

Т G A G G C T T T G T C T C T
C T T C T T T C T A G T A G A
T T C C C C A A A G G A G A T
C T T T A A G C T G G A G A T
C C T C A G G A G C T T T A A
T T C G T T T C T A G A A T C
G T A T C C A G A G A C T T C
G T **С Л О В А Р Ь** C C A A A G
C C C A A A G G C T T A A C C
C A A G G **Г Е Н Е Т И К А** G T
A A A A T G G A G A T A C T T
G G A G A T A A C T T T A A G
C A C T G A A G C T T C C T C
A A A C G C C C A A G C C C A
A G A G A G A C A C A T A A T
A G C C A C C C T C C T C T G
C C C T C C T C T G C A A A T
T A A C C C G T C C T G C G C

УДК 575(038)
ББК 28.04(я2)
С 48

СЛОВАРЬ ГЕНЕТИКА

Данное учебное пособие предназначено для студентов старших курсов медицинских ВУЗов, обучающихся по дисциплинам, в которые внедрены генетические знания, клинических ординаторов по специальностям «Генетика» и «Лабораторная генетика», врачей-генетиков и врачей-лабораторных генетиков, специалистов смежных дисциплин, биологов. Пособие максимально наполнено специализированными понятиями и терминами генетики человека. Учебное пособие разделено на две части, первая из которых включает в себя общие термины таких разделов генетики человека, как классическая генетика, медицинская и клиническая генетика. В отдельную (вторую) часть вынесены термины и понятия семиотики наследственной и врожденной патологии, что может представлять интерес для практикующих специалистов в области медицинской генетики. Учебное пособие разработано коллективами трех кафедр генетики – кафедры общей и молекулярной медицинской генетики СПбГПМУ, кафедры медицинской биологии и генетики ПСПбГМУ им. акад. И.П. Павлова и кафедры медицинской генетики СЗГМУ им. И.И. Мечникова.

Словарь генетика / С.А. Лаптиева [и др.] — Санкт-Петербург : СПбГПМУ, 2025. — 80 с.

© Коллектив авторов, 2025

© Редакционно-издательский отдел СПбГПМУ, 2025

ISBN 978-5-907993-45-7

АВТОРЫ:

Лаптиев С.А. ^{1,2} ,	Розенфельд С.В. ² ,
Стрекалов Д.Л. ¹ ,	Того Е.Ф. ² ,
Иевлева А.Г. ¹ ,	Карпова Е.В. ² ,
Соколенко А.П. ¹ ,	Фокин Н.А. ² ,
Суспицын Е.Н. ¹ ,	Павлова А.В. ² ,
Чиряева О.Г. ¹ ,	Харченко Т.В. ³ ,
Степанов И.С. ¹ ,	Шабанова Е.С. ³ ,
Малышева К.С. ¹ ,	Кадурина Т.И. ³ ,
Того А.В. ¹ ,	Зарайский М.И. ³ ,
Имянитов Е.Н. ¹ ,	Осиновская Н.С. ³ ,
Корженевская М.А. ² ,	Аржавкина Л.Г. ³

¹Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет

²Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет им. акад. И.П. Павлова

³Северо-Западный государственный медицинский университет им. И.И. Мечникова

РЕЦЕНЗЕНТЫ:

Кудряшова Елена Константиновна — кандидат медицинских наук, заведующая отделением медико-генетической консультации консультативной поликлиники ГБУЗ ЛОКБ

Абдукаева Нелли Сулеймановна — кандидат биологических наук, заведующая кафедрой медицинской биологии ФГБОУ ВО СПбГПМУ

ВЕРСТКА И ДИЗАЙН:

Павлова А.В.

Санкт-Петербург
2025

ОБЩИЕ ТЕРМИНЫ

3'-НЕТРАНСЛИРУЕМАЯ ОБЛАСТЬ (3'-UTR, 3'-untranslated region) – участок зрелой мРНК, не содержащий кодирующих белок кодонов, располагающийся в конце молекулы. Эта область задействована в регуляции стабильности, локализации и трансляции мРНК.

5'-НЕТРАНСЛИРУЕМАЯ ОБЛАСТЬ (5'-UTR, 5'-untranslated region) – участок зрелой мРНК, не содержащий кодирующих белок кодонов, располагающийся в начале молекулы. Участвует в привлечении рибосом к мРНК и контроле эффективности трансляции, а также защищает зрелую мРНК от действия нуклеаз.

А
АВТОСПЛАЙСИНГ – способность интрона к самовырезанию из РНК путем каталитической реакции, зависящей только от последовательности данного интрона.

АЛЛАНТОИС – трофическая оболочка зародыша, производное желточного мешка.

АЛЛЕЛИ – в формальной генетике являются вариантами гена, отвечающими за развитие альтернативных признаков; в молекулярной генетике – это различные структурные варианты одного и того же гена, расположенные в одинаковых участках гомологичных хромосом.

АЛЛЕЛЬНАЯ ГЕТЕРОГЕННОСТЬ (внутрилокусная гетерогенность, полиаллелизм) – разное фенотипическое проявление вариантов одного гена, причиной которого является множественный аллелизм (или серия множественных аллелей).

АЛЛЕЛЬНАЯ СЕРИЯ – разные варианты нуклеотидной последовательности одного гена, приводящие к развитию данного моногенного заболевания.

АЛЛЕЛЬНОЕ ИСКЛЮЧЕНИЕ – процесс, при котором в диплоидной клетке экспрессируется лишь один аллель гена, в то время как экспрессия второго аллеля подавлена.

АЛЬТЕРНАТИВНАЯ ИНИЦИАЦИЯ ТРАНСКРИПЦИИ – вариант регуляции экспрессии генов, при котором транскрипция иницируется с разных участков гена. Такая регуляция описана у гена миодистрофина (*DMD*). При этом известно наличие большого количества альтернативных промоторов, расположенных перед кодирующей частью, а также в интронах. Альтернативная инициация транскрипции приводит к появлению мРНК разной длины.

АЛЬТЕРНАТИВНЫЕ ПРИЗНАКИ – взаимоисключающие признаки, кодируемые аллелями одного гена.

АМНИОН — оболочка плода, содержащая околоплодные воды.

АМНИОЦЕНТЕЗ — процедура инвазивной пренатальной диагностики, которая проводится с 16 недели беременности, заключается в заборе околоплодных вод и является методом выбора диагностики во II и III триместрах беременности.

АМПЛИФИКАЦИЯ — фермент опосредованное увеличение числа копий ДНК. Является этапом ДНК-диагностики (ПЦР, секвенирование).

АНТИОНКОГЕНЫ (гены-супрессоры опухолевого роста) — гены, продукты которых замедляют клеточный цикл. К ним относятся гены-хранители клеточного цикла (*TP53*, *RB1* и др.) И гены стабильности генома (*BRCA1/2*, *MSH*, *MLH* и др.).

АНТИСМЫСЛОВАЯ ЦЕПЬ (матричная цепь) — цепь ДНК, с которой происходит транскрипция.

АНЕУПЛОИДИЯ (гетероплоидия) — изменение числа хромосом, не кратное гаплоидному набору.

АПОПТОЗ — запрограммированная гибель клетки.

АССОРТАТИВНОСТЬ БРАКА — неслучайный выбор партнера, связанный с наличием у мужа и жены сходных фенотипических признаков или заболеваний.

АССОЦИАЦИЯ — сочетание в популяции генотипа или аллеля с каким-либо фенотипическим признаком чаще, чем можно было бы ожидать при случайном возникновении.

АТРИБУТИВНЫЙ РИСК — риск, определяющий избыточную заболеваемость под воздействием дополнительных факторов, воздействующих на популяцию.

АУТБРИДИНГ — скрещивание неродственных организмов.

АУТОГЕННЫЙ КОНТРОЛЬ — ингибирующее или активирующее действие продукта гена на его собственную экспрессию.

АУТОСОМЫ — неполовые хромосомы с 1 по 22 пару.

АЦИЛКАРНИТИНЫ — сложные эфиры карнитинов и жирных кислот.

Б

БАНК ГЕНОВ — набор генов данного организма, полученный на основе рекомбинантных ДНК, представляет собой культуру микроорганизмов, в каждую клетку которых введен вектор, несущий один из фрагментов этого набора генов.

БАЙЕСОВСКИЙ АНАЛИЗ — математический метод, используемый в генетическом консультировании для вычисления возвратного риска.

Метод объединяет информацию из нескольких источников (генетика, родословная, результаты обследования) для определения вероятности того, что конкретный человек может заболеть или передать то или иное заболевание.

БИБЛИОТЕКА ГЕНОВ – коллекция произвольно клонированных фрагментов геномной ДНК организма или специальный набор фрагментов ДНК, представляющих, например, коллекцию иРНК, экспрессирующуюся в клетке в определенное время.

БИНОМИНАЛЬНОЕ РАЗЛОЖЕНИЕ – при наличии двух альтернатив, одной, с вероятностью p , и другой, с вероятностью $1 - p = q$, частоты возможных комбинаций p и q в серии из n испытаний будут равны $(p + q)^n$.

БИОЧИП – множество ДНК-или других зондов, нанесенных в микроколичестве на твердый носитель.

БИОИНФОРМАТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ – применение компьютерных алгоритмов для расшифровки первичных (сырых) данных секвенирования.

БЛАСТОМЕР – клетки, получающиеся в результате дробления зиготы.

