

5. СЛОВАРЬ ТЕРМИНОВ

Алкаптонурия – аутосомно-рецессивное заболевание человека, обусловленное отсутствием фермента – оксидазы гомогентизиновой кислоты. У гомозигот моча темного цвета из-за окисления выделяемой гомогентизиновой кислоты. У взрослых гомозигот хрящевая ткань темнеет вследствие накопления пигмента.

Аллель – одно из двух или более альтернативных состояний гена, каждый из которых характеризуется уникальной последовательностью нуклеотидов. Расположены аллели в одних и тех же участках гомологичных хромосом (локусах).

Аллель дикого типа – наиболее распространенный в природе тип аллеля.

Аллель доминантный – аллель, одна доза которого достаточна для его фенотипического проявления.

Аллель мутантный – аллель, возникший в результате мутации в гене, что привело к нарушению его функции и появлению нового признака.

Аллель рецессивный – аллель, фенотипически проявляющийся только в гомозиготном состоянии и маскирующийся в присутствии доминантного аллеля.

Аниридия – отсутствие радужной оболочки, помутнение роговицы и хрусталика.

Антиген – белок или другое соединение на поверхности клетки, стимулирующее образование антител.

Антисипация – впервые описана у больных миодистрофией, когда тяжесть заболевания из поколения в поколение усиливается, а возраст проявления заболевания снижается. Это обусловлено экспансией тринуклеотидных повторов внутри гена или в его окружении.

Анэнцефалия – отсутствие мозга.

Арахнодактилия - необычно длинные и тонкие пальцы.

Аскоспора – гаплоидная спора, возникающая в результате мейоза у некоторых грибов.

Аск – клетка, содержащая 4 (после одного деления мейоза) или 8 (после одного деления мейоза и дополнительного митоза) аскоспор.

Аутосома – любая неполовая хромосома. У человека имеется 22 пары аутосом.

Аутосомно-доминантное наследование — тип наследования, при котором одного локализованного в аутосоме мутантного аллеля достаточно, чтобы болезнь (или признак) проявилась.

Аутосомно-рецессивное наследование – тип наследования, при котором для проявления болезни (или признака) необходимо наличие рецессивных аллелей в гомозиготном состоянии.

Ахондроплазия – карликовость, обусловленная замедлением роста длинных трубчатых костей.

Болезни аутосомные – обусловлены дефектами генов, локализованных в аутосомах.

Болезни доминантные – развиваются при наличии даже одного мутантного гена в гетерозиготном состоянии.

Болезни моногенные – обусловлены дефектом одного гена.

Болезни наследственные – имеющие в своей основе генетическую компоненту.

Болезни рецессивные – развиваются при наличии мутантного гена в гомозиготном состоянии.

Брахидактилия – укорочение пальцев.

Бэккросс (возвратное скрещивание) – скрещивание между гетерозиготами F_1 и одним из родителей или организмом с генотипом, идентичным родительскому.

Врожденные болезни – болезни, имеющиеся при рождении.

Габсбургская губа – выступающая вперед нижняя челюсть, широкая и отвислая нижняя губа, наследуется по аутосомно-доминантному типу.

Гамета – зрелая половая клетка, содержащая гаплоидный набор хромосом.

Гаплоид – организм, клетки которого содержат одинарный набор хромосом.

Гаплотип – Совокупность аллелей тесно сцепленных локусов, которые наследуются совместно.

Ген – последовательность нуклеотидов в ДНК, которая кодирует синтез одного полипептида или молекулы мРНК или тРНК.

Генетическая карта – схема расположения структурных генов и регуляторных элементов в хромосоме.

Геном – общая генетическая информация, содержащаяся в генах организма, или генетический состав клетки. Термин «геном» иногда употребляется для обозначения гаплоидного набора хромосом.

Генотип – совокупность генов.

Гетерозигота – клетка (или организм), содержащая два различных аллеля в конкретном локусе гомологичных хромосом.

Гетерозиготность – наличие разных аллелей в диплоидной клетке.

Гетерозиготный организм – организм, имеющий две различные формы данного гена (разные аллели) в гомологичных хромосомах.

Гетерозис – преимущество гетерозигот по данному признаку перед гомозиготами.

Гомозигота – клетка (или организм), содержащая два одинаковых аллеля в конкретном локусе гомологичных хромосом.

Гомозиготность – наличие одинаковых аллелей в диплоидной клетке.

Гомозиготный организм – организм, имеющий две идентичные копии данного гена в гомологичных хромосомах.

Гомологичные хромосомы – хромосомы, одинаковые по набору составляющих их генов.

Дизостоз (черепно-ключичный) – редукция ключицы и изменения костей черепа.

Диплоид – в кариотипе представлено по две гомологичные хромосомы каждой пары.

Доминантность – преимущественное участие только одного аллеля в формировании признака у гетерозиготной клетки.

Доминантный признак или соответствующий аллель – проявляющийся у гетерозигот.

Краниосиностоз – преждевременное зарастание черепных швов, ограничивающее рост черепа и приводящее к его деформации.

Локус – участок ДНК (хромосомы), где расположен определенный ген.

Миоплегия – периодические параличи.

Множественные аллели – три или более аллелей одного гена.

Муковисцидоз – наследственное заболевание, сопровождающееся поражением экзокринных желез, что приводит к выделению вязкого секрета и образованию кист.

«**Мыс вдовы**» – клиновидный рост волос на лбу.

Нейрофиброматоз – наследственное заболевание, характеризующееся образованием многочисленных нейрофибром в подкожной клетчатке по ходу нерсных стволов.

Нулевая гипотеза – статистический критерий для проверки гипотезы, предполагающий отсутствие различий между наблюдаемыми и ожидаемыми величинами. Достоверность этого предположения проверяют с помощью метода χ^2 .

Пенетрантность – частота появления мутантного фенотипа.

Плейотропное действие гена – влияние мутации в одном гене на проявление признаков целого ряда других генов.

Полидактилия – увеличение количества пальцев на кистях и (или) стопах.

Правило умножения – вероятность двух одновременных независимых событий равна произведению вероятностей каждого из событий.

Рецессивность – отсутствие действия гена в формировании признака у гетерозиготной клетки.

Родословная – схема, демонстрирующая передачу изучаемых признаков в одной семье на протяжении нескольких поколений.

Серповидноклеточная анемия – наследственное заболевание, вызванное мутацией в гене, кодирующем синтез β -цепи глобина, что приводит к образованию гемоглобина HbS-типа, снижению способности эритроцитов связывать кислород и изменению их формы.

Синдром – комплекс признаков и симптомов, характеризующих дефект или болезнь.

Синдактилия – полное или частичное сращение соседних пальцев кисти или стопы.

Синофриз – сросшиеся брови.

Соматические клетки – клетки тканей многоклеточных организмов, не относящиеся к половым.

Талассемия – группа наследственных заболеваний (известны α и β -формы), связанных с мутациями в генах, кодирующем синтез α -цепи или β -цепи гемоглобина. В зависимости от характера мутации возникают различные формы анемии.

Телеангиоэктазия – локальное чрезмерное расширение капилляров и мелких сосудов.

Тританопия – аутосомно-рецессивное заболевание – одна из форм дальтонизма, выражающаяся в неспособности различать зелено-голубую часть спектра.

Фенотип – совокупность признаков организма, зависящих от его генотипа и факторов окружающей среды.

Фенилкетонурия - аутосомно-рецессивное заболевание человека, обусловленное отсутствием фермента – фенилаланингидроксилазы, превращающей фенилаланин в тирозин.

Элиптоцитоз – аномалии развития ногтей.