

# Genetikai szótár

Fordította: Dr. Komlósi Katalin  
Orvosi Genetikai Intézet, Pécsi Tudományegyetem

2009. május 15.

A London IDEAS Genetikai Tudáspark, Egyesült Királyság szótárából  
módosítva.

A munkát az EuroGentest támogatta, mely az Európai Unió FP6  
keretprogramja által támogatott kiválósági hálózat, szerződésszám: 512148

Az illusztrációkat készítette:  
Rebecca J Kent  
[www.rebeccajkent.com](http://www.rebeccajkent.com)  
[rebecca@rebeccajkent.com](mailto:rebecca@rebeccajkent.com)



## Tájékoztató a betegek és családtagjaik számára

## Genetikai szótár

**amniocentesis vagy magzatvízvizsgálat.** Egy olyan vizsgálat, mely során egy mintavételből megvizsgálhatók a magzat génjei vagy kromoszómái. A magzatot a méhben folyadék veszi körül. Ebben a folyadékban jelen van pár magzati bőrsejt is. Ebből a folyadékból vesznek mintát egy finom tű segítségével az édesanya hasbőrén keresztül. A mintát egy laboratóriumba küldik vizsgálatra. További tájékoztatást a **magzatvízvizsgálat** c. ismertetőben kaphat.

**autoszómák vagy testi kromoszómák.** 23 pár **kromoszómánk** van. Az 1-22 közötti párokat autoszómáknak nevezzük, ezek férfiakban és nőkben azonosan néznek ki. A 23. pár különbözik férfiakban és nőkben és **nemi kromoszómáknak** nevezzük.

**autoszómális domináns genetikai** rendellenesség. Ezekben a betegségekben elegendő egy megváltozott **gépéldányt (mutációt)** örökölni ahhoz, hogy az egyén érintett legyen a betegségben, vagy az élete folyamán később érintett legyen. A megváltozott **gén** domináns a normál **gén** felett. További információt a **Domináns öröklődés** című ismertetőben kaphat.

**autoszómális recesszív genetikai** rendellenesség. Ezekben a betegségekben az egyén két megváltozott **gépéldányt (mutációt)** kell, hogy örököljön (mindegyik szülőjétől egy-egy megváltozott példányt) ahhoz, hogy érintett legyen az adott betegségben. Az az ember, aki csak egy megváltozott **génkópiát** örököl, tünetmentes **hordozó** lesz. További információt a **Recesszív öröklődés** című ismertetőben kaphat.

**autoszómális.** A testi kromoszómákat érintő elváltozás.

**chorionbiopszia.** Egy terhességi vizsgálat, mely során **sejteket** nyernek, hogy megvizsgálják a magzat **génjeit** vagy **kromoszómáit** egy adott genetikai betegségre nézve. A fejlődő **méhlepényből** vesznek egy pár **sejtet** és egy laboratóriumba

küldik vizsgálatra. További tájékoztatást a **chorionbiopszia** című ismertetőben kaphat.

**családfa.** Egy olyan ábra, mely tartalmazza mindazon családtagokat, melyek érintettek vagy éppen nem érintettek a kérdéses **genetikai rendellenességben**. Az ábra azt is jelzi, hogy a családtagok milyen rokonságban állnak egymással és Önnel.

**de novo.** A latinból származó fogalom, jelentése “újonnan alakult”. A genetikában egy “új” **gén** vagy **kromoszóma** megjelölésére használják, pl. ha az egyén szülei normális **génekkal** vagy **kromoszómákkal** rendelkeznek.

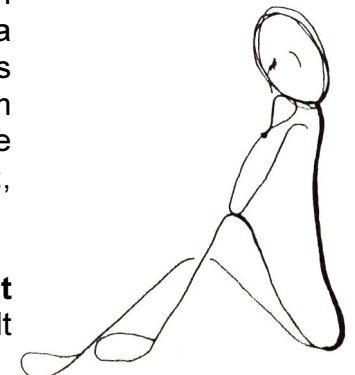
**deléció.** A genetikai állomány egy részének elvesztése; a fogalmat mind a **gén**, mind a **kromoszóma** egy hiányzó részére használják. További információ a **Kromoszóma Rendellenességek** c. kiadványban található.

