

Orða- og hugtakalisti

andvana fæðing	Fæðing barns sem hefur látist í móðurkviði eftir 24 vikna meðgöngu
annarrar gráðu ættingi	Afi eða amma, barnabarn, móðursystir eða bróðir, föðursystir eða bróðir
arfblandin	Þegar verið er vísa til ákveðins sjúkdóms eða ástands, merkir þetta einstakling sem er með eitt eðlilegt eintak og eitt breytt eintak af ákveðnu geni. Þá er viðkomandi arfblandinn arfberi
arfgengt	Erfist eða getur erfst frá foreldri til barns
arfhreinn	Arfhreinn einstaklingur hefur tvö eðlileg eða tvö breytt gen af sömu tegund
benditilfelli	Sá eða sú sem upphaflega er greindur með ákveðinn sjúkdóm eða ástand
blóðbönd eða skyldleiki	Að vera skyldur einhverjum. Því meira sem fólk er skylt, því meira DNA eða erfðaeefni á það ameiginlegt
BRCA	BRCA er stytting á heitinu Breast Cancer eða brjóstakrabbameinsgen. Þekkt eru tvö BRCA gen sem tengjast tilurð krabbameina í brjóstum- blöðruhálsi og eggjastökkum
breyting í geni eða stökkbreyting	Breyting í geni sem er til staðar í minna en 1% þýðis og getur haft neikvæð áhrif á heilsu eða þroska einstaklings
de novo	Breyting í geni sem verður til í fyrsta sinn hjá einstaklingi vegna breytingar í erfðamengis – er ekki erfð frá öðru hvoru foreldranna)

Down heilkenni	Þroskahömun og ákveðin útlitseinkenni sem orsakast af aukalitningi nr. 21 hjá einstaklingi. Einnig kallað þristæða 21
Edwards heilkenni	Alvarlegur litningagalli – aukalitningur nr. 18 eða þristæða 18. Barn með þristæðu 18 lifir sjaldan lengur en nokkra mánuði
eiginleiki	eiginleiki eða einkenni sem orsakast af geni eða genum sem erfast frá foreldrum til barns
erfð tilhneyging	Á við aðstæður þar sem einstaklingur er líklegri til að fá ákveðinn sjúkdóm eða ástand en aðrir, vegna breytinga í geni sem erfist milli kynslóða
erfðaheilbrigðisþjónusta	Sérstök heilbrigðisþjónusta fyrir einstalinga og fjölskyldur sem eru með erfðavandamál
erfðaráðgjöf	Erfðaráðgjöf felur í sér upplýsingagjöf um erfðasjúkdóma, samskipti um möguleika arfbera og fjölskyldu og stuðing við ákvarðanatöku þar sem það á við
erfðarannsókn	Ákveðin tegund læknisfræðilegra rannsókna. Með erfðarannsókn er hægt að finna eða útiloka breytingu í geni eða litningum. Þannig er hægt að ákvarða líkur á því að viðkomandi fái ákveðinn erfðasjúkdóm. Einnig hvort sá eða sú gefur breytinguna áfram til barna sinna
erfðarannsóknir utan heilbrigðiskerfisins	Rannsóknir sem seldar eru og markaðsettar til einsaklinga, oftast á netinu og án aðkomu heilbrigðisstarfsfólks
erfðasjúkdómur	Sjúkdómur eða ástand sem orsakast af breytingu eða breytingum í ákveðnu geni
Erft	Gen eða genabreytingar sem erfast frá foreldri til barns
fjölskyldulægt eða liggur í fjölskyldum	Hugtak sem oft er notað til að lýsa arfgengum sjúkdómum eða ástandi
fjölskyldulægt krabbamein	Sjúkdómur sem er algengari í sumum fjölskyldum en öðrum vegna arfgengrar sjúkdómsvaldandi breytingar í geni
flókinn skyldleiki	Hér merkir skyldleiki að deila sameiginlegum forföður eða formóður. Flókinn skyldleiki er að vera skyldur sama einstaklingi á fleiri en einn veg
föður-	Vísar til föður
fóstureyðing	Að enda meðgöngu af læknisfræðilegum eða félagslegum orsökum

