

Dicționar Genetic

După dicționarul original realizat de London IDEAS Genetic Knowledge Park.

Octombrie 2007

Acest ghid a fost realizat de EuroGentest într-un proiect EU-FP6, NoE, Nr. Contract 512148.

Tradus în Limba Română de Dr. Cristina Skrypnyk, Spitalul Clinic de Copii "Dr. Gavril Curteanu" Oradea, Compartimentul de Genetică.

Ilustrațiile realizate de
Rebecca J Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com



**Informații pentru pacienți
și familiile lor**

Dicționar Genetic

ADN. O substanță chimică din care sunt formate genele și care conține informația necesară formării și funcționării corpului uman.

amniocenteză. Un test care constă în a recolta o cantitate de lichid amniotic pentru a analiza **genele** sau **cromozomii** unui bebeluș nenăscut. Bebelușul este înconjurat, în uter, de un lichid. Acest lichid conține câteva celule din pielea bebelușului. O cantitate mică de lichid amniotic este extrasă cu un ac foarte fin care punctează pielea mamei și uterul. Lichidul este trimis la laborator pentru a fi analizat.

arbore familial. O reprezentare schematică a persoanelor din familia dumneavoastră, care au sau nu o afecțiune genetică, precum și a modului în care sunt ele înrudite una cu cealaltă și cu dumneavoastră.

autozomal. Omul are 23 de perechi de **cromozomi**. Perechile de la 1 la 22 se numesc **autozomi** și arată la fel la ambele sexe. Perechea cu numărul 23 diferă la cele două sexe și acești cromozomi se numesc **cromozomi sexuali**.

avort spontan. Terminarea unei sarcini înainte ca bebelușul să supraviețuiască în afara **uterului** matern.

boală ereditară. O boală care este moștenită (transmisă într-o familie de-a lungul generațiilor).

boală genetică. O boală cauzată de o anomalie la nivelul unei **gene** sau a unui **cromozom**.

boli **autozomal dominante.** Aceste boli apar când o persoană moștenește o copie modificată (**mutație**) a unei **gene**. **Gena** modificată este dominantă față de **gena** normală.

boli **autozomal recesive.** Aceste boli apar când o persoană

translocație echilibrată. O **translocație** în care nu se pierde și nu se câștigă material genetic cromozomial. Obișnuit, o persoană cu o **translocație** echilibrată nu este afectată de aceasta.

translocație neechilibrată. O **translocație** în care **rearanjamentul cromozomial** conține material cromozomial în plus și/sau în minus. Poate apare la copilul unui părinte cu o **translocație echilibrată**.

translocație reciprocă. O **translocație** reciprocă apare când două fragmente rupte din doi **cromozomi** diferiți își schimbă locul.

translocație robertsoniană. O **translocație** robertsoniană apare atunci când un **cromozom** se atașează altui cromozom.

trăsături legate de X. Vezi boli **legate de X**.

uter. Termenul medical pentru cavitatea în care se dezvoltă bebelușul în timpul sarcinii.

vagin. Calea de legătură dintre **uter** și exteriorul corpului feminin, canalul de naștere.

XX. Cromozomii sexuali ai unei femei normale. Fiecare **cromozom X** este moștenit de la cei doi părinți.

XY. Cromozomii sexuali ai unui bărbat normal. Bărbații au un **cromozom X** și un **cromozom Y**. Un bărbat moștenește **cromozomul X** de la mama lui și **cromozomul Y** de la tatăl lui.

rezultat negativ. Un rezultat al unui test, semnificând că persoana testată nu are o modificare (**mutație**) într-o **genă**.

rezultat pozitiv. Un rezultat care arată că persoana testată are o modificare (**mutație**) într-o **genă**.

spermatozoid. Contribuția tatălui la **celula** din care se va forma un nou bebeluș. Fiecare spermatozoid conține 23 de cromozomi; câte unul din fiecare pereche de cromozomi ai tatălui. Spermatozoidul se va uni cu **ovulul** pentru a forma o **celulă** completă. Bebelușul se va dezvolta din această primă **celulă**.

test de translucență nucală. O **examinare ecografică** a regiunii posterioare a gâtului bebelușului, unde, la începutul sarcinii există un spațiu cu un conținut lichid. Dacă bebelușul are o afecțiune congenitală (spre exemplu **sindromul Down**), mărimea acestui spațiu poate fi anormală.

test genetic. Un test care ajută la a identifica o modificare într-o anumită genă sau cromozom. Obișnuit este vorba despre un test care necesită sânge sau țesut. Mai multe informații găsiți în broșura «**Ce este un test genetic?**»

test predictiv. Un **test genetic** pentru o afecțiune care poate apare sau va apare mai târziu în viață.

test presimptomatic: Vezi testarea predictivă.

testare predictivă. Un **test genetic** pentru o afecțiune care poate apare sau va apare mai târziu în viață. Dacă este vorba de o afecțiune care va apare aproape cu certitudine la o anumită vârstă, testul mai este numit și **test presimptomatic**.

translocație. Un rearanjament al materialului **cromozomial**. Apare când un fragment dintr-un **cromozom** se rupe și se atașează de alt cromozom.

