارث ببرد تا الان یا در آینده دچار آنها گردد . ژن تغییر یافته بر ژن نرمال غالب است . برای اطلاعات بیشتر به نوشتار **توارث غالب** مراجعه نمایید .

اختلالات ژنتیکی غیر جنسی نهفته : اینها اختلالاتی هستند که فرد باید دو کپی جهش یافته از ژن را (یک کپی از هر یک از والدین) به ارث ببرد تا دچار آنها گردد . فردی که یک کپی تغییر یافته از ژن را به ارث ببرد ، حامل خواهد بود . برای اطلاعات بیشتر به نوشتار **توارث نهفته** مراجعه نمایید .

نو ترکیبی: عبارتی که ژن یا کروموزوم جدیدی را توصیف میکند درحالیکه پدر و مادر فرد هر دو دارای ژنها یا کروموزومهای نرمال هستند .

اسپریم : سلول جنسی پدر. هر اسپریم شامل 23 کروموزوم است . یعنی یکی از هر جفت کروموزوم نوزاد از پدر اوست . اسپریم با تخمک می آمیزد تا یک سلول کامل بسازد . برای اطلاعات بیشتر به نوشتار **جابجاییهای کروموزومی** مراجعه نمایید .

کروموزوم X دارند . مردها معمولا یک کروموزوم X و یک Y دارند .

کروموزوم Y : یکی از کروموزومهای جنسی . مردها معمولا یک کروموزوم X و یک کروموزوم Y دارند . زنها معمولا دو کروموزوم X دارند .

کروموزومها : ساختارهای ریسمانمانندی که زیر میکروسکوپ دیده میشوند و از ژنها تشکیل شده اند . تعداد کروموزومها بطور معمول 46 عدد در هر فرد است . یک گروه کروموزوم 23 تایی که از مادر به ارث میبرد و یک گروه 23 تایی که از پدر به ارث میبرد.

کروموزومهای جنسی : کروموزوم X و Y . کروموزومهای جنسی زن یا مرد بودن شخص را کنترل میکنند . زن دو کروموزوم X دارد و مرد یک کروموزوم X و یک Y دارد .

کروموزومهای غیر جنسی : ما 23 جفت کروموزوم داریم . جفت شماره 1 تا 22 کروموزومهای غیر جنسی نامیده میشوند و در مرد و زن یکسانند . جفت شماره 23 در مرد و زن متفاوت است و کروموزومهای جنسی نامیده میشوند .

لقاح : آمیزش تخمک و اسپریم برای ساخت اولین سلول جنین جدید .

مربوط به کروموزوم غیر جنسی : شامل اتوزومها

اسپریم در مرد (شامل دو کپی از هر ژن است .

سونوگرافی : آزمایش بی دردی که در حین بارداری توسط موجهای صوتی انجام میشود تا تصاویری از نوزاد در حال رشد ایجاد کند . این آزمایش از طریق حرکت دادن سر اسکنر روی پوست **شکم** یا داخل واژن انجام میشود .

شجره نامه : نموداری که نشان میدهد در خانواده شما چه کسی **اختلال ژنتیکی** دارد و چه کسی ندارد و نسبت فامیلی آنها با هم و با شما نشان میدهد .

ضمیمه : اتصال مواد ژنتیکی اضافی روی **ژن** یا **کروموزوم** . برای اطلاعات بیشتر به نوشتار **تغییرات کروموزومی** مراجعه نمایید .

کاریوتیپ : ساختار کروموزومی یک فرد شامل تعداد کروموزومها ، نوع کروموزومهای جنسی (XX یا XY) و هرگونه تغییر از الگوی نرمال را توصیف میکند .

کروموزوم حلقوی : اصطلاحی که در مورد کروموزومی بکار میرود که دو انتهای آن به هم متصل شده اند و به شکل حلقه در آمده است . برای اطلاعات بیشتر به نوشتار **تغییرات کروموزومی** مراجعه نمایید.

کروموزوم X : یکی از **کروموزومهای جنسی** . زنها معمولا دو

تخمدان / تخمدانها : اندامی در بدن زن که **تخمکها** را تولید میکند .

