

# Γενετικό γλωσσάριο

Μεταφρασμένο από την Κατερίνα Πουγούνια και την Μαρία Τζέτη.

**Ιανουάριος 2009**

Τροποποιημένο από το γλωσσάριο που αρχικά δημιουργήθηκε από το Πάρκο Γενετικής Γνώσης London IDEAS (London IDEAS Genetic Knowledge Park).

Αυτή η προσπάθεια υποστηρίζεται από τη EuroGentest, NoE υποστηριζόμενο από το EU-FP6.τηλέφωνο επικοινωνίας 512148

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



**Πληροφορίες για Ασθενείς  
και Οικογένειες**

## Γενετικό γλωσσάριο

**αμνιοπαρακέντηση.** Εξέταση κατά την οποία λαμβάνεται ένα δείγμα, για τον έλεγχο των **γονιδίων** ή των **χρωμοσωμάτων** του αγέννητου μωρού. Το μωρό περιβάλλεται από υγρό μέσα στη **μήτρα**. Αυτό το υγρό περιέχει λίγα **κύτταρα** της επιδερμίδας του μωρού. Ένα μικρό δείγμα υγρού λαμβάνεται με μια λεπτή βελόνα, διαμέσου του δέρματος της κοιλιάς της μητέρας. Έπειτα το υγρό αποστέλλεται στο εργαστήριο για έλεγχο.

**αμοιβαία μετάθεση.** Αμοιβαία **μετάθεση** συμβαίνει όταν δύο τμήματα δύο διαφορετικών **χρωμοσωμάτων** σπάνε και ανταλλάσσουν θέσεις μεταξύ τους.

**αναστροφή.** Η αλλαγή της σειράς των **γονιδίων** κατά μήκος ενός συγκεκριμένου **χρωμοσώματος**.

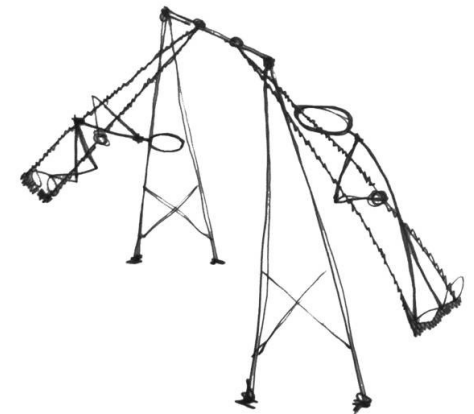
**αποβολή.** Πρώιμο τέλος μιας εγκυμοσύνης, προτού να είναι ικανό το μωρό να επιβιώσει εκτός της **μήτρας**.

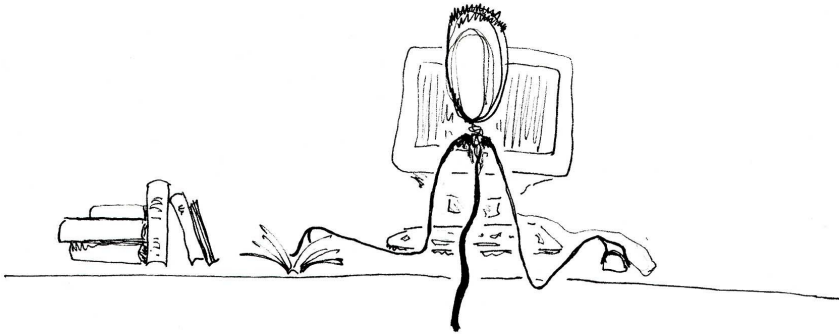
**αρνητικό αποτέλεσμα.** Το αποτέλεσμα του ελέγχου που δείχνει ότι το άτομο που ελέγχεται δεν έχει την αλλαγή (**μετάλλαξη**) στο **γονίδιο**.

**αυτοσωμικά επικρατή γενετικά νοσήματα.** Ασθένειες κατά τις οποίες για να προσβληθεί ένα άτομο αρκεί να κληρονομήσει ένα μόνο αλλαγμένο αντίγραφο (**μετάλλαξη**) του **γονιδίου**. Το αλλαγμένο **γονίδιο** επικρατεί του φυσιολογικού **γονιδίου**.

