

Algeng orð og hugtök í erfðafræði

Í fyrri hlutanum er íslenska orðið fyrst og hið enska á eftir. Í seinni hlutanum er þetta öfugt, þ.e. enska orðið er fyrst og hið íslenska á eftir.

Íslensk orð

Arfberi (Carrier)

Einstaklingur sem ber meinvaldandi breytingu í öðru eintaki gens. Þegar um er að ræða A-litnings víkjandi sjúkdóma er arfberi að jafnaði ekki með einkenni um sjúkdóminn. Ef um er að ræða A-litnings ríkjandi sjúkdóma, geta einkenni komið fram snemma eða seint á ævinni eftir því hver sjúkdómurinn er.

Arfberi fyrir jafna yfirfærslu (Carrier of a chromosome translocation)

Einstaklingur með jafna yfirfærslu á litningum. Hann hefur að öllu jöfnu ekki einkenni vegna þess.

Arfgengt ástand - arfgengur sjúkdómur (Hereditary condition)

Sjúkdómur, einkenni eða ástand sem erfist.

DNA

Deoxýríbósakjarnsýra. DNA er erfðaefni allra lífvera. Það er bundið í litninga, en á litningunum má finna gen. Flest gen eru nokkurs konar uppskriftir að próteinum, en þau eru helstu starfssameindir líkamans.

Egg

Hluti móðurinnar í fyrstu frumu barnsins. Eggið inniheldur 23 litninga, annan úr hverju pari af litningum móðurinnar. Eggið sameinast sæðisfrumunni og úr verður fruma með 46 litningum. Barnið þroskast úr þessari fyrstu frumu.

Eggjastokkar (Ovary/ovaries)

Líffæri sem framleiða egg í líkama konunnar.

Erfðatengt (Genetic)

Hefur með gen að gera eða orsakast af genum.

Erfðaráðgjöf (Genetic counselling)

Upplýsingar og stuðningur fyrir fólk sem hefur áhyggjur af einkennum eða sjúkdómi, sem hugsanlega er vegna meinvaldandi breytinga í geni, genum eða litningum.

Erfðaráðgjafi (Genetic counsellor)

Heilbrigðisstarfsmaður sérmenntaður í erfðaráðgjöf sem veitir upplýsingar og stuðning þeim sem áhyggjur hafa af einkennum eða sjúkdómi, sem hugsanlega er erfðatengdur.

Erfðarannsókn (Genetic test)

Rannsókn sem getur leitt í ljós hvort um er að ræða meinvaldandi breytingu á ákveðnum litningi eða geni. Oftast er um að ræða blóðrannsókn eða sýni úr líkamsvef.

Erfðasjúkdómur, erfðavandamál (Genetic condition)

Einkenni eða sjúkdómur sem orsakast af meinvaldandi breytingu á litningi eða geni.

Forspárrannsókn (Predictive testing)

Erfðarannsókn vegna sjúkdóms sem hugsanlega kemur fram seinna á ævinni.

Fetus (Fóstur)

Notað um tímabilið frá því fósturvísirinn verður að barni. Þ.e. frá 9. viku eftir frjóvgun að fæðingu.

Fósturgreining (Prenatal diagnosis)

Rannsókn sem gerð er á meðgöngu til að ákvarða hvort fóstur sé með erfðasjúkdóm eða ekki.

Fósturlát (Miscarriage)

Þegar rof verður snemma á meðgöngu, áður en barnið getur lifað utan móðurlífs.

Fósturskimun án inngrips (non-invasive prenatal testing – NIPT)

Ný tegund fósturskimunar fyrir algengustu litningaþrístæður. Með NIPT er hægt að greina erfðaeefni frá fylgju í blóði móður. Rannsóknin er gerð með því að taka blóðsýni hjá verðandi móður, eftir 10 vikna meðgöngu. Í blóði verðandi móður er að finna erfðaeefni frá fylgju sem endurspeglar erfðaeefni fósturs (fetal fraction). Það er hægt að nota til að greina hvort fóstrið hefur einhverja af litningaþrístæðunum 13, 18 eða 21. Einnig er hægt að fá upplýsingar um kyn fóstursins.

