

chromozómov jeden. Po spojení vajíčka so **spermiou** sa vyvinie základ dieťaťa.

X CHROMOZÓM: jeden z **pohlavných chromozómov**. Ženy majú dva **X chromozómy**. Muži majú obvykle jeden **X** a jeden **Y chromozóm**.

X VIAZANÉ CHOROBY: Genetické choroby spôsobené **mutáciou** (zmenou) **génu** na **X chromozóme**. X viazané choroby zahŕňajú napríklad hemofíliu, Duchenneovu svalovú dystrofiu, farbosleposť, syndróm fragilného X a iné (viď letáčik „**X viazaná dedičnosť**“).

XX: Obvyklá kombinácia **pohlavných chromozómov** u žien. Ženy majú za normálnych okolností dva X chromozómy. Od každého z rodičov zdedia jeden **X chromozóm**.

XY: Obvyklá kombinácia **pohlavných chromozómov** u mužov. Muž dedí **X chromozóm** od matky a **Y chromozóm** od otca.

Y CHROMOZÓM: Jeden z **pohlavných chromozómov**. Muži majú jeden **Y** a jeden **X** chromozóm. Ženy majú dva **X chromozómy**.

Preklad: **Jana Behunová** (August až December 2008)
I. Klinika detí a dorastu LF UPJŠ a DFN Košice, Genetická ambulancia DFN
Tr. SNP 1, 040 66 Košice
tel. 055 640 2530/2393
barbjane1@yahoo.com
jana.behunova@upjs.sk

Tento slovník bol modifikovaný z pôvodného slovníka **London IDEAS Genetic Knowledge Park**, Veľká Británia.

Táto práca bola podporená projektom Eurogentest v rámci Európskeho 6. RP; číslo kontraktu -NoE 512148

Ilustrácie : Rebeca J Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com



Genetický slovník



Informácia pre pacientov a ich rodiny

Genetický slovník

AMNIOCENTÉZA: Výkon ktorý slúži na vyšetrenie **chromozómov** alebo **génov** plodu. Dieťa je v **maternici** obklopené plodovou vodou, ktorá obsahuje **bunky** jeho kože. Malé množstvo tejto vody sa odoberá tenkou ihlou cez brušnú stenu matky. Tekutina je potom odoslaná do laboratória na vyšetrenie. Viac informácií nájdete v letáku „**Amniocentéza**“.

AUTOZÓMOVO DOMINANTNÁ GENETICKÁ CHOROBA: Existujú choroby, pri ktorých na prejavenie príznakov stačí iba jedna zmenená kópia **génu** - **mutácia** (za normálnych okolností má človek z každého génu dve normálne kópie). Zmenený gén je nad nezmeneným **génom** dominantný. Viac informácií vid' letáčik „**Autozómovo dominantná dedičnosť**“.

AUTOZÓMOVO RECESÍVNA GENETICKÁ CHOROBA: Existujú choroby, pri ktorých na prejavenie príznakov musí mať postihnutá osoba 2 zmenené (**mutované**) kópie **génu**, každú od jedného rodiča. Zmenený **gén** nie je dominantný nad nezmeneným **génom**. Osoba, ktorá má len jednu kópiu zmeneného génu, je nepostihnutý **prenášač (nosič)**. Viac informácií vid' letáčik „**Autozómovo recesívna dedičnosť**“

AUTOZÓMOVÝ: zahŕňajúci autozómy.

AUTOZÓMY: Máme 23 párov **chromozómov**. Páry s číslami 1-22 sa nazývajú **autozómy** a vyzerajú rovnako u muža aj u ženy. Pár č. 23 je u muža a ženy rozdielny, a **chromozómy** sa nazývajú **pohlavné**.

BALANSOVANÁ TRANSLOKÁCIA: **Translokácia**, pri ktorej žiadny **chromozómový** materiál nie je stratený, ani nadbytočný, ale došlo iba ku zmene usporiadania. Človek s balansovanou (vyváženou) **translokáciou** nie je obvykle postihnutý. Viac informácií vid' letáčik „**Translokácie**“.

ROBERTSONSKÁ TRANSLOKÁCIA: Vyskytne sa, ak sa jeden chromozóm pripojí k druhému (vid' letáčik „**Chromozómové translokácie**“).

RODOKMEŇ: Diagram, ktorý ukazuje vzájomné príbuzenské vzťahy medzi členmi vašej rodiny, a to, ktorí z nich sú a ktorí nie sú postihnutí **genetickou chorobou**.

SPERMIA: Otcovský príspevok ku vzniku nového jedinca. Každá **spermia** obsahuje 23 **chromozómov**: jeden z každého páru, ktorý je v otcovských bunkách. **Spermia** sa spojí s **vajíčkom** a vznikne kompletná **bunka**. Z tejto bunky sa postupne vyvinie dieťaťko.

