

Словарь генетических терминов

Перевод: Заклязьминская Елена Валерьевна, д.м.н., ФГУ ФНКЦ Детской гематологии, онкологии и иммунологии, отделение наследственных и метаболических заболеваний; Курникова Мария Андреевна, к.м.н., ЗАО Евроген.

Февраль 2009

Переведено с изменениями по тексту словаря, разработанного London IDEAS Genetic Knowledge Park, United Kingdom.

Эта работа была поддержана EuroGentest, an European Union -FP6 sup-

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



**Информация для пациентов
и членов их семей**

Словарь генетических терминов

амниоцентез. Исследование, которое используется для того, чтобы получить образец для анализа **генов и хромосом** нерожденного ребенка. Ребенок находится в **матке** окруженный жидкостью. Эта жидкость содержит небольшое количество **клеток** кожи ребенка. Небольшое количество жидкости отбирается тонкой иглой через брюшную стенку матери (живот). Жидкость отправляют в лабораторию для исследования. Для получения более подробной информации см. брошюру **Амниоцентез**.

аутосомно-доминантное генетическое состояние. Это такие состояния, для развития которых в течение жизни человеку необходимо унаследовать одну измененную копию (**мутацию**) гена.

аутосомно-рецессивное генетическое состояние. Это такие состояния, для развития которых человеку необходимо унаследовать две измененные копии (**мутации**) гена (по одной от каждого из родителей). Человек, имеющий только одну копию измененного гена, будет являться здоровым **носителем**. Для получения более подробной информации см. брошюру **Рецессивное наследование**.

аутосомный. Имеющий отношение к аутосомам.

аутосомы. У нас есть 23 пары **хромосом**. Пары от 1 до 22 называются аутосомами и выглядят одинаково у мужчин и женщин. Хромосомы 23-й пары у мужчин и женщин отличаются, и называются **половыми хромосомами**.

Биопсия ворсин хориона, БВП. Процедура, проводимая во время беременности, для забора клеток для проведения исследования генов или **хромосом** ребенка на определенные наследственные состояния. Небольшое количество **клеток** берется из развивающейся **плаценты** и



яйцеклетка. Половая клетка матери, которая послужит основой для создания первой **клетки** нового ребенка.
Яйцеклетка содержит 23 **хромосомы**; по одной из каждой пары, имеющейся у матери. **Яйцеклетка** сливается со **сперматозоидом** для формирования первой **клетки** ребенка.

de novo. Сочетание из латинского языка, означающее «заново». Используется для описания генов или хромосом, которые являются вновь образовавшимися т.е. оба родителя этого человека имеют нормальные **гены** или **хромосомы**.

XY. Так обычно представляют набор **половых хромосом** мужчины. Обычно у мужчин одна **X-хромосома** и одна **Y-хромосома**. Мужчины наследуют **X-хромосому** от матери, а **Y-хромосому** – от отца.

Y-хромосома. Одна из **половых хромосом**. Обычно у мужчин одна **Y-хромосома** и одна **X-хромосома**. У женщины обычно две **X-хромосомы**.

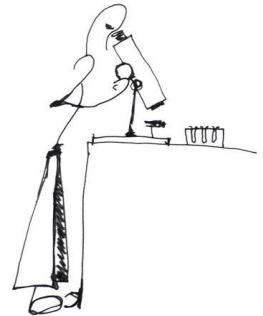
отправляется в лабораторию для исследования. Для получения более подробной информации см. брошюру **Биопсия ворсин хориона**.

влагалище. Орган, соединяющий **матку** с внешней средой, родовой канал.

ген. Информация, необходимая организму для жизнедеятельности, хранящаяся в химической форме (**ДНК**) на **хромосомах**.

генетический. Вызванный **генами**, имеющий отношение к **генам**.

генетическое исследование. Исследование, которое может помочь установить, имеются ли изменения в отдельных **генах** или **хромосомах**. Для получения более подробной информации см. брошюру **Что такое генетическое исследование?**



генетическое состояние. Состояние или заболевание, вызванное нарушениями в **генах** или **хромосомах**.

Делеция. Потеря части генетического материала; этот термин можно использовать для обозначения потери части как **гена**, так и **хромосомы**. Для получения более подробной информации см. брошюру **Хромосомные изменения**.

ДНК. Химическая субстанция, из которой состоят гены, и которая содержит информацию, необходимую организму для жизнедеятельности.

