

Vefsíður þar sem finna má orðasöfn í erfðafræði á íslensku:

Á gen.is er að finna orð og hugtök í erfðafræði á ensku og íslensku. Einnig skýringar á sumum erfðasjúkdómum.

www.gen.is

Lífvisir er kennsluvefur sem tengist gen.is og er sami gagnagrunnur á báðum stöðum.

www.lifvisir.hi.is

Stofnun Árna Magnússonar: Þar er að finna íorðasafn í læknisfræði:

<http://www.arnastofnun.is/id/1022170>

Vinnan við bæklinginn var studd af EuroGentest, EU_FP6 stuðningur samkvæmt NoE samningi nr. 512148.

Þýtt og staðfært af Vigdísi Stefánsdóttur erfðaráðgjafa, Reyni Arngrímssyni sérfræðingi í erfðasjúkdómum og Jóni Jóhannesi Jónssyni yfirlækni á erfða- og sameindalæknisfræðideild Landspítala.

Janúar 2009

Teikningar: Rebecca J Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com



Algeng orð og hugtök í erfðafræði



Upplýsingar fyrir sjúklinga og fjölskyldur

Algeng orð og hugtök í erfðafræði.

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

Arfberi (Carrier)

Einstaklingur sem ber eitt breytt sjúkdómsvaldandi **gen**. Þegar um er að ræða A-litnings víkjandi sjúkdóma er arfberi að jafnaði ekki með einkenni um sjúkdóminn. Ef um er að ræða A-litnings ríkjandi sjúkdóma, geta einkenni komið fram snemma eða seint á ævinni eftir því hver sjúkdómurinn er.

Arfberi fyrir jafna yfurfærslu (Carrier of a chromosome translocation)

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

Arfgengt ástand (Hereditary condition)

Einkenni eða ástand sem erfist.

DNA

Efnasamband sem genin eru búin til úr og inniheldur upplýsingar sem líkaminn þarf til að starfa rétt.

Egg

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

Eggjastokkar (Ovary / ovaries)

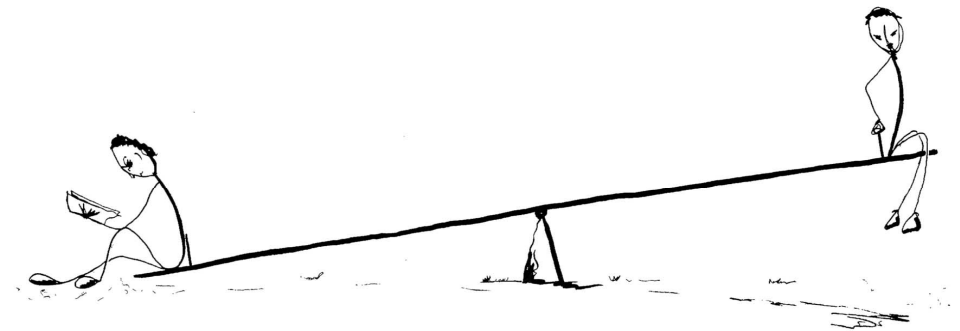
Líffæri sem framleiða **egg** í líkama konunnar.

Erfðatengt (Genetic)

Hefur með **gen** að gera eða orsakast af **genum**.

Erfðaráðgjöf (Genetic counselling)

Upplýsingar og stuðningur fyrir fólk sem hefur áhyggjur af ástandi



erfðaefninu/litningum. Eða jafnvel hvorutveggja. Það getur gerst t.d. þegar foreldri með **jafna yfirfærslu** eignast barn.

Uterus (Leg.)

Læknisfræðilegt heiti legsins.

Vagina (Leggöng)

Tenging legs við ytri kynfæri. Fæðingarvegur.

Womb (Leg)

Sá hluti kvenlíkamans sem barn þroskast í á meðgöngu.

X-chromosome (X litningur)

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

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

Arfgengur sjúkdómur sem orsakast af **stökkbreytingu** (breytingu) í **geni** á **X litningi**. X-litnings tengdir sjúkdómar eru t.d. hemophilia, Duchenne muscular dystrophy og fragile X heilkenni.

XX (Kynlitningar konu)

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

XY (Kynlitningar karls)

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

Y chromosome (Y litningur)

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

(sjúkdómi) sem hugsanlega er vegna breytinga í geni, genum eða litningum.

Erfðaráðgjafi (Genetic counsellor)

Sérfræðingur sem veitir upplýsingar og stuðning þeim sem áhyggjur hafa af ástandi (sjúkdómi) sem hugsanlega er erfðatengt.