БЛАСТОЦИСТА – ранняя эмбриональная стадия развития зародыша в преимплантационном периоде (5 - 6 день развития). На этой стадии

происходит первая дифференцировка клеток на внутриклеточную массу и трофобласт.

БЛАСТУЛА – однослойный зародыш.

БОЛЕЗНИ НАКОПЛЕНИЯ – генетически детерминированные заболевания, обусловленные нарушением обмена различных веществ и накоплением их в тканях и органах.

В
ВАРИАНТ НЕИЗВЕСТНОГО КЛИНИЧЕСКОГО ЗНАЧЕНИЯ / вариант неясной клинической значимости (Variant of Unknown Significance, VUS) – вариант нуклеотидной последовательности, влияние которого на фенотип человека неизвестно. Изменение в гене, которое не может быть интерпретировано в результате молекулярно-генетического исследования.

ВАРИАЦИЯ ЧИСЛА КОПИЙ (Copy number variation, CNV) – различия в геноме у разных особей одного вида, связанные с изменением числа копий отдельных протяженных фрагментов генома.

ВЕКТОР – самореплицирующаяся молекула ДНК (например, бактериальная плаزمид), используемая в генетической инженерии для переноса генов от организма-донора в организм-реципиента, а также для клонирования нуклеотидных последовательностей.

В эукариотической клетке могут реплицироваться плазмиды, помещенные под эукариотический промотор.

ВНЕЯДЕРНЫЕ ГЕНЫ – генетический материал, находящийся за пределами ядра (в митохондриях и хлоропластах).

ВНУТРИГЕННАЯ РЕКОМБИНАЦИЯ – обмен нуклеотидными последовательностями в пределах одного гена. Такой редкий вид рекомбинации может происходить в результате двух событий – внутригенного кроссинговера или генной конверсии.

ВОЛЬФОВЫ ПРОТОКИ (мезонефральные протоки) – эмбриональные протоки, из которых развиваются внутренние мужские половые органы. К внутренним мужским половым органам, развивающимся из вольфовых протоков, относятся придаток яичка, семявыносящий проток, семенные пузырьки.

ВСПОМОГАТЕЛЬНЫЕ РЕПРОДУКТИВНЫЕ ТЕХНОЛОГИИ – комплекс медицинских технологий и лечебно-диагностических мероприятий и процедур, направленных на достижение беременности пар с бесплодием.

Г

ГАМЕТЫ – половые клетки.

ГАМЕТОГЕНЕЗ – процесс образования и созревания половых клеток.

ГАПЛОГРУППА – группа родственных генетических вариантов (гаплотипов), полученных от общего предка. Различия между гаплогруппами возникают в результате мутаций. Примеры гаплогрупп – Y-хромосома и митохондриальная ДНК.

ГАПЛОИДНЫЙ – одинарный набор хромосом.

ГАПЛОНЕДОСТАТОЧНОСТЬ – снижение дозы нормального аллеля гена.

ГАПЛОТИП – совокупность аллелей, расположенных рядом в одной хромосоме, обычно наследуемых вместе. Конкретный гаплотип обычно отражает уникальную комбинацию аллельных вариантов, расположенных рядом друг с другом в хромосоме и не разделяемых кроссинговером.

ГАСТРУЛА – двуслойный зародыш.

ГЕМИЗИГОТА – диплоидный организм, имеющий только один аллель определенного гена вместо двух.

ГЕН – участок молекулы ДНК, несущий информацию о структуре функциональных РНК или белка.

ГЕН-МОДИФИКАТОР (modifying gene, modifier) – ген, не имеющий собственного выражения в фенотипе, но оказывающий усиливающее или ослабляющее влияние на экспрессию

других генов. Выделяют гены-усилители и гены-ослабители.

ГЕН-ОСЛАБИТЕЛЬ (diluting gene) – ген, ослабляющий действие другого гена и иным образом фенотипически не проявляющийся.

ГЕН ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ (ген-кандидат, кандидатный ген) – ген, функционально измененный белковый продукт которого (вследствие наличия определенного аллельного варианта), может быть одним из факторов развития полигенного или многофакторного заболевания.

ГЕН-РЕГУЛЯТОР – ген, продукт которого (обычно белок) контролирует экспрессию других генов (обычно на уровне транскрипции).

ГЕН-УСИЛИТЕЛЬ (ген-интенсификатор, exaggeration gene, intensifier) – ген, усиливающий экспрессию неаллельного ему гена и не имеющий другого выражения в фенотипе.

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ГРУЗ – накопление в популяции летальных и сублетальных отрицательных мутаций. В медицинской генетике понятием «генетический груз» объединяется вся патология, обусловленная наследственными факторами.

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ КОД – информация о структуре белка, записанная в виде последовательности нуклеотидов.

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ – совокупность сведений об индивидуальных генетических характеристиках человека.

ГЕННАЯ ТЕРАПИЯ (генотерапия) – метод лечения заболеваний путем внесения изменений в генетический материал пациента.

ГЕННАЯ ИНЖЕНЕРИЯ – совокупность методов, направленных на манипуляции с генетическим материалом.

ГЕНЕТИЧЕСКИ МОДИФИЦИРОВАННЫЕ ОРГАНИЗМЫ – организмы с генотипом, измененным методами генной инженерии.

ГЕНЕТИКА – наука, изучающая закономерности наследственности и изменчивости.

ГЕНЕТИКА ОБРАТНАЯ – совокупность методов генетической инженерии с целью анализа влияния изменения нуклеотидной последовательности на фенотип организма.

ГЕНЕТИКА ПРЯМАЯ – поиск генетических причин фенотипических проявлений заболевания (признака).

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ВАРИАНТ (вариант гена, вариант нуклеотидной последовательности) – изменение нуклеотидной последовательности гена относительно его последовательности в усредненном (референс-

ном) геноме человека, которое может изменять экспрессию данного гена.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ АССОЦИАЦИЯ — повышение частоты генетического варианта/вариантов при определенном фенотипе, предполагающее его влияние на развитие данного фенотипа.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ГЕТЕРОГЕННОСТЬ (локусная / межлокусная гетерогенность, полилокусность) — феномен, при котором сходные фенотипы являются результатом проявления мутаций в разных генах, кодирующих сходные по своим функциям белки.

ГЕННАЯ КОНВЕРСИЯ — перенос генетической информации от одной последовательности (донорная) к другой (акцепторная) на основе сходства последовательностей.

ГЕННАЯ СЕТЬ — совокупность генов, варианты (мутации и полиморфизмы) которых формируют развитие определенного фенотипического признака или генетическую предрасположенность к полигенному и/или многофакторному заболеванию. Как правило, гены генной сети кодируют белки, участвующие в патогенезе полигенного (многофакторного) заболевания.

ГЕНОМ — 1. В классической генетике — совокупность всех генов в гаплоидной наборе, характерных для представителей одного вида; 2. В молекулярной биологии — совокупность всей ДНК в гаплоидном наборе данного вида.

ГЕНОМНАЯ МУТАЦИЯ — изменение числа хромосом.

ГЕНОМНАЯ НЕСТАБИЛЬНОСТЬ — повышенная частота изменений структуры генома (возникновения мутаций) вследствие нарушения процессов репарации и репликации ДНК.

ГЕНОТИП — совокупность аллелей всех генов организма.

ГЕНОТИПИЧЕСКАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ — тип изменчивости, обусловленный изменениями генотипа (результат мутации, рекомбинации) и передающийся потомству.

ГЕНОФОНД — совокупность всех аллелей популяции, этнической группы, вида.

ГЕНЫ ДОМАШНЕГО ХОЗЯЙСТВА (housekeeping genes, гены общеклеточных функций, конститутивные гены) — гены, продукты которых участвуют в поддержании жизненно важных функций организма и экспрессируются практически во всех типах клеток (например, гены гистонов, убиквитинов, тубулинов, рибосомальных РНК и т.д.). Уровень экспрессии этих генов не зависит от внешних условий.

ГЕНЫ РАННЕГО РАЗВИТИЯ — гены, отвечающие за процессы роста и дифференцировки клеток и тканей эмбриона. К ним относятся: 1. Материнские гены, определяющие полярность ооплазмы

и эмбриональную индукцию, что необходимо для определения позиционной информации и пространственной организации эмбриона; 2. Зиготические гены сегментации, обеспечивающие сегментацию тела на основании позиционной информации; 3. Зиготические гомеозисные гены, которые запоминают позиционную информацию, создают и сохраняют различия между органами и тканями (гены *HOX*, *PAX*, *SOX*).

ГЕНЫ РОСКОШИ («luxury» genes, гены специфических функций) – гены, продукты которых экспрессируются в отдельных клетках и обеспечивают выполнение ими своей специализированной функции. К ним относятся: 1. Гены цитодифференцировки, работающие на разных этапах развития (например, гены глобинов, иммуноглобулинов и т.д.); 2. Гены адаптивного ответа, экспрессирующиеся в ответ на изменение внешних условий (например, гены белков теплового шока, ферментов детоксикации и т.д.).

ГЕНЫ СТАБИЛЬНОСТИ ГЕНОМА (caretakers) – группа антионкогенов, контролирующие проведение сигнала от поврежденной ДНК к каким-либо эффекторным белкам, запускающим механизм репарации. К продуктам этих генов относятся факторы репликации (*MSH*, *MLH*) и репарации (*BRCA1/2*, *CHEK1/2*, *ATM*, *ATR*) ДНК.