STER Z ČAPIKA MATERNICE (CYTOLÓGIA): Test ktorý je súčasťou preventívnej gynekologickej prehliadky, vyšetruje sa prítomnosť zmien **buniek** čapíka maternice.

TEST NUCHÁLNEJ TRANSLUCENCIE: **Ultrazvuk** záhlavia plodu, ktorý meria hrúbku presiaknutia šije, vykonáva sa najčastejšie okolo 12. týždňa tehotenstva. Ak má dieťa napr. Downov syndróm, Turnerov syndróm, alebo srdcovú chybu, hrúbka presiaknutia môže byť zvýšená.

TRANSLOKÁCIA: Prestavba genetického materiálu. Časť **chromozómu** je zlomená a pripojená k inému. (vid' leták „**Chromozómové translokácie**“).

ULTRAZVUK: Bezbolestný test, ktorý používa ultrazvukové vlny, aby sa zobrazilo rastúce dieťa počas gravidity matky. Vyšetovanie sa vykonáva buď cez brušnú stenu, alebo cez pošvu.

UTERUS: Maternica.

VAGÍNA: Pošva, pôrodný kanál.

VAJÍČKO: Materský príspevok k prvej **bunke** budúceho dieťaťa. Obsahuje 23 **chromozómov**, z každého materského páru

OVÁRIÁ (VAJEČNÍKY): Ženské pohlavné žľazy - orgány v tele matky, v ktorých sa tvoria **vajíčka** a ženské pohlavné hormóny.

PLACENTA: Orgán, ktorý zvnútra vrasť do steny maternice tehotnej ženy, a cez ktorý sa dieťa vyživuje. Placenta vyrastá z oplodneného **vajíčka**, a obvykle má rovnaké **gény** ako dieťa.

POHLAVNE VIAZANÉ CHOROBY: Vid' **X viazané** choroby.

POHLAVNÉ CHROMOZÓMY: X **chromozóm** a Y **chromozóm**. Pohlavné chromozómy určujú, či je osoba muž alebo žena. Ženy majú dva X **chromozómy**, muži majú jeden X a jeden Y **chromozóm**.

POTRAT (ABORT): Predčasný koniec tehotenstva - ešte predtým, než dieťa môže prežiť mimo **maternice**.

POZITÍVNY VÝSLEDOK: Výsledok testu, ktorý ukazuje, že testovaná osoba má zmenu (**mutáciu**) v **géne**.

PREDIKTÍVNE TESTOVANIE: Genetický test na chorobu, ktorá ešte nemá príznaky, ale môže sa vyskytnúť neskôr počas života (napríklad pri familiálnej rakovine prsníka). Ak sa genetický test robí pre chorobu, ktorá sa u nositeľa mutácie objaví takmer stopercentne počas života, tento test sa niekedy nazýva aj **presymptomatickým** (napríklad Huntingtonova chorea).

PRENATÁLNA DIAGNÓZA: Test počas tehotenstva, ktorý u dieťaťa v maternici môže dokázať či vylúčiť konkrétnu **genetickú chorobu**.

PRESYMPOMATICKÝ TEST: Vid' prediktívny test.

RECIPROČNÁ TRANSLOKÁCIA: Vyskytne sa, keď sa z **chromozómov** vylomia dva fragmenty a vymenia si miesta (vid' letáčik „**Chromozómové translokácie**“).

BUNKA: Ľudské telo je zložené z miliónov buniek, ktoré fungujú ako stavebné kamene. Bunky v rozličných častiach ľudského tela vyzerajú rôzne a majú aj rôznu funkciu. Každá bunka (okrem **vajíčok** u žien a **spermii** u mužov) obsahuje dve kópie každého **génu**.

DE NOVO: Latinská fráza, znamenajúca “nový, čerstvý”. Používa sa pri popise **génu** či **chromozómu**, ktorý bol čerstvo zmenený, tzn. že bol zmenený u probanda, a obaja rodičia vyšetrovanej osoby (probanda) majú normálne **gény** či **chromozómy**.

DELÉCIA: Strata časti genetického materiálu. Tento termín sa používa na popísanie chýbajúcej časti **chromozómu**, alebo aj **génu** (vid' letáčik „**Chromozómové zmeny**“).

DEDIČNÁ CHOROBA: Choroba, ktorá sa dedí (prenáša sa z generácie na generáciu).

DNA: Chemická substancia, z ktorej sú vytvorené gény a ktorá obsahuje informáciu potrebnú pre činnosť tela.

DUPLIKÁCIA: Abnormálne opakovanie sekvencie genetického materiálu v **géne** či **chromozóme**. (vid' letáčik „**Chromozómové zmeny**“).

EMBRYO: Včasnú štádium ľudského vývoja. **Embryo** sa vyvíja vo veľmi včasnom štádiu gravidity po oplodnení **vajíčka spermiiu**. Nevyzerá ešte ako dieťa, je tvorené **bunkami**, z ktorých sa neskôr vyformuje dieťa.