дупликация. Аномальное повторение последовательности генетического материала в **гене** или **хромосоме**. Для получения более подробной информации см. брошюру

Хромосомные изменения.

Измерение толщины воротникового пространства.

Ультразвуковое исследование задней части области шеи плода, которое заполнено жидкостью на ранней стадии беременности. Если у ребенка есть врожденное заболевание (например, синдром Дауна), размер воротникового пространства может быть изменен.

инверсия. Изменение последовательности **генов** в отдельной **хромосоме**. Для получения более подробной информации см. брошюру **Хромосомные изменения**.

инсерция. Вставка дополнительного генетического материала в **ген** или **хромосому**. Для получения более подробной информации см. брошюру **Хромосомные изменения**.

кариотип. Описание структуры **хромосом** индивидуума, включающее число хромосом, набор половых хромосом (**XX** или **XY**) и любые отклонения от нормального набора.

Клетка. Человеческое тело состоит из миллионов клеток, которые служат «строительными блоками». Клетки в разных местах тела человека по-разному выглядят и выполняют различные функции. Каждая клетка (за исключением яйцеклеток у женщин и сперматозоидов у мужчин) содержит по две копии каждого гена.

кольцевая хромосома. Термин, используемый, когда концы **хромосомы** соединяются друг с другом и образуют кольцо. Для получения более подробной информации см. брошюру **Хромосомные транслокации**.

Мазок. Исследование, рекомендуемое всем женщинам, для выявления аномальных **клеток** в области шейки матки.

матка. Часть тела женщины, в которой во время

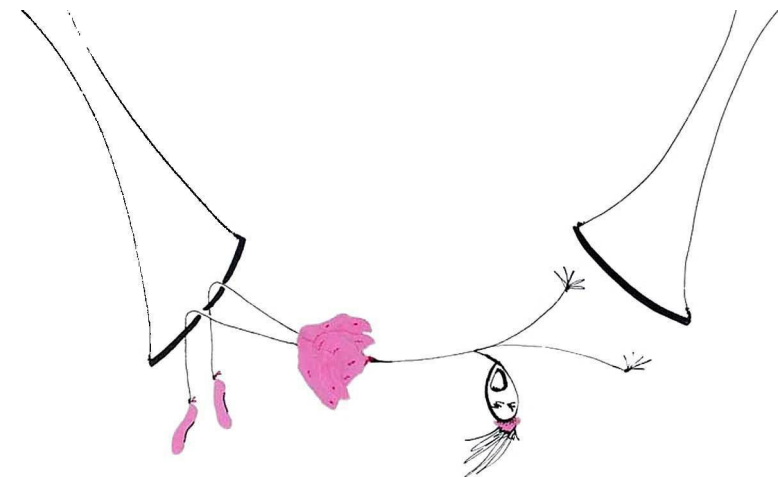
расположенном на **X-хромосоме**. **X-сцепленные состояния** включают гемофилию, мышечную дистрофию Дюшенна, синдром ломкой X-хромосомы. Для получения более подробной информации см. брошюру **X-сцепленное наследование**.

XX. Так обычно представляют набор **половых хромосом** женщины. Обычно у женщины две **X-хромосомы**. Каждая из **X-хромосом** наследуется от одного из родителей.

X-хромосома. Одна из половых **хромосом**. У женщин обычно две **X-хромосомы**. У мужчин обычно одна **X-хромосома** и одна **Y-хромосома**.

эмбрион. Ранняя стадия развития человека. Эмбрион развивается из первой **клетки** на самых ранних стадиях беременности. Он возникает после оплодотворения **яйцеклетки сперматозоидом**. Он еще не выглядит как ребенок, но состоит из клеток, из которых разовьется ребенок.

Яичник/яичники. Органы в теле женщины, продуцирующие **яйцеклетки**.



показывающее, какими узлами родства они связаны с Вами и между собой.

состояние, сцепленное с полом. См. **X-сцепленное состояние.**

сперматозоид. Половая клетка отца, отцовский вклад в образование **клетки**, из которой разовьется новый ребенок. Каждый сперматозоид содержит 23 хромосомы, по одной из каждой пары хромосом отца. Сперматозоид сливается с **яйцеклеткой** для создания первой **клетки**, из которой развивается будущий ребенок.