ГЕНЫ ТЕПЛОВОГО ШОКА – набор локусов, активируемых в ответ на повышение температуры (и других стрессовых факторов). Гены теплового шока есть у всех организмов, обычно к ним относят гены шаперонов, работающих с денатурированными белками.

ГЕНЫ-ХРАНИТЕЛИ КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА (gatekeepers) – группа антионкогенов, регулирующая процесс апоптоза и предотвращающая пролиферацию клеток с различными мутациями. К продуктам этих генов относятся прямые ингибиторы деления (*Rb*) и апоптозные промоторы гибели поврежденных клеток (*p53*).

ГЕРМИНАЛЬНАЯ МУТАЦИЯ – мутация, передающаяся с половыми клетками (наследуемая или *de novo*).

ГЕТЕРОАЛЛЕЛИ – аллели одного гена.

ГЕТЕРОЗИГОТА – организм или клетка, у которых на гомологичных хромосомах имеются разные аллели определенного гена.

ГЕТЕРОПЛАЗМИЯ – присутствие неодинаковых по нуклеотидной последовательности митохондрий (и хлоропластов) в пределах одной клетки или одного организма.

ГЕТЕРОХРОМАТИН – темно окрашенный, конденсированный и транскрипционно неактивный участок хроматина. В таком хроматине ДНК метилирована, гистоны деметилиро-

ваны, фосфорилированы и деацети-лированы; реплицируется в поздней S-фазе.

ГИБРИДИЗАЦИЯ – процесс образования двуцепочечной нуклеиновой кислоты (ДНК-ДНК либо ДНК-РНК) из комплементарных одноцепочечных молекул за счет создания между цепями водородных связей.

ГИБРИДНЫЙ БЕЛОК – белок, полученный в результате трансляции химерного гена.

ГИПЕРМУТАЦИЯ – физиологический процесс появления мутаций в ранее сформированный ген иммуноглобулина в процессе развития иммунного ответа.

ГИПОТЕЗА КНУДСОНА (двухударная модель канцерогенеза) – гипотеза, объясняющая механизм возникновения наследственных и спорадических опухолей. По Кнудсону для возникновения опухоли в клетке должны произойти две последовательные мутации: первая мутация – в клетках зародышевой линии, а вторая мутация – соматическая.

ГИСТОНЫ – класс белков, принимающих участие в упаковке ДНК и эпигенетической регуляции молекулярных процессов в ядре.

ГЛУБИНА ПРОЧТЕНИЯ (глубина покрытия, глубина секвенирования) – число раз, когда определенное азо-

тистое основание было «прочитано» в процессе секвенирования. Прочтение – небольшой участок ДНК из одного фрагмента. Чем больше фрагментов ДНК было секвенировано, тем больше число раз считывание определенного азотистого основания, тем больше глубина секвенирования.

ГЛУБОКОЕ СЕКВЕНИРОВАНИЕ – вариант секвенирования, при котором заданные участки ДНК «прочитываются» сотни или тысячи раз.

ГОМЕОЗИСНЫЕ ГЕНЫ – отвечающие за специализацию сегментов тела в развитии эмбриона.

ГОМЕОБОКС – присутствующая в генах раннего развития эукариот короткая (около 180 п.о.) консервативная последовательность ДНК.

ГОМОЗИГОТА – организм или клетка, имеющие на гомологичных хромосомах два одинаковых аллеля определенного гена (рецессивные или доминантные).

ГОМОЛОГИЧНЫЕ ГЕНЫ – гены, имеющие сходную нуклеотидную последовательность, общее происхождение и контролирующие один и тот же признак. Выделяют 3 вида гомологичных генов – ортологи, паралоги и ксенологи.

ГОМОЛОГИЧНЫЕ ХРОМОСОМЫ – хромосомы в диплоидных клетках, имеющие одинаковое строение,

форму, размер, последовательность генов; каждая из хромосом унаследована от одного из родителей.

ГОМОЛОГИЧНАЯ РЕКОМБИНАЦИЯ

— тип рекомбинации, при котором происходит обмен нуклеотидными последовательностями между идентичными хромосомами. У бактерий и архей является одним из основных способов устранения разрывов ДНК (одно- и двуцепочечных), у эукариот помимо репарации ДНК играет важную роль в обеспечении наследственной изменчивости (кроссинговер).

ГОМОПЛАЗМИЯ — наличие в клетках одного клона митохондриальной ДНК (нормальной или мутантной).

ГОНАДЫ — половые железы.

ГОНОСОМЫ — половые хромосомы.

ГОРЯЧАЯ ТОЧКА МУТАГЕНЕЗА — участок ДНК, характеризующийся повышенной частотой возникновения мутаций.

ГРУППА СЦЕПЛЕНИЯ — группа генов, расположенных в одной хромосоме и наследующаяся совместно.

Д

ДЕЛЕЦИЯ — удаление (потеря) участка генетического материала.

ДЕНАТУРАЦИЯ (ПЛАВЛЕНИЕ) ДНК

— обратимый процесс разрушения водородных связей между цепями ДНК с образованием одноцепочечных структур.

ДЕРИВАТНЫЕ ХРОМОСОМЫ

— хромосомы, несущие материал, не типичный для них. Возникают вследствие носительства сбалансированных перестроек в кариотипе родителей (транслокаций, инверсий), либо возникают de novo (в гаметогенезе или в зиготе). Требуется прежде всего обследования родительской пары.

ДИАМНИОТИЧЕСКИЙ — такой тип близнецов, каждый из которых имеет собственную амниотическую оболочку.

ДИВЕРГЕНЦИЯ (генетика) — различие, выраженное в процентах, между двумя похожими последовательностями ДНК или между аминокислотными последовательностями двух родственных белков.

ДИНАМИЧЕСКАЯ МУТАЦИЯ

— увеличение количества тринуклеотидных повторов в функционально значимой области гена.

ДИЗИГОТНЫЕ (РАЗНОЯЙЦЕВЫЕ)

БЛИЗНЕЦЫ — близнецы, развившиеся из двух разных яйцеклеток одного овуляторного цикла.

ДИСКОРДАНТНОСТЬ — число пар с различием по признаку к общему

числу пар проанализированных близнецов.

ДИПЛОИДНЫЙ – организм, содержащий двойной набор хромосом, относительно гаплоидного (содержащегося в половых клетках).

ДИСПЕРГИРОВАННЫЕ ПОВТОРЫ – повторяющиеся нуклеотидные последовательности, находящиеся на расстоянии друг от друга (LINEs, SINEs и др.).

ДИСТРОПНЫЕ ГЕНЫ – гены, участвующие в формировании механизмов, препятствующих сочетанию определенных фенотипов.

ДИСХРОНИЯ – нарушение темпов развития. Примеры дисхронии: преждевременное старение, персистенция эмбриональных структур, морфологическая незрелость тканей или органов.

ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНАЯ ОКРАСКА (бэндинг, banding) – методы визуализации структурно-функциональной неоднородности метафазных хромосом. При использовании различных методик окрашивания можно выявить специфичный для каждой хромосомы рисунок чередования темных и светлых полос (бэндов, bands), что используется при кариотипировании для идентификации гомологичных хромосом и анализа хромосомных aberrаций.

ДИФФЕРЕНЦИРОВКА ПОЛА – генетически детерминированный процесс формирования пола у эмбриона.

ДИХОРИАЛЬНЫЙ – тип близнецов, при котором каждый из которых имеет свои хорион и плаценту.

ДИЦЕНТРИЧЕСКАЯ ХРОМОСОМА (дицентрик) – структурно аномальная хромосома, имеющая две центромеры.

ДНК-ДАКТИЛОСКОПИЯ (генетическая дактилоскопия) – система методов биоидентификации индивидуумов (организмов), на основе анализа уникальных нуклеотидных последовательностей ДНК.

ДОБАВОЧНЫЙ ХРОМОСОМНЫЙ МАТЕРИАЛ (add) – дополнительный материал на хромосоме, не типичный для нее. Обозначается дериватной хромосомой до момента пока ее происхождение не становится понятным (например, после кариотипирования родителей).

ДОЗА ГЕНА – количество копий гена в расчете на одно ядро, то есть в норме на диплоидный набор хромосом.

ДОЗОВАЯ КОМПЕНСАЦИЯ ГЕНОВ – система эпигенетических механизмов уравнивания экспрессии генов, сцепленных с полом, у представителей тех видов, у которых пол определяется гоносомами.

ДРАЙВЕРНЫЕ МУТАЦИИ (driver mutations) — ключевые мутации, необходимые для развития и прогрессирования злокачественных опухолей.

ДРЕЙФ ГЕНОВ — случайное изменение частот аллелей и, как следствие, частот генотипов в популяции.

ДРОБЛЕНИЕ — вид митотического деления клеток без увеличения их размера. Дробление зиготы представляет собой первый этап эмбрионального развития всех многоклеточных животных.

ДУПЛИКАЦИЯ — удвоение участка генетического материала.

Е

ЕВГЕНИКА — научная и практическая деятельность, направленная на повышение распространенности желательных признаков по популяции (положительная евгеника) и снижение частоты патологических аллелей (негативная евгеника) благодаря управляемому, выборочному разведению (стерилизация, насильственные браки).

Ж

ЖЕЛТОЧНЫЙ МЕШОК — трофический орган зародыша.

