

## تفسير المصطلحات (الكلمات الصعبة ومعانيها) العيادة الجينية

هذا المسرد يشرح فقط المصطلحات المستخدمة في الكتيب العيادة الجينية الكلمات الغامقة معرفة في كأماكن أخرى بالمسرد.

**بزل السلي (amniocentesis).** اختبار على جينات أو كروموزومات طفل غير مولود. يحاط الطفل بسائل في الرحم. يحتوي السائل على قليل من الخلايا. يتم سحب عينه صغيره من السائل بإبرة رفيعة، بالوخز في بطن الأم (جوف). يتم إرسال السائل للمختبر للاختبار.

**صبغي عادي (autosomal).** يستتبع الصبغي الجسدي

**سيطرة صبغية عادية (autosomal dominant).** اضطرابات جينية، اضطرابات وراثية بسبب تغير (تبدل) في نسخة واحدة من جين صبغي عادي.

**متنح الصبغة العادية (autosomal recessive).** اضطرابات جينية. اضطرابات السبب فيها عندما يرث شخص ما نسختان من جين الصبغة العادية مع تغير (تبدل) في النسختين. الشخص الذي يعاني من نسخة واحدة فقط من هذا الجين متنح الصبغة العادية مع تغير (تبدل) سوف يصبح حامل غير مصاب. الشخص المصاب باضطراب متنح الصبغة العادية يرث نسخة واحدة من جين المرض بتغير (تبدل) من كل مريض.

**صبغات جسدية (autosomes).** ال44 كروموزومات (22 زوج) التي ليست كروموزومات جنسية.

**تبدل المكان المتوازن (balanced translocation).** تبدل مكان حيث لا يتم فقد أو الحصول على مواد كروموزومية، لكن يتم إعادة ترتيبها. الشخص الذي يعاني من تبدل المكان المتوازن لا يتأثر بها.

**سرطان (cancer).** نمو غير طبيعي للخلايا.

**حامل (carrier).** يوجد معنيان أساسيان:

1. شخص لديه مرض جيني ب **تبدل (تغير)**، لكن لا يصاب بالمرض. الأهمية للشخص وأسرته تعتمد على نوع المرض و كيفية وراثته.

2. الشخص الذي لديه **تبدل مكان متوازن**، توفر كافة المواد الكروموزوم، مع **تبدل مكان**.

**خلية (cell).** يتكون جسم الإنسان من ملايين الخلايا، التي مثل المباني الضخمة. هناك العديد من أنواع متعددة من الخلايا. ويشملون خلايا الجلد، خلايا الدماغ، و خلايا الدم. خلايا في أجزاء مختلفة للجسم تبدو مختلفة و تعمل أشياء مختلفة. كل خلية (باستثناء بيض السيدات و السائل المنوي للرجال) تحتوي على كل جينات الجسم.

**أخذ عينات الخمل المشيمي (chorionic villus sampling, CVS).** اختبار على جينات الطفل الذي لم يولد بعد أو الكروموزومات. يمكن إجراء هذا الاختبار قبل بزل السلي. يتم أخذ عدد قليل من الخلايا من المشيمة التي في مرحلة النمو و ترسل للمختبر للاختبار.

**كروموزومات (chromosomes).** بنيتهم مثل شكل الخيط يمكن رؤيتهم تحت المجهر و يحتوي على الجينات. في العادة يملك الشخص 46 من الكروموزومات في كل خلية. هناك نوعان من الكروموزومات الجنسية و الـ22 زوج الآخرين من الكروموزومات. تأتي 23 من الكروموزومات من الأم، و 23 من الأب. يأتي كروموزوم واحد من كل زوج من كل من الوالدين. (كقياس: الكروموزوم مثل الكتاب، الجين مثل القصة في الكتاب).

**إخصاب (conception).** عند اجتماع بويضه و حيوان منوي معا لتكوني أول خلية في طفل جديد.

**فقد صبغي (deletion).** كروموزوم يفقد صبغي ينقصه أحد الأجزاء. يعني ذلك أن بعض الجينات ناقصة، لذلك يمكن للفقد الصبغي التسبب في اضطراب جيني.

**دو نوفو (de novo).** من اللغة اللاتينية، بمعنى "من جديد". تستخدم لوصف تبديل مكان "جديد" في الطفل، عندما يتوفر لدى والدي الطفل كروموزومات عادية.

**بيض (egg).** مساهمة الأم في الخلية التي ستتمو لتكوين طفل جديد. تحتوي البيضة 23 كروموزومات ، واحدة من كل زوج في الأم. يحتوي الحيوان المنوي أيضا على 23 من الكروموزومات، كروموزوم واحد من كل من الزوج الخاص بالأب. تتحد البيضة مع الحيوان المنوي لتكوين خلية كاملة. ينمو الطفل من الخلية الأولى.

**تهجين و مضائي في موضعه (fluorescent in situ hybridisation, FISH).** اختبار خاص يسمح بتشخيص الفقد الصبغي للكروموزومات الصغيرة جدا على الرؤية تحت المهجر.

**جين (gene).** بيانات يحتاجها الجسم للعمل، مخزنه بشكل كيميائي على الكروموزومات. التغييرات أو التعديلات في الجينات تغير البيانات و يمكن لذلك تغيير كيفية عمل الجسم. الجينات الصبغية العادية هي على شكل أزواج: واحدة من الأم، وواحدة من الأب. الجينين لزوج ما هما في أماكن متماثلة على زوج من الكروموزومات. (كقياس: الكروموزوم مثل الكتاب، الجين مثل القصة في الكتاب، التغير أو التبديل في الجين مثل الحرف الناقص أو الحرف الزائد في كلمة ما في القصة).

