

Glosář - Cestina

alely	Různé formy genu, které se nacházejí na totožné pozici (lokusu) na daném chromozomu. Každý jedinec dědí jednu alelu od svého otce a jednu od své matky (na příslušných chromozomových párech)
aneuploidie	Odchylka počtu chromozomů v jádře buňky od normy. Např. 45 nebo 47 chromozomů místo obvyklých 46. Příkladem je trizomie 21
asistovaná reprodukce	Postup či léčba, které mají za cíl zvýšit pravděpodobnost početí dítěte
autozomálně dominantní	Popisuje poruchu či onemocnění u jedinců, kteří jsou nosiči mutace určitého genu v heterozygotní formě (tedy u jedinců, kteří mají jednu patogenně mutovanou a jednu normální kopii genu)
autozomálně recesivní	Typ dědičnosti, při kterém onemocnění vzniká pouze v případě, že obě kopie určitého genu (jak od matky, tak od otce) obsahují patogenní mutaci
BRCA	Geny spojené s vysokým rizikem vzniku karcinomu prsu. Jsou známy dva BRCA geny - BRCA1 a BRCA2, oba se podílejí na vzniku karcinomu prsu a vaječníků
chromozom	Útvar v jádře buňky tvořený pevně stočeným vláknem DNA a strukturními proteiny
chromozomová aberace	Změna v jednom nebo několika chromozomech, která způsobuje strukturní změny, adice nebo delece DNA
cytogenetický laborant	Odborný pracovník, který provádí analýzu počtu a struktury chromozomů
de novo	Změna genetické informace, která se nově objevuje u rodinného příslušníka a má původ v mutaci, k níž došlo v pohlavní buňce (vajíčku či spermii) jednoho z rodičů nebo v oplodněném vajíčku (zygotě). Používá se též termín nová mutace

dědičná predispozice	Situace, kdy jedinec má zvýšené riziko onemocnění v důsledku genetických změn přenášených z rodičů na potomky
dědičnost	Přenos znaků z jednoho nebo obou rodičů na dítě
dědičný	Vznikající prostřednictvím genů předaných rodiči potomkům
Downův syndrom	Syndrom spojený s charakteristickými znaky a poruchou učení, který je způsobený přítomností nadbytečné kopie chromozomu 21 nebo její části. Používá se také termín trizomie 21
druhostupňový příbuzný	Příbuzný, se kterým má jedinec společného 25% genetického materiálu - tj. prarodič, vnouče, teta, strýc, neteř nebo synovec
dysplazie	Porucha normálního vývoje buněk
Edwardsův syndrom	Syndrom spojený s velmi závažnými obtížemi, který je způsobený přítomností nadbytečné kopie chromozomu 18. Obvykle vede k úmrtí před prvním rokem života. Používá se také termín trizomie 18
familiární	Související s rodinou. Tímto termínem obvykle označujeme dědičná onemocnění
familiární nádorový syndrom	Nádorové onemocnění, na jehož vzniku se podílí germinální mutace přenášená z rodičů na potomky. Tato mutace je přítomná v pohlavních buňkách rodičů, na rozdíl od mutací, které se v průběhu života nahromadí v somatických buňkách těla jedince
gen	Základní biologická jednotka dědičnosti. Gen je úsek deoxyribonukleové kyseliny (DNA), který zodpovídá za produkci určitého proteinu nebo jeho součásti. Každý člověk má přibližně 20 000 genů. Geny jsou lineárně uspořádány na chromozomech
genetická poradna	Specializované zdravotnické pracoviště určené pacientům a rodinám, které jsou postiženy či ohroženy genetickým onemocněním
genetické laboratorní vyšetření	Typ laboratorního testování, jímž lze odhalit změny na chromozomech a genech. Výsledky genetického testování mohou potvrdit, nebo vyloučit podezření na genetické onemocnění či vyhodnotit riziko, že se u jedince rozvine genetické onemocnění nebo že onemocnění předá svým potomkům

genetické onemocnění	Onemocnění způsobené změnou (změnami) v určitém genu
genetické poradenství	Proces, kterým jsou sdělovány informace o genetických onemocněních rodinným příslušníkům. Zahrnuje diskusi o možnostech další diagnostiky a managementu a podporu při rozhodování o dalším postupu
genetický	Vznikající, týkající se nebo související s jedním nebo několika geny
genová mutace	Změna v genu, která se vyskytuje u méně než 1 % populace a která může mít negativní vliv na zdraví a vývoj jedince
hereditární	Dědičný. Popisuje znaky, které rodiče přenášejí na své potomky
heterozygotní	Tento termín používáme v souvislosti se znaky či onemocněními u jedinců, kteří jsou nosiči jedné normální kopie určitého genu a jedné změněné kopie tohoto genu
homozygotní	Termín používaný v souvislosti se znaky, či onemocněními u jedinců, kteří mají dvě totožné kopie (alely) určitého genu (ať normální nebo mutované)
incidence	Počet nově zaznamenaných případů poruchy či onemocnění v běžné nebo specifické populaci během určitého období
indexový pacient	První příslušník rodiny, u kterého byla diagnostikována určitá porucha. Používá se také termín indexový případ
inverze	Strukturální chromozomová aberace spočívající ve vzniku dvou zlomů na jednom chromozomu a následnému přetočení odlomeného segmentu a jeho opětovnému spojení v opačné orientaci
karyotyp	Soubor všech chromozomů v buňce člověka. Normální karyotyp ženy je 46,XX, muže 46,XY
kaskádový screening	Vyšetření, které je nabídnuto příbuzným pacienta s genetickým onemocněním, kteří mají riziko téhož onemocnění

