

Генетичний словник



**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.

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**»

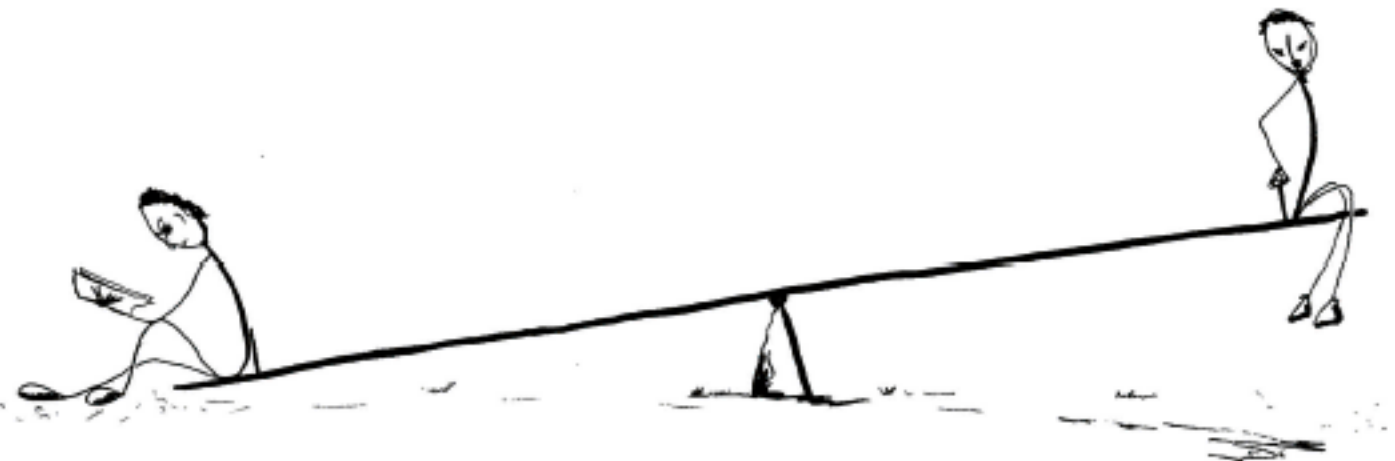
каріотип. Опис структури **хромосом** особи, що характеризує
кількість **хромосом**, тип **статевих хромосом** (**XX** або **XY**) і
будь-які відхилення від норми.

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**»

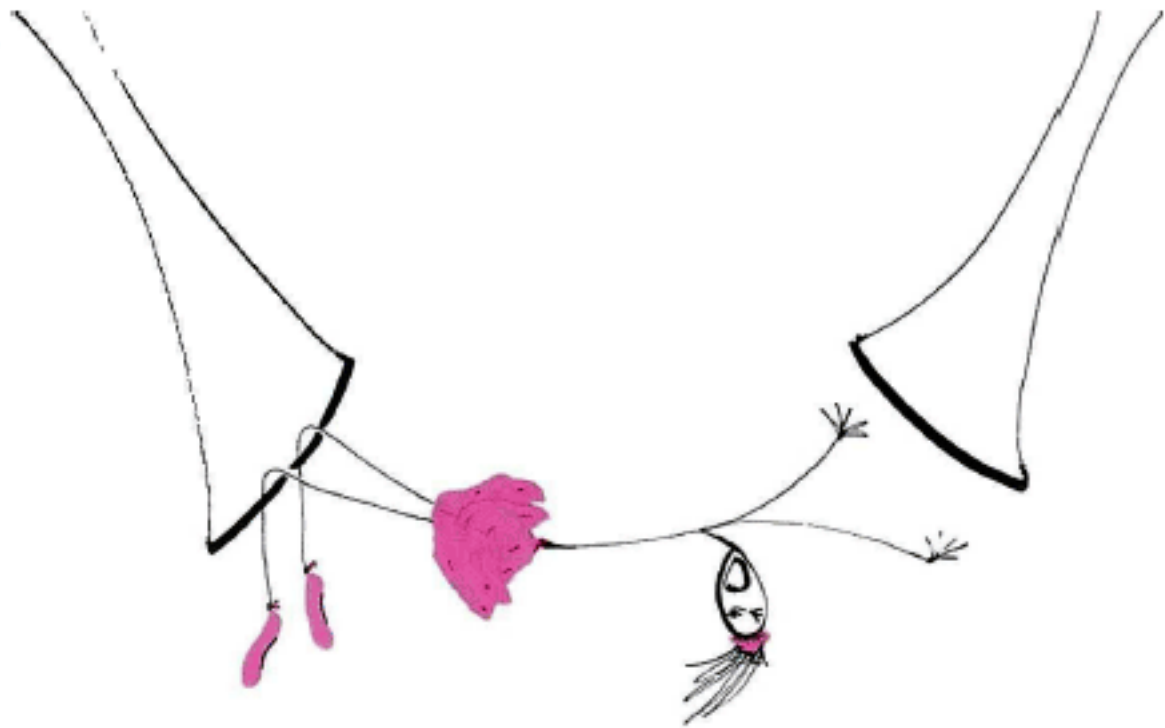
носій. Особа, котра як правило, не є уражена захворюванням (на даний час), проте несе одну дефектну копію **гена**. У випадку рецесивного захворювання, особа зазвичай не буде ураженою; у випадку домінантного захворювання, особа може захворіти пізніше.

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**»

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

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** (зміною) 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.

XУ. 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**.

