

Генетичен речник

Видоизменено от речник, публикуван в оригинал от London IDEAS Genetic Knowledge Park.

Септември 2007

Този труд е финансиран от EuroGentest, по EU-FP6 и договор №512148

Любезно преведено от Таня Кадийска, д.б.

Илюстрирано от: Rebecca J
Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com



Информация за пациенти и семейства

Генетичен речник

аборт. Преждевременен край на бременността, преди детето да може да преживее извън **матката**.

автозомен. Ние имаме 23 двойки **хромозоми**. Двойките от 1 до 22 се наричат **автозоми** и изглеждат по един и същи начин при мъжа и жената. Двойка 23 е различна при мъжа и жената и се нарича **полови хромозоми**.

автозомно-доминантни генетични заболявания. Това са заболявания, при които индивидът трябва да унаследи само едно променено копие (**мутация**) на **гена**, за да бъде засегнат от заболяването. Промененият **ген** доминира над нормалния **ген**.

автозомно-рецесивни генетични заболявания. Това са заболявания, при които индивидът трябва да унаследи две променени копия (**мутации**) на **гена** (променено копие от всеки един от родителите), за да бъде засегнат от заболяването. Индивид, който има само един променен **ген**, ще е незасегнат (здрав) **носител**.

амниоцентеза. Процедура, при която обикновено се взима проба за изследване на **гените** или **хромозомите** на бебето. В **матката** бебето е заобиколено от течност. Течността съдържа малко на брой епителни **клетки** от бебето. Малко количество от течността се взима с тънка игла през кожата на майчиния абдомен (корем). Течността се изпраща за изследване в лаборатория.

анализ за предразположеност. Генетичен анализ за заболяване, което може или ще се появи на по-късен етап от живота. Генетичният анализ може да се нарече пресимптоматичен, когато се провежда за заболяване, което почти със сигурност ще се развие в бъдеще.

(промяна) в даден **ген** от **X-хромозомата**. X-свързаните заболявания включват хемофилия, мускулна дистрофия тип Дюшен, синдром на чупливата X-хромозома.

X-хромозома. Едната от **половите хромозоми**. Жените имат две X-хромозоми. Мъжете нормално имат една X- и една Y-хромозома.

Y-хромозома. Едната от **половите хромозоми**. Мъжете имат една Y-хромозома и една X-хромозома. Жените имат две X-хромозоми.



балансирана транслокация. Транслокация, при която не е загубен или придобит **хромозомен** материал, но той е преустроен. Индивид с балансирана **транслокация** обикновено не е засегнат от нея.

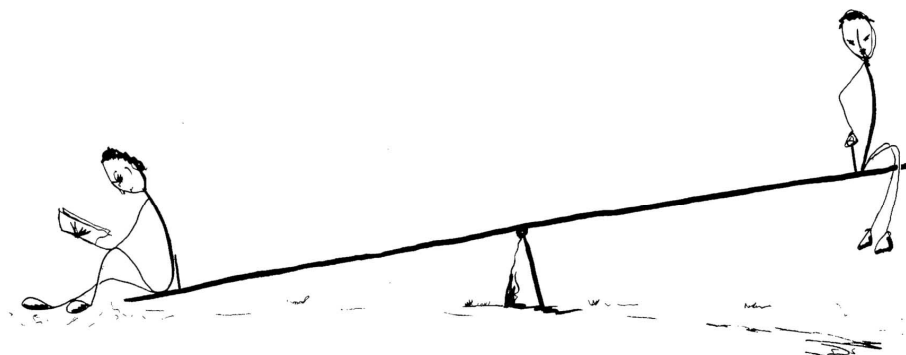
вагина (влагалище). Връзката от **матката** до външната част на жената, детеродният канал.

взимане на проби от хорионови власинки, хорионна биопсия (CVS). Анализ, който се провежда по време на бременността за взимане на **клетки** с цел изследване **гените** или **хромозомите** на бебето за специфични генетични заболявания. От развиващата се **плацента** се взимат малко на брой клетки и се изпращат в лаборатория за анализ.

