

Vytvořeno podle informačních letáků vypracovaných nemocnicemi Londýn a IDEAS - Genetic Knowledge Park.

Tato práce byla podpořena projektem Eurogentest v rámci Evropského 6. RP; číslo kontraktu -NoE 512148

Překlad: Ústav biologie a lékařské genetiky UK 2. LF a FN v Motole

Březen 2008

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

Základní genetický slovník



Informace pro Pacienty a Rodiny

Základní genetický slovník

amniocentéza: Test k vyšetření **chromosomů** či **genů** plodu. Dítě je v **děloze** obklopenou plodovou vodou, která obsahuje **buňky** jeho kůže. Malé množství vody je odebráno tenkou jehlou skrze břišní stěnu matky. Tekutina je odeslána do laboratoře na další testování. Pro více informací viz letáček „**Amniocentéza**“.

autosomálně dominantní genetické onemocnění: Existují nemoci, kdy k postižení stačí pouze jedna změněná kopie **genu** (**mutace**). Změněný **gen** je dominantní nad nezměněným **genem**. Pro více informací viz letáček „**Autosomálně dominantní dědičnost**“.

autosomálně recesivní genetické onemocnění: Existují nemoci, kdy k postižení musí být 2 změněné kopie **genu**. Změněný **gen** není dominantní nad nezměněným **genem**. Osoba, která má jenom jednu kopii změněného genu, je nepostížený **nosič**. Pro více informací viz letáček „**Autozomálně recesivní dědičnost**“

autosomální: zahrnující autosomy.

autosomy: Máme 23 párů **chromosomů** .Páry 1-22 se jmenují **autosomy** a vypadají stejně u muže i u ženy. Pár č. 23 je rozdílný u muže a ženy a **chromosomy** se nazývají **pohlavní**.

balancovaná translokace: **Translokace**, při které žádný **chromosomový** materiál není ztracen či nadbytečný, ale pouze došlo ke změně uspořádání. Člověk s balancovanou **translokací** není obvykle postižen.

buňka: Lidské tělo je složeno z milionů buněk, které fungují jako stavební kameny. Buňky v rozličných částech lidského těla vypadají různě a mají různou funkci. Každá buňka (kromě **vajíček** u žen a **spermii** u mužů) obsahuje dvě kopie každého **genu**.

měří tloušťku prosáknutí šije. Pokud dítě má např. Downův syndrom či srdeční vadu, šíře prosáknutí může být zvýšená.

translokace: Přestavba genetického materiálu. Část **chromosomu** je zlomena a připojena k jinému. (viz letáček „**Chromosomové translokace**“).

ultrazvuk: Bezbolestný test, který používá ultrazvukové vlny, aby se zobrazilo rostoucí dítě během gravidity matky. Provádí se buď skrze stěnu břišní nebo pochvou.

uterus: Děloha.

vagina: Porodní kanál, pochva.

vajíčko: Mateřský příspěvek k první **buňce** vyvíjecího se plodu. Obsahuje 23 **chromosomů**, z každého mateřského páru **chromosomů** jeden. Po spojení se **spermii** se vyvine zárodek.

X chromosom: jeden z **pohlavních chromosomů**. Ženy mají dva **X chromosomy**. Muži obvykle mají jeden **X** a jeden **Y chromosom**.

X vázaná onemocnění: Genetické postižení způsobené mutací **genu** na **X chromosomu**. X vázaná onemocnění zahrnují hemofilii, Duchenneovu muskulární dystrofii a syndrom fragilního X. (viz letáček „**X vázaná dědičnost**“).

XX: Obvyklá kombinace **pohlavních chromosomů** u žen. Ženy mají obvykle 2 X chromosomy. Jeden **X chromosom** je zděděn od každého rodiče.

XY: Obvyklá kombinace **pohlavních chromosomů** u mužů. Muž dědí **X chromosom** od matky a **Y chromosom** od otce.

Y chromosom: Jeden z **pohlavních chromosomů**. Muži mají jeden **Y** a jeden **X chromosom**. Ženy mají dva **X chromosomy**.

potrat: Časný konec těhotenství předtím, než dítě může přežít mimo **dělohu**.

pozitivní výsledek: Výsledek testu, který ukazuje, že testovaná osoba má změnu (**mutaci**) v **genu**.

prediktivní testování: Genetický test pro onemocnění, které se může vyskytnout později během života. Pokud je genetický test prováděn pro onemocnění, které se objeví téměř stoprocentně během života, nazývá se test **presymptomatickým**.

prenatální diagnóza: Test během těhotenství, který prokazuje či vylučuje **genetické onemocnění** u dítěte.

presymptomatický test: Viz prediktivní test.

reciproká translokace: Vyskytne se, pokud se vylomí dva fragmenty z **chromosomů** a vymění si místa. (viz letáček „**Chromosomové translokace**“).