**αυτοσωμικά υποτελή γενετικά νοσήματα.** Ασθένειες κατά τις οποίες για να προσβληθεί ένα άτομο πρέπει να κληρονομήσει δύο αλλαγμένα αντίγραφα (**μεταλλάξεις**) του **γονιδίου** (ένα αλλαγμένο αντίγραφο από κάθε γονέα). Ένα άτομο που φέρει ένα μόνο αντίγραφο του αλλαγμένου **γονιδίου** αποτελεί έναν μη προσβεβλημένο **φορέα**.

**αυτοσωμικά χρωμοσώματα.** Διαθέτουμε 23 ζεύγη





**βρεθούν στις ακόλουθες διευθύνσεις:**

Μαθήματα βιολογίας και βιοτεχνολογίας από το Εθνικό Κέντρο Βιβλίου. Ιστοσελίδα:

<http://book.culture.gr/Fakeloi/biology/html/home2.html>

Το βιβλίο των διαταραχών από το Noesi, ιστότοπο αφιερωμένο για την ειδική αγωγή και την ψυχική υγεία.

Ιστοσελίδα: <http://www.noesi.gr/book/export/html/17>

Γλωσσάριο από την Kosmogonia, δικτυακό τόπο που στοχεύει στην ενημέρωση σχετικά με την εξωσωματική γονιμοποίηση.

Ιστοσελίδα: [http://www.kosmogonia.gr/15\\_01\\_glossary.htm](http://www.kosmogonia.gr/15_01_glossary.htm)

**χρωμοσωμάτων.** Τα ζεύγη 1 έως 22 ονομάζονται **αυτοσωμικά χρωμοσώματα** και είναι παρόμοια στους άντρες και τις γυναίκες. Το 23ο ζεύγος διαφέρει στους άντρες και τις γυναίκες και αποτελείται από τα **φυλετικά χρωμοσώματα**.

**μέτρηση αυχενικής διαφάνειας. Υπερηχογράφημα** του πίσω μέρους του λαιμού του **εμβρύου**, όπου φυσιολογικά υπάρχει ένας χώρος γεμάτος υγρό. Εάν το μωρό έχει κάποια συγγενή πάθηση (όπως **σύνδρομο Down**), το μέγεθος του χώρου δεν είναι φυσιολογικό.

**γενετική ασθένεια.** Μια ασθένεια που προκαλείται από ένα ελάττωμα σε ένα **γονίδιο** ή ένα **χρωμόσωμα**.

**γενετική συμβουλευτική.** Παροχή πληροφοριών και υποστήριξης σε άτομα που ανησυχούν για μία ασθένεια, η οποία πιθανώς να έχει γενετική αιτιολογία.

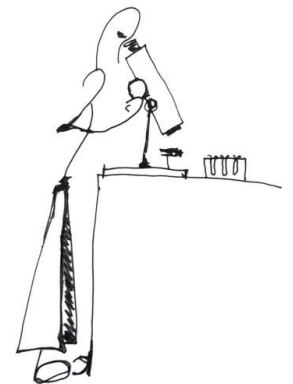
**γενετικός.** Που προκαλείται από τα **γονίδια**, που σχετίζεται με τα **γονίδια**.

**γενετικός έλεγχος.** Η εξέταση που ανιχνεύει εάν υπάρχουν αλλαγές σε ένα συγκεκριμένο **γονίδιο** ή **χρωμόσωμα**. Συνήθως γίνεται με εξέταση αίματος ή ιστού. Για περισσότερες πληροφορίες δείτε το φυλλάδιο **‘Τι είναι γενετικός έλεγχος;’**.

**γενετικός σύμβουλος.** Ένας ειδικός που παρέχει πληροφορίες και υποστήριξη σε ανθρώπους που ανησυχούν για μία ασθένεια, η οποία πιθανώς να έχει γενετική αιτιολογία.