ген. Информация необходима на тялото, за да може да функционира, която се съхранява под химична форма в хромозомите.

генетичен консултант. Специалист, който дава информация и помощ на индивиди, засегнати от заболяване, което може да има генетична основа.

генетичен. Причинен от гени, отнасящ се до гени.



генетично заболяване. Болестно състояние, причинено от аномалност в даден ген или хромозома.

генетично изследване. Изследване, което може да помогне за установяване, дали е налице промяна в отделен ген или хромозома. Обикновено това е анализ на кръв или тъкан. За повече информация моля вижте брошурата Генетичен анализ.

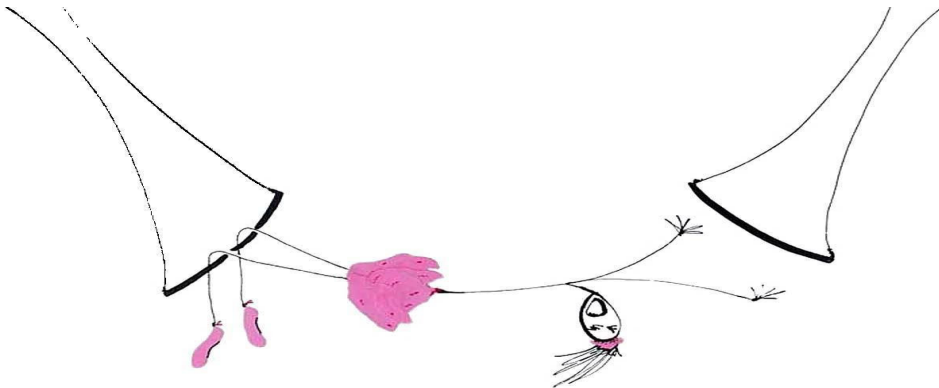
генетично консултиране. Информация и помощ за индивидите, засегнати от заболяване, което може да има генетична основа.

де ново. Израз от латинския език, означаващ “нововъзникнал”. Използва се за описване на **ген** или **хромозома**, която е “нова”, т.е. и двамата родители имат нормални **гени** или **хромозоми**.

делеция. Загуба на част от генетичния материал; терминът може да се използва за характеризирание или на липсваща част от **гена** или на цяла **хромозома**.

ДНК. Химическо вещество, от което са изградени гените, съдържащи информацията за функциониране на тялото.

дупликация. Необичайно повтаряне на последователност от генетичния материал в даден **ген** или **хромозома**.



фетус (плод). Период от развитието на бебето, между края на ембрионалната фаза (след 9^{та} седмица от оплождането) и раждането.

хромозоми. Подобни на нишка структури, които могат да се видят под микроскоп и съдържат **гените**. Нормалният брой хромозоми при човека е 46. Един набор от 23 хромозоми унаследяваме от нашата майка и един набор от 23 хромозоми унаследяваме от баща си.

цитонамазка. Изследване, препоръчително за всяка една жена, за проверка наличието на аномалност в **клетките**, намиращи се на отвора на **матката**.

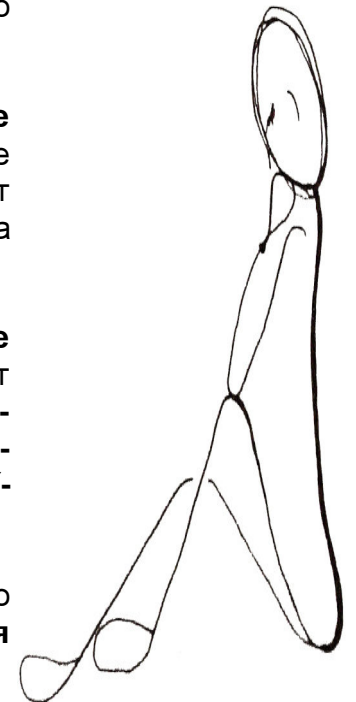
яйцеклетка. Майчиният принос в **клетката**, от която ще се развие и създаде ново бебе. Яйцеклетката съдържа 23 **хромозоми**; по една от всяка двойка в майката. Яйцеклетката се слива със **сперматозоида** за създаване на цялостна **клетка**. Бебето се развива от тази първа **клетка**.