konsangvinita	Pokrevní příbuzenství. Stav, kdy je jedinec s někým příbuzný prostřednictvím společného předka. Čím bližší jsou příbuzní, tím více společné DNA mají. V kontextu genetiky je „konsangivní vztah“ vztah mezi příbuznými 5. stupně (druzí bratraci a sestřenice) nebo bližšími (např. bratranec a sestřenice), nebo incest (vztah mezi ještě bližšími příbuznými, např. sourozenci)
lokus	Konkrétní místo na chromozomu, na kterém se nachází určitý gen
maternální	Související s matkou
multifaktoriální	Onemocnění způsobené kombinací genetických a zevních faktorů
neinvazivní prenatální diagnostika	Těhotenský test, který umožní stanovit přítomnost genetických poruch plodu ze vzorku krve matky. Plod není vystaven žádnému riziku. Používá se též termín neinvazivní testování nebo zkratky NIPD či NIPT
nestabilita mikrosatelitů	Popisuje nález zvýšeného počtu mutací v určitých oblastech DNA nádorových buněk, který vzniká následkem vrozené poruchy reparačních mechanismů DNA
paternální	Související s otcem
patogenní mutace	Změna v genu způsobující vznik určitého onemocnění
patogenní varianta	Změna v genu (mutace) způsobující vznik určitého onemocnění
penetrance	Procento nosičů mutace v určitém genu, kteří vykazují klinické znaky onemocnění. Onemocnění s úplnou penetrancí jsou taková, u nichž klinické znaky vykazují všichni nosiči patogenní mutace. Onemocnění se sníženou nebo neúplnou penetrancí jsou taková, u nichž se klinické znaky vyskytují jen u určitého procenta jedinců s patogenní mutací
pohlavní buňka	Buňka obsahující polovinu genetické informace potřebné ke vzniku nového jedince. Pohlavními buňkami jsou spermie a vajíčka

pokrevní příbuzenství	Tento termín označuje vztah jedince k jiné osobě, která s ním má společného předka. Komplexní konsanguinita (pokrevní příbuzenství) vzniká, když mají dvě osoby více než jeden vztah příbuzenství se svým společným předkem, tedy prostřednictvím několika příbuzenských sňatků mezi příslušníky rodiny
porod mrtvého dítěte	Porod dítěte nejevícího známky života po 24. týdnu těhotenství
preimplantační genetická diagnostika	Modifikovaná verze oplodnění ve zkumavce. Z embrya je odebrán vzorek, který se testuje na přítomnost určité genetické poruchy. Poté jsou do dělohy zavedena pouze ta embrya, která poruchu nevykazují (PGD)
prenatální diagnostika	Vyšetření v těhotenství, jehož smyslem je odhalit, zda je plod postižený určitou poruchou
prenatální test	Vyšetření v těhotenství, jehož smyslem je odhalit, zda je plod postižený určitou poruchou
prvostupňový příbuzný	Příbuzný, se kterým má jedinec společného 50 % genetického materiálu – tj. potomek, rodič nebo vlastní sourozenec
přenašeč	Jedinec, v jehož buňkách se nachází jedna mutovaná a jedna normální kopie genu podmiňujícího vznik autozomálně recesivního onemocnění nebo onemocnění s dědičností vázanou na chromozom X. Nosiči obvykle nevykazují žádné symptomy nebo mají pouze mírné symptomy
přerušení těhotenství	Lékařské ukončení těhotenství ze zdravotních důvodů nebo na základě rozhodnutí rodičů. Také se používají termíny: indukovaný potrat, interrupce
reciproká translokace	Strukturální chromozomová aberace, při které si část chromozomového materiálu vymění pozici s jinou částí na jiném chromozomu
robertsonská translokace	Chromozomální aberace zahrnující chromozomy 13, 14, 15, 21 nebo 22 (akrocentrické chromozomy). Krátká raménka těchto chromozomů mohou být ztracena a dva akrocentrické chromozomy se pak spojí v místě centromery
samovolný potrat	Vypuzení nebo vynětí neživotaschopného plodu před 24. týdnem těhotenství

spotřebitelské genetické testy	Testy, které jsou prodávány či nabízeny zákazníkům (obvykle na internetu) bez zprostředkování lékařem
teratogen	Zevní faktor, který způsobuje narušení embryonálního či fetálního vývoje
translokace	Strukturální chromozomová aberace spočívající ve výměně dvou odlomených segmentů dvou chromozomů
trizomie	Přítomnost tří kopií určitého chromozomu v jádře buňky místo obvyklých dvou kopií
vázaná na chromozom X	Typ dědičnosti, při kterém je onemocnění způsobeno patogenní mutací genu lokalizovaném na chromozomu X. Tato onemocnění se většinou projevují pouze u mužů, neboť muži mají jen jednu kopii chromozomu X
vrozená srdeční vada	Vrozená porucha vývoje srdce
znak	Vlastnost, která je dána geny, jež se přenášejí z rodičů na potomky