Erfðarannsókn (Genetic test)

Rannsókn sem getur leitt í ljós hvort um er að ræða breytingu á ákveðnum litningi eða geni. Oftast er um að ræða blóðrannsókn eða sýni úr líkamsvef. Frekari upplýsingar er að finna í bæklingnum **Hvað er erfðarannsókn?**

Erfðasjúkdómur, erfðavandamál (Genetic condition) Sjúkdómur eða einkenni (ástand) sem orsakast af breytingu á **litningi** eða **geni**.

Forspárrannsókn (Predictive testing)

Erfðarannsókn vegna sjúkdóms sem hugsanlega kemur fram seinna á ævinni. Þegar erfðarannsókn er gerð vegna sjúkdóms sem mun næstum örugglega koma fram í framtíðinni, sé einstaklingur arfberi, er hún stundum kölluð forspárrannsókn.

Fósturgreining (Prenatal diagnosis)

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

Fósturlát (Miscarriage)

Þegar meðganga endar með fósturláti snemma á meðgöngu, áður en barnið getur lifað utan **móðurlífs**.

Fósturvísir (Embryo)

Fyrsta stig fósturþroskans. Fósturvísirinn verður til úr fyrstu **frumunni** á fyrstu stigum meðgöngunnar, eftir að sæðisfruman **frjóvgar eggjið**. Fósturvísir lítur ekki út eins og barn en **frumurnar** munu þroskast í barn með tímanum. Fósturvísar geta vaxið utan legsins fyrstu dagana.

Frjóvgun (Conception)

Samruni **eggs** og **sæðisfrumu** sem myndar fyrstu **frumu** fóstursins.

Fruma (Cell)

Líkami mannsins er gerður úr milljörðum frumna. Frumur líkamans eru mismunandi að gerð og útliti og hafa mismunandi hlutverk. Allar frumur (nema **egg** hjá konum og **sæðisfrumur** hjá korum) innihalda tvö eintök af hverju geni.

Fylgja (Placenta)

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

Fylgjusýnataka (Chorionic villus sampling — CVS)

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

Gen (Gene)

Upplýsingar sem líkaminn þarfnast til að starfa rétt eru geymdar sem efnasambönd á **litningunum**.

Gagnkvæm yfifærsla (Reciprocal translocation)

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

Hnakkabykktarmæling (Nuchal translucency test)

Gerð er ómskoðun og mæld stærð á vökvafylltu svæði á hnakka

Innskot (Insertion)

Þegar aukabútur af erfðaeftni er til staðar á **litningi** eða **geni**.

Jákvæð niðurstaða (Positive result)

Niðurstaða úr rannsókn sem sýnir að viðkomandi hefur þá breytingu í geni eða litningi sem leitað var að.

Jöfn yfifærsla (Balanced translocation)

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

Ring chromosome (Hringlitningur)

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

Robertsonian translocation (Samrunayfifærsla)

Þetta heiti er notað þegar einn **litningur** festist við annan.

Sex chromosomes (Kynlitningar)

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

Sex linked condition (Kynbundnar erfðir)

Ástand sem erfist kynbundið.

Smear test (Strok)

Rannsókn sem mælt er með fyrir allar konur. Kannað er hvort breytingar finnast í frumum í **leghálsi**.

Sperm (Sæðisfruma)

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

Translocation (Yfifærsla)

Umröðun á erfðaeftni litninga. Yfifærsla verður þegar hluti eða hlutar af **litningi/um** brotna af og tengjast litningum á nýjum stað.

Ultrasound scan (Ómskoðun)

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

Unbalanced translocation (Ójöfn yfifærsla)

Yfifærsla þar sem umröðun litninga hefur bætt við eða týnt hluta af

Mutation (Stökkbreyting)

Breyting á **geni**. Sumar breytingar á genum geta breytt upplýsingunum sem þau veita og orsaka að genið starfar ekki rétt. Það getur svo orsakað **erfðasjúkdóm** (ástand?)

Negative result (Neikvæð niðurstaða)

Niðurstaða sem sýnir að einstaklingur sem fór í rannsókn hefur ekki breytinguna sem prófað var fyrir.

Nuchal translucency test (Hnakkabykktarmæling)

Gerð er ómskoðun og mæld stærðin á vökvafylltu svæði á hnakka barnsins. Ef barnið er með fæðingargalla (t.d. Downs heilkenni), getur hnakkabykktin verið óeðlileg.

Ovary / ovaries (Eggjastokkar)

Líffæri sem framleiðir **egg** í líkama konunnar.

Placenta (Fylgja)

Fylgjan liggur við vegg legsins á meðgöngu. Fóstrið fær næringu sína úr fylgjuni. Fylgjan verður til úr sama frjóvgaða egginu og fóstrið og hefur því að öllu jöfnu samskonar gen og það.

Positive result (Jákvæð niðurstaða)

Niðurstaða úr rannsókn sem sýnir að viðkomandi hefur þá breytingu í geni.