Яйчник / яйчници. Органи в женското тяло, които произвеждат **яйцеклетки**.

XX. Това символизира **половите хромозоми** при жената. Жените нормално имат две **X-хромозоми**. От всеки родител се унаследява по една **X-хромозома**.

XY. Това символизира **половите хромозоми** при мъжа. Мъжете имат една **X-хромозома** и една **Y-хромозома**. Мъжът унаследява **X-хромозомата** си от своята майка, а **Y-хромозомата** от своя баща.

X-свързано заболяване. Генетично заболяване, причинено от **мутация**



пръстеновидни хромозоми.

Термин, който се използва когато краищата на дадена **хромозома** се свързват в пръстеновидна форма.

реципрочна транслокация.

Реципрочна **транслокация** възниква когато два фрагмента се откъснат от две различни **хромозоми** и разменят своите места.

робертсонова транслокация.

Робертсонова **транслокация** възниква, когато една хромозома се съедини с друга.

родословно дърво. Диаграма, която показва на членовете във вашето семейство кой има и кой няма **генетично заболяване**, и какви са техните роднински връзки с вас и помежду им.

сперматозоид. Бащиният принос в **клетката**, от която ще се създаде и развие ново бебе. Всеки сперматозоид съдържа 23 **хромозоми**; една от всяка двойка в бащата. Сперматозоидът се слива с яйцеклетката за създаване на цялостна **клетка**. Бебето се развива от тази първа **клетка**.

транслокация. Преустройство на **хромозомния** материал. Възниква, когато фрагмент от дадена **хромозома** се откъсне и съедини с друга.

ултразвуково изследване. Безболезнена процедура, при която се използват звукови вълни за създаване образ на развиващото се бебе по време на майчината бременност. То може да се проведе чрез придвижване главата на ехографа по кожата на **абдомена** (корема) или вътревагинално.

утерус. Медицинско название за **матка**.



ембрион. Първите етапи от човешкото развитие. Ембрионът се оформя от първата **клетка** в най – ранните етапи от бременността. Ембрионът възниква след оплождане на **яйцеклетката** от **сперматозоид**. Той все още не изглежда като бебе, но е изграден от **клетките**, които ще се развият в такова. Възможно е много ранните ембриони да се развият извън матката на майката.

зачеване. Сливането на **яйцеклетка** и **сперматозоид**, за да се създаде първата **клетка** на новото бебе.

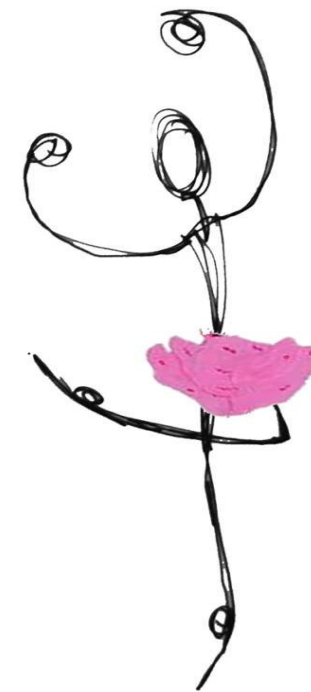
изследване на нухалната транслокация. **Ултразвуково сканиране** по задната страна на врата на бебето, където нормално се намира изпълнено с течност пространство в ранните етапи на бременността. Ако детето има вродено заболяване (като Синдром на Даун). Размерът на пространството може да е аномален.

инверсия. Промяна в последователността на **гените** по дължината на дадена **хромозома**.

инсерция. Вмъкване на допълнителен генетичен материал в даден **ген** или **хромозома**.

