

**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 ( vid' 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](mailto:barbjane1@yahoo.com)  
[jana.behunova@upjs.sk](mailto: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](http://www.rebeccajkent.com)  
[rebecca@rebeccajkent.com](mailto: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:** Včasné štádium ľudského vývoja. **Embryo** sa vyvíja vo veľmi včasnom štádiu gravidity po oplodnení **vajíčka spermio**. 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 **chromozónoch**.

**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-specialistami (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 klvkov**“)