Fósturvísir (Embryo)

Fyrsta stig fósturþroskans. Fósturvísirinn verður til úr fyrstu frumunni á fyrstu stigum meðgöngunnar, eftir að sæðisfruman frjóvgar egg. Fósturvísar geta vaxið utan legsins fyrstu dagana.

Fósturvísisgreining (preimplantation genetic diagnosis – PGD)

Fósturvísisgreining felur í sér glasafrjóvgun þar sem valdir eru til uppsetningar fósturvísar sem ekki bera meinvaldandi breytingu/ar. Þorum þar sem annar einstaklingurinn ber alvarlega meinvaldandi ríkjandi breytingu í erfðaeefni sínu býðst fósturvísisgreining. Það sama á við um þör þar sem báðir aðilar bera alvarlegar meinvaldandi ríkjandi breytingar.

Frjóvgun (Conception)

Samruni eggs og sæðisfrumu sem myndar fyrstu frumu fóstursins.

Fruma (Cell)

Líkami mannsins er gerður úr milljónum frumna. Frumur líkamans eru mismunandi að gerð og útliti og hafa mismunandi hlutverk.

Fylgja (Placenta)

Fylgjan liggur við vegg legsins á meðgöngu. Fóstrið fær næringu gegnum fylgjuna. Fylgjan verður til úr sama frjónvgaða egginu og fóstrið og hefur því að öllu jöfnu samskonar gen og fóstrið.

Fylgjusýnataka (Chorionic villus sampling — CVS)

Rannsókn sem gerð er á meðgöngu. Tekið er lítið sýni úr fylgjunni til að rannsaka litninga eða einstök gen fósturs vegna ákveðinna erfðasjúkdóma.

Gen (Gene)

Upplýsingar sem líkaminn þarfnast til að starfa rétt eru geymdar sem efnasambönd á litningunum í genum. Flest gen eru nokkurs konar uppskriftir að próteinum, en þau eru helstu starfssameindir líkamans.

Gagnkvæm yfirfærsla (Reciprocal translocation)

Þetta heiti er notað um yfirfærslu þar sem tveir bútar brotna af tveim mismunandi litningum og víxla staðsetningu sinni hver við annan.

Hringlitningur (Ring chromosome)

Þetta heiti er notað þegar litningur límist saman á endunum og hringur myndast.

Innskot (Insertion)

Þegar aukabútur af erfðaefni er til staðar á litningi eða geni.

Jákvæð niðurstaða (Positive result)

Niðurstaða sem sýnir að einstaklingur sem fór í erfðarannsókn ber meinvaldandi breytingu í geni eða á litningi.

Jöfn yfirfærsla (Balanced translocation)

Yfirfærsla þar sem ekkert erfðaeefni á litningunum virðist hafa bæst við eða tapast en bygging litninga er breytt. Einstaklingur með jafna yfirfærslu hefur að öllu jöfnu ekki einkenni vegna þess.

Hnakkabykktarmæling (Nuchal translucency test)

Gerð er ómskoðun og mæld stærð á vökvafylltu svæði á hnakka fóstursins. Ef fóstrið er með aukna hnakkabykkt getur það bent til þess að um litningafrávik sé að ræða.

Kynbundnar erfðir (Sex linked condition)

Ástand sem erfist kynbundið.

Kynbundnar erfðir, X-litnings tengdar erfðir (X-linked conditions)

Arfgengur sjúkdómur sem orsakast af meinvaldandi breytingu í geni á X litningi. Sjúkdómar sem erfast kynbundið eru t.d. hemophilia, Duchenne muscular dystrophy og fragile X heilkenni.

Kynlitningar (Sex chromosomes)

X-litningur og Y litningur. Kynlitningar ákvarða hvort einstaklingur verður karl eða kona. Konur eru með tvo X litninga. Karlar eru með einn X litning og einn Y litning.

Kynlitningar karls XY

Karlar hafa einn X litning og einn Y litning. Karl hefur erft X litning sinn frá móður og Y litning sinn frá föður.

Kynlitningar konu XX

Konur hafa að jafnaði tvo X litninga. Hún hefur erft einn frá hvoru foreldri.

Leg (Uterus)

Læknisfræðilegt heiti legsins.

Leg (Womb)

Sá hluti kvenlíkamans sem barn þroskast í á meðgöngu.

Leggöng (Vagina)

Tenging legs við ytri kynfæri. Fæðingarvegur.

Legvatnsástunga (Amniocentesis)

Rannsókn sem gerð er til þess að rannsaka litninga eða gen fósturs. Fóstrið er umlukið legvatni. Það inniheldur frumur frá húð fóstursins. Svolítið sýni er tekið af legvatninu með því að stinga grannri nál í gegn um kviðvegg móðurinnar. Sýnið er sent á rannsóknarstofu.

Litningar (Chromosomes)

Þráðlaga stafir sem hægt er að sjá í smásjá. Á litningunum eru genin. Fólk hefur að öllu jöfnu 46 litninga í frumum sínum. Eitt sett af 23 litningum sem erfist frá móður og eitt sett af 23 litningum sem erfist frá föður.

Litningagerð (Karyotype)

Lýsing á fjölda og gerð litninga hjá einstaklingi.

Neikvæð niðurstaða (Negative result)

Niðurstaða sem sýnir að einstaklingur sem fór í erfðarannsókn ber ekki þá meinvaldandi breytingu sem prófað var fyrir.

Ný breyting (*de novo*)

Þetta hugtak er komið úr latínu og merki “úr nýju”. Það er notað t.d. til að lýsa breytingu á geni eða litningi sem er “ný” hjá barni, þ.e. hvorugt foreldra þess ber breytinguna.

Ójöfn yfirfærsla (Unbalanced translocation)

Ef annað foreldra er beri fyrir jafna yfirfærslu er mögulegt að barn þess erfi ójafna yfirfærslu. Það merkir að hjá barninu er til staðar annað hvort aukabútur af litningi eða það vantar bútt af litningi.

Ómskoðun (Ultrasound scan)

Sársaukalaus rannsókn þar sem hljóðbylgjur eru notaðar til að skapa mynd af fóstroinu á meðgöngu. Ómskoðun er framkvæmd með því að renna haus ómtækisins yfir kvið móðurinnar eða með því að setja það í leggöng.

Ríkjandi A-litnings erfðir (Autosomal dominant genetic conditions)

Þá kemur sjúkdómur eða ástand fram þó einstaklingur beri aðeins meinvaldandi breytingu í öðru eintaki gens. Einstaklingur hefur þá eftir meinvaldandi breytinguna frá öðru hvoru foreldri sinna. Breytta genið ríkir þá yfir því óbreytta.

Samrunayfirfærsla (Robertsonian translocation)

Þetta heiti er notað þegar einn litningur festist við annan.

Sjálflitningar (Autosomal)

Í flestum frumum líkamans eru 23 pör af litningum. Af þörunum 23, eru 22 pör eins hjá körlum og konum og þeir litningar eru kallaðir A-litningar eða sjálflitningar. Þörin eru númeruð frá 1-22. Síðasta litningaparið, nr. 23, er hinsvegar mismunandi hjá körlum og konum. Þeir litningar eru kallaðir kynlitningar og nefnast X- og Y-litningar.

Stökkbreyting (Mutation)

Meinvaldandi breyting í geni. Sumar breytingar í genum geta breytt upplýsingunum sem þau veita og orsaka að genið starfar ekki rétt. Það getur svo orsakað arfgengan sjúkdóm.

Sæðisfruma (Sperm)

Framlag föður til frumunnar sem mun vaxa og mynda nýja fóstrið. Hver sæðisfruma hefur 23 litninga, annan litning í hverju litningspari hjá föðurnum. Sæðisfruman sameinast egginu og úr verður frjóvguð fruma með 46 litningum. Fóstrið þroskast úr þessari fyrstu frumu.

Tvöföldun (Duplication)

Óeðlilegar endurtekingar á erfðaefnisröðum í geni eða á litningi.

Umhverfa (Inversion)

Breyting á röð gena á ákveðnum litningi. Röðin hefur snúist við/umhverfst.

Úrfelling (Deletion)

Þegar hluti af erfðaefni hefur fallið út og vantar. Þetta hugtak er notað bæði um það þegar hluta vantar af geni eða litningi.

Víkjandi A-litnings erfðir (Autosomal recessive genetic conditions)

Þá kemur sjúkdómur eða ástand einungis fram ef einstaklingur erfir meinvaldandi breytingu/breytingar í sama geni frá báðum foreldrum sínum. Einstaklingur sem hefur aðeins eitt breytt gen er arfberi sem ekki hefur nein einkenni.

Yfirfærsla (Translocation)

Umröðun á erfðaefni litninga. Yfirfærsla verður þegar hluti eða hlutar af litningi/um brotna af og tengjast litningum á nýjum stað. Yfirfærslur flokkast í gagnkvæmar yfirfærslur (bútar færast til milli tveggja litninga) eða samrunayfirfærslur (litningur festist í heild sinni við annan litning).

X litningur (X-chromosome)

Annar tveggja kynlitninga. Konur hafa tvo X litninga. Karlar hafa að jafnaði einn X litning og einn Y litning.

Y litningur (Y-chromosome)

Annar tveggja kynlitninga. Karlar hafa einn Y litning og einn X litning. Konur hafa tvo X litninga.

Ættartré (Family tree)

Teikning sem sýnir hverjir í fjölskyldu hafa og hafa ekki þann erfðasjúkdóm sem um ræðir. Einnig sést hvernig skyldleika er háttað innan fjölskyldunnar.

Ensk orð

Amniocentesis (Legvatnsástunga)

Rannsókn sem gerð er til þess að rannsaka litninga eða gen fósturs. Fóstrið er umlukið legvatni. Það inniheldur frumur frá húð fóstursins. Svolítið sýni er tekið af legvatninu með því að stinga grannri nál í gegn um kviðvegg móðurinnar. Sýnið er sent á rannsóknarstofu.

Autosomal (Sjálflitningar)

Í flestum frumum líkamans eru 23 pör af litningum. Af pörunum 23, eru 22 pör eins hjá körlum og konum og þeir litningar eru kallaðir A-litningar eða sjálflitningar. Þörin eru númeruð frá 1-22. Síðasta litningaparið, nr. 23, er hinsvegar mismunandi hjá körlum og konum. Þeir litningar eru kallaðir kynlitningar og nefnast X- og Y-litningar.

Autosomal dominant genetic conditions. Ríkjandi A-litnings erfðir.

Þá kemur sjúkdómur eða ástand fram þó einstaklingur beri aðeins meinvaldandi breytingu í öðru eintaki gens. Einstaklingur hefur þá erfð meinvaldandi breytinguna frá öðru hvoru foreldri sinna. Breytta genið ríkir þá yfir því óbreytta.

Autosomal recessive genetic conditions (Víkjandi A-litnings erfðir)

Þá kemur sjúkdómur eða ástand einungis fram ef einstaklingur erfir meinvaldandi breytingu/breytingar í sama geni frá báðum foreldrum sínum. Einstaklingur sem hefur aðeins eitt breytt gen er arfberi sem ekki hefur nein einkenni.

Balanced translocation (Jöfn yfirfærsla)

Yfirfærsla þar sem ekkert erfðaefni á litningunum virðist hafa bæst við eða tapast en bygging litninga er breytt. Einstaklingur með jafna yfirfærslu hefur að öllu jöfnu ekki einkenni vegna þess.

Carrier (Arfberi)

Einstaklingur sem ber meinvaldandi breytingu í öðru eintaki gens. Þegar um er að ræða A-litnings víkjandi sjúkdóma er arfberi að jafnaði ekki með einkenni um sjúkdóminn. Ef um er að ræða A-litnings ríkjandi sjúkdóma, geta einkenni komið fram snemma eða seint á ævinni eftir því hver sjúkdómurinn er.

Arfberi fyrir jafna yfirfærslu (Carrier (of a chromosome translocation)

Einstaklingur með jafna yfirfærslu á litningum. Hann hefur að öllu jöfnu ekki einkenni vegna þess.

Cell (Fruma)

Fyrsta stig fósturþroskans. Fósturvísirinn verður til úr fyrstu frumunni á fyrstu stigum meðgöngunnar, eftir að sæðisfruman frjóvgar eggð. Fósturvísar geta vaxið utan legsins fyrstu dagana.

Chorionic villus sampling (Fylgjusýnataka — CVS)

Rannsókn sem gerð er á meðgöngu. Tekið er lítið sýni úr fylgjunni til að rannsaka litninga eða einstök gen fósturs vegna ákveðinna erfðasjúkdóma.

Chromosomes (Litningar)

Þráðlaga stafir sem hægt er að sjá í smásjá. Á litningunum eru genin. Fólk hefur að öllu jöfnu 46 litninga í frumum sínum. Eitt sett af 23 litningum sem erfist frá móður og eitt sett af 23 litningum sem erfist frá föður.

Conception (Frjóvgun)

Fyrsta stig fósturþroskans. Fósturvísirinn verður til úr fyrstu frumunni á fyrstu stigum meðgöngunnar, eftir að sæðisfruman frjóvgar eggð. Fósturvísar geta vaxið utan legsins fyrstu dagana.

Deletion (Úrfelling)

Þegar hluti af erfðaeefni hefur fallið út og vantar. Þetta hugtak er notað bæði um það þegar hluta vantar af geni eða litningi.

De novo (Ný breyting)

Þetta hugtak er komið úr latínu og merki “úr nýju”. Það er notað t.d. til að lýsa breytingu á geni eða litningi sem er “ný” hjá barni, þ.e. hvorugt foreldra þess ber breytinguna.

DNA

Deoxýríbósakjarnsýra. DNA er erfðaeftni allra lífvera. Það er bundið í litninga, en á litningunum má finna gen. Flest gen eru nokkurs konar uppskriftir að próteinum, en þau eru helstu starfssameindir líkamans.

Duplication (Tvöföldun)

Óeðlilegar endurtekingar á erfðaeftnisröðum í geni eða á litningi.

Egg

Hluti móðurinnar í fyrstu frumu barnsins. Eggið inniheldur 23 litninga, annan úr hverju pari af litningum móðurinnar. Eggið sameinast sæðisfrumunni og úr verður fruma með 46 litningum. Barnið þroskast úr þessari fyrstu frumu.

Embryo (Fósturvísir)

Fyrsta stig fósturþroskans. Fósturvísirinn verður til úr fyrstu frumunni á fyrstu stigum meðgöngunnar, eftir að sæðisfruman frjóvgar eggið. Fósturvísar geta vaxið utan legsins fyrstu dagana.

Family tree (Ættartré)

Teikning sem sýnir hverjir í fjölskyldu hafa og hafa ekki þann erfðasjúkdóm sem um ræðir. Einnig sést hvernig skyldleika er háttað innan fjölskyldunnar.

Fetus (Fóstur)

Notað um tímabilið frá því fósturvísirinn verður að barni. Þ.e. frá 9. viku eftir frjóvgun að fæðingu.

Gene (Gen)

Upplýsingar sem líkaminn þarfnast til að starfa rétt eru geymdar sem efnasambönd á litningunum í genum. Flest gen eru nokkurs konar uppskriftir að próteinum, en þau eru helstu starfssameindir líkamans.

Genetic (Erfðatengt)

Hefur með gen að gera eða orsakast af genum.

Genetic condition (Erfðasjúkdómur, erfðavandamál)

Einkenni eða sjúkdómur sem orsakast af meinvaldandi breytingu á litningi eða geni.

Genetic counselling (Erfðaráðgjöf)

Upplýsingar og stuðningur fyrir fólk sem hefur áhyggjur af einkennum eða sjúkdómi, sem hugsanlega er vegna meinvaldandi breytinga í geni, genum eða litningum.

Genetic counsellor (Erfðaráðgjafi)

Heilbrigðisstarfsmaður sérmenntaður í erfðaráðgjöf sem veitir upplýsingar og stuðning þeim sem áhyggjur hafa af einkennum eða sjúkdómi, sem hugsanlega er erfðatengdur.

Genetic test (Erfðarannsókn)

Rannsókn sem getur leitt í ljós hvort um er að ræða meinvaldandi breytingu á ákveðnum litningi eða geni. Oftast er um að ræða blóðrannsókn eða sýni úr líkamsvef.

Hereditary condition (Arfgengt ástand)

Sjúkdómur, einkenni eða ástand sem erfist.

Insertion (Innskot)

Þegar aukabútur af erfðaeefni er til staðar á litningi eða geni.

Inversion (Umhverfa)

Breyting á röð gena á ákveðnum litningi. Röðin hefur snúist við/umhverfst.

Karyotype (Litningagerð)

Lýsing á fjölda og gerð litninga hjá einstaklingi.

Miscarriage (Fósturlát)

Rannsókn sem gerð er á meðgöngu til að ákvarða hvort fóstur sé með erfðasjúkdóm eða ekki.

Mutation (Stökkbreyting)

Meinvaldandi breyting í geni. Sumar breytingar í genum geta breytt upplýsingunum sem þau veita og orsaka að genið starfar ekki rétt. Það getur svo orsakað arfgengan sjúkdóm.

Negative result (Neikvæð niðurstaða)

Niðurstaða sem sýnir að einstaklingur sem fór í erfðarannsókn ber ekki þá meinvaldandi breytingu sem prófað var fyrir.

Non-invasive prenatal testing – NIPT (Fósturskimun án inngrips)

Ný tegund fósturskimunar fyrir algengustu litningaþrístæður. Með NIPT er hægt að greina erfðaeefni frá fylgju í blóði móður. Rannsóknin er gerð með því að taka blóðsýni hjá verðandi móður, eftir 10 vikna meðgöngu. Í blóði verðandi móður er að finna erfðaeefni frá fylgju sem endurspeglar erfðaeefni fósturs (fetal fraction). Það er hægt að nota til að greina hvort fóstrið hefur einhverja af litningaþrístæðunum 13, 18 eða 21. Einnig er hægt að fá upplýsingar um kyn fóstursins.

Nuchal translucency test (Hnakkabykktarmæling)

Gerð er ómskoðun og mæld stærð á vökvafylltu svæði á hnakka fóstursins. Ef fóstrið er með aukna hnakkabykkt getur það bent til þess að um litningafrávik sé að ræða.

Ovary/ovaries (Eggjastokkar)

Líffæri sem framleiða egg í líkama konunnar.

Placenta (Fylgja)

Fylgjan liggur við vegg legsins á meðgöngu. Fóstrið fær næringu gegnum fylgjuna. Fylgjan verður til úr sama frjónvgaða egginu og fóstrið og hefur því að öllu jöfnu samskonar gen og fóstrið.

Positive result (Jákvæð niðurstaða)

Niðurstaða sem sýnir að einstaklingur sem fór í erfðarannsókn ber meinvaldandi breytingu í geni eða á litningi.

Predictive testing (Forspárrannsókn)

Erfðarannsókn vegna sjúkdóms sem hugsanlega kemur fram seinna á ævinni.

Preimplantation genetic diagnosis – PGD (Fósturvísisgreining)

Fósturvísisgreining felur í sér glasafrjónvgun þar sem valdir eru til uppsetningar fósturvísar sem ekki bera meinvaldandi breytingu/ar. Þorum þar sem annar einstaklingurinn ber alvarlega meinvaldandi ríkjandi breytingu í erfðaefni sínu býðst fósturvísisgreining. Það sama á við um pör þar sem báðir aðilar bera alvarlegar meinvaldandi víkjandi breytingar.

Prenatal diagnosis (Fósturgreining)

Rannsókn sem gerð er á meðgöngu til að ákvarða hvort fóstur sé með erfðasjúkdóm eða ekki.

Reciprocal translocation (Gagnkvæm yfirfærsla)

Þetta heiti er notað um yfirfærslu þar sem tveir bútar brotna af tveim mismunandi litningum og víxla staðsetningu sinni hver við annan.

Ring chromosome (Hringlitningur)

Þetta heiti er notað þegar litningur límist saman á endunum og hringur myndast.

Robertsonian translocation (Samrunayfírfærsla)

Þetta heiti er notað þegar einn litningur festist við annan.

Sex chromosomes (Kynlitningar)

X-litningur og Y litningur. Kynlitningar ákvarða hvort einstaklingur verður karl eða kona. Konur eru með tvo X litninga. Karlar eru með einn X litning og einn Y litning.

Sex linked condition (Kynbundnar erfðir)

Ástand sem erfist kynbundið.

Sperm (Sæðisfruma)

Framlag föður til frumunnar sem mun vaxa og mynda nýja fóstrið. Hver sæðisfruma hefur 23 litninga, annan litning í hverju litningspari hjá föðurnum. Sæðisfruman sameinast egginu og úr verður frjóvguð fruma með 46 litningum. Fóstrið þroskast úr þessari fyrstu frumu.

Translocation (Yfírfærsla)

Umröðun á erfðaefni litninga. Yfírfærsla verður þegar hluti eða hlutar af litningi/um brotna af og tengjast litningum á nýjum stað. Yfírfærslur flokkast í gagnkvæmar yfírfærslur (bútar færast til milli tveggja litninga) eða samrunayfírfærslur (litningur festist í heild sinni við annan litning).

Ultrasound scan (Ómskoðun)

Sársaukalaus rannsókn þar sem hljóðbylgjur eru notaðar til að skapa mynd af fóstroinu á meðgöngu. Ómskoðun er framkvæmd með því að renna haus ómtækisins yfir kvið móðurinnar eða með því að setja það í leggöng.

Unbalanced translocation (Ójöfn yfirfærsla)

Ef annað foreldra er beri fyrir jafna yfirfærslu er mögulegt að barn þess erfi ójafna yfirfærslu. Það merkir að hjá barninu er til staðar annað hvort aukabútur af litningi eða það vantar bútt af litningi.

Uterus (Leg)

Læknisfræðilegt heiti legsins.

Vagina (Leggöng)

Tenging legs við ytri kynfæri. Fæðingarvegur.

Womb (Leg)

Sá hluti kvenlíkamans sem barn þroskast í á meðgöngu.

X-chromosome (X litningur)

Annar tveggja kynlitninga. Konur hafa tvo X litninga. Karlar hafa að jafnaði einn X litning og einn Y litning.

X-linked conditions (Kynbundnar erfðir eða X-litnings tengdar erfðir)

Arfgengur sjúkdómur sem orsakast af meinvaldandi breytingu í geni á X litningi. Sjúkdómar sem erfast kynbundið eru t.d. hemophilia, Duchenne muscular dystrophy og fragile X heilkenni.

XX (Kynlitningar konu)

Konur hafa að jafnaði tvo X litninga. Hún hefur erfð einn frá hvoru foreldri.

XY (Kynlitningar karls)

Karlar hafa einn X litning og einn Y litning. Karl hefur erfð X litning sinn frá móður og Y litning sinn frá föður.

Y-chromosome (Y litningur)

Annar tveggja kynlitninga. Karlar hafa einn Y litning og einn X litning. Konur hafa tvo X litninga.

Þýtt og staðfært af Vigdís Stefánsdóttur erfðaráðgjafa, Eirnýju Þórólfsdóttur erfðaráðgjafa og Jóni Jóhannesi Jónssyni yfirlækni á erfða- og sameindalæknisfræðideild Landspítala.