Robertsonská translokace: vyskytne se, pokud se jeden chromosom připojí k druhému. (viz letáček „**Chromosomové translokace**“).

rodokmen: Diagram, který ukazuje členy vaší rodiny, kteří jsou a nejsou postiženi **genetickým onemocněním** a jejich (resp. vaši) vzájemnou příbuznost.

spermie: Otcovský příspěvek ke vzniku nového jedince. Každá **spermie** obsahuje 23 **chromosomů**: jeden z každého páru, který je v otcovských buňkách. **Spermie** se spojí s vajíčkem a vznikne kompletní buňka. Z této buňky se vyvine děťátko.

stěr z čípku: Test doporučen všem ženám, testují se změny **buněk** děložního čípku.

test nuchální translucence: Ultrazvuk záhlaví dítěte, který

chromosomy: Vlákňité struktury, které se mohou prohlížet pod mikroskopem a obsahují **geny**. Obvyklý počet u člověka je 46. Jeden set (23 **chromosomů**) dědíme od matky a jeden set od otce.

de novo: Latinská fráze, znamenající „čerstvý“. Používá se při popisu **genu** či **chromosomu**, který je čerstvě změněn, tzn. že oba rodiče vyšetřované osoby mají normální **geny** či **chromosomy**.

delece: Ztráta genetického materiálu. Tento termín se užívá k popsání chybějící části jak **chromosomu**, tak **genu**. (viz letáček „**Chromosomové změny**“)

dědičné onemocnění: Takové, které se dědí (je předáváno z generace na generaci)

děloha: Část těla ženy, kde se vyvíjí plod.

DNA: Chemická substance, ze které jsou vytvořeny geny a která obsahuje informaci nutnou pro činnost těla.

duplikace: Abnormální opakování sekvence genetického materiálu v **genu** či **chromosomu**. (viz letáček „**Chromosomové změny**“).

embryo: Nejčasnější stádium lidského vývoje. **Embryo** se vyvíjí z oplozeného vajíčka ve velice časném stadiu gravidity. Nevypadá dosud jako dítě, je tvořeno **buňkami**, ze kterých se dítě vyvine.

fetus: Prenatální období, kdy se dítě vyvíjí. Začíná koncem embryonálního období (tj. cca 9. týden po oplození) a končí narozením dítěte.

gen: Informace potřebná pro práci těla, která je obsažena v chemické formě (**DNA**) na **chromosomech**.

Genetická onemocnění: Onemocnění způsobené abnormalitou **genu** či **chromosomu** .

genetické poradenství: Informace a podpora pro lidi, kteří vyžadují genetickou péči.

genetický: Způsobený **geny** , týkající se **genů** .

genetický konsultant: Specialista, který poskytuje informace a podporu pacientům, kteří vyžadují genetickou péči.

genetický test: Test, který pomůže najít změnu v **genu** nebo v **chromosomu** . Obvykle krevní nebo tkáňový. (viz letáček „**Co je genetický test**“)

inverze: Narušení sekvence genů na určitém chromosomu (viz letáček „**Chromosomové změny**“).

inzerce: Vmezeření přídatného genetického materiálu do **genu** nebo **chromosomu** . (viz letáček „**Chromosomové změny**“).

karyotyp: Popis chromosomových struktur jedince, včetně počtu **chromosomů** , typu **pohlavních chromosomů (XX** nebo **XY)** a každé odchylky od normální chromosomové výbavy.

koncepce: Okamžik spojení **vajíčka** a **spermie** , vznik první **buňky** plodu.

kruhový chromosom: Konce **chromosomu** se spojí do kruhovitěho tvaru. (viz letáček „**Chromosomové změny**“).

mutace: Změna v **genu** . Pokud je **gen** změněn, může být změněná i genetická informace a způsobit změnu funkce vznikajícího proteinu. Toto může způsobit **genetické onemocnění** .

nebalancovaná translokace: **Translokace** , kdy při přestavbě

chromosomů došlo ke ztrátě či nadbytku genetického materiálu (či ke ztrátě i nadbytku najednou). Může se vyskytnout u dítěte rodiče s balancovanou translokací. (viz letáček „**Chromosomové translokace**“).

negativní výsledek: Výsledek testu, který ukazuje, že testovaná osoba nemá změnu (**mutaci**) v **genu** .

nosič: Osoba která není v současnosti postižená genetickým onemocněním, ale nese jednu špatnou kopii **genu** . V případě autosomálně recesivní dědičnosti nosič nebývá postižen daným genetickým onemocněním, v případě autosomálně dominantní dědičnosti může být nosič postižený genetickým onemocněním v pozdějším věku.

nosič (chromosomové translokace): U osoby, která má **balancovanou translokaci** , žádný **chromosomový** materiál není ztracen či přebytečný a osoba obvykle není postižena.

odběr choriových klků, CVS: Test, který se provádí během gravidity. Z odebraných **buněk** se testují **geny** či **chromosomy** . Malé množství **buněk** se odebere z vyvíjející se **placenty** a odešle se na testování do laboratoře.(viz letáček „**Odběr choriových klků**“)

ovaria: Vaječníky: orgány v těle matky, které tvoří **vajíčka** .

placenta: **Placenta** vrůstá do stěny děložní u těhotné ženy a dítě vyživuje. Placenta vyrůstá z oplodněného **vajíčka** a obvykle má stejné **geny** jako dítě.

pohlavně vázaná onemocnění: Viz **X vázaná** onemocnění.

pohlavní chromosomy: **X** a **Y chromosom** . Pohlavní chromosomy kontrolují, zda je osoba muž či žena. Ženy mají dva **X chromosomy** , muži mají jeden **X** a jeden **Y chromosom** .