кариотип. Описание на **хромозомната** структура на индивида, включващо броя **хромозоми** и наличието на някакви отклонения от нормалния набор.

клетка. Човешкото тяло е изградено от милиони клетки, които действат като строителни блокове. Клетките в различните части на тялото изглеждат различно и



изпълняват различни функции. Всяка клетка (с изключение на **яйцеклетките** при жените и **спермата** при мъжете) съдържа две копия от всеки **ген**.

матка. Частта от женското тяло, в която бебето се развива по време на бременността.

мутация. Промяна в даден **ген**. В някои случаи, когато даден ген е променен, информацията му е така изменена, че той не работи правилно. Това може да причини **генетично заболяване**.

наследствено заболяване. Заболяване, което се унаследява (предава се в поколенията).

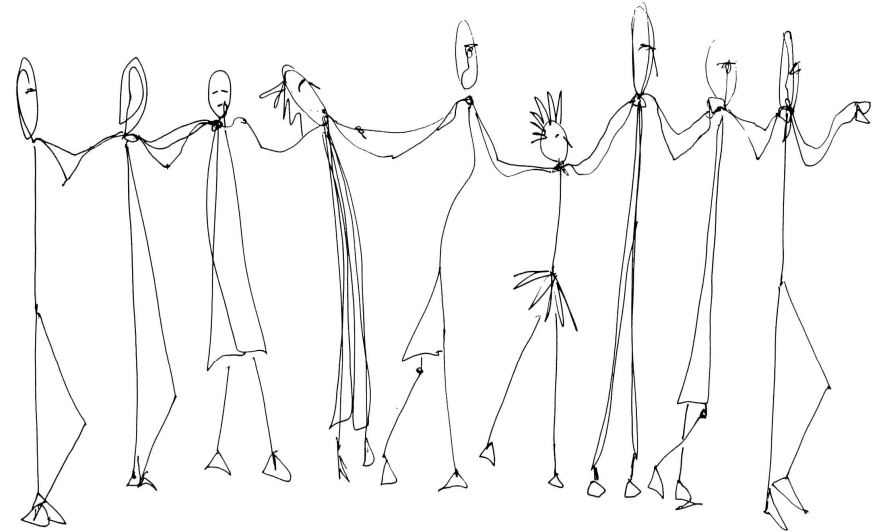
небалансирана транслокация. **Транслокация**, при която **хромозомното преустройство** е свързано с наличие на допълнителен **хромозомен** материал или липсващ **хромозомен** материал, или и двете-допълнителен и липсващ материал. Може да възникне при дете на родители с **балансирана транслокация**.

носител (на хромозомна транслокация). Индивид, който има **балансирана транслокация**, при която не е загубен или придобит някакъв **хромозомен** материал, обикновено не е засегнат от нея.

носител. Индивид, който в повечето случаи (в момента) не е засегнат от заболяването, но носи едно грешно копие на **гена**. В случаите на рецесивни заболявания, индивидът нормално няма да бъде засегнат; в случаите на доминантни заболявания, индивидът може да бъде засегнат на по-късен етап от живота.

отрицателен резултат. Резултат от анализ, който показва че даден индивид не носи изменение (**мутация**) в изследвания **ген**.

плацента. Плацентата се намира срещу стената на **матката**



при бременната жена. Бебето се храни от плацентата. Тя се развива от оплодената яйцеклетка, така че обикновено има същите **гени** като бебето.

полови хромозоми. **X и Y хромозомата.** Половите хромозоми определят дали даден индивид ще е мъж или жена. Жените имат две **X-хромозоми**. Мъжете имат една **X**-и една **Y-хромозома**.

полово-свързано заболяване. Виж **X-свързано** заболяване.

положителен резултат. Резултат от анализ, който показва, че изследваният индивид притежава промяна (**мутация**) в **гена**.

пренатална диагностика. Изследване по време на бременността за наличие или отсъствие на **генетично заболяване** при бебето.

пресимптоматичен анализ. вж анализ за предразположеност