З

ЗАКОН ХАРДИ-ВАЙНБЕРГА — правило, гласящее, что в идеаль-

ной популяции частоты генотипов по какому-либо гену (при условии наличия в популяции двух аллелей данного гена) будут поддерживаться постоянными из поколения в поколения. Математически формулируется как $p^2 + 2pq + q^2 = 1$, где p^2 — доля гомозигот по одному из аллелей, p — частота данного аллеля, q^2 — доля гомозигот по альтернативному аллелю; q — частота данного аллеля; $2pq$ — доля гетерозигот.

ЗАМЕСТИТЕЛЬНАЯ ГОРМОНАЛЬНАЯ ТЕРАПИЯ (ЗГТ) — вид патогенетического лечения заболеваний путем введения гормонов при недостаточности или отсутствии собственных гормонов организма.

ЗАМЕСТИТЕЛЬНАЯ ФЕРМЕНТНАЯ ТЕРАПИЯ (ЗФТ) — вид патогенетического лечения заболеваний путем введения ферментов при недостаточности или отсутствии собственных ферментов организма.

ЗАХВАТ ЭКЗОНОВ — способ идентификации сайтов сплайсинга с использованием встроенного в вектор фрагмента геномной ДНК. Если фрагмент содержит сайт сплайсинга, вектор начинает вести себя предсказанным образом (например, дает цветную реакцию).

ЗИГОТНОСТЬ — соотношение аллелей, унаследованных в определенном локусе гена.

ЗИГОТНОСТЬ БЛИЗНЕЦОВ — число зигот, из которых происходят близнецы.

ЗОНД — меченный искусственно синтезированный фрагмент ДНК длиной в среднем от 200 до 500 п.о., гибридизующийся со специфическим участком молекулы ДНК.

И

ИДИОГРАММА — схематичное изображение дифференциальной исчерченности хромосом.

ИЗОДИЦЕНТРИЧЕСКИЕ ХРОМОСОМЫ — дицентрические хромосомы, образующиеся в результате соединения гомологичных хромосом.

ИЗОИММУНИЗАЦИЯ — наличие в крови матери антирезусных антител к резус-фактору плода.

ИЗОШИЗОМЕРЫ — эндонуклеазы рестрикции, узнающие одну и ту же последовательность, чьи эффекты по-разному зависят от статуса метилирования этой последовательности.

ИЗОЛЯТ (изолированная популяция) — относительно небольшие группы людей (до 1 тысячи человек), на протяжении нескольких (не менее 5 - 10) поколений не вступавшие в брак с остальными вследствие географических или культурных причин, или их сочетаний.

ИЗОХРОМОСОМА — хромосома, состоящая из материала двух длинных или коротких плеч одной и той же хромосомы с одновременной потерей материала другого плеча.

ИМПЛАНТАЦИЯ — процесс внедрения эмбриона в стенку матки.

ИМПРИНТИНГ (геномный импринтинг) — форма менделевского эпигенетического наследования, которое характеризуется дифференциальной экспрессией гена в зависимости от его родительского происхождения — матери или отца.

ИМПРИНТИРОВАННЫЙ ГЕН — ген, дифференциально экспрессирующийся в зависимости от материнского или отцовского происхождения. Импринтированные гены в диплоидных клетках человека обычно экспрессируются только с одного аллеля.

ИНАКТИВАЦИЯ X-ХРОМОСОМЫ (лайонизация) — эпигенетический процесс случайного превращения одной из X-хромосом у самок млекопитающих в транскрипционно неактивный гетерохроматин на ранних стадиях эмбрионального развития. У биологических видов, имеющих ZW-систему определения пола (большинство птиц, некоторые пресмыкающиеся, некоторые виды чешуекрылых), присутствует похожая система дозовой компенсации генов, при которой у самцов, по данной системе, являющихся гомогаметным

полом (ZZ), происходит селективный сайленсинг генов Z-хромосомы.

ИНАКТИВАЦИЯ X-ХРОМОСОМЫ НЕСЛУЧАЙНАЯ – переход в гетерохроматиновое состояние одной и той же хромосомы во всех клетках и тканях. Один из основных механизмов неслучайной инактивации – мутации в промоторе гена *XIST*.

ИНБРИДИНГ – родственный брак (или вариант скрещивания у животных). Скрещивание генетически близкородственных особей приводит к повышению уровня гомозиготности в потомстве.

ИНВАЗИВНАЯ ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА – группа методов диагностики наследственных заболеваний плода, заключающихся в получении и анализе клеток плода (например, хорионбиопсия, амниоцентез, кордоцентез).

ИНВАРИАНТНЫЕ ПОЗИЦИИ – участки тРНК, содержащие одинаковые последовательности почти во всех (>95%) тРНК.

ИНВЕРСИЯ – поворот участка хромосомы на 180°.

ИНДУКЦИЯ ГЕНА – активация работы гена с помощью специальных белковых факторов. Индукция бывает позитивной и негативной.

ИНДУЦИРОВАННАЯ МУТАЦИЯ – мутация, возникшая при направленном воздействии на организм мутагенных факторов.

ИНСЕРЦИЯ – встраивание участка генетического материала в место, не типичное для него.

ИНСУЛЯТОР – регуляторная неповторяющаяся последовательность ДНК (комплекс ДНК с белками), блокирующая взаимодействие между модуляторами и промоторами генов за счет изменения спирализации хроматина. Инсулятор выполняет только разделительную функцию.

ИНТРОН – участок гена, не несущие генетической информации о построении белковой молекулы, но содержащий области для белков-регуляторов транскрипции. Удаляется в процессе сплайсинга мРНК.

ИНФОРМАТИВНАЯ СЕМЬЯ – семья, в которой возможно определить родительское происхождение хромосом у больного ребенка в целях проведения косвенной ДНК диагностики.

К

КАНАЛОПАТИИ – это группа заболеваний, вызванных дисфункцией субъединиц ионных каналов.

КАНЦЕРОГЕН – фактор (физический, химический, биологический), способ-

ный запустить злокачественную трансформацию клеток.

КАНЦЕРОГЕНЕЗ – процесс развития злокачественных опухолей.

КАРИОГРАММА – графическое изображение кариотипа, упорядоченное расположение хромосом по форме и размеру.

КАРИОТИП – 1. Совокупность данных о числе, форме и структуре хромосомного материала; 2. В медицинской генетике - информация о количестве, составе половых хромосом и наличии или отсутствии структурных перестроек.

КАРТА СЦЕПЛЕНИЯ – хромосомная карта, показывающая относительные позиции генов и других ДНК-маркеров в хромосомах на основе анализа сцепления

КАРТИРОВАНИЕ – процесс установления позиции гена или определенного сайта на хромосоме.

КИЛОБАЗА (кб, kb) – единица измерения расстояния в молекуле ДНК, равная одной тысяче пар оснований (пар нуклеотидов). 1 кб = 1.000 п.о. (1.000 п.н.).

КЛАСТЕР ГЕНОВ – группа смежных родственных генов, отвечающих за синтез сходных белков, идентичных или родственных друг другу.

КЛЕТКА-ХОЗЯИН – любая культивируемая клетка (чаще всего бактериальная).

КЛЕТочный ЦИКЛ – период жизни клетки с момента ее образования путем деления материнской клетки до собственного деления или гибели.

КЛОН – совокупность клеток или особей, получившихся путем бесполого размножения и обладающих одинаковым генотипом.

КЛОНИРОВАНИЕ – 1. Процесс получения генетически однородных клеток или особей путем бесполого размножения или партеногенеза; 2. Генно-инженерный метод увеличения количества копий малых молекул ДНК путем встраивания в клетку-хозяина.

КОДОМИНИРОВАНИЕ – тип взаимодействия аллелей одного гена, при котором оба аллеля проявляются в фенотипе.

КОДОН (триплет) – последовательность из трех нуклеотидов, кодирующая одну аминокислоту, либо сигнал остановки трансляции (стоп-кодон).

КОЛЬЦЕВАЯ ХРОМОСОМА – хромосомная перестройка, получающаяся в результате слияния обоих плеч хромосомы после потери терминальных участков.

КОМБИНАТИВНАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ

— тип генотипической изменчивости, возникающей в процессе полового размножения и обеспечивающий рекомбинацию родительских генов у потомков.

КОМБИНИРОВАННЫЙ СКРИНИНГ I ТРИМЕСТРА БЕРЕМЕННОСТИ

— совокупность лабораторных и инструментальных методов исследования, выполняемых с целью оценки индивидуального риска хромосомной патологии и задержки развития плода, а также преэклампсии.

КОММИТИРОВАНИЕ (детерминация)

— приобретение клеткой структурно-функциональных признаков терминальной стадии дифференцировки.

КОМПАУНД-ГЕТЕРОЗИГОТА

— организм, имеющий различные варианты последовательностей в каждом из аллелей одного и того же гена. Приводит к возникновению аутосомно-рецессивных заболеваний при отсутствии гомозиготности по каждой конкретной мутации.

КОМПЛЕМЕНТАРНАЯ ДНК (кДНК)

— ДНК, синтезированная по матрице мРНК в ходе обратной транскрипции.

КОМПЛЕМЕНТАРНОСТЬ

1. В молекуле ДНК - принцип соответствия молекул биополимеров друг другу, обеспечивающий образование водородных связей между ними (например, комплементарность

нуклеотидов $A=T$, $G\equiv C$); 2. Тип взаимодействия аллелей разных генов, при котором доминантные аллели данных генов отвечают за развитие признака, не кодируемого ни одним из них.

КОНКОРДАНТНОСТЬ — сходство близнецов по анализируемому признаку. Определяется как число пар со сходством по признаку к общему числу пар проанализированных близнецов. Например, вероятность того, что второй близнец получит заболевание, если первый уже болен.