Predictive testing (Forspárrannsókn)

Erfðarannsókn vegna sjúkdóms sem hugsanlega kemur fram seinna á ævinni. Þegar erfðarannsókn er gerð vegna sjúkdóms sem mun næstum örugglega koma fram í framtíðinni, er stundum kallað forspárrannsókn.

Prenatal diagnosis (Fósturgreining)

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

Reciprocal translocation (Gagnkvæm yfirfærsla)

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

fóstursins. Ef fóstrið er með fæðingargalla (t.d. Downs heilkenni), getur hnakkabykktin verið aukin.

Kynbundnar erfðir (Sex linked condition)

Ástand sem erfist kynbundið.

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

Arfgengur sjúkdómur sem orsakast af **stökkbreytingu** (breytingu) í **geni** á **X litningi**. Sjúkdómar sem erfast kynbundið eru t.d. Hemophilia, Duchenne muscular dystrophy og Fragile X heilkenni.

Kynlitningar (Sex chromosomes)

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

Kynlitningar karls XY

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

Kynlitningar konu XX.

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

Leg (Uterus)

Læknisfræðilegt heiti legsins.

Leg, móðurlíf (Womb)

Sá hluti kvenlíkamans sem barn þroskast í á meðgöngu.

Leggöng (Vagina)

Tenging legs við ytri kynfæri. Fæðingarvegur.

Legvatnsástunga (Amniocentesis)

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

Litningar (Chromosomes)

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

Litningagerð (Karyotype)

Lýsing á fjölda og gerð litninga hjá einstaklingi.

Neikvæð niðurstaða (Negative result)

Niðurstaða sem sýnir að einstaklingur sem fór í rannsókn hefur ekki breytinguna sem prófað var fyrir.

Nýtt (De novo)

Þetta hugtak er komið úr latínu og merki “úr nýju”. Það er notað t.d. til að lýsa breytingu á geni eða litningi sem er “ný” hjá barni, þ.e. báðir foreldrar þess hafa eðlilega litninga og gen.

Ójöfn yfirfærsla (Unbalanced translocation)

Yfirfærsla þar sem umröðun litninga hefur bætt við eða týnt hluta af erfðaefninu/litningum. Eða jafnvel hvorutveggja. Það getur gerst t.d. þegar foreldri með jafna yfirfærslu eignast barn.

Ómskoðun (Ultrasound scan)

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

Ríkjandi A-litnings erfðir (Autosomal dominant genetic conditions)

Þá kemur sjúkdómur eða ástand fram þó einstaklingur erfi aðeins eitt breytt (stökkbreytt) gen frá öðru hvoru foreldri sinna. Breytta genið ríkir þá yfir því óbreytta.

Samrunayfirfærsla (Robertsonian translocation)

Þetta heiti er notað þegar einn litningur festist við annan.

Sjálflitningar (Autosomal)

Í flestum frumum líkamans eru 23 pör af litningum. Þörin eru númeruð frá

Genetic (Erfðatengt)

Hefur með gen að gera eða orsakast af genum.

Genetic condition (Erfðasjúkdómur. Erfðavandamál) Sjúkdómur eða einkenni (ástand) sem orsakast af breytingu á litningi eða geni.

Genetic counselling (Erfðaráðgjöf.)

Upplýsingar og stuðningur fyrir fólk sem hefur áhyggjur af ástandi (sjúkdómi) sem hugsanlega er vegna breytinga í geni/genum/litningum.

Genetic counsellor (Erfðaráðgjafi)

Sérfræðingur sem veitir upplýsingar og stuðning þeim sem áhyggjur hafa af ástandi (sjúkdómi) sem hugsanlega er erfðatengt.

Genetic test (Erfðarannsókn)

Rannsókn sem getur leitt í ljós hvort um er að ræða breytingu á ákveðnum litningi eða geni. Oftast er um að ræða blóðrannsókn eða sýni úr líkamsvef. Frekari upplýsingar er að finna í bæklingnum **Hvað er erfðarannsókn?**

Hereditary condition (Arfgengt ástand)

Einkenni eða ástand sem erfist.

Insertion (Innskot)

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

Inversion (Umhverfa)

Breyting í röð gena á ákveðnum litningi. Röðin hefur snúist við.

Karyotype (Litningagerð)

Lýsing á fjölda og gerð litninga hjá einstaklingi.

Miscarriage (Fósturlát)

Þegar meðganga endar með fósturláti snemma á meðgöngu, áður en barnið getur lifað utan móðurlífs.

De novo (Nýtt)

Þetta hugtak er komið úr latínu og merki “úr nýju”. Það er notað t.d. til að lýsa geni eða litningi sem er “ný” hjá barni, þ.e. báðir foreldrar þess hafa eðlilega **litninga og gen**.