**DNA.** A géneket felépítő kémiai anyag, mely tartalmazza a testünk működéséhez szükséges információt.

**duplikáció.** Egy **génben** vagy **kromoszómán** az örökítőanyag egy szakaszának abnormális ismétlődése. További információ a **Kromoszóma Rendellenességek** c. kiadványban található.

**embryo.** Az emberi fejlődés egy korai stádiuma. Az embryo az első **sejtből** alakul ki a terhesség nagyon korai stádiumában. A **petesejt** és a **hímivarsejt** egyesülése, a fogantatás során keletkezik. Az embryo még nem hasonlít a megszületendő gyermekre, de tartalmazza mindazon **sejteket**, melyekből a magzat kifejlődik.

**fogantatás.** A **petesejt** és a **hímivarsejt** egyesülése, hogy az újonnan kialakult



magzat első **sejtjét** képezzék.

**gén.** A testünk működéséhez szükséges információ, melyet a kromoszómákon egy kémiai anyag (**DNS**) tárol.

**genetikai rendellenesség.** Egy olyan állapot vagy betegség, melyet egy rendellenes **gén** vagy **kromoszóma** idéz elő.

**genetikai tanácsadás.** Egy olyan szakrendelés, mely tájékoztatást és támogatást nyújt olyan emberek számára, akik egy genetikai eredetű állapot miatt keresnek szakmai segítséget.

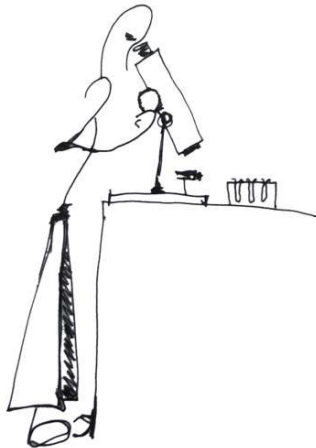
**genetikai vizsgálat.** Egy olyan vizsgálat, mely segít kimutatni egy megváltozott **gént** vagy **kromoszómát**. Általában vér- vagy szövetvizsgálatot jelent. További információért lásd a **“Mi az a genetikai vizsgálat?”** c. kiadványt.

**genetikai. Gének** által meghatározott, **géneket** érintő.

**gyűrű kromoszóma.** Ha egy kromoszóma két vége gyűrűalakban egyesül, gyűrűkromoszóma jön létre. További információt a **Kromoszóma Rendellenességek** c. kiadványban kaphat.

**hímivarsejt.** Az apai **ivarsejt**, melyből a fogantatás során a zigóta keletkezik, majd abból a magzat. A hímivarsejt 23 **kromoszómát** tartalmaz; az apai kromoszómapárok mindegyikéből egyet. A hímivarsejt a **petesejttel** egyesül, hogy egy teljes **sejtet** alkosson. A magzat az első **sejtből** fejlődik ki.

**hordozó (kromoszóma transzlokáció hordozó).** Egy **kiegyensúlyozott transzlokációt** hordozó egyén, akinél



édesanya terhessége során. Készülhet a **hasfalon** keresztül vagy lehet hüvelyi ultrahang vizsgálat.

**uterus.** A **méh** orvosi megfelelője.

**vagina.** A méhből a külvilág felé vezető csatorna nőknél, a szülőcsatorna.

**vetélés.** A terhesség idő előtti befejeződése, még mielőtt a magzat képes lenne a **méhen** kívüli életre.

**X kromoszóma.** A **nemi kromoszómák** egyike. A nőknek általában két X **kromoszómájuk** van. A férfiaknak általában egy X és egy Y **kromoszómájuk** van.

**X-hez kötött redellenesség.** Egy genetikai elváltozás, mely az X kromoszóma egyik génjének **mutációjára** (megváltozására) vezethető vissza. X-hez kötött rendellenesség pl. a hemofília, a Duchenne-féle izomsorvadás és a Fragilis-X szindróma. További információt az **X-hez kötött öröklődés** c. kiadványban kaphat.

**XX.** Ez jelképezi egy nő szokásos **nemi kromoszómáit**. A nőknek általában két X **kromoszómájuk** van. Mindegyik szülőjüktől egy-egy X **kromoszómát** örökölnek.

**XY.** Ez jelképezi egy férfi szokásos **nemi kromoszómáit**. A férfiaknak általában egy X **kromoszómájuk** és egy Y **kromoszómájuk** van. Az X **kromoszómát** az édesanyjától, az Y **kromoszómát** az édesapjától örökli.