**جيني (genetic).** يتسبب فيه الجينات، تتعلق بالجينات.

**مستشار جيني (genetic counsellor).** متخصص يعطي بيانات و دعم للناس الذين لديهم تاريخ سابق لحالة جينية في أسرته، أو قلقون عن خطر وراثه أو الإصابة بحالة جينية.

**تخصيب في الأنبوب (in vitro fertilisation, IVF).** اجتماع البيض مع الحيوان المنوي خارج الجسم، في أنبوب في المختبر.

**الإجهاض (miscarriage).** النهاية المبكرة للحمل، قبل أن يمكن للجنين الحياة خارج الرحم.

**فسيفسائي (mosaic).** شخص لديه بعض الخلايا بالعدد المعتاد للكروموزومات و بعض الخلايا بعدد مختلف للكروموزومات. يعتمد التأثير على الفرد على نسبة الخلايا التي بها العدد المعتاد أو عدد مختلف من الكروموزومات في الجسم.

**تبدل (mutation).** تغيير في الجين. بعض التبديلات تكون ضارة. في بعض الأحيان عند تغيير جين ما، تتغير بياناته بحيث لا يعمل بشكل سليم. (كقياس: التغيير أو التبدل في الجين مثل الحرف الناقص أو الزائد في كلمة في قصة ما).

**p ذراع (p arm).** كل كروموزوم به جزئين، ذراع طويل و ذراع قصير. الذراع الأقصر يسمى ذراع p، الذراع الأطول يسمى ذراع q.

**المشيمة (placenta)** (أو بعد-الولادة). توجد المشيمة على جدار الرحم في السيدة الحامل. يحصل الجنين على غذاءه من المشيمة. المشيمة لها نفس جينات الطفل.

**تشخيص ما قبل الولادة (prenatal diagnosis).** اختبار خلال الحمل للتأكد من وجود اضطراب جيني من عدمه في الطفل.

**q ذراع (q arm).** كل كروموزوم به جزئين، ذراع طويل و ذراع قصير. الذراع الأقصر يسمى ذراع p، الذراع الأطول يسمى ذراع q.

**إعادات (repeats).** في بعض الإضطرابات، التغيير (التبدل) الذي يتسبب في المرض هو جزء من الجين الذي تكرر. يمكن للاختبار أن يبين عدد الإعادات في شخص به جين المرض. الناس الذين يعانون من المرض يتكرر معه الوضع مرات عديدة. عدد الإعادات تقاس في الاختبارات و تستخدم لتحديد التأثيرات المحتملة على الشخص وأسرته. (كمقياس، الإعادات مثل الأحرف المتكررة أو المقاطع اللفظية في كلمة. في حالة إضافة أحرف أو مقاطع أكثر، يمكن فقدان معنى الكلمة).

**تبدل مكان روبرتسوني (Robertsonian translocation).** تبدل مكان الكروموزوم بكروزومات 13، 14، 15، 21، أو 22.

**كروموزومات جنسية (sex chromosomes).** كروموزوم X و كروموزوم Y. الكروموزومات الجنسية تتحكم في الشخص سواء رجل أو أنثى. الإناث عادة لديهن اثنتين من كروموزومات X. الذكور لديهم كروموزوم X واحد و كروموزوم Y واحد.

**السائل المنوي (sperm).** مساهمة الأب في الخلية التي سوف تنمو لتكوين الطفل الجديد. كل سائل منوي يحتوي على 23 من الكروموزومات: واحد من كل زوج في الوالد. البيضة تحتوي على كروموزوم واحد من كل من الـ 23 زوج عند الأم. ينضم السائل المنوي مع البيضة لتكوين خليه كاملة. ينمو الجنين من هذه الخلية الأولى.

**فرادى (sporadic).** ليس عائلي أو وراثي. يحدث صدفة.

**متلازمة (syndrome).** مجموعه من السمات التي تحدث معا في الأشخاص المصابين. المصابون يتشاركون في كل أو بعض من سمات المتلازمة.

**إنهاء (termination).** إنهاء مبكر للحمل بواسطة الأطباء.

**تبدل المكان (translocation).** إعادة ترتيب مادة الكروموزوم. تظهر عند انكسار جزء من الكروموزوم ثم يعاد ربطه في المكان الخطأ.

**الرحم (uterus).** جزء من جسم الإنسان ينمو فيه الجنين خلال الحمل.

**كروموزوم X (X chromosome).** واحد من الكروموزومات الجنسية. لدى السيدات اثنتين من كروموزومات X. الرجال عادة لديهم كروموزوم واحد X و كروموزوم واحد Y.

**متصل X- (X-linked).** يصف الجين على كروموزوم X. الاضطراب الجيني متصل- X هو أحد مسببات التبدل (التغير) في الجين على الكروموزوم X.

**XX.** هذا يمثل الكروموزومات الجنسية للأنثى. الإناث لديهن اثنتين من كروموزومات X. كروموزوم X واحد موروث من أحد الوالدين.

**XY.** هذا يمثل الكروموزومات الجنسية العادية للذكر. الذكور لديهم كروموزوم X واحد و كروموزوم Y واحد. يرث الذكر كروموزوم X الوحيد من والدته و يرث كروموزوم Y من والده.

**كروموزوم Y (Y chromosome).** أحد الكروموزومات الجنسية. لدى الذكور كروموزوم Y واحد و كروموزوم X واحد. الإناث لديهن اثنان من كروموزومات X.

ذا المسرد معد للاستخدام بواسطة المرضى والأسر مع المعلومة الجينية التي تشير لها.

هذا المسرد مقصود فقط العيادة الجينية.

لقد تم إعداد هذه النسخة في يوليو 2005