**γονίδιο.** Οι πληροφορίες που απαιτούνται για να λειτουργήσει το σώμα, οι οποίες αποθηκεύονται με χημική μορφή πάνω στα **χρωμοσώματα**.

**δακτυλιοειδές χρωμόσωμα.** Όρος που



χρησιμοποιείται όταν τα άκρα ενός **χρωμοσώματος** ενώνονται παίρνοντας σχήμα δακτυλίου.

**de novo.** Φράση από τη λατινική γλώσσα, που σημαίνει «εκ νέου». Χρησιμοποιείται για να περιγράψει ένα αλλαγμένο **γονίδιο** ή **χρωμόσωμα** που είναι «νέο», όταν για παράδειγμα και οι δύο γονείς του ατόμου που το έχει, διαθέτουν φυσιολογικά **γονίδια** ή **χρωμοσώματα**.

**Λήψη χοριακών λαχνών ή τροφοβλάστη, CVS.** Μια εξέταση κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, που περιλαμβάνει λήψη **κυττάρων** για τον έλεγχο των **γονιδίων** ή των **χρωμοσωμάτων** του εμβρύου όσον αφορά συγκεκριμένες γενετικές παθήσεις. Ένας μικρός αριθμός **κυττάρων** λαμβάνεται από τον αναπτυσσόμενο **πλακούντα** και αποστέλλεται στο εργαστήριο για έλεγχο.

**διπλασιασμός.** Η μη φυσιολογική επανάληψη μιας αλληλουχίας γενετικού υλικού σε ένα **γονίδιο** ή ένα **χρωμόσωμα**.

**DNA.** Η χημική ουσία που σχηματίζει τα **γονίδια** και περιέχει τις οδηγίες που χρειάζονται για να λειτουργήσει το σώμα.

**έλλειψη.** Η παράλειψη τμήματος του γενετικού υλικού. Ο όρος μπορεί να χρησιμοποιηθεί για να περιγράψει την απουσία μιας περιοχής ενός **γονιδίου** ή ενός **χρωμοσώματος**.

**έμβρυο.** Το αγέννητο μωρό. Το έμβρυο προκύπτει από το πρώτο **κύτταρο** που σχηματίζεται κατά τη **γονιμοποίηση** ενός **ωαρίου** από ένα **σπερματοζωάριο**. Κατά τα πρώτα στάδια της εγκυμοσύνης το έμβρυο δε μοιάζει με άνθρωπο, αλλά αποτελείται από **κύτταρα** που αναπτυσσόμενα σχηματίζουν σταδιακά το μωρό. Πολύ πρώιμα έμβρυα έχουν τη δυνατότητα να μεγαλώσουν εκτός της **μήτρας** της μητέρας (σε θερμοκοιτίδα). Η ανάπτυξη του εμβρύου χωρίζεται σε δύο περιόδους, την εμβρυονική περίοδο (από τη σύλληψη μέχρι το τέλος της 9<sup>ης</sup> εβδομάδας) και την εμβρυϊκή περίοδο (9<sup>η</sup> εβδομάδα μέχρι τη γέννηση).

χρωμοσωμάτων στους ανθρώπους είναι 46. Κληρονομούμε 23 χρωμοσώματα από τη μητέρα μας και 23 χρωμοσώματα από τον πατέρα μας.