**Y kromoszóma.** A **nemi kromoszómák** egyike. A férfiaknak általában egy Y kromoszómájuk és egy X **kromoszómájuk** van. A nőknek általában két X **kromoszómájuk** van.

További genetikai szakszótárat az alábbi címen találhat:

[www.orvisiszotar.hu](http://www.orvisiszotar.hu)

## génélváltozás (mutáció).

**prediktív tesztelés.** Egy olyan rendellenesség **genetikai vizsgálata**, mely az élet során később lép vagy léphet fel. Ha a vizsgálat egy olyan rendellenesség kimutatására szolgál, melynek a hordozósága esetén a betegség majdnem teljes biztonsággal fellép, **preszimptomás tesztelésről** beszélünk.

**prenatalis diagnosztika.** A terhesség során elvégzett vizsgálat, mely egy **genetikai betegség** kimutatására vagy kizárására szolgál a babában.

**preszimptomás tesztelés.** Lásd prediktív tesztelés.

**reciprok transzlokáció.** A reciprok **transzlokáció** úgy jön létre, ha két különböző **kromoszóma** 1-1 szakasza letörik és a szakaszok helyet cserélnek egymással. További információt a **Kromoszóma Transzlokációk** c. kiadványban kaphat.

**Robertson-transzlokáció.** Ha az egyik **kromoszóma** egyik vége egy másik kromoszóma végéhez tapad, Robertson-**transzlokáció** jön létre. További információt a **Kromoszóma Transzlokációk** c. kiadványban kaphat.

**sejt.** Az emberi szervezetet több millió sejt építi fel, melyek építőköveként működnek. A szervezetünk különböző részeiben a sejtek különbözőek és másképpen működnek. Minden sejtben két példány van minden **génből** (kivéve a **petesejtet** nőkben és a **hímivarsejtet** férfiakban).

**transzlokáció.** A **kromoszóma** állomány újrendeződése. Akkor keletkezik, ha egy **kromoszóma** egy darabja letörik és egy másik kromoszómához tapad. További információt a **Kromoszóma Transzlokációk** c. kiadványban kaphat.

**ultrahangos vizsgálat.** Egy fájdalomtalan vizsgálat, mely a hanghullámok segítségével képet készít a növekvő magzatról az

nincsen **kromoszóma** állomány vesztes vagy nyeres és aki általában tünetmentes.

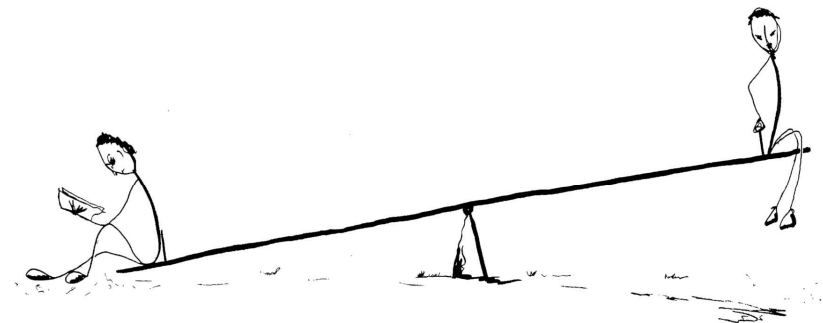
**hordozó.** Egy olyan egyén, aki általában nem beteg (legalábbis az adott pillanatban), de hordoz egy mutáns **gén**példányt. Recesszíven öröklődő betegségek esetében, az egyén általában később sem lesz érintett; dominánsan öröklődő rendellenességek esetében, az egyén az élete folyamán később még érintett lehet.

**inszerció.** Genetikai állomány hozzáadása egy **génhez** vagy **kromoszómához**. További információt a **Kromoszóma Rendellenességek** c. ismertetőben kaphat.

**inverzió.** A **gén**ek sorrendjének a megváltozása egy adott kromoszómán. További információt a **Kromoszóma Rendellenességek** c. kiadványban kaphat.