КОНСЕНСУСНАЯ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ КОЗАК

- последовательность нуклеотидов в составе молекулы мРНК эукариот, окружающая старт-кодон и важная для инициации трансляции.

КОНСЕРВАТИВНЫЕ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ

— схожие или идентичные последовательности, встречающиеся в биополимерах (нуклеиновых кислотах, различных структурах белков, углеводах).

КОНСТИТУТИВНЫЙ ГЕТЕРОХРОМАТИН

— участок гетерохроматина, не содержащий генов. Представлен сателлитной ДНК в составе центромерных и теломерных участков.

КОРДОЦЕНТЕЗ — вид инвазивной пренатальной диагностики, заключающийся во взятии пуповинной крови с 19 недели беременности с целью

последующей диагностики наследственных болезней плода.

КОРРЕЛЯЦИЯ — статистический метод оценки связи между парными измерениями. При положительной к. большому значению показателя в первом измерении соответствует большее значение во втором, при отрицательной к. — чем больше первое значение, тем меньше второе.

КОЭФФИЦИЕНТ ИНБРИДИНГА — вероятность наследования обоих аллелей данного локуса от одного предка данным индивидуумом.

КОЭФФИЦИЕНТ ХОЛЬЦИНГЕРА (коэффициент наследуемости) — показатель, характеризующий степень влияния генотипа и факторов окружающей среды на фенотип.

КРОССИНГОВЕР — обмен участками гомологичных хромосом в процессе мейоза. Также может происходить в митозе, при наличии хромосомной нестабильности повышается уровень митотического кроссинговера (сестринских обменов).

КСЕНОЛОГИЧНЫЕ ГЕНЫ (ксенологи) — гены, появляющиеся в геноме различных видов организмов в результате горизонтального переноса генетического материала между организмами.

КСЕНОЛОГИЯ — процесс возникновения гомологичных нуклеотидных

последовательностей при горизонтальном переносе генов.

КЭПИРОВАНИЕ — присоединение «Кэпа» («Сар» или 7-метилгуанозин-трифосфата) к 5'-концу мРНК.

Л

ЛЕТАЛЬ — мутация, вызывающая гибель клетки или организма.

ЛЕТАЛЬНЫЕ МУТАЦИИ — мутация, вызывающая гибель содержащего ее организма.

ЛИДЕРНЫЙ РАЙОН — участок зрелой мРНК, расположенный на 5'-конце перед кодирующей частью.

ЛИЗОСОМАЛЬНЫЕ БОЛЕЗНИ НАКОПЛЕНИЯ — группа болезней, обусловленных генетическим дефектом лизосомальных ферментов (гидролаз), что приводит к накоплению субстратов этих ферментов в различных тканях организма.

ЛИНИЯ — искусственно созданные родственные организмы, размножающиеся половым путем, происходящие, как правило, от одного предка или одной пары общих предков и воспроизводят в ряду поколений одни и те же наследственно устойчивые признаки.

ЛОКУС — определенный участок хромосомы.

ЛОМКИЙ САЙТ (фрагильный сайт) – участки хромосом человека, склонные к образованию разрывов. Различают редкие (наследуемые), склонные к образованию спонтанных разрывов ломкие сайты и частые, в которых чаще всего происходят разрывы при воздействии внешних факторов известно о наличии около ста ломких сайтов.

М

«МАЖОРНЫЕ» МУТАЦИИ – наиболее часто встречающиеся мутации данного гена в определенной популяции. Такие мутации составляют более 1% от всех мутаций в данном гене.

МАТРИЦА – молекулярный шаблон, на котором синтезируются информационные молекулы и белки.

МЕГАБАЗА (мб, mb) – единица измерения расстояния в молекуле ДНК, равная одному миллиону пар оснований (пар нуклеотидов). 1 мб = 1 млн п.о. (1 млн п.н.).

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ – вид специализированной медицинской помощи, проводимый с целью профилактики наследственных заболеваний.

МЕЖАЛЛЕЛЬНАЯ КОМПЛЕМЕНТАЦИЯ – вид взаимодействия аллелей разных генов, при котором формирование нормального признака происходит у организма, гетерозиготного по двум

мутантным аллелям данного гена. У организма, который несет два разных мутантных аллеля одного гена формируется нормальный признак.

МЕТАБОЛОМ – совокупность всех конечных продуктов метаболизма клетки, ткани, органа или организма.

МЕТАФАЗНАЯ ПЛАСТИНКА – расположение хромосом в экваториальной плоскости веретена деления клетки на стадии метафазы митоза или мейоза. При анализе кариотипа метафазной пластинкой называют распластанные на предметном стекле хромосомы из ядра одной клетки.

МЕТИЛИРОВАНИЕ – вид эпигенетической регуляции работы генов, заключающийся в присоединении группы -CH₃ к цитозину в CpG-сайтах ДНК или к аминокислоте в молекуле гистона (лизину или аргинину) в районе инициатора гена.

МИССЕНС-ВАРИАНТ – точечная мутация в кодирующей последовательности гена, приводящая к замене аминокислоты.

МИТОТИЧЕСКАЯ СЕГРЕГАЦИЯ – распределение хромосом ядра, митохондрий по дочерним клеткам.

МНОЖЕСТВЕННЫЙ АЛЛЕЛИЗМ – существование более двух аллелей с разным фенотипическим проявлением.

МНОГОФАКТОРНОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ

— заболевание, развитие которого обусловлено как генетическими факторами (полиморфными вариантами кандидатных генов), так и факторами внешней среды и образа жизни индивидуума.

МНОГОФАКТОРНЫЕ БОЛЕЗНИ

— полигенные наследственные заболевания «с генетической предрасположенностью».

МНОГОФАКТОРНЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ

— аномалии развития, возникшие в результате комбинированного воздействия наследственных и ненаследственных (тератогенных) факторов.

МНОГОЦВЕТНОЕ СЕГМЕНТИРОВАНИЕ ХРОМОСОМ (MultiColor Banding, MCB)

— метод использования меченых различными флюорохромами регион-специфических ДНК-зондов, позволяющий индивидуально окрашивать каждый сегмент определенной хромосомы.

МОБИЛЬНЫЕ ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ЭЛЕМЕНТЫ

(транспозоны) — нуклеотидные последовательности, способные перемещаться внутри генома.

МОДИФИКАЦИОННАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ

— изменения фенотипа (экспрессии генов) под действием факторов окружающей среды и не вызывающие изменения в генотипе.

МОЗАИЦИЗМ — присутствие в организме или ткани клеточных клонов с разными генотипами.

МОЛЕКУЛЯРНЫЙ ВАРИАНТ ГЕНА

— изменение нуклеотидной последовательности гена, не приводящее к изменению аминокислотной последовательности белка.

МОНОЗИГОТНЫЕ (ОДНОЯЙЦЕВЫЕ) БЛИЗНЕЦЫ

— потомство, появившееся из одной зиготы вследствие ее разделения на первых этапах (есть варианты на более поздних стадиях — сиамские, на стадии дифференцировки зародышевого диска).

МОНОАМНИОТИЧЕСКИЙ — тип близнецов, имеющих общий амниотический пузырь.

МОНОГЕННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ

— заболевание, причиной которого является носительство одного или нескольких, как правило, патогенных вариантов в аллелях одного гена.

МОНОСОМИЯ — изменение числа хромосом, при котором существует только одна из хромосом какой-либо гомологичной пары.

МОНОХОРИАЛЬНЫЙ — тип близнецов, имеющих общие хорион и плаценту.

МОРГАНИДА — единица измерения расстояния между сцепленными генами, соответствующая одному проценту кроссинговера.

МОРУЛА – конечная стадия дробления зиготы многоклеточных животных.

МОРФОГЕНЫ – специфические белки, которые вырабатываются в строго определенных участках тканей и определяют путь развития окружающих клеток.

МОРФОГЕНЕЗ – процесс формирования клеток (цитогенез / клеточная дифференцировка), тканей (гистогенез) и органов (органогенез).

МУЛЬТИПЛЕКСНАЯ АМПЛИФИКАЦИЯ ЛИГИРОВАННЫХ ЗОНДОВ (MLPA) – метод, основанный на гибридизации олигонуклеотидных зондов с целевыми участками ДНК. Является вариантом мультиплексной ПЦР, применяемым для детекции вариаций числа копий (инделы), включая делеции и дупликации протяженных хромосомных участков.

МУТАГЕН – фактор внешней среды физической, химической или биологической природы, вызывающий увеличение частоты мутаций.

МУТАГЕНЕЗ – процесс возникновения мутаций.

МУТАЦИЯ (вариант) – стойкое изменение генетического материала. Термин «мутация» часто используется в значении патогенный вариант гена, качественно меняющий функцию белкового продукта или приводящий к его отсутствию.

МЮЛЛЕРОВЫ ПРОТОКИ (парамезонефральные протоки) – эмбриональные протоки, из которых развиваются внутренние женские половые органы. К внутренним женским половым органам, развивающимся из мюллеровых протоков, относятся фаллопиевы трубы, матка, верхняя (дистальная) треть влагалища.

Н

НАСЛЕДОВАНИЕ – передача наследственной информации от одного поколения к другому.

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ – группа первичных нарушений звеньев метаболизма.

НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ – способность организмов передавать свои признаки потомству.

НАСЛЕДУЕМОСТЬ ПРИЗНАКА – доля генотипической изменчивости в общей вариативности признака в популяции.