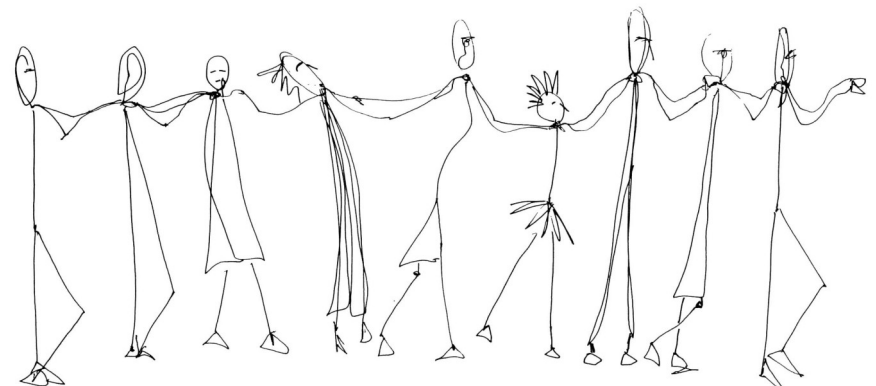
**XY.** Συμβολική αναπαράσταση των **φυλετικών χρωμοσωμάτων** ενός αρσενικού. Τα αρσενικά έχουν ένα **X χρωμόσωμα** και ένα **Y χρωμόσωμα**. Το **X χρωμόσωμα** το κληρονομούν από τη μητέρα και το **Y χρωμόσωμα** από τον πατέρα τους.

**XX.** Συμβολική αναπαράσταση των **φυλετικών χρωμοσωμάτων** ενός θηλυκού. Τα θηλυκά έχουν δύο **X χρωμοσώματα**. Ένα **X χρωμόσωμα** κληρονομείται από κάθε γονέα.

**ωάριο.** Η συμβολή της μητέρας στο **κύτταρο** το οποίο αναπτύσσεται και σχηματίζει ένα νέο μωρό. Το ωάριο περιέχει 23 **χρωμοσώματα**: ένα χρωμόσωμα από κάθε ζεύγος χρωμοσωμάτων της μητέρας. Το ωάριο ενώνεται με ένα **σπερματοζωάριο** για να φτιάξει ένα ολόκληρο **κύτταρο**. Το μωρό αναπτύσσεται από αυτό το πρώτο **κύτταρο**.

**Ωοθήκη/ωοθήκες.** Τα όργανα στο σώμα της γυναίκας που παράγουν τα **ωάρια**.

**Άλλα γλωσσάρια σχετικά με τη γενετική μπορούν να**



Εκτελείται περνώντας τον ανιχνευτή υπερήχων κατά μήκος του δέρματος της κοιλιάς ή διαμέσου του **κόλπου** της εγκύου.

**φορέας.** Ένα άτομο που δεν είναι προσβεβλημένο από την ασθένεια (τη δεδομένη στιγμή), αλλά φέρει ένα ελαττωματικό αντίγραφο ενός **γονιδίου**. Στην περίπτωση των **υποτελών νόσων**, το άτομο συνήθως δεν προσβάλλεται καθόλου, ενώ στην περίπτωση των **επικρατών νόσων** το άτομο προσβάλλεται κάποια στιγμή αργότερα.

**φορέας (μιας χρωμοσωμικής μετάθεσης).** Ένα άτομο που φέρει μια **ισοζυγισμένη μετάθεση**, κατά την οποία δε χάνεται ούτε προστίθεται **χρωμοσωμικό** υλικό και συνήθως δεν επηρεάζεται από αυτή.

**φυλετικά χρωμοσώματα.** Το **X χρωμόσωμα** και το **Y χρωμόσωμα**. Τα φυλετικά χρωμοσώματα ελέγχουν εάν το άτομο είναι αρσενικό ή θηλυκό. Τα θηλυκά έχουν δύο **X χρωμοσώματα** ενώ τα αρσενικά έχουν ένα **X** και ένα **Y χρωμόσωμα**.

**φυλοσύνδετα νοσήματα.** Δείτε **φυλοσύνδετα στο X νοσήματα**.

**φυλοσύνδετα στο X νοσήματα.** Γενετικές ασθένειες που προκαλούνται από μια **μετάλλαξη** (αλλαγή) σε ένα **γονίδιο** του **X χρωμοσώματος**. Παραδείγματα φυλοσύνδετων στο X ασθενειών είναι η αιμορροφιλία, η μυϊκή δυστροφία Duchenne και το σύνδρομο του εύθραυστου X.