تخمک : سهم مادر از سلولی که نوزاد جدید را میسازد . تخمک شامل 23 **کروموزوم** است . یکی از هر جفت کروموزوم مادر . تخمک به **اسپریم** متصل میشود تا سلول کامل بوجود آید . این هنوز شبیه یک نوزاد نیست اما سلولها پیشرفت کرده و نوزاد را میسازند .

تشخیص پیش از تولد : آزمایش در حین حاملگی برای تشخیص وجود یا عدم وجود **اختلال ژنتیکی** در نوزاد .

جابجایی متوازن : **جابجایی** که در آن **محتوای کروموزوم** کم یا زیاد نشوند اما بازچینی شوند . فردی با جابجایی متوازن معمولا دچار اختلال نمیشود . برای اطلاعات بیشتر به نوشتار **جابجاییها** مراجعه نمایید .

جابجایی معکوس : **جابجایی** معکوس وقتی اتفاق میفتد که دو قطعه از دو **کروموزوم** مختلف قطع میشوند و جایشان را با هم عوض میکنند . برای اطلاعات بیشتر به نوشتار جابجاییهای کروموزومی مراجعه نمایید .

جابجایی نامتوازن : **جابجایی** که در بازچینی آن یا مواد اضافی یا کمبود **محتوای کروموزوم** یا هر دو وجود دارد . ممکن است در فرزند پدر و مادری که **جابجایی متوازن** دارند رخ دهد . برای اطلاعات بیشتر به نوشتار **جابجاییهای کروموزومی** مراجعه نمایید .

جابجایی Robertsonian : این جابجایی وقتی اتفاق میفتد که دو کروموزوم به هم متصل میشوند . برای اطلاعات بیشتر به نوشتار **جابجاییهای کروموزومی** مراجعه نمایید .

جفت : اندامی در زن حامله که در دیواره داخلی رحم قرار گرفته است و نوزاد را تغذیه میکند . جفت از رشد تخمک بارور شده بوجود میاید بنابراین معمولا **ژنهای** شبیه ژنهای نوزاد دارد .

جنین : مراحل اولیه رشد انسان . جنین از رشد اولین سلول در مراحل ابتدایی حاملگی و بعد از لقاح تخمک و اسپرم ایجاد میشود . این هنوز شبیه نوزاد نیست اما از سلولهای تشکیل شده که با پیشرفت خود نوزاد را میسازند .

جهش : یک تغییر در ژن . گاهی اوقات وقتی ژن تغییر میکند اطلاعات آن نیز تغییر میکنند و دیگر خوب کار نمیکند و شاید باعث **اختلال ژنتیکی** شود .

حامل : فردی که معمولا دچار اختلال نشده (در حال حاضر) ، اما حامل یک کپی تغییر یافته از ژن است . در اختلالات نهفته فرد معمولا دچار اختلال نمیشود اما در اختلالات غالب شاید در مراحل بعدی دچار اختلال گردد .

حامل (حامل جابجایی کروموزومی) : فردی که **جابجایی متوازن**

دارد که در اینصورت محتوای کروموزوی در او کم یا زیاد نشده و معمولا دچار اختلال نمیگردد .

حذف : حذف قسمتی از محتوای کروموزوم ؛ این اصطلاح برای توصیف یک منطقه حذف شده از ژن یا کروموزوم استفاده میشود . برای اطلاعات بیشتر به نوشتار **تغییرات کروموزومی** مراجعه نمایید .

رحم : قسمتی از بدن زن که نوزاد در حین حاملگی در آن رشد میکند .

رویابان : زمانی که نوزاد از آخر فاز جنینی تا نوزاد (از هفته نهم بعد از لقاح تا زمان تولد) میپیماید .

ژن : اطلاعاتی که بدن برای کار کردن خود در یک قالب شیمیایی (DNA) روی کروموزومها نیاز دارد .

ژنتیکی : بخاطر ژنها و درباره آنها .

سقط جنین : اتمام زود هنگام حاملگی قبل از اینکه نوزاد بتواند بیرون از رحم زنده بماند .

سلول : بدن انسان از میلیونها سلول تشکیل شده که مثل آجرهای یک ساختمان عمل میکنند . سلولهای نواحی مختلف شکلهای متفاوتی دارند و کارهای متفاوتی انجام میدهند . هر سلول (بجز تخمک در زن و