НЕГОМОЛОГИЧНЫЕ ХРОМОСОМЫ – хромосомы, отличающиеся по размеру, форме, строению и набору генов.

НЕ-ДРАЙВЕРНЫЕ МУТАЦИИ («пассажирующие», «мутации-автостопщики») – мутации, возникающие в процессе злокачественной трансформации и эволюции опухолевых клеток и не являющиеся критическими для развития и существования опухоли.

НЕЗАКОННАЯ РЕКОМБИНАЦИЯ – все рекомбинационные процессы (иначе кроссинговер), происходящие без гомологии между молекулами ДНК. Основные виды – репарация двуцепочечных разрывов с негомологичным соединением концов и V(D)J-рекомбинация.

НЕИНВАЗИВНОЕ ПРЕНАТАЛЬНОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ – скрининговый анализ внеклеточной ДНК плода, выделенной из крови матери, проводимый с целью оценки риска наследственных заболеваний плода.

НЕЙРУЛА – трехслойный зародыш.

НЕМЕНДЕЛЕВСКОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ (неклассическое наследование) – тип передачи признака/заболевания, не подчиняющееся законам Менделя.

НЕОНАТАЛЬНАЯ ПРОФИЛАКТИКА – массовое обследование новорожденных с целью раннего (досимптомного) выявления наследственных заболеваний и назначения специализированной терапии.

НЕПОЛНОЕ ДОМИНИРОВАНИЕ – тип взаимодействия аллелей одного гена, при котором доминантный аллель не полностью подавляет проявление рецессивного. При этом, как правило, возникает промежуточный признак, кодируемый соответствующими аллелями гена. Признак занимает промежуточное положение между теми,

которые определяются обоими видами гомозигот.

НЕРАВНЫЙ КРОССИНГОВЕР – рекомбинация между негомологичными участками ДНК, например, внутри одинаковых повторов. Приводит к увеличению или уменьшению количества повторов в этой области хромосомы.

НЕРАСХОЖДЕНИЕ ХРОМОСОМ – нарушение распределения гомологичных хромосом или сестринских хроматид в процессе мейоза или митоза, в результате чего образуются клетки с аномальным числом хромосом.

НЕРЕЦИПРОКНЫЕ ТРАНСЛОКАЦИИ – односторонний перенос фрагмента одной хромосомы на другую.

НЕСБАЛАНСИРОВАННАЯ ПЕРЕСТРОЙКА – приобретение или утрата генетического материала.

НОКАУТ ГЕНА – удаление из организма или инактивация гена или группы генов.

НОКДАУН ГЕНА – направленное снижение экспрессии гена (например, с помощью РНК-интерференции).

НОНСЕНС-ВАРИАНТ – вариант нуклеотидной последовательности, приводящий к преждевременному образованию стоп-кодона и терминации трансляции.

НОНСЕНС-СУПРЕССОР – ген тРНК, содержащий мутацию, приводящую к тому, что тРНК может интерпретировать терминирующий кодон как аминокислоту.

НОРМА РЕАКЦИИ – пределы, в которых может изменяться признак у особей с определенным генотипом или пределы, в которых может изменяться фенотип при определенном генотипе.

НОСИТЕЛЬ – организм, имеющий в данном локусе как нормальный доминантный аллель, так и мутантный рецессивный, обуславливающий развитие рецессивного заболевания, но не проявляющийся в фенотипе.

НУЛЕВАЯ МУТАЦИЯ (нуль-мутация, null mutation) – мутация, при которой полностью исчезает активность определенного продукта.

НУЛЛИСОМИЯ – отсутствие пары гомологичных хромосом.



ОВОГЕНЕЗ (оогенез) – процесс образования женских половых клеток.

ОДНОНУКЛЕОТИДНЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ВАРИАНТ (Single nucleotide variant, SNV) – герминальная замена одного нуклеотида в определенной позиции в геноме. Делятся на замену в некодирующих областях и кодирующих областях (в этом случае говорят

о синонимичных – сеймсенс – и несинонимичных вариантах – миссенс, нонсенс).

ОДНОРОДИТЕЛЬСКАЯ ДИСОМИЯ (ОРД) – явление, при котором ребенок получает две копии одной хромосомы или ее части от одного родителя и ни одной копии от другого.

ОНКОГЕНЫ – гены, продукты которых могут стимулировать образование опухоли. Являются мутантными вариантами протоонкогенов и антионкогенов.

ОНТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ – изменчивость, возникающая в результате закономерного развития особи в ходе индивидуального развития, контролируемая ее генотипом.

ОРТОЛОГИ – гомологичные гены у разных видов, выполняющие одинаковые функции и полученные от общего предка.

ОТЖИГ ДНК – образование двуцепочечной структуры из комплементарных одиночных цепей ДНК.

ОТКРЫТАЯ РАМКА СЧИТЫВАНИЯ – 1. Участок ДНК между старт-кодоном и стоп-кодоном, потенциально способная кодировать белок; 2. Последовательность ДНК, число нуклеотидов в которой можно разделить на три и ограниченная стоп-кодоном (транскриптомное и метагеномное понятие); 3. Последовательность

нуклеотидов, не содержащая стоп кодонов. В связи с отличиями в строении ДНК у эукариот и бактерий и архей, понятие открытой рамки считывания в эукариотических организмах применимо только для мРНК, так как интроны могут содержать стоп-кодоны, и процесс трансляции может начаться не с первого кодона, так как первый кодон не всегда может являться стартовым.

П

ПАЛИНДРОМНАЯ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ — последовательность нуклеотидов, читаемая одинаково в обоих направлениях, имеющая взаимодоплементарные правую и левую половины.

ПАНИКСИЯ (свободное скрещивание) — свободное скрещивание особей в пределах популяции.

ПАНЕЛЬ ГЕНОВ (генетическая панель) — комплекс генов, сгруппированных для молекулярно-генетического исследования, что позволяет одновременно секвенировать все гены, вызывающие определенное заболевание, синдром или фенотип.

ПАРАДОКС ШЕРМАН — термин, использующийся для описания паттерна наследования синдрома ломкой (фрагильной) X-хромосомы. Наследование ломкой X-хромосомы происходит по X-сцепленному рецессивному типу, однако, пере-

дача болезни возможна от здоровых женщин, которые не являются носительницами мутации в гене FMR1, но являются носительницами премутации по данному гену.

ПАРАЛОГИ — гомологичные гены, принадлежащие организм одного вида и возникающие в результате дупликации от исходного гена. Примером паралогов могут служить опсины на X хромосоме у человека.

ПАРАЦЕНТРИЧЕСКАЯ ИНВЕРСИЯ — инверсия участка хромосомы в пределах одного плеча.

ПАТОГЕНЕТИКА — наука, изучающая наследственные механизмы развития патологических признаков и пути превращения «аномального» генома в фенотип патологии. Медицинская патогенетика изучает генетический патогенез болезней человека, как наследственных, так и заболеваний с генетической предрасположенностью, объясняющий весь путь от генома до проявления болезни на всех уровнях организации во взаимодействии с окружающей средой и в конкретном семейно-популяционном контексте.

ПАТОГЕННЫЙ ВАРИАНТ — вариант нуклеотидной последовательности гена, являющийся причиной данного заболевания.

ПЕНЕТРАНТНОСТЬ — 1. Вероятность проявления варианта аллеля гена;

2. Частота фенотипического проявления варианта гена в популяции. Пенетрантность является свойством как доминантных, так и рецессивных аллелей генов.

ПЕРВИЧНЫЕ (ПРИМОРДИАЛЬНЫЕ) ПОЛОВЫЕ КЛЕТКИ (гоноциты) – уникальный тип клеточных линий, который формируется на ранних стадиях эмбрионального развития и дает начало сперматозоидам и ооцитам.

ПЕРВИЧНЫЙ ТРАНСКРИПТ – молекула РНК, транскрибированная с соответствующего гена, которая впоследствии подвергается процессингу.

ПЕРИЦЕНТРИЧЕСКАЯ ИНВЕРСИЯ – инверсия участка хромосомы, затрагивающая центромеру.

ПЛАВЛЕНИЕ (ДЕНАТУРАЦИЯ) ДНК – процесс разрушения водородных связей в двуцепочечной молекуле ДНК.

ПЛЕЙОТРОПИЯ – множественное действие генов, способность одного гена определять несколько признаков.

ПЛАЗМИДА – цитоплазматический генетический элемент, в основном бактериальной природы, представленный малой кольцевой ДНК, способной к длительному автономному существованию и репликации. Встречаются у бактерий и некоторых других организмов.

ПЛАЦЕНТА – временный специализированный орган, развивающийся на определенном этапе беременности при активном участии двух взаимодействующих сторон (матери и плода), состоящий из тканей и обеспечивающий наиболее приемлемые условия развития и роста развивающегося организма.

ПЛАЦЕНТОБИОПСИЯ – вид инвазивной пренатальной диагностики, заключающийся во взятии и анализе ткани плаценты с целью исключения возможной наследственной патологии плода.

ПОКРЫТИЕ – количество раз, которое был прочитан каждый участок генома в процессе секвенирования.

ПОЛИАДЕНИЛИРОВАНИЕ – этап процессинга мРНК, при котором к 3'-концу молекулы присоединяется протяженная последовательность, состоящая из адениловых нуклеотидов.

ПОЛИГЕННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ – заболевание, обусловленное мутациями и/или полиморфизмами (патогенными и/или условно патогенными вариантами генов), присутствующими более чем в одном гене.

ПОЛИГЕННОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ – наследование, не подчиняющееся законам Менделя; наследование фенотипических признаков обусловлено двумя и более генами, при этом данные

признаки могут быть результатом «взаимодействия» множества генов.

ПОЛИГИДРАМНИОН — увеличение количества околоплодных вод.

ПОЛИМЕРИЯ — тип взаимодействия аллелей разных генов, при котором выраженность признака зависит от количества доминантных и рецессивных аллелей (кумулятивная) или от наличия или отсутствия рецессивных аллелей (некумулятивная).

ПОЛИМЕРАЗНАЯ ЦЕПНАЯ РЕАКЦИЯ (ПЦР) — метод молекулярной биологии, заключающийся в получении множества копий определенного фрагмента ДНК. Служит основой для большого количества методов молекулярно-генетической диагностики

ПОЛИМОРФИЗМ — 1. Полиморфизм гена — вариант нуклеотидной последовательности, при котором продукт экспрессии данного гена не выходит за пределы нормы реакции организма и встречается с частотой более 1%. Термин «полиморфизм» часто используется в значении условно-патогенный вариант гена, изменяющий функциональную активность продукта, участвующего в каком-либо метаболическом цикле; 2. Генотипический полиморфизм — различие в последовательности ДНК у отдельных людей или популяций; 3. Клинический полиморфизм — разнообразие в проявлении

симптомов и характере течения заболевания у пациентов.

ПОЛИПЛОИДИЯ — увеличение числа наборов хромосом, кратное гаплоидному. У человека выделяют триплоидию ($2n + n = 69$) и тетраплоидию ($2n + 2n = 92$).

ПОЛИСОМИЯ — наличие в хромосомном наборе дополнительных копий гомологичных хромосом ($2n + 2, + 3$ и т.д.).

ПОЛИФАГИЯ — избыточный аппетит, прожорливость.

ПОЛНОГЕНОМНОЕ СЕКВЕНИРОВАНИЕ (Whole-genome sequencing, WGS) — метод молекулярно-генетической диагностики, позволяющий анализировать всю и практически всю последовательность генома.

ПОЛНОЕ ДОМИНИРОВАНИЕ — вид взаимодействия аллелей одного гена, при котором доминантный аллель подавляет рецессивный.

ПОЛНОЭКЗОМНОЕ СЕКВЕНИРОВАНИЕ (Whole-exome sequencing, WES) — метод молекулярно-генетической диагностики, позволяющий анализировать последовательность экзона индивидуума.

ПОЛНОГЕНОМНЫЙ ПОИСК АССОЦИАЦИЙ (Genome-wide association study, GWAS) — направление генетических исследований, позволяющих

установить связь между какими-либо фенотипическими признаками и генетическими маркерами. Такие исследования основаны на сравнении частот большого количества полиморфных вариантов в группе людей, обладающих заданным признаком (имеющих какое-либо заболевание), и в контрольной группе.

ПОЛОВОЙ ХРОМАТИН (X-хроматин и Y-хроматин) – ультракомпактизованная половая хромосома у особей гомогаметного пола данного вида.

ПОЛОВЫЕ ХРОМОСОМЫ – хромосомы, отличающиеся у особей разного пола данного вида, в которых расположены гены, определяющие пол и сцепленные с полом признаки организма.

ПОТЕРЯ ГЕТЕРОЗИГОТНОСТИ (Loss of Heterozygosity, LOH) – форма аллельного дисбаланса, при которой изначально гетерозиготные (Aa) соматические клетки становятся гомозиготными (aa) вследствие изменения экспрессии или утраты одного гена. Явление наблюдается в злокачественных опухолях в результате утраты активности нормального аллеля (A) гена-супрессора опухолевого роста. Может быть механизмом инактивации нормального (не содержащего наследственной мутации) аллеля гена-супрессора при наследственных опухолях.

ПОТОК ГЕНОВ – перенос генов между популяциями.

ПРАЙМЕР – 1. Короткая смешанная последовательность из рибо- и дезоксирибонуклеотидов, синтезированная праймазными субъединицами ДНК-полимеразы- α , служащая местом начала работы ДНК-полимераз- δ и $-\epsilon$; 2. Искусственно синтезированная короткая цепочка нуклеотидов (15 – 30 п.н.), комплементарная выбранному участку одной из цепей анализируемой ДНК; служит затравкой для полимераз в циклах амплификации.

ПРЕГРАВИДАРНАЯ ПОДГОТОВКА – комплекс мероприятий, направленный на подготовку организма матери к зачатию и рождению здорового потомства.

ПРЕДЕЛ ХЕЙФЛИКА – лимит количества делений соматических клеток. Для большинства клеток человека предел числа делений составляет от 24 до 32 (в специальных культуральных условиях до 52).

ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ (ПГТ) – исследование клеток эмбриона с целью диагностики наследственных заболеваний. Существует три вида ПГТ – ПГТ-А (поиск анеуплоидий), ПГТ-СП (поиск структурных хромосомных перестроек) и ПГТ-М (поиск моногенных заболеваний).

ПРЕМУТАЦИЯ – при болезнях экспансии тринуклеотидных повторов, состояние, при котором количество повторов

превышает нормальное значение, но не вызывает симптомов заболевания. Состояние премутации не вызывает симптомов данного заболевания, однако, может иметь ассоциированные фенотипы (например, премутация при синдроме Мартина-Белл может вызывать тремор-атаксию у мальчиков и преждевременное истощение яичников у девочек).

ПРИОН — инфекционный агент белковой природы. Прион ведет себя как наследуемый признак несмотря на то, что никак не связан с нуклеиновыми кислотами.

ПРОГРЕДИЕНТНОЕ ТЕЧЕНИЕ — увеличение тяжести заболевания с течением времени.

ПРОДУКТ ГЕНА — кодируемый геном белок или РНК.

ПРОЛИФЕРАЦИЯ — образование клеток путем деления.

ПРОМОТОР — регуляторный участок гена, на котором собирается иницирующий комплекс транскрипции, к которому, в свою очередь, присоединяется ДНК-зависимая РНК полимераз. Для разных РНК-полимераз промотор находится в разных участках гена — например, для РНК-полимераз I и II он находится перед кодирующей частью гена, а для полимеразы III — внутри кодирующей части гена.

ПРОТЕОМ — совокупность белков, синтезируемых клеткой, тканью или организмом за определенный период времени.

ПРОТООНКОГЕНЫ — гены, продукты которых стимулируют клеточный цикл (факторы роста, рецепторы факторов роста, G-белки, протеинкиназы и факторы транскрипции).

ПРОЦЕССИНГ — совокупность процессов модификации РНК или белков.

ПСЕВДОАУТОСОМНЫЕ РАЙОНЫ — гомологичные участки половых хромосом, в которых происходит конъюгация.

ПСЕВДОАУТОСОМНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ — наследование генов, расположенных в псевдоаутосомных районах.

ПСЕВДОГЕН — нефункциональные аналоги структурных генов, утратившие способность кодировать белок, не экспрессируются в клетке.

P

РАЙОН (REGION) ХРОМОСОМЫ — используется в номенклатуре хромосом человека для описания участка плеча хромосомы, расположенного между четко видимыми ориентирами (landmarks), такими как центромера, концы хромосомы и некоторые бэнды, всегда выявляемые при дифференциальном окрашивании независимо от степени конденсации хромосомы.

РАК МЕТАХРОННЫЙ — опухоли, возникшие независимо в течение более чем 6 месяцев.

РАК СИНХРОННЫЙ — опухоли, возникшие независимо в течение 6 месяцев.

РАСЧЕТНЫЙ РИСК — теоретический риск, который можно рассчитать математически.

РЕГУЛЯРНАЯ ТРИСОМИЯ — наличие дополнительной хромосомы во всех клетках организма.

РЕДАКТИРОВАНИЕ МРНК — вариант регуляции работы генов, в ходе которого в мРНК могут происходить химические модификации, вставки, делеции или замены нуклеотидов.

РЕКОМБИНАНТНЫЕ ХРОМОСОМЫ — хромосомы с делецией / дупликацией, возникшие вследствие кроссинговера структурно измененной (чаще инвертированной) хромосомы родителя.

РЕКОМБИНАЦИЯ ГЕНЕТИЧЕСКАЯ — перераспределение генетического материала путем разрыва и соединения разных молекул, приводящее к появлению новых комбинаций генов или других нуклеотидных последовательностей.

РЕПАРАЦИЯ — процесс восстановления повреждений ДНК.

РЕПАРАЦИЯ ДВУЦЕПОЧНЫХ РАЗРЫВОВ — восстановление структуры молекулы ДНК при образовании повреждений одновременно в обеих цепях ДНК.

РЕПАРАЦИЯ ДВУЦЕПОЧНЫХ РАЗРЫВОВ С МИКРОГОМОЛОГИЧНЫМ СОЕДИНЕНИЕМ КОНЦОВ (альтернативное негомологичное соединение концов, ММЕJ, Alt-NHEJ) — вид репарации двуцепочечных разрывов ДНК, при котором для соединения концов ДНК используются небольшие по протяженности (2 - 20 нуклеотидов) гомологичные друг другу участки нуклеотидной последовательности, расположенные по обеим сторонам от места разрыва.