**X χρωμόσωμα.** Ένα από τα **φυλετικά χρωμοσώματα**. Τα θηλυκά έχουν δύο **X χρωμοσώματα** ενώ τα αρσενικά έχουν ένα **X** και ένα **Y χρωμόσωμα**.

**χρωμοσώματα.** Νηματοειδείς δομές που είναι ορατές στο μικροσκόπιο και περιέχουν τα **γονίδια**. Ο συνήθης αριθμός

**θετικό αποτέλεσμα.** Το αποτέλεσμα της εξέτασης που δείχνει ότι το άτομο που ελέγχεται διαθέτει την αλλαγή (**μετάλλαξη**) στο **γονίδιο**.

**ισοζυγισμένη μετάθεση.** Μια **μετάθεση** κατά την οποία δε χάνεται ούτε προστίθεται χρωμοσωμικό υλικό, αλλά συμβαίνει αναδιάταξη στο **χρωμόσωμα**. Ένα άτομο που έχει μια **ισοζυγισμένη μετάθεση** συνήθως δεν επηρεάζεται από αυτή.

**καρυότυπος.** Περιγραφή της δομής των **χρωμοσωμάτων** ενός ατόμου συμπεριλαμβανομένου του αριθμού των **χρωμοσωμάτων** και κάθε απόκλισης από το φυσιολογικό πρότυπο.

**κληρονομική ασθένεια.** Μία ασθένεια που κληρονομείται (περνάει από γενιά σε γενιά).

**κόλπος.** Ο σωληνώδης σχηματισμός που συνδέει τη **μήτρα** με το εξωτερικό μιας γυναίκας, το κανάλι της γέννησης.

**Κύτταρο.** Το ανθρώπινο σώμα αποτελείται από χιλιάδες κύτταρα, τα οποία λειτουργούν σαν οικοδομικοί λίθοι. Τα κύτταρα στα διαφορετικά τμήματα του σώματος έχουν διαφορετική μορφή και κάνουν διαφορετικά πράγματα. Κάθε κύτταρο (εκτός από τα **ωάρια** στις γυναίκες και τα **σπερματοζωάρια** στους άντρες) περιέχει δύο αντίγραφα κάθε **γονιδίου**.

**μετάθεση.** Αναδιάταξη του **χρωμοσωμικού** υλικού. Προκύπτει όταν ένα κομμάτι ενός **χρωμοσώματος** σπάει και ενώνεται σε άλλο **χρωμόσωμα**.

**μετάθεση κατά Robertson.** Μια **μετάθεση** κατά **Robertson** συμβαίνει όταν ένα **χρωμόσωμα** συντήκεται με ένα άλλο.

**μετάλλαξη.** Μια αλλαγή σε ένα **γονίδιο**. Μερικές φορές όταν ένα **γονίδιο** αλλάζει, οι πληροφορίες του αλλοιώνονται και παύει να λειτουργεί σωστά. Αυτό μπορεί να προκαλέσει μια **γενετική**

**ασθένεια.**

**μη ισοζυγισμένη μετάθεση.** Μια **μετάθεση** κατά την οποία συμβαίνει μια **χρωμοσωμική αναδιάταξη** που οδηγεί σε επιπλέον **χρωμοσωμικό** υλικό ή απώλεια **χρωμοσωμικού** υλικού, ή και τα δύο. Μπορεί να προκύψει στο παιδί ενός γονέα με **ισοζυγισμένη μετάθεση**.

**μήτρα.** Το τμήμα του γυναικείου σώματος μέσα στο οποίο μεγαλώνει το μωρό κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης.

**οικογενειακό δέντρο.** Ένα διάγραμμα που απεικονίζει τα άτομα της οικογένειάς σου (αυτά που πάσχουν και αυτά που δεν πάσχουν από μια **γενετική ασθένεια**) και τον τρόπο που σχετίζονται με εσένα και μεταξύ τους.