moștenește două copii modificate (**mutație**) a unei **gene** (o copie modificată de la fiecare părinte). Persoana care are doar o copie modificată a unei gene va fi **purătoare** neafectată.

boală legată de X. O boală genetică cauzată de o **mutație** (modificare) într-o **genă** localizată pe **cromozomul X**. Bolile genetice legate de X includ hemofilia, distrofia musculară Duchenne și sindromul X fragil.

cariotip. Analizarea numărului și structurii **cromozomilor** unui individ incluzând orice variație de la modelul normal.

celulă. Corpul uman este format din milioane de celule. În diferite părți ale corpului celulele arată diferit și au roluri diferite. Fiecare celulă (cu excepția **ovulelor**, la femei, și a **spermatozoizilor**, la bărbați) conține două copii ale aceleiași gene.

concepție. Fuziunea dintre ovul și spermatozoid cu formarea primei celule a unui nou bebeluș.

cromozomi. Structuri filiforme care se pot observa la microscop și care conțin **genele**. Numărul normal de cromozomi umani este 46. Un set de 23 de cromozomi îl moștenim de la mama noastră și un set de 23 de cromozomi de la tatăl nostru.

cromozom inelar. Termen utilizat atunci când capetele unui cromozom se unesc și formează o structură în formă de inel.

cromozomi sexuali. Cromozomul X și cromozomul Y. Cromozomii sexuali determină sexul unei persoane: feminin sau masculin. Femeile au doi **cromozomi X**. Bărbații au un **cromozom X** și un **cromozom Y**.

cromozomul X. Unul din **cromozomii sexuali**. Femeile au doi **cromozomi X**. Bărbații au un **cromozom X** și un **cromozom Y**.

cromozomul Y. Unul din **cromozomii sexuali**. Bărbații au un **cromozom X** și un **cromozom Y**. Femeile au doi **cromozomi X**.

de novo. Termen din limba latină, însemnând “pentru prima dată”. Termen utilizat pentru a descrie gene sau cromozomi care sunt “noi”; părinții unei persoane cu o modificare “de novo” au **genele și cromozomii** normali.

deleție. Pierderea unei părți de material genetic; termenul este utilizat pentru descrierea absenței unei părți dintr-o genă sau dintr-un **cromozom**.

diagnostic prenatal. Testarea, în timpul sarcinii, a prezenței sau absenței **unei afecțiuni genetice** la bebeluș.

duplicație. Repetarea anormală a unei secvențe a materialului genetic într-o **genă** sau un **cromozom**.

ecografie fetală. Un test nedureros care utilizează undele sonore pentru a obține, în timpul sarcinii, imagini ale bebelușului care se dezvoltă. Se realizează prin aplicarea unui transductor pe pielea **abdomenului** mamei sau prin aplicare intravaginală.

embrion. Primul stadiu al dezvoltării umane. Embrionul se dezvoltă în prima etapă a sarcinii, dintr-o **celulă** obținută după **fertilizarea** unui **ovul** de către un **spermatozoid**. Nu arată ca un bebeluș încă dar este format din celule care ulterior se vor dezvolta și vor forma un bebeluș. Există uneori posibilitatea ca, în stadiile inițiale, embrionul să înceapă să crească în afara uterului matern.

făt. Perioada cuprinsă de la sfârșitul fazei embrionare (9 săptămâni după fertilizare) până la naștere, perioadă în care bebelușul se dezvoltă.

genă. Informația necesară corpului uman să existe și să

funcționeze, stocată într-o formă chimică la nivelul **cromozomilor**.

genetic. Cauzat de **gene**, în legătură cu **genele**.

inserție. Introducerea unui material genetic adițional într-o **genă** sau **cromozom**.

inversie. O modificare a secvenței de **gene** de-a lungul unui anumit **cromozom**.

mutație. O modificare într-o **genă**. Uneori, când gena este modificată, informația ei este afectată, gena nu mai funcționează normal, ceea ce poate cauza o **boală genetică**.

ovar / ovare. Organe din corpul feminin care produc **ovule**.

ovul. Contribuția maternă la celula din care se va dezvolta un nou bebeluș. Ovulul conține 23 de cromozomi; câte unul din fiecare pereche de **cromozomi** materni. Ovulul se unește cu spermatozoidul pentru a forma o **celulă** completă. Un bebeluș se va dezvolta din această primă **celulă**.

placenta. Placenta este poziționată sub peretele uterin al unei femei însărcinate. Bebelușul primește toate substanțele nutritive prin placenta. Placenta se dezvoltă din ovulul fertilizat și, obișnuit, are aceleași **gene** ca și bebelușul.

purător. O persoană care, în general, nu este afectată (în momentul evaluării) dar care poartă o copie modificată a unei **gene**. În cazul unei afecțiuni recesive, persoana nu este, în mod obișnuit, afectată; în cazul unei afecțiuni dominante, persoana poate deveni afectată într-o etapă ulterioară

purător (al unei translocății cromozomiale). O persoană care are o translocăție echilibrată, în care nu există pierdere sau câștig de material cromozomial și care nu este, obișnuit, afectată de aceasta.