

postavimo ultrazvočno sondo v nožnico ali pa na trebuh.

**Uravnovešena translokacija, translokacija**, pri kateri ob preureditvi kromosomov ne pride do izgube ali presežka **kromosomskega** materiala. Oseba z uravnovešeno **translokacijo** v večini primerov zaradi tega nima težav. Več informacij si lahko preberete v zloženki o **Translokacijah**.

**Uterus**, medicinski izraz za **maternico**.

**Vagina (nožnica)**, povezava med maternico in zunanostjo, porodni kanal.

**X kromosom**, eden od spolnih kromosomov. Ženske imajo ponavadi dva **kromosoma X**. Moški imajo en **kromosom X** in en **kromosom Y**.

**XX**, predstavljata **spolna kromosoma** žensk. Ženske imajo običajno dva kromosoma X, po enega podedujejo od vsakega od staršev.

**XY**, predstavljata spolna kromosoma moških. Moški imajo običajno en **kromosom X** in en **kromosom Y**. **Kromosom X** podedujejo od matere, **kromosom Y** pa od očeta.

**Y kromosom**, eden od spolnih kromosomov. Moški imajo ponavadi en **kromosom Y** in en **kromosom X**. Ženske imajo ponavadi dva **kromosoma X**.

Prerejeno po slovarju London IDEAS Genetic Knowledge Park, Združeno kraljestvo.

To delo je dobilo podporo s strani EuroGentest-a in Evropske skupnosti - kontaktna številka 512148, FP6 Network of Excellence.

Prevedla dr. Karin Writzl, Inštitut za medicinsko genetiko, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Slovenija.

Januar 2009

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



Genetic Alliance UK  
Supporting. Campaigning. Uniting.

# Genetski slovar



**Informacije za paciente in njihove družine**

## Genetski slovar

**Amniocenteza**, preiskava, pri kateri se odvzame vzorec z namenom testiranja **genov** ali **kromosomov** še nerojenega otroka. Otrok je v maternici obdan s tekočino, ki vsebuje majhno število otrokovih kožnih **celic**. Preko kože materinega trebuha lahko s tanko iglo odvezamemo majhen vzorec tekočine. Tekočino pošljemo v laboratorij na testiranje. Več informacij si lahko preberete v zloženki **Amniocenteza**.

**Avtosomi**, imamo 23 parov **kromosomov**. Pare številka 1 do 22 imenujemo avtosomni kromosomi in so enaki pri moških in ženskah. Par številka 23 se pri moških in ženskah razlikuje in ga sestavljata **spolna kromosoma**.

**Avtosomni**, nanašajoč se na avtosome.

**Avtosomno dominantna genetska** obolenja, obolenja, pri katerih zadostuje, da posameznik podeduje eno spremenjeno (**mutirano**) kopijo **gena**, da se obolenje izrazi. Spremenjen **gen** je dominanten nad normalnim genom. Več informacij si lahko preberete v zloženki o **Dominantnem dedovanju**.

**Avtosomno recesivna genetska** obolenja, obolenja, pri katerih mora posameznik podedovati dve spremenjeni (**mutirani**) kopiji **gena** (po eno spremenjeno kopijo od očeta in matere), da se obolenje izrazi. Oseba, ki ima le eno spremenjeno kopijo **gena**, bo zdrav **prenašalec**. Več informacij si lahko preberete v zloženki o **Recesivnem dedovanju**.

**Biopsija horionskih resic**, preiskava med nosečnostjo, pri kateri se odvzame **celice** z namenom testiranja **genov** ali **kromosomov** za določeno genetsko obolenje. Iz razvijajoče se **posteljice** se odvzame majhno število celic in pošlje v laboratorij na testiranje. Več informacij si lahko preberete v zloženki **Biopsija horionskih resic**.

ko se delčka dveh različnih **kromosomov** odlomita in zamenjata med seboj. Več informacij lahko dobite v zloženki **Kromosomske translokacije**.

**Robertsonova translokacija**, Robertsonova **translokacija** nastane, ko se en kromosom pritrdi na drugega. Več informacij lahko dobite v zloženki **Kromosomske translokacije**.