Транслокация. Перестройка **хромосомного** материала. Возникает, когда фрагмент **хромосомы** отрывается и прикрепляется в другое место. Для получения более подробной информации см. брошюру **Хромосомные транслокации.**

ультразвуковое исследование. Безболезненное исследование, при котором звуковые волны используются для создания изображения ребенка, растущего во время беременности матери. Оно может проводиться путем перемещения головки сканера по поверхности **брюшной стенки** (живота) или внутри влагалища.

унаследованное состояние. Состояние, которое наследуется (передается членам семьи через поколения).

Хромосомы. Нитевидные структуры, различимые под микроскопом, которые содержат **гены**. Как правило, у человека 46 хромосом. Один комплект из 23 хромосом мы наследуем от матери, второй комплект из 23 хромосом - от отца.

X-сцепленное состояние. Генетическое состояние, возникающее в результате **мутации** (изменения) в **гене**,

беременности растет ребенок.

медико-генетическое консультирование. Информационная и медицинская помощь людям, обеспокоенным наличием в семье состояния, возможно, имеющего наследственную природу.

мутация. Изменение в **гене**. Иногда изменение последовательности **гена** приводит к тому, что нарушается содержащаяся в нём информация, и он не может работать правильно. Это может привести к развитию **генетического состояния.**

невынашивание. Преждевременное прекращение беременности, наступившее до того момента, когда ребенок способен выжить вне **матки**.

негативный результат. Результат теста, который показывает, что обследованный человек не имеет изменения (**мутации**) в **гене**.

несбалансированная транслокация. **Транслокация**, при которой **хромосомная** перестройка приводит к приобретению или утрате некоторого количества **хромосомного** материала, либо одновременно к приобретению дополнительного и утрате части исходного материала. Может возникать у ребенка, родитель которого является носителем

сбалансированной транслокации. Для получения более подробной информации см. брошюру **Хромосомные транслокации.**

носитель (хромосомной перестройки). Человек, у которого есть сбалансированная **транслокация**, при которой



количество хромосомного материала не уменьшено, и не увеличено, что обычно не вызывает нарушений здоровья.

носитель. Человек, который обычно не страдает заболеванием (в настоящее время), но является носителем одной измененной копии **гена**. В случае рецессивного заболевания, носитель обычно здоров; в случае доминантного заболевания, человек может заболеть позднее.

Оплодотворение. Слияние яйцеклетки и сперматозоида для создания первой **клетки** ребенка.

плацента. Орган, прилежащий к внутренней стенке **матки** беременной женщины. Ребенок получает через плаценту питательные вещества. Плацента растет из оплодотворенной яйцеклетки, поэтому она обычно содержит гены ребенка.

плод. Так называется младенец в период от конца эмбрионального периода до новорожденности, т.е. с 9 недели после оплодотворения до рождения.

позитивный результат. Результат теста, который показывает, что у обследованного человека выявлено изменение (**мутация**) в **гене**.

половые хромосомы. X-хромосома и Y-хромосома. Набор половых хромосом определяет, является ли индивид мужчиной или женщиной. У женщин - две X-хромосомы, у мужчин – одна X-хромосома и одна Y-хромосома.

предиктивное тестирование. Генетическое исследование, направленное на выявление состояния, которое может развиться или разовьется в течение жизни. Когда генетическое исследование направлено на выявление состояния, которое почти неизбежно разовьется в будущем, такое исследование иногда называют **пресимптоматическим**.

пренатальная диагностика. Исследование, проводимое во время беременности, на наличие или отсутствие **генетического состояния** у ребенка.

пресимптоматическое исследование. См. **Предиктивное исследование**.

реципрокная транслокация. Реципрокная транслокация возникает, когда два фрагмента отрываются от двух разных **хромосом** и меняются местами. Для получения более подробной информации см. брошюру **Хромосомные транслокации**.

Робертсоновская транслокация. Робертсоновская транслокация возникает, когда одна хромосома оказывается прикрепленной к другой. Для получения более подробной информации см. брошюру **Хромосомные транслокации**.

сбалансированная транслокация. Транслокация (хромосомная перестройка), при которой количество **хромосомного** материала не уменьшено и не увеличено, но он перемещен. Человек со сбалансированной транслокацией обычно не страдает от этого. Для получения более подробной информации см. брошюру **Транслокации**.

Семейное древо. Диаграмма, изображающая членов Вашей семьи, у которых имеется или нет генетическое состояние, и