FETUS: Plod - dieťaťko vyvíjajúce sa v maternici, ktoré na rozdiel od embrya má už vyvinuté základy všetkých orgánov. Fetálne obdobie je prenatálne obdobie, ktoré nasleduje po embryonálnom období (cca po 9-12. týždni po oplodnení), a končí narodením dieťaťa.

GÉN: Informácia potrebná pre stavbu a fungovanie tela, ktorá je

obsiahnutá v chemickej forme (**DNA**) na **chromozómoch**.

GENETICKÉ CHOROBY: Choroby alebo zvláštnosti zapríčinené abnormalitou **génu** či **chromozómu**.

GENETICKÉ PORADENSTVO: Poskytovanie informácií a podpory pre ľudí, ktorí vyžadujú genetickú starostlivosť. Na Slovensku je vykonávaná iba lekármi-spezialistami (lekárskymi genetikmi).

GENETICKÝ: Spôsobený **génmi**, súvisiaci s **génmi**.

GENETICKÝ TEST: Test, ktorý môže pomôcť nájsť zmenu v **géne** alebo v **chromozóme**. Obvykle sa vyšetruje z krvi, prípadne z tkaniva (viď letáčik „**Čo je genetické testovanie**“).

CHROMOZÓMY: Vlákňité štruktúry, ktoré sú viditeľné pod mikroskopom a obsahujú **gény**. Obvyklý počet chromozómov u človeka je 46. Jednu polovicu (23 chromozómov) dedíme od matky a druhú polovicu od otca.

INVERZIA: Narušenie priebehu **génov** na určitom **chromozóme** určitým spôsobom /doslova: “prevrátenie naopak”, tu: obrátenie úseku chromozómu o 180°/ (podrobnejšie vysvetlenie viď letáčik „**Chromozómové zmeny**“).

INZERCIA: Vsunutie nadbytočného genetického materiálu do **génu** alebo **chromozómu** (viď letáčik „**Chromozómové zmeny**“).

KARYOTYP: Popis štruktúry chromozómov jedinca, vrátane počtu **chromozómov**, typu **pohlavných chromozómov (XX alebo XY)** a každej odchýlky od normálnej chromozómovej výbavy.

KONCEPCIA: Oplodnenie. Okamih spojenia **vajíčka** a **spermie**, ktorý dáva vznik prvej **bunke** plodu.

KRUHOVÝ CHROMOZÓM (PRSTENCOVÝ alebo “RING” CHROMOZÓM): Konce **chromozómu** sa spoja a vytvoria

kruhovitý tvar (viď letáčik „**Chromozómové zmeny**“).

MATERNICA (UTERUS): Časť tela ženy - svalový orgán, vo vnútri ktorého sa počas tehotenstva vyvíja plod.

MUTÁCIA: Zmena v **géne**. Niekedy zmena **génu** môže spôsobiť aj poškodenie genetickej informácie a zmenu jeho funkcie. To môže byť príčinou **genetickej choroby**.

NEBALANSOVANÁ TRANSLOKÁCIA: **Translokácia**, pri ktorej došlo po prestavbe **chromozómov** ku strate či nadbytku genetického materiálu (alebo ku strate aj nadbytku zároveň). Môže sa vyskytnúť u dieťaťa rodičov s balansovanou translokáciou (viď leták „**Chromozómové translokácie**“).

NEGATÍVNY VÝSLEDOK: Výsledok testu, ktorý ukazuje, že testovaná osoba nemá zmenu (**mutáciu**) v **géne**.

PRENÁŠAČ (NOSIČ): Osoba ktorá nie je navonok postihnutá genetickou chorobou, ale nesie jednu nesprávnu kópiu **génu**. V prípade **autozómovo recesívnej** dedičnosti nosič nebýva postihnutý danou genetickou chorobou, v prípade **autozómovo dominantnej** dedičnosti môže byť postihnutie prenášača genetickou chorobou zjavné až v neskoršom veku.

PRENÁŠAČ CHROMOZÓMOVEJ TRANSLOKÁCIE: Osoba, ktorá má vyváženú (**balansovanú**) **translokáciu chromozómov**; žiadny **chromozómový** materiál nie je stratený či nadbytočný a osoba obvykle nie je postihnutá.

ODBER CHORIOVÝCH KLVKOV, CVS: Vyšetrenie **buniek** odobratých počas tehotenstva na testovanie **génov** či **chromozómov** pri podozrení na určitú konkrétnu genetickú chorobu plodu. Malé množstvo **buniek** sa odoberie z vyvíjajúcej sa **placenty** a zašle sa na testovanie do laboratória (viď letáčik „**Odber a vyšetrenie choriových kľvkov**“)