DNA.

Efnasamband sem genin eru búin til úr og inniheldur upplýsingar sem líkaminn þarf til að starfa rétt.

Duplication (Tvöföldun)

Óeðlilegar endurtekingar á erfðaefnisröðun í **geni** eða á **litningi**.

Egg

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

Embryo (Fósturvísir)

Fyrsta stig fósturproskans. Fósturvísirinn verður til úr fyrstu **frumunni** á fyrstu stigum meðgöngunnar, eftir að sæðisfruman **frjóvgar eggjið**. Fósturvísir lítur ekki út eins og barn en **frumurnar** munu þroskast í barn með tímanum. Fósturvísar geta vaxið utan legsins fyrstu dagana.

Family tree (Ættartré)

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

Fetus (Fóstur)

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

Gene (Gen)

Upplýsingar sem líkaminn þarfnast til að starfa rétt eru geymdar sem efnasambönd á **litningunum**.

1-22. Af pörunum 23, eru 22 pör eins hjá körlum og konum og þeir litningar eru kallaðir **A-litningar** eða **sjálfslitningar**. Síðasta litningaparið, nr. 23, er hinsvegar mismunandi hjá körlum og konum. Þeir litningar eru kallaðir **kynlitningar**.

Stökkbreyting (Mutation)

Breyting á **geni**. Sumar breytingar á genum geta breytt upplýsingunum sem þau veita og orsaka að genið starfar ekki rétt. Það getur svo orsakað **erfðasjúkdóm**.

Strok (Smear test)

Rannsókn sem mælt er með fyrir allar konur. Kannað er hvort breytingar finnast í frumum í **leghálsi**.

Sæðisfruma (Sperm)

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

Tvöföldun (Duplication)

Óeðlilegar endurtekingar á erfðaefnisröðun í **geni** eða á **litningi**.

Umhverfa (Inversion)

Breyting í röð **gena** á ákveðnum **litningi**. Röðin hefur snúist við.

Úrfelling (Deletion)

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

Vikjandi A-litnings erfðir (Autosomal recessive genetic conditions)

Þá kemur sjúkdómur eða ástand einungis fram ef einstaklingur erfir **sama breytta genið** frá báðum foreldrum sínum. Einstaklingur sem hefur aðeins **eitt breytt gen** er arfberi sem ekki hefur nein einkenni.

Yfirfærsla (Translocation)

Umröðun á erfðaeftni litninga. Yfirfærsla verður þegar hluti eða hlutar af

litningi/um brotna af og tengjast litningum á nýjum stað.

X litningur (X-chromosome)

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

Y litningur (Y chromosome)

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

Ættartré (Family tree)

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

Hér á eftir eru ensku orðin fyrst.

Amniocentesis (Legvatnsástunga)

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

Autosomal (Sjálflitningar)

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

Autosomal dominant genetic conditions. (Ríkjandi A-litnings erfðir.)

Þá kemur sjúkdómur eða ástand fram þó einstaklingur erfi aðeins **eitt breytt** (stökkbreytt) gen frá öðru hvoru foreldri sinna. Breytta **genið** ríkir þá yfir því **óbreytta**.

Autosomal recessive genetic conditions (Víkjandi A-litnings erfðir)

Þá kemur sjúkdómur eða ástand einungis fram ef einstaklingur erfi **sama breytta genið** frá báðum foreldrum sínum. Einstaklingur sem hefur aðeins

eitt breytt gen er arfberi sem ekki hefur nein einkenni.

Balanced translocation (Jöfn yfirfærsla)

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

Carrier (Arfberi)

Einstaklingur sem að öllu jöfnu hefur ekki einkenni en ber eitt breytt sjúkdómsvaldandi **gen**. Þegar um er að ræða A-litnings víkjandi sjúkdóma, er einstaklingurinn að jafnaði ekki með einkenni. Ef um er að ræða A-litnings ríkjandi sjúkdóma, munu einkenni koma fram seinna á ævinni.

Arfberi fyrir jafna yfirfærslu (Carrier of a chromosome translocation)

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

Cell (Fruma)

Líkami mannsins er gerður úr milljörðum frumna. Frumur líkamans eru mismunandi að gerð og útliti og hafa mismunandi hlutverk. Allar frumur (nema **egg** hjá konum og **sæðisfrumur** hjá körlum) innihalda tvö eintök af hverju geni.

Chorionic villus sampling (Fylgjusýnataka — CVS)

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

Chromosomes (Litningar)

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

Conception (Frjóvgun)

Samruni **eggs** og **sæðisfrumu** sem myndar fyrstu **frumu** fóstursins.

Deletion (Úrfelling)

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