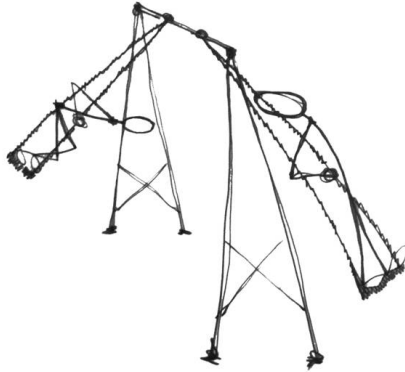
**kariotípus.** Egy egyén **kromoszóma** készletének a leírása, mely magában foglalja a **kromoszóma** szám, a **nemi kromoszómák** típusának (**XX** vagy **XY**) és a normális mintától való eltérés meghatározását.

**kiegyensúlyozatlan transzlokáció.** Egy olyan kromoszóma **átrendeződés**, mely során új **kromoszóma** állomány, vagy hiányzó kromoszóma állomány, vagy mindkettő keletkezik. Kialakulhat egy **kiegyensúlyozott transzlokációt** hordozó szülő



gyermekében. További információt a **Kromoszóma Transzlokációk** c. kiadványban kaphat.

**Kiegyensúlyozott transzlokáció.** Egy olyan **transzlokáció**, melyben nem vész el és nem adódik hozzá új **kromoszóma** állomány, csak **átrendeződik**. Egy kiegyensúlyozott **transzlokációt** hordozó egyén általában tünetmentes.



**klinikai genetikus.** Egy olyan szakorvos, aki tájékoztatást és támogatást nyújt olyan emberek számára, akik egy genetikai eredetű állapot miatt keresnek szakmai segítséget.

**kromoszómák.** Fonalszerű struktúrák, melyek a fénymikroszkópban láthatók, és **géneket** tartalmaznak. Az emberi sejtek általában 46 kromoszómát tartalmaznak. Az egyik 23-as készletet az édesanyánktól, a másik 23-as készletet az édesapánktól örököljük.

**magzat.** Az embrió stádium végétől az újszülöttkorig tartó fejlődési periódus, azaz a fogantatást követő 9. héttől a születésig tartó szakasz.

**méh.** A nő azon testrésze, melyben a magzat fejlődik a terhesség során.

**méhlepény (placenta).** A terhes nő **méhének** belső felszínéhez hozzáfekvé szerv. A magzat a táplálékát a méhlepényből kapja. A placenta a megtermékenyített petesejtből fejlődik ki, így általában a magzattal egyező **génállománya** van.

**mutáció.** Egy **génben** bekövetkezett változás. Néha, amikor egy

**gén** megváltozik, a benne kódolt információ is megváltozik, így nem tud normálisan működni. Ez **genetikai betegség** kialakulásához vezethet.

**negatív eredmény.** Egy olyan vizsgálati eredmény, mely azt mutatja, hogy a vizsgált személyben nincs jelen a keresett **génelváltozás (mutáció)**.

**nemhez kötött öröklődés.** Lásd az **X-hez kötött** öröklődésnél. **nemi kromoszómák.** Az X és az Y **kromoszóma**. A nemi kromoszómák határozzák meg, hogy valaki nő vagy férfi lesz. A nőknek két X **kromoszómájuk**, a férfiaknak egy X és egy Y **kromoszómájuk** van.

**nőgyógyászati citológiai mintavétel.** Minden nőnek ajánlott vizsgálat, melyből megállapítható, hogy a **méhnyaknál** található sejtekben van-e valami rendellenesség.

**nyaki redő vizsgálat.** A magzati nyak hátsó részének az **ultrahangos vizsgálata**, ahol normálisan kora terhességben egy folyadékkal telt úr található. Amennyiben a magzat egy veleszületett rendellenességben szenved (pl. Down-szindróma), ennek az úrnek a mérete rendellenes lehet.

**örökletes betegség.** Öröklött, a családban halmozódó betegség.

**Petefészek/kek.** A női test **petesejtet** termelő szervei.

**petesejt.** Az anyai **ivarsejt**, melyből a fogantatás során a zigóta keletkezik, majd abból a magzat. A petesejt 23 **kromoszómát** tartalmaz; az anyai kromoszómapárok mindegyikéből egyet. A petesejt a **hímivarsejttel** egyesül, hogy egy teljes **sejtet** alkosson. A magzat az első **sejtből** fejlődik ki.

**pozitív eredmény.** Egy olyan vizsgálati eredmény, mely azt mutatja, hogy a vizsgált személyben jelen van a keresett