fósturgreining	rannsókn sem gerð er á meðgöngu til að kanna hvort fóstur sé með eða muni fá ákveðinn sjúkdóm
fósturlát	Fæðing fósturs fyrir 24 vikna meðgöngu
fósturskimun/fóstur greining án inngríps	Aðferð til að greina ýmsa erfða- eða litningagalla með því að taka sýni úr blóði móður. Engin áhætta fylgir þessari aðferð, fyrir fósttrið. Erlend skammstöfun er NIPT
fósturvísisgreining	Greining á fósturvísi sem frjóggaður hefur verið utan legs. Ein fruma er tekin úr fósturvísinum og hún rannsökuð til að kanna hvort til staðar sé þekkt sjúkdómsvaldandi breyting (sem þá er til staðar hjá öðru hvoru foreldri). Aðeins þau fóstur sem ekki hafa breytinguna koma til greina í uppsetningu. Þetta er líka kallað PGD á ensku
fyrstu gráðu ættingi	Ættingi sem deilir 50% erfðaefnis með viðkomandi einstaklingi. Fyrstu gráðu ættingjar eru born, foreldrar eða alsystkini
gagnkvæm yfirfærsla	Þegar hluti af litningi víxlast við búi af öðrum litning
gangráður	Tæki sem grætt er í manneskju. Það notar rafstraum til að stjórna hjartsláttartíðni og takti
gen	Gen er grunneining erfðaefnisins. Það er gert úr DNA (DeoxyriboNucleic Acid) og hvert gen kóðar fyrir ákveðnu próteini eða próteinum. Menn hafa um það bil 20.000 gen sem raðast á litningana, mismörg á hvern litning
Genasæti	Staðsetning ákveðins gens á litningi
hjärtastuðtæki	Tæki sem notað er til að senda rafboð til að endurræsa hjarta og koma hjartslætti í gang ef viðkomandi hefur fengið hjartaáfall
kynfruma	Fruma sem inniheldur helming erfðaefnis sem þarf
litningagalli eða litningafrávik	Breyting á gerð eða fjölda litninga sem orsakar úrfellingu eða innskot erfðaefnis (DNA)
litningagerð	Heildarmagn litninga einstaklings. Eðlileg litningagerð konu er 46, XX og karls 46, XY
litningur	Þéttvafinn þráður af DNA ásamt próteinum sem mynda e.k. kefli sem þráðurinn snýst um
misvöxtur	Truflun á eðlilegum þroska frumna
móður-	Vísar til móður

Nýgengi	Fjöldi nýrra tilfella ákveðins sjúkdóms í ákveðnu þýði yfir ákveðið tímabil
ríkjandi	Notað til að lýsa einkennum eða sjúkdómi sem kemur fram hjá einstaklingi sem er arfblendin(n) fyrir breytingu í ákveðnu geni (einstaklingur sem hefur annað af tveim eintökum gensins breytt og hitt ekki)
ristilsepar	Separ sem myndast og vaxa í ristilnm
Robertsonian translocation	endurröðun eða viðhengi á milli litninga 13, 14, 15, 21 eða 22. Þessir litningar hafa mjög lítið vopn í annan endann og þetta eru glötuð, veldur tvær litninga að öryggi á Þráðhaft
samsætur	Mismunandi afbrigði af sama geni í sama sæti (stað á litningi) eru kallaðar samsætur
sérfræðingur í litningarannsóknum	Fagmaður sem greinir fjölda og byggingu litninga til að kanna hvort galli er til staðar
sjúkdómsvaldandi breyting í geni	Genabreyting sem getur aukið áhættu á eða orðið til þess að ákveðinn sjúkdómur kemur fram
Sýnd	Fjöldi þeirra einstaklinga sem hafa sjúkdómsvaldandi breytingu í geni og sýna einkenni sjúkdómsins. Ástand eða sjúkdómur er sagður hafa fullkomna sýnd (hér er oftast átt við ríkjandi erfðir), ef allir sem hafa breytinguna fá einkenni sjúkdómsins. Ófullkomin sýnd er á sama hátt þegar aðeins hluti þeirra sem hafa breytinguna fá einkenni sjúkdómsins
tæknifrjóvgun	Meðferð til að auka líkur á að kona verði barnshafandi
umhverfa	Þegar hluti af litningi snýst við þannig að röð erfðaefnis breytist
vansköpunarvaldur	Efni sem veldur vansköpun fósturs
víkjandi erfðir	Sjúkdómur sem kemur aðeins fram ef báðir foreldrar eru arfblendnir arfberar fyrir sjúkdómsvaldandi gen. Þá eru fjórðungs líkur á að sjúkdómurinn komi fram hjá afkvæmi
X litnings erfðir	Sjúkdómur eða ástand sem orsakast af breytingu eða breytingum í geni á X litningi. Slíkir sjúkdómar geta verið mjög alvarlegir eða jafnvel lífshættulegir hjá drengjum þar sem þeir hafa aðeins eitt eintak af X litningi