**Spermij (semenčica)**, celica ki jo prispeva oče k prvi **celici**, iz katere se bo razvil otrok. Vsak spermij vsebuje 23 **kromosomov**, po enega iz vsakega očetovega para. Spermij se združi z jajčno celico, pri čemer nastane popolna **celica**. Iz te prve **celice** se razvije otrok.

**Spolni kromosomi**, **kromosoma X** in **Y**. Spolni kromosomi so odgovorni za ženski ali moški spol posameznika. Ženske imajo dva **kromosoma X**. Moški imajo en **kromosom X** in en **kromosom Y**.

**Spontani splav**, zgodnja spontana prekinitve nosečnosti, preden otrok lahko preživi zunaj maternice.

**Test merjenja nihalne svetline**, ultrazvočni pregled hrbtnega dela vratu pri otroku, kjer se v času zgodnje nosečnosti nahaja s tekočino napolnjen prostor. Če ima otrok genetsko bolezen (npr. Downov sindrom), je lahko velikost tega prostora spremenjena.

**Translokacija**, preureditev kromosomskega materiala. Nastane, kadar se del kromosoma odlomi in pritrdi na drug kromosom. Več informacij lahko dobite v zloženki **Kromosomske translokacije**.

**Ultrazvočni pregled**, neboleča preiskava, pri kateri uporabljamo ultrazvočno valovanje, ki omogoča prikaz slike razvijajočega se otroka med nosečnostjo. Med pregledom lahko

## **Kromosomske translokacije.**

**Obročasti kromosom**, pojem uporabljamo, kadar se konca enega kromosoma združita v obliko obroča. Več informacij lahko dobite v zloženki **Kromosomske spremembe**.

**Oploditev**, združitev **jajčne celice** in **semenčice** pri čemer nastane prva **celica** iz katere se bo razvil otrok.

**Placenta (posteljica)**, organ, ki leži ob steni notranje strani **maternice** pri nosečnici. Otrok se hrani preko posteljice. Posteljica zraste iz oplojene jajčne celice, zato ima ponavadi enake **gene** kot otrok.

**Pozitiven rezultat**, rezultat preiskave, ki pokaže, da ima oseba, ki je bila testirana, spremembo (**mutacijo**) v **genu**.

**Predsimptomatsko testiranje**, genetska preiskava za obolenje, ki bi se lahko ali se bo pojavilo v kasnejšem življenjskem obdobju.

**Prenašalec (kromosomske translokacije)**, oseba, ki ima **uravnovešeno translokacijo**, pri kateri ne pride do izgube ali presežka **kromosomskega** materiala, zato praviloma ne vpliva na razvoj/zdravje.

**Prenašalec**, oseba, ki praviloma nima obolenja (v danem trenutku), a nosi spremenjeno kopijo **gena**. V primeru recesivnih obolenj oseba praviloma ne bo zbolela, v primeru dominantnih obolenj, pa se bolezen lahko pojavi v kasnejšem obdobju.

**Prenatalna diagnostika**, preiskava med nosečnostjo z namenom ugotavljanja **genetskega obolenja** pri otroku.

**Recipročna translokacija**, recipročna translokacija nastane,

**Bris materničnega vratu**, preiskava, priporočena vsem ženskam, za ugotavljanje nepravilnosti **celic** materničnega vratu.

**Celica**, človeško telo je sestavljeno iz milijonov celic, ki predstavljajo osnovne gradnike. Celice imajo v različnih delih telesa različen izgled in različne naloge. Vsaka celica (razen **jajčnih celic** pri ženskah in **semenčic** pri moških) vsebuje dve kopiji vsakega **gena**.

**de novo**, latinska fraza, ki pomeni »na novo«. Uporablja se za opis spremembe **gena** ali **kromosoma**, ki je »nova«; oba starša imata normalne gene ali kromosome.

**Dedno obolenje**, obolenje, ki se deduje (prenaša v družini).

**Delecija**, manjkajoči del genetskega materiala; izraz lahko uporabimo tako za manjkajoči del **gena** kot tudi **kromosoma**. Več informacij si lahko preberete v zloženki **Kromosomske spremembe**.