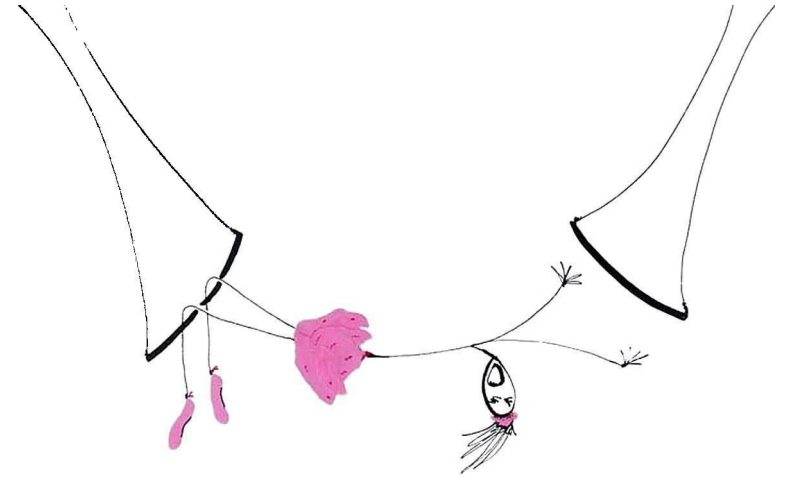
**πλακούντας.** Ο πλακούντας βρίσκεται προσκολλημένος στο εσωτερικό τοίχωμα της **μήτρας** της εγκύου. Το μωρό τρέφεται από τον πλακούντα. Ο πλακούντας μεγαλώνει από το γονιμοποιημένο **ωάριο** κι έτσι συνήθως διαθέτει τα ίδια **γονίδια** με το μωρό.

**προγεννητική διάγνωση.** Εξέταση κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης για να ελεγχθεί η παρουσία ή η απουσία μιας **γενετικής ασθένειας** στο μωρό.

**προγνωστικός έλεγχος.** Ο **γενετικός έλεγχος** μιας ασθένειας που πιθανώς θα εμφανιστεί αργότερα στη ζωή. Όταν ο **γενετικός έλεγχος** αφορά μια ασθένεια που είναι σχεδόν βέβαιο ότι θα εμφανιστεί στο μέλλον, η εξέταση ονομάζεται **προσυμπτωματικός έλεγχος**.

**προσθήκη ή ένθεση.** Η εισαγωγή επιπρόσθετου γενετικού υλικού σε ένα **γονίδιο** ή **χρωμόσωμα**.

**προσυμπτωματικός έλεγχος.** Δείτε **προγνωστικός έλεγχος**.



**σπερματοζώαριο.** Η συνεισφορά του πατέρα στο **κύτταρο** το οποίο αναπτύσσεται και σχηματίζει το νέο μωρό. Ένα σπερματοζώαριο περιέχει 23 **χρωμοσώματα**: ένα χρωμόσωμα από κάθε ζευγάρι χρωμοσωμάτων του πατέρα. Το σπερματοζώαριο ενώνεται με το **ωάριο** για να φτιάξει ένα πλήρες **κύτταρο**. Το μωρό αναπτύσσεται από αυτό το πρώτο **κύτταρο**.

**σύλληψη.** Η ένωση ενός **ωαρίου** και ενός **σπερματοζωαρίου** προς σχηματισμό του πρώτου **κύτταρου** ενός νέου μωρού.

**τεστ Παπανικολάου.** Μια εξέταση που συστήνεται σε όλες τις γυναίκες, για να ανιχνευτούν τυχόν αλλοιώσεις στα **κύτταρα** της εισόδου της **μήτρας**.

**Υ χρωμόσωμα.** Ένα από τα **φυλετικά χρωμοσώματα**. Τα αρσενικά έχουν ένα **Υ χρωμόσωμα** και ένα **X χρωμόσωμα**. Τα θηλυκά έχουν δύο **X χρωμοσώματα**.

**υπερηχογράφημα.** Μία ανώδυνη εξέταση που χρησιμοποιεί ηχητικά κύματα για να δημιουργήσει εικόνες του αναπτυσσόμενου μωρού κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης.