

ТЕРМИНОЛОГИЧЕСКИЙ СЛОВАРЬ

А

Абдоминальный – брюшной; относящийся к животу.

Аборт (А.) – искусственное или самопроизвольное прерывание беременности в первые 28 недель, когда плод еще нежизнеспособен.

А. повторный – аборт при последующих беременностях.

А. ранний – самопроизвольный А. при сроке беременности до 16 недель.

А. спонтанный (син. самопроизвольный аборт, потеря беременности) – выход нежизнеспособного плода и плаценты из матки.

Агглютинация – склеивание и выпадение в осадок взвешенных частиц (например, бактерий, эритроцитов, лейкоцитов, тромбоцитов, клеток тканей, а также поверхностно-активных частиц) с адсорбированными на них антигенами и антителами.

Агглютинины (син. агглютинирующие антитела) – антитела, агглютинирующие корпускулярные антигены, а также растворимые антигены, адсорбированные на эритроцитах или частицах инертного носителя. А. относятся к иммуноглобулинам классов G и M.

Агонализм (син. агонадия) – отсутствие половых желез.

Агонист – конкурирующее вещество в любой реакции.

Адгезия – процесс прикрепления клеток к матриксу, субстрату или друг к другу, зависимый от активности белков цитоскелета, специфических белков адгезии (интегрины, кадгеринины, селектины, трансмембранные протеогликианы, белки семейства иммуноглобулинов), их рецепторов, обеспечивающих адекватную локализацию клетки и активацию внутриклеточных сигнальных биохимических путей, сопровождающих клеточную активацию.

Аденома – доброкачественная опухоль, возникающая из железистого эпителия и сохраняющая структурное сходство с исходной тканью.

Адренархе – начало секреции андрогенов корой надпочечников.

Азооспермия – отсутствие сперматозоидов в эякуляте.

Акросома (син. идиосома, апикальное тельце сперматозоида) – органелла сперматозоида, расположенная на вершине его головки; имеет копьевидную или чашевидную форму, образуется в процессе спермиогенеза из элементов комплекса Гольджи, содержит ферменты, которые обеспечивают проникновение сперматозоида в ооцит.

Акрсомная реакция (син. акросомальная реакция) – выброс гидролаз сперматозоида, растворение прозрачной оболочки и вителлиновой мембраны ооцита и распознавание антигенов сперматозоида рецепторами женской гаметы.

Активация ооцита – переход зрелого ооцита из состояния покоя к состоянию развития, который может быть вызван проникновением сперматозоида или каким-либо неспецифическим агентом.

Аллели (А.) – формы состояния одного и того же гена, отличающиеся от других вариантов определенными особенностями нуклеотидного состава, занимающие идентичные локусы гомологичных хромосом и обуславливающие фенотипические различия.

А. доминантные – А., одинаково проявляющиеся в гомо- и гетерозиготном состоянии и препятствующие проявлению других аллелей данного гена гетерозигот.

А. летальные – А., обуславливающие гибель организма-носителя.

А. множественные – А. одного гена, возникающие в результате мутации, отличающиеся по своему проявлению.

А. нестабильные – А., характеризующиеся высокой мутабельностью, т. е. мутирующие значительно чаще среднего уровня спонтанных мутаций.

А. нормальные (син. аллели дикого типа) – А., обычно доминантные, обуславли-

вающие развитие признака, характерного для большинства особей, составляющих природную популяцию данного биологического вида.

А. рецессивные – А., проявляющиеся только в гомозиготном или гемизиготном состоянии.

Алопеция – стойкое или временное, полное или частичное выпадение волос.

Альфа-фетопротеины (син. глобулины сывороточные эмбриональные) – глобулины, синтезируемые клетками эмбриональной печени и находящиеся в крови эмбриона, плода, новорожденного, беременной женщины, а также в амниотической жидкости.

Аменорея – отсутствие менструации в течение шести месяцев и более.

Американское общество репродуктивной медицины (the American Society of Reproductive Medicine) – медицинская организация, в которой насчитывается более 10 000 специалистов, задействованных в области репродуктивной медицины.

Аминокислоты – класс органических соединений, в молекуле которых содержатся карбоксильные и амино- группы; являются основными структурными единицами молекул, определяют их биологическую специфичность.

Амнион (син. амниотическая оболочка) – защитная зародышевая оболочка, образующаяся вокруг эмбриона путем сращения складок эктодермы и париетального листка мезодермы.

Амниоцентез – трансабдоминальная или трансвагинальная пункция амниотической жидкости для пренатальной диагностики генных и хромосомных мутаций.

Ампликон – любая последовательность ДНК, которая амплифицируется в процессе дополнительных циклов репликации.

Амплификация – увеличение числа копий определенного фрагмента ДНК (например, на основе ПЦР).

Анамнез – совокупность сведений о развитии болезни, условиях жизни, перенесенных заболеваниях и др., собираемых путем опроса самого обследуемого и/или

знающих его лиц в целях использования для постановки диагноза, выбора тактики лечения и профилактики.

Анафаза – стадия клеточного деления митоза или второго мейотического деления: сестринские хроматиды расходятся к полюсам деления, происходит окончательное деление центромер. В анафазе первого мейотического деления отделяются друг от друга пары гомологичных хромосом.

Ангиогенез – физиологический процесс образования кровеносных сосудов в органе или ткани.

Андрогенез – форма размножения организмов, при которой в развитии зародыша участвует только мужское ядро, без участия ядра ооцита.

Андрогены (син. андрогенные гормоны, мужские половые гормоны) – группа стероидных гормонов, секретируются половыми железами (яичками у мужчин и яичниками у женщин) и корой надпочечников.

Анеуплоидия – отсутствие отдельных хромосом или их избыточное количество в геноме. А. лежит в основе ряда хромосомных болезней человека.

Ановуляторный цикл – менструальный цикл, протекающий без овуляции и образования желтого тела.

Ановуляция – изменение менструального цикла, характеризующееся отсутствием выброса ооцита из яичника.

Анорхия (син. анорхидия, анорхизм) – аномалия развития: полное отсутствие яичек, сопровождающееся гормональной дисфункцией и евнухоидизмом; может сочетаться с агенезией придатка яичка и семявыносящего протока.

Аносмия – отсутствие обоняния.

Антенатальный период – период развития организма от момента образования зиготы до начала родов.

Антиген – высокомолекулярное соединение, способное специфически стимулировать иммунокомпетентные лимфоидные клетки и обеспечивать тем самым разви-

тие иммунного ответа.

Антикодон – участок молекулы (триплет) транспортной РНК, состоящий из трех нуклеотидов, комплементарный кодирующему триплету в молекуле мРНК.

Антимонголоидный разрез глазных щелей – наружные углы глазных щелей опущены.

Антитела (син. иммуноглобулины) (**А.**) – глобулины сыворотки крови, образующиеся в ответ на попадание в организм различных антигенов и специфически взаимодействующие с этими антигенами.

А. антиспермальные – антитела к антигенам мембраны сперматозоидов.

Аплазия (син. агенезия) (**А.**) – общее название аномалий развития, при которых отсутствует часть тела, орган или его часть, участок какой-либо ткани.

А. герминативная – А. половых желез, клинически проявляющаяся признаками гипогонадизма.

Белки – полимеры, состоящие из аминокислот, соединенных в определенной последовательности пептидной связью; основная и необходимая составная часть всех организмов.

Беременность (Б.) – физиологический процесс в организме женщины, при котором из оплодотворенной яйцеклетки развивается плод.

Б. внематочная (син. эктопическая беременность) – Б., при которой оплодотворенная яйцеклетка развивается вне полости матки.

Б. доношенная – Б., продолжающаяся в среднем 40 недель, считая от первого дня последней менструации, что соответствует сроку Б., необходимому для рождения доношенного плода.

Апоптоз – процесс "запрограммированной" гибели клеток в ходе дифференцировки и преобразования тканей (в эмбриогенезе, при атрофии отдельных участков ткани и др.).

Асинапсис – отсутствие конъюгации хромосом в мейозе, приводящее к беспорядочному распределению хромосом между гаметами с возможным отклонением их числа в каждой гамете от нормы.

Аспермия – отсутствие продукции семенной жидкости.

Астенозооспермия – пониженная подвижность сперматозоидов в сочетании с малым их количеством в эякуляте.

Атрезия фолликулов – процесс гибели начавших созревать фолликулов.

Аутосомный – относящийся к неполовой хромосоме.

Аутосомы – все неполовые хромосомы в клетках раздельнополых организмов.

Ацетилирование – пост-трансляционная модификация белков посредством ковалентного присоединения к ним ацетильных групп.

Б

Б. многоплодная – Б., при которой происходит одновременное развитие в матке двух или более плодов.

Б. осложненная – Б., протекающая с различными осложнениями, обусловленными аномалиями развития или патологическими состояниями половой системы, экстрагенитальными заболеваниями, иммунными реакциями и др.

Библиотека генов (Б. г.) – полный набор клонированных фрагментов ДНК, полученных в результате рестрикции тотальной ДНК, выделенной из какого-либо специфического источника.

Б. г. геномная – библиотека генов, сконструированная из геномной ДНК.

Б. г. кДНК (син. тканеспецифическая) – библиотека генов, сконструированная из

кДНК, полученной путем обратной транскрипции с мРНК, изолированной из специфической ткани.

Б. г. скрининг – выделение из библиотеки генов клонов, содержащих последовательности ДНК, комплементарные зонду.

Б. г. хромосомоспецифическая – библиотека генов, сконструированная из ДНК отдельной хромосомы.

Бивалент (Б.) – пара гомологичных хромосом, соединенных (конъюгирующих) между собой в первом мейотическом делении.

Б. асимметричный – Б. с хромосомой одинаковой длины, но с различным расположением центромер.

Б. неравный – Б. с хромосомами разной длины.

Биопсия (Б.) – прижизненное взятие клеточного материала тканей, органов для микроскопического исследования с диагностической целью.

Б. бластомера – процедура забора бластомера из презембриона для молекулярного или молекулярно-цитогенетического анализа геной и хромосомной патологии.

Б. хориона – процедура получения клеток для пренатальной диагностики, осуществляется на 7-11 неделе беременности.

Б. эндометрия – процедура забора образца слизистой оболочки матки с помощью тонкого катетера с последующим гистологическим исследованием. Б.э. проводится для оценки состояния слизистой оболочки матки.

Биоптат – материал, полученный путем биопсии.

Бластомеры – общее название эмбриональных клеток, образующихся при дроблении оплодотворенной яйцеклетки путем митотического деления.

Бластоциста (син. бластодермический пузырек, зародышевый пузырек) – зародыш млекопитающих (в том числе человека) в период дробления, имеющий пузыревидную форму.

Блефарофимоз – укорочение век по горизонтали, т. е. сужение глазных щелей.

Близнецы (Б.) – два и более ребенка, родившиеся от одной беременности.

Б. двуйцовые (син. Б. дизиготные) – близнецы, развившиеся каждый из отдельной зиготы.

Б. однойцовые (син. Б. монозиготные) – близнецы, развившиеся из одной зиготы, разделившись на первых стадиях дробления на два или более развивающихся эмбриона.

Болезни (Б.) менделирующие – болезни, наследуемые в соответствии с законом Менделя.

Б. митохондриальные – болезни, обусловленные генетическими и структурно-биохимическими дефектами митохондрий.

Б. моногенные – болезни, обусловленные мутацией одного гена.

Б. мультифакторные – болезни, обусловленные совместным действием ряда генов и средовых факторов.

Б. наследственные – болезни, этиологическим фактором которых являются генные, хромосомные или геномные мутации.

Б. рецессивные – болезни, обусловленные наличием двух мутантных рецессивных аллелей.

Б., сцепленные с полом, – болезни, обусловленные мутацией гена, локализованного на хромосоме X.

Б. хромосомные – болезни, обусловленные нарушением количественного состава (численные аномалии) или структуры хромосом (структурные аномалии).

Б. экспансии – болезни, обусловленные экспансией (патологическим увеличением числа копий) тандемных тринуклеотидных повторов.

В

Вагинальный (В.) – влагалищный, относящийся к влагалищу.

В. цикл – циклическое чередование процессов ороговения, слущивания и регенерации эпителия влагалища, сопровождающее соответствующие фазы овариально-менструального цикла.

Вакуолизация – разновидность клеточной дистрофии, характеризующаяся образованием в цитоплазме вакуолей, содержащих жидкость, гликоген или липиды.

Варибельные тандемные повторы – набор повторяющихся один за другим (тандемно) коротких олигонуклеотидных последовательностей.

Варикоцеле (син. варикозное расширение вен семенного канатика) – расширение и удлинение вен семенного канатика, сопровождающееся болью и чувством тяжести в области яичка.

Васкуляризация – формирование новых кровеносных сосудов (обычно капилляров) внутри ткани.

Веретено деления – клеточная структура, обеспечивающая равномерное расхождение

хромосом во время митоза и мейоза.

Вирилизация (син. андрогенизация, маскулинизация) – появление мужских черт у женщин, вызванное действием андрогенов.

Витрификация – сверхбыстрый способ замораживания эмбрионов.

Включения цитоплазматические – обособленные скопления каких-либо веществ в клетке в виде гранул, пузырьков и т. п.

Внутренняя клеточная масса (син. эмбриобласт) – темные, расположенные на внутренней стороне стенки бластоцисты бластомеры, дающие начало телу зародыша и всем внезародышевым органам, кроме трофобласта.

Всемирная организация здравоохранения – специальное агентство ООН, состоящее из представителей 191 государства, основная функция которых заключается в решении международных проблем здравоохранения и охраны здоровья населения мира.

Вырожденность генетического кода – соответствие нескольких кодонов одной аминокислоте.

Г

Галакторея – выделения из молочных желез вне беременности и периода лактации.

Гамета – половая клетка, репродуктивная клетка животных и растений; обеспечивает передачу наследственной информации от родителей потомкам, содержит гаплоидный набор хромосом, что обеспечивается сложным процессом гаметогенеза.

Гаметогенез – процесс образования и развития половых клеток (гамет).

Гаплоид – клетка (например, гамета), содержащая половинный набор хромосом соматических клеток.

Гаплотип – термин, используемый для определения специфической комбинации аллелей, расположенных на одной из хромосом данного диплоидного организма.

Гемизиготность – отсутствие в определенном локусе одного из двух аллелей.

Ген – структурно-функциональная единица наследственности, занимающая определенное положение в геноме или хромосоме; специфическая последовательность нуклеотидов в ДНК или РНК, детерминирующая нуклеотидную последовательность РНК (тРНК, рРНК) или последовательность аминокислот в белках.

Генетическая гетерогенность – наличие в рамках единого фенотипа различных молекулярных вариантов заболевания, имеющих разную генетическую основу.

Генетическая информация (син. наследственная информация) – информация о признаках и свойствах организма, переда-

ваемая по наследству из поколения в поколение с помощью генов, основная функция которых – передача и хранение генетической информации.

Генетическая карта – схема взаимного расположения генов на хромосоме (в группе сцепления) и их распределения по разным хромосомам, как правило, включающая данные об относительном удалении генов друг от друга.

Генетическая линия (животных) – инбредная линия животных, целиком состоящая из гомозигот или гетерозигот по какому-либо локусу с установленным типом наследования.

Генетический код – соответствие кодирующих нуклеотидных триплетов (кодонов) в молекуле нуклеиновой кислоты определенным аминокислотам в составе белка.

Генетический маркер – полиморфный участок ДНК строго определенной локализации, многообразные аллели которого позволяют дифференцировать различные по происхождению хромосомы и анализировать их расхождение в родословной.

Генетический риск – вероятность появления определенного наследственного заболевания.

Генетическое сцепление – близкое расположение генов (локусов) на хромосоме, позволяющее им наследоваться как единое целое.

Генная инженерия – совокупность методов и технологий по выделению генов из организма, осуществлению манипуляций с генами и введению их в организмы.

Генная терапия (син. генотерапия) – совокупность биотехнологических и медицинских подходов, направленных на внесение изменений в генетический аппарат соматических клеток человека в целях лечения.

Геном – совокупность последовательностей ДНК, характерных для гаплоидного набора хромосом данного вида организмов. Полная генетическая система клеточного ядра конкретного организма.

Геномный импринтинг – различная экспрессия гомологичных генов в зависимости от их родительского происхождения (от прохождения через отцовский или материнский гаметогенез).

Генотип – набор генов, определяющих развитие фенотипического признака или ряда признаков организма.

Генотипирование (Г.) – определение аллельного состояния локуса (гена).

Г. молекулярное – характеристика аллеля на уровне последовательности нуклеотидов.

Гермафродитизм (син. интерсексуальность) – врожденная двойственность репродуктивных органов.

Гестация – процесс внутриутробного вынашивания плода.

Гетеродимер – белок, состоящий из двух полипептидных цепей, различающихся по последовательности аминокислот, часто кодируемых разными генами.

Гетерозигота – носитель двух различных аллелей в определенном локусе.

Гетерозиготность – наличие двух различных аллелей в определенном локусе.

Гетероплазмия – наличие в клетках и тканях смешанной популяции нормальных и мутантных молекул митохондриальной ДНК.

Гетеросинапсис – конъюгация морфологически неодинаковых хромосом.

Гетерохроматин – конденсированные (плотно упакованные) участки хромосом, содержащие в основном не кодирующие высокоповторяющиеся последовательности ДНК.

Гибридизация (Г.) ДНК (син. ренатурация) – образование двунитевой структуры ДНК за счет возникновения водородных связей между комплементарными нуклеотидами однонитевых молекул ДНК по правилу А-Т, Г-Ц.

Блот-г. (син. блоттинг) – метод идентификации макромолекул, разделенных гелеэлектрофорезом и фиксированных на твердом матриксе, путем гибридизации содержимого образцов с мечеными комп-

лементарными зондами.

Блот-г. по Саузерну (син. Саузерн-блоттинг) – метод идентификации участка ДНК, содержащего искомым нуклеотидную последовательность, путем гибридизации разделенных гель-электрофорезом фрагментов ДНК с меченым элементарным ДНК зондом.

G. in situ – реакция гибридизации ДНК или РНК зонда, меченного радиоактивными изотопами или иммунофлюоресцентными соединениями, с денатурированной хромосомой ДНК клеток на предметном стекле.

Гинекомастия – увеличение молочных желез у мужчины.

Гиперплазия – увеличение объема ткани за счет увеличения числа клеток без изменения их размеров. Противоположность – гипоплазия.

Гипертелоризм – увеличение расстояния между внутренними краями глазных щелей или сосков.

Гипертиреоз – заболевание щитовидной железы, характеризующееся повышенной продукцией гормонов T_4 и T_3 .

Гипогонадизм – патологическое состояние мужской половой системы в результате врожденного недоразвития яичек, их токсического, инфекционного, лучевого поражения или нарушения гипоталамо-гипофизарно-гонадной системы; характеризуется уменьшением размеров половых желез и недостаточной секрецией андрогенов.

Гипоплазия врожденная – недоразвитие органа, проявляющееся дефицитом относительной массы или размера органа.

Гипоспадия – аномалия развития мужского мочеиспускательного канала, характеризующаяся расщелиной мочеиспускательного канала со смещением его наружного отверстия.

Гипотиреоз – клинический синдром, обусловленный снижением функции щитовидной железы (сниженной продукцией T_4 и T_3).

Гирсутизм – избыточный рост волос у женщин по мужскому типу.

Гистоны – группа ядерных белков, обра-

зующих комплекс с молекулой ДНК и принимающих участие в формировании и поддержании структуры хромосом.

Глобозооспермия – аномальная форма головки сперматозоида вследствие отсутствия акросомы.

Гомозигота – носитель двух одинаковых аллелей в определенном локусе.

Гомозиготность – наличие двух одинаковых аллелей в определенном локусе.

Гомология – сходство в последовательности макромолекул между организмами одного или разных видов.

Гомоплазмия – наличие в клетках и тканях митохондриальной ДНК одного вида (нормальной или мутагенной).

Гонадный мозаицизм – форма мозаицизма, при которой мутантные клетки присутствуют только в некоторых клеточных клонах гонад и не определяются в соматических клетках.

Гонадобластома – редко встречающаяся опухоль яичника. Обычно развивается в дисгенетических гонадах у пациенток с наличием в кариотипе материала хромосомы Y.

Гонады – половые железы, продуцирующие половые клетки и половые гормоны.

Гормональная регуляция – совокупность координирующих действий гормонов на организм; является частью гуморальной регуляции.

Гормоны – органические соединения, вырабатываемые железами внутренней секреции и регулирующие деятельность эндокринной системы.

"Горячая точка" – участок ДНК с высокой частотой возникновения мутаций или рекомбинаций.

Граафов пузырь – структурный компонент яичника, зрелый фолликул с полостью, выстланной эпителием, заполнен жидкостью, содержащей половые гормоны; ооцит расположен в выступе фолликулярного эпителия внутри пузырька.

Гранулеза – многослойный эпителий фолликула, окружающий ооцит.

Группа риска – члены консультируемой семьи, которые могут являться носителями мутантного аллеля и могут иметь высокий

риск заболеть данным наследственным заболеванием или передать мутантный аллель потомству.

Д

Дезоксирибонуклеиновая кислота (ДНК) – нуклеиновая кислота, содержащая в качестве углеводного компонента дезоксирибозу, а в качестве азотистых оснований – аденин (А), гуанин (Г), цитозин (Ц), тимин (Т). ДНК обеспечивает хранение и передачу генетической информации в живых организмах.

ДНК геномная – тотальная ДНК, выделенная из любого типа клеток, содержащих ядро.

ДНК-диагностика (син. генодиагностика) – совокупность молекулярных методов выявления мутаций, приводящих к наследственной патологии.

ДНК зонд – относительно небольшой фрагмент односторонней ДНК, используемый для поиска комплементарных последовательностей в молекуле большего размера или среди пула разнообразных молекул ДНК.

ДНК комплементарная (кДНК) – одноцепочечная молекула ДНК, полученная путем обратной транскрипции мРНК и содержащая только кодирующие участки гена.

ДНК метилирование – ферментативный перенос метильных групп на нуклеотиды ДНК.

ДНК мечение – введение радиоактивных или нерадиоактивных меток в молекулу ДНК.

ДНК митохондриальная (мтДНК) – кольцевидная молекула ДНК, локализованная в митохондриях.

ДНК-полимераза – фермент, осуществляющий комплементарный синтез (репликацию) ДНК.

ДНК рекомбинантная – сконструированная молекула ДНК, полученная в результате встраивания фрагмента ДНК в состав векторной системы из двух различных источников.

ДНК-репарация – ферментативная коррекция ошибок в нуклеотидной последовательности молекулы ДНК. Механизмы ДНК-репарации защищают генетическую информацию организма от повреждений,

вызываемых мутагенами окружающей среды и ошибками репликации.

Делеция (Д.) – тип мутации, при которой происходит потеря генетического материала (участка хромосомы или последовательности ДНК).

Д. терминальная – делеция концевой участка хромосомы, хромосомная аберрация, сопровождающаяся одним хромосомным разрывом.

Денатурация – утрата природной (нативной) конфигурации молекулами белков, нуклеиновых кислот и других биополимеров в результате температурного, химического или другого воздействия, не приводящего к разрыву ковалентных связей.

Десинапсис – разделение в профазе мейоза (в диплотене) гомологичных хромосом (нормально конъюгировавших в пахитене) из-за отсутствия или преждевременного исчезновения хиазм.

Детерминация пола – процесс реализации комплекса механизмов, определяющих пол у индивидов.

Диакinesis – конечная стадия профазы I мейоза, во время которой происходит терминализация хиазм, при этом заканчивается процесс спирализации хромосом.

Диандрия – наличие диплоидного хромосомного набора, в котором обе копии каждой хромосомы происходят от отцовского генома.

Дигения – наличие диплоидного хромосомного набора, в котором обе копии каждой хромосомы происходят от материнского генома.

Диплоид – организм или клетка с двойным (диплоидным) набором хромосом.

Диплоидия (син. диплоидность) – наличие в ядре клетки диплоидного набора хромосом.

Диплотена – четвертая стадия профазы I мейоза, во время которой начинает делиться бивалент, происходит дальнейшая спирализация хромосом и редукция числа ядрышек.

Диспермия (син. двуспермное оплодотворение) – проникновение двух сперматозоидов в один ооцит.

Дистальный (в цитогенетике) – участок хромосомы, расположенный в наиболее удаленном от центромеры конце.

Дифференцировка – процесс возникновения различий между однородными клетками и тканями, приводящий к появлению специализированных клеток, тканей и органов в ходе развития организма.

Домен – участок аминокислотной последовательности белка, связанный с определенной функцией.

Доминантный – 1) Ген, выраженный в фенотипе независимо от присутствия в геноме другого аллеля этого гена. 2) Аллель или соответствующий признак, проявляющийся у гетерозиготы. 3) Признак одного из родителей у гибридов по отношению к альтернативному признаку другого родителя.

Донорский ооцит – ооцит, полученный из яичника фертильной женщины и предоставленный бесплодной женщине/супружеской паре для использования в ходе применения ВРТ.

Донорский сперматозоид – сперматозоид, предоставленный мужчиной-донором бесплодной женщине/супружеской паре для проведения программы ВРТ.

Донорский эмбрион – эмбрион, полученный при слиянии сперматозоида и ооцита, принадлежащих определенной паре, и предоставленный бесплодной женщине/супружеской паре.

Дробление – начальный этап эмбрионального развития многоклеточных организмов, при котором оплодотворенная яйцеклетка митотически делится на определенное число бластомеров.

Дупликация – удвоение участка ДНК размером от одного нуклеотида до субхромосомного фрагмента, включающего несколько генов.

Ж

Желтое тело – временная железа внутренней секреции, развивающаяся в яич-

нике после овуляции и вырабатывающая прогестерон.

З

Зародышевый пузырек – диплоидное ядро ооцита первого порядка до отделения полярного тельца.

Зигота – клетка, образующаяся в результате слияния мужской и женской гамет, содержит диплоидный набор хромосом.

Зиготена – стадия профазы I мейоза, во время которой начинается процесс конъюгации гомологичных хромосом с образованием бивалентов, ядро остается видимым.

Зона пеллюцида (син. zona pellucida, блестящая зона, блестящая оболочка) – гликопротеиновая оболочка, окружающая цитоплазматическую мембрану ооцита.

Зонд – клонированный и меченный радиоактивным или флуоресцентным соединением фрагмент белка, РНК, ДНК; используется для идентификации участка геномной ДНК или РНК, комплементарного зонду.

И

Идиограмма – графическое изображение кариотипа или отдельных хромосом со всеми структурными характеристиками.

Идиопатический – неясного происхождения.

Изоферменты – множественные формы одного фермента, которые катализируют одну и ту же реакцию, но различаются по их первичной последовательности, физико-химическим свойствам и регуляции.

Изохромосома – хромосома с двумя плечами, идентичными по размеру и генетическому содержанию, образуется при поперечном, а не продольном делении центромеры в митозе.

Имплантация – процесс прикрепления эмбриона к стенке матки.

Инбридинг – повышенная степень генетического родства между супругами вследствие близкородственного брака.

Инверсия (И.) – тип хромосомной перестройки, заключающийся в повороте участка хромосомы на 180°.

И. парацентрическая – тип хромосомной мутации, при которой инвертирован-

ный фрагмент лежит по одну сторону от центромеры.

И. перицентрическая – тип хромосомной мутации, при которой инвертированный фрагмент лежит по разные стороны от центромеры.

Инсерция (син. вставка) – тип генной или хромосомной мутации, при которой происходит встраивание отрезка ДНК в структуру гена либо участка хромосомы в другую хромосому.

Интерстициальный сегмент – промежуточный (неконцевой) участок хроматиды (хромосомы), т. е. находящийся между концевой частью хромосомы или хроматиды и центромерой.

Интерфаза – стадия клеточного цикла между двумя последовательными митотическими делениями в делящихся клетках. В клетках, утративших способность к делению – период от последнего митоза до смерти клетки.

Интрон – некодирующая область гена, вырезается в процессе сплайсинга при образовании мРНК.

К

Кампомелия – врожденное искривление длинных трубчатых костей.

Капацитация – комплекс физиологических преобразований, в результате которых сперматозоид приобретает способность проникать в ооцит.

Кариогамия – процесс слияния ядер (про-нуклеусов) двух гамет при оплодотворении.

Кариоплазма – содержимое клеточного ядра, заключенное в ядерную оболочку.

Кариотип – совокупность морфологических особенностей хромосомного набора, типичная для клеток данного биологического вида.

Картирование (К.) – определение локализации структурных генов и других элементов генома на генетической карте. Установление позиций генов или сайтов вдоль нити ДНК на хромосоме.

К. генетическое – определение положения изучаемого гена по отношению к другим генам.

К. физическое – установление точной последовательности сайтов и физического расстояния между ними (исчисляемого в парах нуклеотидов) в изучаемой области хромосомы.

Квадривалент – мультивалент, состоящий из четырех хромосом.

Килобаза (кб) – единица измерения длины молекулы ДНК, равная тысяче пар оснований.

Кинетохор – структура, обеспечивающая прикрепление к хромосоме нитей веретена; расположен в области первичной перетяжки – центромеры.

Кифоз – изгиб позвоночника в сагиттальной плоскости, обращенный выпуклостью кзади.

Кластер – группа тандемно расположенных идентичных элементов генома, локализованная в определенной области ДНК.

Клетка гаплоидная – клетка, содержащая в ядре одинарный набор хромосом, каждая хромосома представлена в единственном числе.

Клетка диплоидная – клетка, содержащая в ядре двойной набор пар гомологичных хромосом.

Клетка дочерняя – клетка, образующаяся при делении исходной клетки.

Клетки зародышевой линии – клетки, из которых в результате мейоза образуются гаметы (ооциты и сперматозоиды).

Клетки Лейдига – клетки, которые располагаются между канальцами яичек и вырабатывают мужские половые гормоны, главным образом, тестостерон, а также (в меньшем количестве) женские половые гормоны.

Клетка-предшественник – функциональное понятие, которое объединяет клетки, способные к дальнейшей дифференциации.

Клетки соматические – клетки тела (сомы), не принимающие участия в половом процессе и содержащие диплоидный набор хромосом.

Клеточный химеризм – сосуществование в одном организме двух и более генетически разнородных клеточных популяций.

Клеточный цикл – жизненный цикл клетки.

Клиническая генетика – раздел генетики, предметом которого являются наследственные заболевания человека и заболевания с наследственной предрасположенностью, а

также патологические состояния, вызванные повреждениями генетического аппарата.

Клинодактилия – латеральное или медиальное искривление пальца.

Клон клеточный – генетически однородное потомство одной клетки.

Клонирование – искусственное (в лабораторных условиях) получение клеточной культуры из одной или нескольких однородных клеток, система методов, применяемых для получения клонов.

Код генетический – система записи и хранения генетической информации в молекулах нуклеиновых кислот.

Кодоминантность – проявление у гетерозиготы признаков обоих аллелей гена.

Кодон – дискретная единица генетического кода, состоит из последовательных нуклеотидов, кодирует одну аминокислоту или служит сигналом для начала или завершения транскрипции.

Кольпоскопия – метод исследования слизистой оболочки влагалищной части шейки матки и стенок влагалища путем их осмотра под увеличением с помощью кольпоскопа.

Компаунд-гетерозигота – больной с аутосомно-рецессивным заболеванием, имеющий два различных мутантных аллеля одного гена.

Компаунд-гетерозиготность – состояние организма, при котором один и тот же локус на гомологичных хромосомах представлен разными мутантными аллелями.

Комплементарность – взаимное соответствие дополняющих друг друга структур (макромолекул, радикалов), определяемое их химическими свойствами, приводящее к образованию вторичных (водородных, ионных) связей между ними. Свойство нуклеотидов образовывать пары по правилу А-Т, С-Г за счет формирования водородных связей между ними в двухцепочечной молекуле ДНК или гибриде ДНК/РНК.

Конверсия генов (син. трансмутация, трансрепликация) – нарушение процесса копирования при дупликации гена, в результате которого один из его участков

оказывается скопированным дважды, а другой – ни разу.

Конденсация хромосом (син. спирализация, сокращение) – процесс уплотнения хромосом, достигающего максимума в метафазе митоза и мейоза.

Конститутивные гены – гены "домашнего хозяйства", экспрессия которых зависит только от взаимодействия ДНК-полимеразы с промотором и не регулируется дополнительными факторами.

Конститутивный гетерохроматин – конденсированное (генетически неактивное) состояние хроматина, который содержит повторяющиеся последовательности ДНК.

Конъюгация хромосом (син. синапсис) – попарное сближение сестринских хроматид гомологичных хромосом в пахитене I мейоза с образованием бивалентов, при котором может происходить обмен генетическим материалом (рекомбинация, кроссинговер).

Кордоцентез – забор образца крови плода, который осуществляется посредством введения иглы под контролем УЗИ через переднюю брюшную стенку беременной женщины в umbilicalную (пупочную) вену.

Криоконсервирование – метод замораживания и длительного хранения клеток,

тканей, эмбрионов.

Криопротектор – вещество, препятствующее образованию в клетках микроскопических кристаллов льда; предупреждает повреждение клеток при замораживании.

Крипторхизм (син. крипторхидизм) – неопущение яичка.

Криптофтальм – недоразвитие или отсутствие глазного яблока, века и глазной щели.

Кроссинговер (син. перекрест хромосом) (**К.**) – обмен участками гомологичных хромосом во время конъюгации при мейозе; приводит к перераспределению (рекомбинации) сцепленных генов.

К. неравный – разрывы происходят не в строго идентичных точках гомологичных хромосом, в результате чего обмениваются неодинаковые участки. К. может приводить к аномалиям развития.

Культура клеток – клетки, растущие или сохраняющие жизнеспособность при культивировании вне организма.

Кумулюс – многослойная клеточная масса, окружающая ооцит в ходе его созревания в фолликуле, а также во время овуляции.

Л

Лептотена – начальная стадия профазы I мейоза, стадия тонких нитей (лептоном), число которых на стадии Л. равно диплоидному числу хромосом данного вида.

Леталь – изменение гена (его мутация), обуславливающее гибель организма на том или ином этапе онтогенеза или его нежизнеспособность.

Летальная мутация – генная или хромосомная мутация, вызывающая несвоевременную гибель несущего ее организма; доминантная – губительна для всех организмов (гомо- и гетерозигот), рецессивная – только для гомозигот.

Летальные гены – менделирующие единицы (гены, хромосомные aberrации), обуславливающие гибель организма до достижения им половой зрелости.

Лигаза (син. синтетазы) – класс ферментов, катализирующих реакцию соединения двух молекул с образованием новой химической связи.

Лизис – разрушение и растворение клеток, в т. ч. микроорганизмов под действием ферментов, содержащихся в лизосомах, или других агентов, обладающих растворяющим (литическим) действием.

Линкер (син. линкерная ДНК) – 1) Синте-

тический олигодезоксирибонуклеотид определенной последовательности, содержащий один или несколько сайтов узнавания для рестрикционных эндонуклеаз. 2) Участок ДНК, связывающий две прилежащие нуклеосомы.

Локус (Л.) – область локализации определенного генетического элемента на хромосоме.

Л. гипервариабельный – локус, частоты гетерозигот по которому в популяции превышают 90-95%.

Л. полиморфный (син. вариабельный) – локус, частоты гетерозигот по которому в популяции превышают определенный уровень (чаще всего 10%).

Локус-специфический – характеризует фактор (ген, мутацию), явление или процесс, специфически происходящие в данном участке генома (локусе).

Ломкий сайт – участок хромосомы, в котором стабильно происходит разрыв (проявляется эффект ломкости хромосом).

Ломкость хромосом – явление, при котором происходит разрыв в определенном участке (ломкий сайт) хромосомы.

Лучистый венец (син. радиальная корона, corona radiata) – слой фолликулярных клеток, который окружает овулировавший ооцит.

М

Макросомия (син. гигантизм) – чрезмерно увеличенные размеры отдельных частей тела или очень высокий рост.

Маркер генетический – полиморфный участок ДНК строго определенной локализации, многообразные аллели которого позволяют дифференцировать различные по происхождению хромосомы и анализировать их расхождение в родословной.

Маскулинизация – развитие мужских вторичных половых признаков у женщин.

Мегабаза (Мб) – единица измерения длины молекулы ДНК, равная миллиону пар оснований.

Медико-генетическое консультирование – особый вид специализированной медицинской помощи, направленной на диагностику и предупреждение наследственных заболеваний в семьях с отягощенным анамнезом.

Мезенхима – эмбриональный зачаток соединительной ткани, образованный из мезодермы. Из М. образуются соединительная ткань, кровеносные сосуды, главные мышцы, висцеральный скелет, нижний слой соединительнотканной части кожи.

Мезодерма (син. мезобласт) – зародышевый листок, образующийся путем разрастания первичной полоски в виде слоя

клеток между экто- и энтодермой.

Мезонефрос (син. первичная почка, туловищная почка, вольфово тело) – временный парный орган выделения у зародышей позвоночных, состоит из многочисленных извитых канальцев, одним концом открывающихся в полость тела, другим – в первичнопочечный, или вольфов канал.

Мезотелий – слой плоских клеток, образующих эпителиальное покрытие серозной оболочки полости тела позвоночных.

Мейоз (син. мейотическое деление) – двухэтапное деление половых клеток, в результате которого происходит редукция числа хромосом и переход клеток из диплоидного состояния в гаплоидное.

Менархе – время наступления первой менструации.

Менделя законы – установленные Г. Менделем закономерности распределения в потомстве наследственных признаков; основные законы наследственности: закон единообразия гибридов первого поколения, закон расщепления, закон независимого комбинирования признаков.

Менопауза – естественная остановка функционирования яичников, прекращение менструаций.

Менструальный цикл – физиологический процесс циклических изменений функций половой системы женщины, которые внешне проявляются регулярными маточными кровотечениями (менструацией).

Метафаза – стадия митотического или мейотического деления клетки, во время которой хромосомы, максимально конденсированные, выстраиваются по экватору веретена деления, формируя экваториальную пластинку.

Метилирование – модификация цитозинового остатка ДНК с образованием 5'-метилдезоксцитидина путем добавления метильной группы; за счет этого достигается репрессия транскрипции гена.

Микроманипуляция – микрохирургическая техника работы с индивидуальными клетками и их компонентами.

Микромелия – малые размеры конечностей.

Микросателлиты (син. короткие tandemные повторы) – короткие, среднеповторяющиеся, tandemно организованные, высоковариабельные повторы ДНК.

Микротрубочка – полая цилиндрическая структура клеток эукариот, основной компонент – белок тубулин; микротрубочки образуют внутрицитоплазматическую сеть (цитоскелет), входят в состав ресничек и жгутиков в митотическом и мейотическом расхождении хромосом, обеспечивают секреторные, транспортные и некоторые другие функции клетки.

Микрофиламенты – нити сократительного белка актина в цитоплазме клеток эукариот.

Митоз – деление клетки, следующее за репликацией хромосом, при котором достигается воспроизведение соматических клеток в организме.

Митотический аппарат – временная клеточная структура в делящейся клетке, состоящая из нитей веретена, прикрепляющихся к центромерам хромосом, и центриолей; осуществляет движение хромосом к полюсам клетки.

Митотический индекс – показатель, характеризующий митотическую активность

ткани или культуры ткани.

Митотический цикл – совокупность процессов, вследствие которых из одной клетки образуются две новые клетки.

Митохондриальный геном – кольцевая двунитевая молекула ДНК, входящая в состав митохондрий.

Митохондрия – органелла клетки эукариот, обеспечивающая организм энергией с помощью процесса окислительного фосфорилирования.

Множественные пороки развития – наличие двух и более врожденных аномалий развития, совокупность отклонений от нормального строения и функционирования организма, возникающих в процессе внутриутробного или, реже, послеродового развития.

Мозаик – организм, у которого в результате соматической мутации (хромосомной или генной) часть клеток генетически отличается от остальных клеток.

Мозаицизм (син. мозаичность) – наличие у индивида двух и более клеточных популяций, отличающихся содержанием генетической информации.

Монголоидный разрез глазных щелей – внутренние углы глазных щелей опущены.

Мононуклеотиды – мономеры нуклеиновых кислот, состоящие из пуринового или пиримидинового основания, углевода рибозы или дезоксирибозы и остатка фосфорной кислоты.

Моносомия (син. гаплосомия) – отсутствие одной хромосомы из пары.

Моноспермия – проникновение в ооцит только одного сперматозоида, который участвует в оплодотворении (кариогамии).

Мутаген (син. мутагенный агент) – физический, химический или биологический агент, воздействие которого на живые организмы приводит к появлению мутаций с частотой, превышающей уровень спонтанных мутаций.

Мутагенез (М.) – процесс внесения изменений в нуклеотидную последовательность ДНК.

М. естественный (син. спонтанный) – возникновение мутаций под влиянием факторов внешней среды.

М. индуцированный – возникновение мутаций под целенаправленным воздействием внешних факторов.

М. направленный (син. сайт-специфический) – искусственное введение в геном сайт-специфических модификаций путем инсерции экзогенной ДНК в гомологичный сайт геномной ДНК без какого-либо нарушения нуклеотидной последовательности в месте встраивания.

М. спонтанный (син. естественный) – случайное возникновение мутаций неизвестной этиологии.

Мутация (М.) – внезапное естественное или вызванное искусственно изменение генетического материала.

М. генная – изменение последовательности нуклеотидов в определенном участке молекулы ДНК.

М. геномная – изменение числа хромосом у индивида (кратное гаплоидному – полиплоидия, не кратное гаплоидному – анеуплоидия).

М. динамическая – экспансия tandemных тринуклеотидных повторов.

М. летальная – влечет гибель организма.

М. мажорная – встречается с высокой частотой в определенной популяции.

М. минорная – затрагивает в незначительной степени различные признаки организмов в популяции.

Миссенс-М. – замена нуклеотида в кодирующей части гена, ведущая к замене аминокислоты в соответствующем белковом продукте.

М. молчащая (син. нейтральная) – не сопровождается изменением фенотипа.

Нонсенс-М. – замена нуклеотида, приводящая к замещению информационно значимого кодона на стоп-кодон и сопровождающаяся преждевременным обрывом трансляции.

Нуль-М. (син. нулевая мутация) – приводит к отсутствию синтеза сколько-нибудь значимого функционального продукта.

М. регуляторная – мутация, затрагивающая регуляторные последовательности гена, нарушающая регуляцию его экспрессии.

М. со сдвигом рамки считывания – приводит к нарушению нормального отсчета кодирующих триплетов (делеции или вставки участков молекулы ДНК, размеры которых не кратны трем основаниям).

М. соматическая – происходит в соматических клетках организма.

М. сплайсинговая – затрагивает сайты сплайсинга или создает новые сайты сплайсинга в интронных областях гена.

М. спонтанная – возникает в естественных условиях, когда непосредственная причина мутагенеза не выявлена.

М. точковая (син. точечная) – затрагивает один нуклеотид или один-два соседних нуклеотида.

М. хромосомная – нарушение количественного состава или структуры хромосомы.

Н

Наследование (Н.) – передача генетической информации от одного поколения другому.

Н. аутосомное – независимое от пола (не сцепленное с полом) наследование какого-либо признака.

Н. аутосомно-доминантное – наследование признака, контролируемого доминантным аллелем аутосомного гена.

Н. аутосомно-рецессивное – наследование признака, контролируемого рецессивными аллелями аутосомного гена.

Н. митохондриальное (син. материнское, цитоплазматическое) – наследование от матери всеми потомками мутантной митохондриальной ДНК.

Н., сцепленное с полом, – тип наследования признаков, контролируемых генами, локализованными на хромосоме X.

Н. X-сцепленное (доминантное и рецессивное) – наследование доминантного или рецессивного аллеля, расположенного на хромосоме X.

Н. Y-сцепленное – наследование аллеля, расположенного на хромосоме Y.

Наследования тип – характер наследования определенного признака.

Наследственность – свойство организмов обеспечивать материальную и функциональную преемственность между поколениями.

Наследственные заболевания – заболевания, обусловленные хромосомными или генными мутациями.

Негистоновые белки – группа кислых ядерных белков эукариот, выполняющих различные функции: ферментативные (ДНК- и РНК-полимеразы, ДНК-метилазы, ферменты процессинга РНК), транспортные (РНК-связывающие белки), регуляторные (факторы транскрипции) и структурные (ядерные ламины).

Некроз – необратимое прекращение жизнедеятельности клеток, тканей в живом организме, различают физиологический и патологический Н.

Некрозооспермия – отсутствие жизне-

способных сперматозоидов в эякуляте.

Неонатальный – относящийся к периоду новорожденности.

Нерасхождение хромосом – неспособность гомологичных хромосом расходиться к противоположным полюсам во время деления клетки.

Ник-трансляция – введение меченных в условиях *in vitro* нуклеотидов в места одноцепочечных разрывов ДНК с целью получения зондов.

Нормозооспермия – нормальные показатели спермограммы.

Носитель – индивид, гетерозиготный по рецессивному гену.

Нуклеазы – ферменты, катализирующие реакции гидролиза фосфодиэфирных связей полинуклеотидных цепей с образованием моно- и олигонуклеотидов.

Нуклеиновые кислоты (син. полинуклеотиды) – фосфорсодержащие биополимеры, имеющие универсальное распространение в живой природе, обеспечивающие хранение и передачу наследственной информации.

Нуклеозид – пиримидиновое или пуриновое основание, ковалентно связанное с рибозой или дезоксирибозой через N-гликозидные связи.

Нуклеопротеиды – сложные комплексы нуклеиновых кислот с белками.

Нуклеосома – дисковидная структура диаметром 10 нм, являющаяся элементарной единицей упаковки ДНК в хроматине; универсальна для эукариотических организмов.

Нуклеотид – фосфорное производное нуклеозида, структурная единица нуклеиновых кислот.

Нуклеотидная пара – соединенные водородной связью пуриновые и пиримидиновые основания нуклеотидов, расположенных друг напротив друга в двойной спирали ДНК (комплементарное соединение оснований).

Нуклеотидная последовательность – порядок расположения нуклеотидов в молекуле ДНК.

Нуллисомия – отсутствие обеих гомологических хромосом.

О

Овотестис – половая железа, содержащая тканевые элементы половых желез обоих полов, но преимущественно яичника; аномалия полового развития.

Овуляция – разрыв зрелого фолликула и выброс ооцита из яичника в брюшную полость.

Однородительская дисомия – наследование обеих копий целой хромосомы или ее части от одного родителя.

Окислительное фосфорилирование – образование АТФ из АДФ и остатка фосфорной кислоты за счет химической энергии, полученной в результате окисления питательных веществ (чаще всего глюкозы).

Олигозооспермия – снижение концентрации сперматозоидов в эякуляте.

Онкогены – гены, обуславливающие превращение нормальных клеток эукариот в злокачественные.

Онтогенез – развитие индивида, начиная от оплодотворенной яйцеклетки до завершения жизненного цикла, непрерывный процесс качественных и количественных изменений, происходящих в организме в течение всей жизни.

Оогенез – процесс дифференциации клеток зародышевой линии, сопровождаемый митозом и приводящий к образованию зрелого ооцита.

Оогонии – диплоидные женские половые клетки, образующиеся из первичных половых клеток. О. способны к митотическому делению, которое протекает внутри

яичника на начальных этапах онтогенеза.

Ооплазма – цитоплазма женской половой клетки.

Ооцит – женская половая клетка в периоды ее роста и созревания. Различают ооциты первого и второго порядка.

Оплодотворение (син. сингамия) (**О.**) – процесс слияния мужской половой клетки (сперматозоида) с женской (ооцитом), приводящий к образованию зиготы, которая дает начало новому организму. О. лежит в основе полового размножения и обеспечивает передачу наследственных признаков от родителей потомкам.

О. in vitro (син. экстракорпоральное оплодотворение) – метод вспомогательной репродукции, который заключается в процессе слияния сперматозоида и ооцита вне организма женщины в лабораторных условиях.

Опухоли – патологические новообразования тканей, состоящие из качественно измененных, утративших дифференцировку клеток при избыточной пролиферации; различают доброкачественные и злокачественные.

Органелла (син. органоид) – постоянная внутриклеточная структура (клеточный "орган"), обеспечивающая выполнение специфических функций.

Органогенез – образование зачатков органов и их дифференцировка в ходе онтогенеза.

П

Палиндром – обращенные повторы, не разделенные промежуточными последовательностями.

Пахитена – третья стадия профазы I мейоза, во время которой завершается конъюгация хромосом, образуются биваленты, содержащие полностью сформированные синаптонемальные комплексы, происходит кроссинговер.

Н

Наследование (Н.) – передача генетической информации от одного поколения другому.

Н. аутосомное – независимое от пола (не сцепленное с полом) наследование какого-либо признака.

Н. аутосомно-доминантное – наследование признака, контролируемого доминантным аллелем аутосомного гена.

Н. аутосомно-рецессивное – наследование признака, контролируемого рецессивными аллелями аутосомного гена.

Н. митохондриальное (син. материнское, цитоплазматическое) – наследование от матери всеми потомками мутантной митохондриальной ДНК.

Н., сцепленное с полом, – тип наследования признаков, контролируемых генами, локализованными на хромосоме X.

Н. X-сцепленное (доминантное и рецессивное) – наследование доминантного или рецессивного аллеля, расположенного на хромосоме X.

Н. Y-сцепленное – наследование аллеля, расположенного на хромосоме Y.

Наследования тип – характер наследования определенного признака.

Наследственность – свойство организмов обеспечивать материальную и функциональную преемственность между поколениями.

Наследственные заболевания – заболевания, обусловленные хромосомными или генными мутациями.

Негистоновые белки – группа кислых ядерных белков эукариот, выполняющих различные функции: ферментативные (ДНК- и РНК-полимеразы, ДНК-метилазы, ферменты процессинга РНК), транспортные (РНК-связывающие белки), регуляторные (факторы транскрипции) и структурные (ядерные ламины).

Некроз – необратимое прекращение жизнедеятельности клеток, тканей в живом организме, различают физиологический и патологический Н.

Некрозооспермия – отсутствие жизне-

способных сперматозоидов в эякуляте.

Неонатальный – относящийся к периоду новорожденности.

Нерасхождение хромосом – неспособность гомологичных хромосом расходиться к противоположным полюсам во время деления клетки.

Ник-трансляция – введение меченных в условиях *in vitro* нуклеотидов в места одноцепочечных разрывов ДНК с целью получения зондов.

Нормозооспермия – нормальные показатели спермограммы.

Носитель – индивид, гетерозиготный по рецессивному гену.

Нуклеазы – ферменты, катализирующие реакции гидролиза фосфодиэфирных связей полинуклеотидных цепей с образованием моно- и олигонуклеотидов.

Нуклеиновые кислоты (син. полинуклеотиды) – фосфорсодержащие биополимеры, имеющие универсальное распространение в живой природе, обеспечивающие хранение и передачу наследственной информации.

Нуклеозид – пиримидиновое или пуриновое основание, ковалентно связанное с рибозой или дезоксирибозой через N-гликозидные связи.

Нуклеопротеиды – сложные комплексы нуклеиновых кислот с белками.

Нуклеосома – дисковидная структура диаметром 10 нм, являющаяся элементарной единицей упаковки ДНК в хроматине; универсальна для эукариотических организмов.

Нуклеотид – фосфорное производное нуклеозида, структурная единица нуклеиновых кислот.

Нуклеотидная пара – соединенные водородной связью пуриновые и пиримидиновые основания нуклеотидов, расположенных друг напротив друга в двойной спирали ДНК (комплементарное соединение оснований).

Нуклеотидная последовательность – порядок расположения нуклеотидов в молекуле ДНК.

Нуллисомия – отсутствие обеих гомологических хромосом.

О

Овотестис – половая железа, содержащая тканевые элементы половых желез обоих полов, но преимущественно яичника; аномалия полового развития.

Овуляция – разрыв зрелого фолликула и выброс ооцита из яичника в брюшную полость.

Однородительская дисомия – наследование обеих копий целой хромосомы или ее части от одного родителя.

Окислительное фосфорилирование – образование АТФ из АДФ и остатка фосфорной кислоты за счет химической энергии, полученной в результате окисления питательных веществ (чаще всего глюкозы).

Олигозооспермия – снижение концентрации сперматозоидов в эякуляте.

Онкогены – гены, обуславливающие превращение нормальных клеток эукариот в злокачественные.

Онтогенез – развитие индивида, начиная от оплодотворенной яйцеклетки до завершения жизненного цикла, непрерывный процесс качественных и количественных изменений, происходящих в организме в течение всей жизни.

Оогенез – процесс дифференциации клеток зародышевой линии, сопровождаемый митозом и приводящий к образованию зрелого ооцита.

Оогонии – диплоидные женские половые клетки, образующиеся из первичных половых клеток. О. способны к митотическому делению, которое протекает внутри

яичника на начальных этапах онтогенеза.

Ооплазма – цитоплазма женской половой клетки.

Ооцит – женская половая клетка в периоды ее роста и созревания. Различают ооциты первого и второго порядка.

Оплодотворение (син. сингамия) (**О.**) – процесс слияния мужской половой клетки (сперматозоида) с женской (ооцитом), приводящий к образованию зиготы, которая дает начало новому организму. О. лежит в основе полового размножения и обеспечивает передачу наследственных признаков от родителей потомкам.

О. in vitro (син. экстракорпоральное оплодотворение) – метод вспомогательной репродукции, который заключается в процессе слияния сперматозоида и ооцита вне организма женщины в лабораторных условиях.

Опухоли – патологические новообразования тканей, состоящие из качественно измененных, утративших дифференцировку клеток при избыточной пролиферации; различают доброкачественные и злокачественные.

Органелла (син. органоид) – постоянная внутриклеточная структура (клеточный "орган"), обеспечивающая выполнение специфических функций.

Органогенез – образование зачатков органов и их дифференцировка в ходе онтогенеза.

П

Палиндром – обращенные повторы, не разделенные промежуточными последовательностями.

Пахитена – третья стадия профазы I мейоза, во время которой завершается конъюгация хромосом, образуются биваленты, содержащие полностью сформированные синаптонемальные комплексы, происходит кроссинговер.

Пенетрантность (П.) – частота проявления фенотипа (признака или болезни), детерминируемого доминантным или рецессивным аллелями, но в гомозиготном состоянии.

П. неполная – фенотипическое проявление аллеля у части индивидов, частота которого выражается в процентах; часто связана с более или менее значительной вариацией действия генов и может являться результатом действия генов-ингибиторов, эпистатических генов или некоторых внешних воздействий.

П. полная – проявление полного, т. е. 100-процентного фенотипического эффекта доминантным геном. При этом рецессивный ген всегда проявляет видимый эффект в гомозиготном состоянии.

Пептиды – класс органических соединений, состоящих из двух и более аминокислот, соединенных пептидной связью.

Первичный биохимический дефект – отклонение от нормы белкового продукта гена, мутации которого вызывают наследственное заболевание.

Перивителлиновое пространство – пространство между зоной пеллюцида и плазмолеммой, образуется в оплодотворенной яйцеклетке в результате выделения содержимого кортикальных телец и веществ, локализованных в более глубоких слоях цитоплазмы; предотвращает полиспермию.

Пиримидиновые основания – группа природных соединений (цитозин, урацил, тимин, а также минорные пиримидиновые основания), производных гетероциклического азотистого основания пиримидина; входят в состав нуклеиновых кислот; благодаря способности специфически (по принципу комплементарности) взаимодействовать с пуриновыми основаниями они участвуют в кодировании и передаче наследственной информации.

Плазмиды (син. эписомы) – внехромосомные факторы наследственности, генетические элементы, способные стабильно существовать в клетке в автономном, не связанном с хромосомами, состоянии.

Плейотропность – влияние одного гена на развитие двух или более фенотипических признаков.

Плод – организм в период внутриутробного развития после закладки основных органов и систем; у человека – с 9-й недели развития и до момента рождения.

Плюрипотентность – способность клетки реализовать несколько вариантов дальнейшего развития в ходе дифференцировки.

Повторы (П.) (ДНК) – последовательности ДНК, многократно встречающиеся в геноме.

П. микросателлитные – одно- или динуклеотидные тандемные повторы, дисперсно распределенные по всему геному.

П. минисателлитные – тандемные повторы размером от 3 до 20 нуклеотидов, дисперсно распределенные по всему геному.

П. сателлитные – относительно короткие (не более 200 п.н.) высокоповторяющиеся последовательности ДНК, расположены тандемными блоками преимущественно в центромерных, теломерных и гетерохроматиновых районах хромосом.

П. VNTR – варьирующие по числу тандемные три-, тетра- и пентануклеотидные повторы.

Повторяющаяся последовательность (ДНК) – последовательность ДНК, имеющая множество копий в геноме.

Пол – совокупность генетически детерминированных признаков особи, определяющих ее роль в процессе оплодотворения; признаки его проявляются в морфологических, физиологических и биохимических особенностях, в сложных актах поведения. Различают первичные половые признаки, обеспечивающие образование гамет и оплодотворение, и вторичные половые признаки, подчеркивающие отличия между представителями разных полов.

Полиаденилирование – ферментативное присоединение нескольких остатков аденина к 3'-концу мРНК во время ее процессинга.

Полидактилия – анатомическое отклонение от нормы, при котором на руках и/или

ногах увеличено количество пальцев.

Полименорея – нарушение менструального цикла, характеризующееся его продолжительностью менее 25 дней.

Полимеразная цепная реакция (ПЦР) – метод избирательного циклического синтеза в условиях *in vitro* большого числа (порядка миллиона) копий небольшого фрагмента матричной ДНК размером от 50 до нескольких тыс п.н.; при некоторых условиях возможна амплификация более крупных фрагментов (до 35 тыс п.н.).

ПЦР количественная – амплификация, дополненная количественной оценкой результатов реакции с помощью автоматического сканера.

ПЦР мультиплексная – одновременная амплификация нескольких участков матричной ДНК.

Полимеразы – ферменты класса трансфераз, катализируют синтез нуклеиновых кислот из нуклеозидтрифосфатов в присутствии ДНК или РНК, играющих роль матрицы.

Полиморфизм (применительно к элементам генома) – существование двух или более аллельных вариантов гена, генетическая изменчивость локуса в определенной популяции.

Полиморфизм длин рестрикционных фрагментов (ПДРФ) – наличие участков ДНК разной длины после обработки ДНК определенной рестриктазой.

Полинуклеотиды – природные или синтетические биополимеры, состоящие из нуклеотидов (моонуклеотидов). Природные полинуклеотиды – нуклеиновые кислоты (ДНК и РНК).

Полипептид – цепь аминокислотных остатков, ковалентно связанных пептидной связью.

Полипloidия – увеличение числа наборов хромосом в клетках организма.

Полиспермия – проникновение в ооцит при оплодотворении более одного сперматозоида.

Половое созревание (син. пубертатный период, пубертат) – процесс формирования

репродуктивной функции, проявляющийся развитием вторичных половых признаков и завершающийся наступлением половой зрелости; по его завершении наступает репродуктивный период.

Половой пузырек – структура, образующаяся в мейозе более конденсированными, чем аутосомы, половыми хромосомами; связан с ядрышком.

Половой хроматин – плотное окрашивающееся тельце, обнаруживаемое в неделящихся (интерфазных) ядрах клеток; различают Х-хроматин (тельце Барра) и Y-хроматин.

Половые гормоны – биологически активные вещества, вырабатываемые в половых железах, надпочечниках и плаценте и регулирующие половую дифференцировку, развитие первичных половых признаков, половое размножение и половое поведение, а также влияющие на обмен веществ.

Половые клетки (син. гаметы) – клетки репродуктивной системы, обеспечивающие передачу наследственной информации от родителей потомкам; содержат гаплоидный набор хромосом.

Половые хромосомы (син. гоносомы) – хромосомы, определяющие пол развивающегося организма.

Положения эффект – изменение действия гена в результате изменения его положения в хромосоме вследствие хромосомной перестройки.

Полярные тельца – клетки, содержащие ядерный материал и небольшое количество цитоплазмы, образуются при мейозе в оогенезе, не развиваются в функциональный ооцит, впоследствии дегенерируют.

Последовательность – порядок расположения аминокислот в полипептидной цепи и нуклеотидов в нитях нуклеиновых кислот.

Постнатальное развитие (син. постнатальный онтогенез) – развитие человека от момента рождения до смерти.

Потеря гетерозиготности – наличие лишь одного аллеля в определенном локусе; отсутствие второго аллеля обычно является результатом делеции соответствующего

ющего хромосомного сегмента; в клинической генетике отражает некоторые патологические состояния, например, трансформацию клеток (в опухолях) и др.

Праймер (син. затравка) – короткий олигонуклеотид ДНК или РНК, комплементарный участку более длинной молекулы ДНК или РНК; выполняет роль "затравки" и инициирует синтез полинуклеотидной цепи на ДНК- или РНК-матрице.

Предрасположенность генетическая – комбинация аллелей разных локусов, предрасполагающих к более раннему возникновению заболеваний под влиянием факторов окружающей среды и более тяжелому их течению.

Преимплантационная генетическая диагностика (ПГД) – инвазивная технология, применяемая в практике ВРТ, с помощью которой осуществляют диагностику генетической патологии у эмбриона.

Пренатальная диагностика – совокупность методов диагностики наследственных болезней или других нарушений в период внутриутробного развития.

Пренатальное развитие – внутриутробное развитие плода.

Препубертатный – относящийся к периоду до полового созревания.

Преэмбрион – ранняя стадия развития организма от момента оплодотворения яйцеклетки до начала органогенеза.

Пробанд – индивид, с которого начинается составление родословной для изучения процесса наследования какого-либо заболевания среди членов семьи.

Прогестерон – женский стероидный половой гормон, вырабатываемый желтым телом яичников, плацентой, а также (в небольших количествах) корой надпочечников и яичками.

Прогнатия (син. прогнатизм) – выступание верхней челюсти вперед по сравнению с нижней вследствие ее чрезмерного развития.

Прогностическое ДНК-тестирование – проведение ДНК-анализа у клинически здорового члена отягощенной семьи из группы риска с целью установления его ге-

нетического "статуса", риска развития заболевания, вероятного возраста манифестации и характера течения болезни.

Проксимальный (в цитогенетике) – в противовес дистальному – участок хромосомы, расположенный вблизи центромеры.

Пролактин (син. лактогенный гормон, лютеотропин) – один из гормонов, вырабатываемый передней долей гипофиза и обладающий широким спектром действия; у женщин стимулирует развитие молочных желез и лактацию, проявление материнского инстинкта; у мужчин снижает секрецию тестостерона и угнетает созревание сперматозоидов в яичках.

Пролиферация – размножение клеток – увеличение числа клеток (в ткани, культуре), происходящее путем митотических делений.

Промотор – участок ДНК, ответственный за связывание РНК-полимеразы, инициирующий транскрипцию.

Пронуклеус – каждое из двух гаплоидных ядер в яйцеклетке в период между проникновением в ооцит сперматозоида и кариогамией.

Профаза – первичная стадия митоза или мейоза, во время которой хромосомы конденсируются и становятся видимыми в световом микроскопе. Первая стадия митотического и мейотического деления ядра.

Процессинг – совокупность реакций, ведущих к превращению первичных продуктов транскрипции и трансляции в функционирующие молекулы.

Псевдоаутосомные гены – гены, локализованные в прителомерных участках половых хромосом, между которыми в мейозе осуществляется синапсис и рекомбинация, т. е. расщепление происходит по аутосомному типу.

Псевдоаутосомный участок – участок ДНК в дистальной части короткого плеча и длинного плеча хромосомы X и дистальной части короткого плеча хромосомы Y, в котором во время конъюгации в мейозе происходит кроссинговер, гены в этом участке разделяются так же, как

аутосомные локусы, а не как сцепленные с хромосомой X или Y.

Псевдогены (син. молчащие гены) – неактивные, но стабильные элементы генома, последовательности, сходные с обычными структурными генами, но, как правило, не экспрессирующиеся с образованием функционально активных полипептидов.

Псевдомозаицизм – ошибочно определенный мозаицизм, связанный с артефактами процесса культивирования.

Пубархе – оволосение лобка в период

Размножение (син. воспроизведение, репродукция) – присущее всем организмам свойство воспроизведения себе подобных, обеспечивающее непрерывность и преемственность жизни.

Район ядрышкового организатора – хромосомный локус генов семейства рибосомной РНК, которые участвуют в образовании ядрышка; располагается в р-плече акроцентрических хромосом.

Рамка считывания – нуклеотидная последовательность, выраженная в кодирующих триплеттах, начинается со стартового кодона и заканчивается стоп-кодоном.

Расщепление (син. сегрегация) – распределение генов по разным гаметам на основе вероятностного расхождения хромосом при мейозе и митозе.

Репарация (ДНК) – процесс восстановления природной (нативной) структуры ДНК, поврежденной при нормальном биосинтезе ДНК в клетке во время репликации либо в результате воздействия физических или химических агентов; осуществляется специфическими репаративными ферментами клетки, присуща клеткам всех организмов.

Репликация (син. редупликация, ауторепликация) – многоэтапный внутриклеточный процесс самовоспроизведения макромолекул нуклеиновых кислот с участием набора специфических ферментов;

полового созревания.

Пункция – прокол стенки какой-либо полости, сосуда, полого или паренхиматозного органа иглой или троакаром с диагностической или лечебной целью.

Пуриновые основания – группа природных соединений (аденин, гуанин, а также минорные); производные азотистого основания пурина. Входят в состав нуклеозидов, в которых связаны с рибозой или дезоксирибозой, а также нуклеотидов (фосфорных эфиров нуклеозидов) – структурных компонентов нуклеиновых кислот.

Р

обеспечивает точное копирование генетической информации и ее передачу от поколения к поколению.

Репликон – единица процесса репликации участка генома, который находится под контролем одной точки инициации репликации.

Репродуктивные органы (син. половые органы, гениталии) – органы, которые служат для полового размножения; к ним относятся половые железы и половые протоки.

Рестриктазы – ферменты рестрикции, которые разрезают молекулу ДНК по определенным нуклеотидным последовательностям (сайты рестрикции); широко используют в генной инженерии для получения рекомбинантных ДНК.

Рестрикция – процесс расщепления чужеродной молекулы ДНК с помощью рестриктаз.

Рецессивность – свойство одного из генов аллельной пары проявляться фенотипически в геми- или гомозиготном состоянии и не проявляться в гетерозиготном состоянии.

Рецессивный – признак или соответствующий аллель, который проявляется только в гомозиготном состоянии.

Реципиент – 1) Организм (клетка, зигота, эмбрион), которому вводят чужеродный генетический материал от организма-донора. 2) В репродуктивной медицине – женщи-

на/пара, получающие донорский ооцит(-ы), сперматозоид(-ы) или эмбрион(-ы).

Реципрокная рекомбинация – образование новых генотипов с противоположным расположением аллелей по сравнению с их организацией у матери или отца.

Рибонуклеазы (син. РНК-азы) – ферменты класса гидролаз из группы нуклеаз, катализирующие реакции расщепления фосфодиэфирных связей в полинуклеотидной цепи РНК.

Рибонуклеиновая кислота (РНК) – нуклеиновая кислота, содержащая в качестве углеводного компонента рибозу, а вместо тимина присутствует урацил.

Сайт (С.) – определенное место (позиция) в молекуле ДНК.

С. рестрикции (узнавания) – специфическая нуклеотидная последовательность длиной 4-10 п.н., распознаваемая рестрикционной эндонуклеазой.

С. сплайсинга – специфическая нуклеотидная последовательность на границе между экзоном и интроном, выполняющая важную сигнальную роль для правильного протекания сплайсинга.

Сбалансированная перестройка – тип хромосомной перестройки (обмен между хромосомами, ведущий к структурным изменениям хромосомы(-м)); при этом количество генетического материала не меняется.

Сегменты – участки хромосом, принимаемые при цитогенетическом анализе за единицу.

Сегрегация – обнаружение у потомков определенных родительских хромосом, сегментов либо аллелей конкретных генов (маркеров); проявление тех или иных фенотипических признаков в потомстве.

Секвенирование – метод определения последовательности оснований в молекуле ДНК или последовательности аминокислот в молекуле ДНК.

Рибосома – органелла клетки, рибонуклеопротеидная частица, с помощью которой осуществляется биосинтез белка (трансляция); обладает каталитической функцией, ответственной за образование пептидных связей, т. е. за полимеризацию аминокислотных остатков в полипептидную цепь белка.

РНК-полимераза (син. РНК-синтетаза) – фермент, осуществляющий матричный синтез РНК из рибонуклеозидтрифосфатов. В зависимости от используемой матрицы – ДНК или РНК – различают ДНК-зависимую и РНК-зависимую РНК-п.

Родословная – схема, показывающая родство между членами одной семьи в ряду поколений.

С

Секреция – процесс выведения веществ из клетки во внешнюю среду; различают экзокринную и эндокринную.

Семенная жидкость – жидкая часть спермы, состоящая из смеси секретов мужских половых желез – предстательной (30-35%), семенных пузырьков (60-65%), куперовых и придатков яичек (1-5%).

Сертоли клетки – клетки, выстилающие просвет извитых семенных канальцев яичек, выполняют опорную и трофическую функции по отношению к клеткам сперматогенного эпителия.

Сибсы – потомки одной родительской пары; родные братья и сестры.

Синапсис – попарное временное сближение гомологичных хромосом во время профазы I мейотического деления.

Синаптомемальный комплекс – белковая структура, формирующаяся между двумя гомологичными хромосомами во время мейоза.

Синдактилия – врожденное полное или неполное сращение пальцев кисти, стопы в результате отсутствия их разъединения в процессе эмбрионального развития.

Синдром – устойчивая совокупность ряда симптомов (признаков), имеющих единое происхождение (патогенез), в частности, в

результате наследственных (врожденных) нарушений, иногда понятие "синдром" распространяют как на характеризующееся его симптомами заболевание, так и на само нарушение, ведущее к данному синдрому.

Синехии (син. спайки) – фиброзный тяж, образовавшийся между смежными поверхностями органов в результате травмы или воспалительного процесса.

Синостоз – сращение отдельных костей между собой.

Синцитий трофобластический (син. плазмодитрофобласт, синцитиотрофобласт) – поверхностный слой трофобласта зародыша человека, представляющий собой симпласт с гигантскими и фрагментированными ядрами, выполняет функцию всасывания питательных веществ из крови матери и вырабатывает гистолитические ферменты, способствующие внедрению ворсин хориона в ткани матки.

Скрининг – метод или комплекс методов, позволяющий идентифицировать единичный объект исследований путем обследования большого числа индивидов в популяции; отдельную клетку с искомыми свойствами, участок нуклеотидной последовательности и т. п.

Сома – совокупность всех клеток (тканей и органов) многоклеточного организма, за исключением половых.

Соматические клетки (син. клетки сомы) – любые неполовые клетки многоклеточного организма.

Сперматиды – гаплоидные мужские половые клетки 4-го (последнего) периода сперматогенеза, образуются из сперматоцитов 2-го порядка в результате второго мейотического деления; не делятся, после длительного периода дифференциации превращаются в сперматозоиды.

Сперматогенез – сложный биологический процесс превращения диплоидных первичных половых клеток в гаплоидные половые клетки – сперматозоиды.

Сперматогонии – клетки сперматогенного эпителия, диплоидные мужские половые клетки первого сперматогенеза;

развиваются из недифференцированных первичных половых клеток в пристеночном слое семенных канальцев; характерный признак – интенсивное митотическое деление.

Сперматозоид (син. спермий) – зрелая подвижная мужская половая клетка, содержащая гаплоидный набор хромосом; образуется в результате сперматогенеза.

Сперматоцит – незрелая мужская половая клетка, образуется из сперматогонии и превращается при втором делении созревания в сперматиду. Различают сперматоциты 1-го порядка – в периоде роста содержат диплоидный набор хромосом, и 2-го порядка – в периоде созревания содержат гаплоидный набор хромосом.

Спермиогенез – заключительный этап сперматогенеза, в процессе которого происходит образование сперматозоидов из сперматид, сопровождается дифференциацией клеточного состава, при этом деление клеток не происходит.

Спермограмма – совокупность результатов качественного и количественного исследования эякулята (данные о физических свойствах, химическом и клеточном составе).

Сплайсинг (С.) – процесс вырезания из молекулы первичного РНК-транскрипта последовательностей, комплементарных интронам; ковалентное соединение последовательностей экзонов с образованием зрелых молекул мРНК.

С. альтернативный – ткане- и эмбрио-специфические различия по характеру вырезания интронов при процессинге РНК, транскрибируемой с одного и того же гена.

Спонтанный – самопроизвольный, возникающий без внешнего воздействия.

Спорадический – возникающий в виде одиночных случаев.

Спутник – хромосомный сегмент, расположенный дистально от вторичной перетяжки.

Стероидные гормоны – группа физиологически активных веществ стероидной природы (половые гормоны, прогестины, кортикостероиды, экдизоны); регулируют

процессы жизнедеятельности у человека, синтезируются из холестерина в коре надпочечников, клетках Лейдига яичек, в фолликулах и желтом теле яичников, а также в плаценте.

Стоп-кодон – нуклеотидный триплет в информационной РНК, сигнализирующий об окончании трансляции.

Строма – 1) Основа органа, соединительнотканый каркас, поддерживающий его функциональную ткань. 2) Белковый матрикс митохондрий.

Супрессия – 1) Полное или частичное восстановление утраченной или нарушенной функции. 2) Генетическое явление,

препятствующее проявлению у организма признака, возникшего в результате мутации; приводит к частичному или полному восстановлению нормального фенотипа.

Сцепление генов – совместное наследование генов (признаков) от родителей детьми.

Сцепленное наследование – совместное наследование генов, локализованных на одной хромосоме; гены образуют группу сцепления.

Т

Тандемная дупликация – дупликация, при которой повторенные сегменты хромосомы расположены непосредственно друг за другом.

Тандемные повторы – множественные и расположенные друг за другом копии определенной последовательности, ориентированные в одном направлении, их число у разных индивидов варьирует.

Тека-клетки – соединительнотканная оболочка зрелых фолликулов (граафовых пузырьков).

Телархе – начало развития молочных желез в период полового созревания.

Телеангиэктазия – локальное чрезмерное расширение капилляров и мелких сосудов.

Теломера – концевой участок хромосом, предохраняет концы хромосом от слипания и тем самым способствует сохранению целостности хромосом. Теломерная ДНК содержит TTAGGG-повторы.

Телофаза мейоза (Т.м.) – Различают телофазу первого редукционного и второго эквационного делений мейоза. Т.м.I наступает с окончанием расхождения диады к разным полюсам делящейся клетки. Т.м.II принципиально не отличается от телофазы обычного митоза.

Телофаза митоза – последняя стадия

клеточного деления, во время которой расхождение хромосом к противоположным полюсам завершилось, происходит разрушение веретена деления, деспирализация хромосом, образование ядерной оболочки, формирование ядрышек.

Тератобластома – злокачественная опухоль, развивающаяся в результате нарушения формирования тканей в эмбриональном периоде или в результате малигнизации тератомы.

Тератоген – фактор, вызывающий тератогенез.

Тератогенез – формирование аномалий и уродств в результате различных нарушений зародышевого развития, вызываемых повреждающими воздействиями внешних факторов – тератогенов, а также наследственных (генетических) изменений – мутаций.

Тератогенное действие – свойство физического, химического или биологического фактора вызывать нарушения процесса эмбриогенеза, приводящие к возникновению аномалий развития.

Тератома – опухоль, состоящая из тканей нескольких типов, производных одного, двух или трех зародышевых листков, присутствие которых не свойственно тем органам и анатомическим областям организ-

ма, в которых развивается опухоль; относится к группе герминогенных опухолей.

Терминализация хиазм – процесс направленного к концам бивалентов смещения хиазм (перекрестов); начинается на стадии диплотены профазы I и завершается на стадии метафазы I.

Терминальный (в цитогенетике) – пограничный, концевой, максимально удаленный от центромеры участок хромосомы.

Тестикулярный – относящийся к яичку.

Тестостерон – основной мужской половой гормон позвоночных (андроген), вырабатываемый, главным образом, яичками, а также надпочечниками, яичниками, плацентой и печенью; по химической природе – стероидный гормон. Определяет дифференциацию половых органов и вторичных половых признаков, секреторно активно в пренатальном периоде.

Тетрада – бивалент в первом делении мейоза, четыре хроматиды, объединенные попарно еще неразделившимися центромерами в каждом из двух конъюгирующих гомологов и наблюдаемые в профазе мейоза.

Тетраплоидный – содержащий четыре гаплоидных набора хромосом.

Тиротропный гормон (син. тиреотропный гормон, тиреотропин) – гормон, стимулирующий синтез и выделение основных гормонов щитовидной железы – тироксина и трийодтиронина; вырабатывается передней долей гипофиза.

Тотипотентность – способность эмбриональной клетки дифференцироваться в любой вид ткани зародыша и дать начало развитию целого организма.

Транзиция – мутация, приводящая к замене пары нуклеотидов, при которой происходит замена одного пиримидинового основания на другое или одного пуринового основания на другое.

Трансверсия – мутация, обусловленная заменой пуринового основания (аденин, тимин) на пиримидиновое (гуанин, цитозин) и наоборот.

Трансген – ген, взятый из одного организма и перенесенный в другой организм или клетку.

Трансгенные животные – экспериментальные животные, в геноме которых интегрированы чужеродные генетические конструкции.

Трансдукция – 1) Процедура введения экзогенных ДНК с помощью фаговых векторов. 2) Процесс передачи генетического материала от одной бактерии (донора) другой (реципиенту) с помощью умеренных бактериофагов.

Транскрипционные факторы – особые белки, осуществляющие активацию или репрессию гена при взаимодействии с молекулой ДНК.

Транскрипция (Т.) – комплементарный синтез молекулы РНК на одноцепочечной ДНК-матрице.

Т. альтернативная – экспрессия гена в процессе онтогенетической дифференцировки тканей и в разных специализированных клетках организма.

Т. обратная – комплементарный синтез молекулы кДНК на матрице мРНК при участии обратной транскриптазы.

Транслокация (Т.) – структурное изменение хромосом, в ходе которого хромосомный сегмент перемещается в другое место той же хромосомы или переносится на другую хромосому, либо происходит обмен двумя сегментами между гомологичными или негомологичными хромосомами.

Т. реципрокная (син. сегментный обмен) – тип структурной хромосомной перестройки, при которой хромосомы (гомологичные или негомологичные) обмениваются участками.

Т. робертсоновская – структурная хромосомная аномалия, при которой происходит центрическое слияние длинных плеч двух акроцентрических хромосом в центромере либо в районах короткого плеча, в результате образуется одна функциональная хромосомная единица.

Трансляция – синтез полипептидной цепи на рибосомах с использованием матрицы

мРНК путем перевода информации с 4-буквенного кода (по числу нуклеотидов) мРНК на 20-буквенный код (по числу аминокислот); заключительный этап реализации генетической информации в живых клетках.

Тривалент – мультивалент, состоящий из трех хромосом.

Триплет – минимальная единица генетического кода, состоящая из трех нуклеотидов.

Триплоид – клетка, ткань или организм, содержащие три набора хромосом ($3n$).

Триплоидия – наличие в клетке, ткани или организме трех копий каждой хромосомы, трех наборов хромосом.

Трисомия – наличие трех гомологичных хромосом вместо пары гомологов у диплоидного организма, что обычно связано с нерасхождением хромосом в анафазе.

Трофобласт – наружный клеточный слой бластоцисты, через который проходят питательные вещества от материнского организма к плоду.

У

Унивалент – неконъюгировавшая хромосома на стадии первого мейотического деления. В отличие от мультивалента, это единичная, не спаренная в первом делении мейоза хромосома, появляющаяся в результате выпадения конъюгации хромосом или при преждевременном расхождении их в диплотене, если не образуется хиазма.

Урогенитальный – относящийся одновременно к мочевым и половым органам.

Ф

Факторы роста – полипептидные гормоны, синтезируемые паракринным, эндокринным, аутокринным путем и регулирующие функционирование клеток в популяции, взаимодействующие со специфическими рецепторами клеточных мембран, обладающие митогенной, пролиферативной, апоптоз-модулирующей и метаболической активностью.

Феминизация – появление у мужчины женских половых признаков.

Фенотип – совокупность всех морфологических и физиологических признаков индивида, представляет результат совместного действия генотипа и окружающей среды.

Фертильность – репродуктивная способность организма.

Фибробласт (син. десмоцит) – соматическая клетка, развивающаяся из мезенхимы соединительной ткани, содержащая большое количество рибосом, синтезирующая и секретирующая белки межклеточного матрикса (коллаген, эластин) и муко-

полисахариды.

Фингерпринтинг (син. метод фингерпринтов) – метод анализа первичной структуры белков или нуклеиновых кислот; заключается в составлении карты с помощью гель-электрофореза или хроматографии после частичного гидролиза и используется для сравнительного анализа структур различных молекул и идентификации молекул или геномов путем их сравнения с известным стандартом.

Флюорохром – краситель, обладающий люминесцентными свойствами и используемый при флюоресцентной микроскопии.

Фолликул – сферическое образование в яичнике, в центре которого содержится ооцит, окруженный эпителиальными клетками и оболочкой.

Фолликулогенез – поступательное развитие фолликулов от стадии примордиальных до преовуляторных (третичных) фолликулов, или граафовых пузырьков.

Фолликулостимулирующий гормон (ФСГ) – гликопротеиновый гонадотропный гормон, секретируется гипофизом, стимулирует рост фолликулярных клеток и продуцирование женского эстрогена. У мужчин ФСГ – гипофизарный гормон, обеспечивающий сперматогенез.

Фосфорилирование окислительное – одна из важнейших форм накопления энергии в биологических системах за счет синтеза АТФ из АДФ, сопряженного с транспортом электронов в дыхательной электронно-транспортной цепи.

Фрагментация – 1) Процесс разрыва молекул ДНК на небольшие фрагменты приблизительно одинакового размера. 2) Разрыв хромосомы или хроматиды на отдельные части (фрагменты). Ф. часто является причиной образования микроядер.

Х

Хиазма – визуальное проявление кроссинговера, участок контакта гомологичных хромосом, наблюдаемый в период от поздней профазы мейоза до начала анафазы I, в котором происходит межхромосомный обмен генетическим материалом.

Химера – мозаичный организм, состоящий из генетически неоднородных тканей; чаще всего результат мутаций.

Хорион – наружная оболочка зародыша, развивающаяся из трофобласта и подстилающей его мезенхимы, снабжена ворсинками (ворсинами), которые врастают в слизистую оболочку матки, образуя плаценту.

Хорионический гонадотропин (син. хориональный гонадотропин) – гормон, продуцируемый ворсинами хориона и плацентой; оказывает трофическое влияние на имплантированный эмбрион и прилежащие ткани, стимулирует развитие и секреторную активность желтого тела, поддерживает его функционирование при беременности вплоть до полного формирования плаценты, частично участвует в регуляции биосинтеза эстрогенов в плаценте, способствует взаимному превращению эстрогенов и андрогенов.

Хроматида – одна из двух продольных структурных и функциональных копий реплицировавшейся хромосомы.

Хроматин – комплекс ДНК с гистонами, негистоновыми белками и РНК, так назы-

ваемый нуклеопротеидный комплекс в ядрах эукариотических клеток; служит для упаковки относительно большого количества ДНК в сравнительно малый объем ядра.

Хромосомные аберрации – различные изменения в структуре хромосом, возникшие спонтанно или под действием мутагенных факторов.

Хромосома – органелла клеточного ядра, является носителем генетической информации, способна к воспроизведению с сохранением структурно-функциональной индивидуальности в ряду поколений; основу составляет непрерывная двухцепочечная спирально уложенная молекула ДНК, связанная с гистонами и негистоновыми белками, образующими хроматин.

Ц

Целом – полость зародыша, выстланная мезотелием, из которой образуются перикардальная, плевральная и брюшная полости.

Целомическая жидкость – жидкость, заполняющая целом и секретируемая выстилающим его мезотелием.

Центриоли – хромофильные цилиндрические образования, формирующие клеточный центр, определяют ориентацию веретена.

Центромера – участок хромосомы, к которому прикрепляются нити веретена деления.

Цервикальный – расположенный в области шеи, относящийся к шее; относящийся к

шейке матки.

Цитогенетический метод – один из методов генетического анализа, направленный на выявление хромосомных и геномных мутаций.

Цитоскелет (син. цитоматрикс) – система микротрубочек и микрофиламентов.

Цитохромы – сложные белки-переносчики электронов, содержатся в клетках всех организмов, локализованы в мембранах митохондрий, эндоплазматического ретикула и др., участвуют во всех основных группах окислительно-восстановительных процессов.

Э

Эзоны – кодирующие последовательности в структурных генах эукариот.

Экзофтальм – смещение глазного яблока вперед, сопровождающееся расширением глазной щели.

Экспрессивность – степень фенотипического проявления одного и того же аллеля определенного гена у разных индивидов.

Экспрессия гена – процесс реализации генетической информации, закодированной в ДНК при помощи транскрибирования ее в мРНК.

Эктодерма (син. эктобласт) – наружный листок трехслойного зародыша. В процессе онтогенеза из него образуются нервная система и органы чувств, спинномозговые и симпатические ганглии, висцеральный скелет, пигментные клетки, часть соединительнотканых клеток кожи, покровы и их производные, передний и задний отделы пищеварительной системы.

Эктопия яичка – аномалия развития – расположение яичка под кожей промежности, брюшной стенки или бедра.

Элонгация – этап биосинтеза молекул нуклеиновых кислот (в процессе транскрипции) или белков (в процессе трансляции), заклю-

чающийся в последовательном присоединении мономеров (нуклеотидов или аминокислот) к растущим цепям макромолекул.

Эмбриогенез (син. эмбриональное развитие, зародышевое развитие) – процесс роста и развития зародыша (эмбриона), начиная от образования зиготы и заканчивая рождением. В эмбриологии – развитие организма от оплодотворения до рождения, в акушерстве – период внутриутробного развития (первые 8 недель), в течение которого преобладают процессы формирования основ организации и закладки органов.

Эмбрион – стадия внутриутробного развития живого организма от презембриона до конца 8-й недели – закладки основных органов и систем.

Эндометрий – слизистая оболочка матки, выстилающая ее полость.

Эндоплазматический ретикулум (син. эндоплазматическая сеть) – клеточная органелла эукариот, представляет собой систему однослойных мембран, образующих одну непрерывную поверхность, которая ограничивает единое замкнутое пространство (ее полость содержит комплекс мелких вакуолей и канальцев), играет центральную роль в биосинтезе макромолекул

(белков, липидов и сложных углеводов).

Эндотелий – слой плоских специализированных клеток мезодермального происхождения, выстилающий внутреннюю поверхность кровеносных и лимфатических сосудов, а также полостей сердца.

Энтодерма (син. энтобласт) – внутренний листок трехслойного зародыша, дающий начало эпителиальной выстилке первичной кишки и ее железистым производным (печени, поджелудочной железе).

Энуклеация – удаление ядра из клетки.

Эпигенетические изменения – обратимые изменения активности генов в процессе индивидуального развития организма, не связанные с нарушением нуклеотидной последовательности ДНК, но приводящие к сохранению неактивного или активного состояния генов в ряду клеточных поколений.

Эпикант – вертикальная кожная складка, прикрывающая медиальный угол глазной щели.

Эпистаз – один из видов взаимодействия генов, при котором аллели одного гена подавляют проявления аллелей других генов.

Эпителий (син. эпителиальная ткань) – ткань, выстилающая поверхность и полости тела, образует эпидермис, покрывает слизистые оболочки пищеварительного тракта, воздухоносных, мочевых и половых путей, серозные оболочки, а также образующая большинство желез организма; выполняет защитную, секреторную и др. функции.

Ядро – клеточная органелла, обязательная часть клетки у многих одноклеточных и всех многоклеточных организмов; включает хромосомы, ядрышко, ядерный сок и ядерную оболочку.

Ядрышко – плотное тельце внутри ядра большинства клеток эукариот, ассоциировано с ядрышковым организатором, включает молекулы рибонуклеопротеинов (предшественников рибосом).

Яйцеклетка – женская зрелая половая

Эстрадиол – женский половой гормон из группы эстрогенов, вырабатывается в яичниках, плаценте, яичках; вызывает развитие вторичных женских половых признаков, обладает наибольшей биологической активностью среди женских половых гормонов.

Эстрогены – женские половые гормоны (эстрадиол, эстрон, эстриол и др.), вырабатываемые фолликулами яичников, плацентой, частично корой надпочечников и яичками; участвуют в развитии женских половых органов и вторичных половых признаков.

Эуплоидия – наличие полного набора хромосом в противовес анеуплоидии.

Эухроматин – участки хромосом, сохраняющие деспирализованное состояние в интерфазе и спирализующиеся при делении клеток (в профазе); содержит большинство активно транскрибируемых генов.

Эякулят – опалесцирующая, мутная светло-серая жидкость, выделяемая мужчинами в момент оргазма; содержит сперматозоиды и семенную жидкость.

Эякуляция – извержение эякулята (сперматозоидов и семенной жидкости) из мочеиспускательного канала в момент оргазма у мужчины.

Я

клетка с момента попадания в нее сперматозоида при оплодотворении до слияния пронуклеусов гамет.

Яйценосный бугорок (син. яйценосный холмик) – участок многослойного эпителия в стенке визикулярного яичникового фолликула, содержащий ооцит.

Яйцо плодное – зародыш вместе с зародышевыми оболочками на ранних стадиях развития.

Литература

Русско-англо-украинский толковый словарь по прикладной генетике, ДНК-технологии и биоинформатике / Глазко В.И., Глазко Г.В. – Киев: КВІЦ, 2001. – 588 с.

Биологический энциклопедический словарь / Под ред. М.С. Гилярова. – 2-е изд. – М.: Советская энциклопедия. – 1989. – 863 с.

Большая медицинская энциклопедия / Под ред. Б.В. Петровского. – 3-е изд. – М.: Советская энциклопедия. – 1974-1988. – в 30-ти т.

Бойчук Н.В., Исламов Р.Р., Улумбеков Э.Г., Челышев Ю.А. Гистология (введение в патологию). – М.: ГЭОТАР Медицина, 1998. – 960 с.

Иллариошкин С.Н., Иванова-Смоленская И.А., Маркова Е.Д. ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование в неврологии. – М.: Медицинское информационное агентство, 2002. – 591 с.

Козлова С.И., Семанова Е., Демикова Н.С., Блинникова О.Е. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. – М.: Медицина, 1987. – 320 с.