**DNK**, kemična substanca, iz katere so sestavljeni geni. Vsebuje informacijo, ki je potrebna za delovanje telesa.

**Družinsko drevo**, shema, s katero prikažemo, katere osebe v družini imajo in katere nimajo **genetskega obolenja** in v kakšnem sorodstvenem razmerju so med seboj.

**Duplikacija**, nenormalna ponovitev sekvence genetskega materiala v **genu** ali **kromosomu**. Več informacij si lahko preberete v zloženki **Kromosomske spremembe**.

**Embrij** (zarodek), je človeški organizem v zgodnji fazi razvoja. Embrij se razvije iz prve **celice** v zelo zgodnjem obdobju nosečnosti. Nastane po oploditvi **jajčne celice** s **spermijem**. Po videzu še ni podoben otroku, pač pa je sestavljen iz skupine

**celic**, ki se bodo razvile v otroka.

**Fetus (plod)**, razvojno obdobje od konca embrionalne faze do novorojenčka; to je od devetega tedna po oploditvi do rojstva.

**Gen**, informacija potrebna za delovanje telesa, ki je shranjena v kemični obliki (**DNK**) na **kromosomih**.

**Genetska preiskava**, preiskava, ki omogoča odkriti določeno gensko ali kromosomsko spremembo. Ponavadi gre za preiskavo na krvnem ali tkivnem vzorcu. Več informacij si lahko preberete v zloženki **Kaj je genetska preiskava**.

**Genetski**, povzročen z **geni**; nanašajoč se na **gene**.

**Genetsko obolenje**, stanje ali bolezen, ki je posledica **genske** ali **kromosomske** nepravilnosti.

**Genetsko svetovanje**, informacija in podpora posameznikom, ki so zaskrbljeni zaradi obolenja, ki bi lahko imelo genetsko ozadje.

**Insercija**, vnos dodatnega genetskega materiala v **gen** ali **kromosom**. Več informacij si lahko preberete v zloženki **Kromosomske spremembe**.

**Inverzija**, sprememba v zaporedju **genov** vzdolž določenega **kromosoma**. Več informacij si lahko preberete v zloženki **Kromosomske spremembe**.

**Jajčna celica**, celica, ki jo prispeva mati k nastanku otroka. Jajčna celica vsebuje 23 **kromosomov**, po enega iz vsakega para. Jajčna celica se združi s **spermijem**, pri čemer nastane nova **celica**. Iz te prve **celice** se razvije otrok.

**Jajčnik / jajčniki**, parni organ v ženskem telesu, kjer nastajajo

**jajčne celice**.

**Kariotip**, opis **kromosomske** strukture posameznika, ki vključuje število **kromosomov**, tip **spolnih kromosomov** (**XX** ali **XY**) in vsa odstopanja od normalnega vzorca.

**Kromosomi**, nitaste strukture, ki jih lahko vidimo pod mikroskopom in vsebujejo **gene**. Človek ima običajno 46 kromosomov. Set 23 kromosomov podedujemo od matere, drugi set 23 kromosomov pa od očeta.

**Maternica**, del ženskega telesa, v katerem se med nosečnostjo razvija otrok.

**Mutacija**, sprememba v **genu**. Nekatere spremembe v **genu** vodijo v spremembo informacije in nepravilno delovanje gena. To lahko povzroči **genetsko obolenje**.

**Na kromosom X vezana obolenja**, obolenja, ki so posledica **mutacije** (spremembe) gena, ki leži na **kromosomu X**. V skupino na kromosom X vezanih obolenj sodijo hemofilija, Duchenn-ova mišična distrofija in sindrom fragilnega kromosoma X. Več informacij lahko dobite v zloženki **Na kromosom X vezano dedovanje**.

**Na spol vezano obolenje**, glej na **kromosom X vezano obolenje**.

**Negativni rezultat**, rezultat preiskave, ki pokaže, da oseba, ki je bila testirana, nima spremembe (**mutacije**) v **genu**.

**Neuravnovešena translokacija**, **translokacija**, pri kateri zaradi kromosomske preureditve pride do presežka in/ali primanjkljaja **kromosomskega** materiala. Nastane lahko pri otroku, kadar ima eden od staršev **uravnovešeno translokacijo**. Več informacij lahko dobite v zloženki