РЕПАРАЦИЯ ДВУЦЕПОЧНЫХ РАЗРЫВОВ С НЕГОМОЛОГИЧНЫМ СОЕДИНЕНИЕМ КОНЦОВ (non-homologous end joining, NHEJ) — вид репарации двуцепочечных разрывов ДНК, при котором происходит сшивание разорванных фрагментов концов в конец.

РЕПАРАЦИЯ НЕПРАВИЛЬНО СПАРЕННЫХ ОСНОВАНИЯ (мисмэтч репарация, mismatch repair, MMR) — репарация ошибок, возникших в результате репликации или рекомбинации ДНК (к таким ошибкам относятся связь между некомплементарными нуклеотидами, вставки или делеции нуклеотидов).

РЕПАРАЦИЯ ПОСТРЕПЛИКАТИВНАЯ – вид репликации, запускаемый в случае, когда эксцизионная репарация оказалась неэффективной при исправлении ошибок, возникших в процессе репликации. Чаще всего используется гомологичная рекомбинация. Репарацию повреждений, затрагивающих обе цепи ДНК (разрывы или сшивки) трудно обеспечить за счет эксцизии. В случае, если после репликации появляется сестринская молекула ДНК, она может служить матрицей для точного восстановления поврежденной цепи.

РЕПАРАЦИЯ ПО ТИПУ ГОМОЛОГИЧНОЙ РЕКОМБИНАЦИИ – вид репарации двуцепочечных разрывов, при котором в качестве матрицы для восстановления разрыва используется неповрежденная область гомологичной хромосомы (сестринской хроматиды). Единственный практически безошибочный способ репарации дуплицированных разрывов.

РЕПАРАЦИЯ ПРЯМАЯ – устранение повреждений ДНК с помощью ферментов, протекающее в одну стадию. Основные виды прямой репарации – фотореактивация и прямое деметилирование алкилированных оснований с восстановлением разорванной фосфодиэфирной связи в одной из цепей ДНК. У человека фотореактивации нет.

РЕПАРАЦИЯ ТРАНСЛЕЗИОННАЯ (транслезионный синтез, TLS) –

продолжение синтеза новой цепи ДНК по участку матричной цепи, содержащему повреждение, останавливающее работу репликативных ДНК-полимераз. Осуществляется с помощью привлечения транслезионных ДНК-полимераз.

РЕПАРАЦИЯ ЭКСЦИЗИОННАЯ – процесс удаления поврежденных азотистых оснований или нуклеотидов путем образования небольших одного или двух одноцепочечных разрывов и достраивания недостающего участка по матрице комплементарной цепи. Выделяют два основных механизма эксцизионной репарации: BER (base excision repair, эксцизионная репарация оснований) и NER (nucleotide excision repair, эксцизионная репарация нуклеотидов).

РЕПЛИКАЦИЯ – процесс удвоения молекулы ДНК.

РЕПЛИКОН – единица репликации у эукариот.

РЕПРЕССИЯ ГЕНА – подавление транскрипции гена с помощью специальных белковых факторов. Репрессия бывает позитивной и негативной.

РЕСТРИКЦИОННЫЙ АНАЛИЗ – метод работы с ДНК с применением эндонуклеаз рестрикции, то есть ферментов, которые вносят в ДНК двуцепочечный разрыв, но только в тех местах, где встречается специфическая

для каждой конкретной рестриктазы последовательность нуклеотидов.

РЕСТРИКЦИЯ — разрезание двуни-
тевых ДНК с помощью фермен-
тов-рестриктаз по специфическим
нуклеотидным последовательностям
— сайтам рестрикции.

РЕТРОТРАНСПОЗОНЫ — мобиль-
ные генетические элементы, способ-
ные перемещаться в пределах генома
с помощью обратной транскрипции.

**РЕФЕРЕНСНАЯ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬ-
НОСТЬ** — эталонная последователь-
ность генома.

РЕЦИПРОКНЫЕ ТРАНСЛОКАЦИИ —
взаимный обмен участками негомоло-
гичных хромосом.

РИБОЗИМ — РНК, обладающая катали-
тической активностью.

РНК-ИНТЕРФЕРЕНЦИЯ — процесс
подавления экспрессии генов с помо-
щью малых некодирующих РНК путем
образования двуцепочечных участков
с мРНК. Может происходить на уровне
транскрипции или трансляции.

**РОБЕРТСОНОВСКИЕ ТРАНСЛО-
КАЦИИ** (центрические слияния) —
воссоединение длинных плеч двух
acroцентрических хромосом в цен-
тромерных районах. При этом число
хромосом в кариотипе уменьшается
на одну.

РУТИННОЕ ОКРАШИВАНИЕ — метод
окраски, при котором метафазная
хромосома выглядит однородно окра-
шенной по длине, что не позволяет
достоверно идентифицировать пары
гомологов в кариотипе. Такое окра-
шивание может быть использовано
для оценки хромосомной нестабильно-
сти с целью выявления неспецифиче-
ских aberrаций.

С

САЙЛЕНСЕР — регуляторная непо-
вторяющаяся последовательность
ДНК, ингибирующая инициацию
транскрипции.

**САЙТ-СПЕЦИФИЧЕСКАЯ РЕКОМБИ-
НАЦИЯ** — тип рекомбинации, которая
происходит по локусу, фланкирован-
ному двумя специфическими моти-
вами с инвертированными повторами
(рекомбинационными сайтами)
в пределах очень коротких участков
гомологии (30 - 200 п.о.). Роль такой
рекомбинации заключается в интегра-
ции фаговых ДНК в хромосомы бак-
терий и инверсии отдельных участков
ДНК в хромосомах бактерий, фагов
или в плазидах дрожжей.

**СВЕРХЧИСЛОВЫЕ МАРКЕРНЫЕ
ХРОМОСОМЫ** (малые сверхчислен-
ные маркерные хромосомы, small
supernumerary marker chromosome,
sSMC) — малые структурно аномаль-
ные хромосомы, происхождение
которых не может быть установлено
стандартными методами цитогенети-

ческой диагностики. Размер таких хромосом меньше или равен хромосоме 20 в той же метафазной пластинке.

СДВИГ РАМКИ СЧИТЫВАНИЯ (фреймшифт, frameshift) – тип мутации, при котором происходит инсерция или делеция (инделы, indels) нуклеотидов в последовательности ДНК в количестве не равном трем, что приводит к изменению аминокислотного состава транслируемого полипептида.

СЕКМЕНТЫ ХРОМОСОМЫ (бэнды, bands) – участки хромосомы, выявляемые при дифференциальном окрашивании как интенсивно или слабо окрашенные полосы. Такие сегменты хромосом имеют разный размер и могут содержать сотни генов.

СЕКМЕНТАРНАЯ АНЕУПЛОИДИЯ (частичная анеуплоидия) – изменение количества плеч или участков плеч хромосом.

СЕКРЕГАЦИЯ – 1. Распределение хромосом по дочерним клеткам во время деления клетки; 2. Сегрегация геномов – процесс удаления из геномов хромосом одного из родителей, полученных в результате соматической рекомбинации.

СЕКВЕНИРОВАНИЕ – определение первичной структуры ДНК или РНК.

СЕКВЕНИРОВАНИЕ НОВОГО ПОКОЛЕНИЯ (Next-generation sequencing, NGS) – группа методов высокопро-

изводительного секвенирования последовательностей ДНК или РНК с целью получения информации о ее первичной структуре. Отличается от более ранних методов секвенирования (в т.ч. «классического» секвенирования по Сэнгеру) возможностью единовременного анализа множества участков генома.

СИНТЕНИЯ – совпадение порядка расположения гомологичных генов в геномах организмов из разных таксонов. Чем ближе родство между организмами, тем выше их синтения.

СИНТРОПНЫЕ ГЕНЫ – набор функционально взаимодействующих и регулируемых генов, локализованных во всем пространстве генома и вовлеченных в общий для данной синтропии молекулярный и, соответственно, биохимический и патофизиологический путь.

СКРИНИНГ ГЕТЕРОЗИГОТ – молекулярно-генетическое обследование индивидуумов с целью планирования семьи или родителей при установленном наличии рецессивных заболеваний в семье.

СМЫСЛОВАЯ ЦЕПЬ (кодирующая цепь) – цепь ДНК, комплементарная транскрибируемой цепи.

СОМАТИЧЕСКИЕ МУТАЦИИ – изменение генетического материала соматических клеток.

СПЕЙСЕР – регуляторные неповторяющиеся последовательности ДНК, обеспечивающие высокий уровень транскрипции в связанных генах. Спейсеры расположены между тандемно повторяющимися генами.

СПЕКТРАЛЬНОЕ КАРИОТИПИРОВАНИЕ (Spectral Karyotyping, SKY) – метод молекулярно-цитогенетической диагностики, использующий технику FISH для различного окрашивания каждой из хромосом.

СПЕРМАТОГЕНЕЗ – процесс образования мужских половых клеток.

СПЛАЙСИНГ – процесс вырезания интронов и сшивания экзонов в пре-мРНК.

СПЛАЙСИНГОВЫЕ МУТАЦИИ (мутации сайтов сплайсинга) – изменения нуклеотидных последовательностей канонических сайтов сплайсинга, которые нарушают нормальный процесс сплайсинга. Вследствие данных изменений может произойти активация криптических сайтов сплайсинга, находящихся в интронах, что приведет к неправильному вырезанию экзонов или к включению в состав мРНК целого интрона или его части, результатом чего может стать трансляция нефункционального белка.

СПОНТАННАЯ МУТАЦИЯ – мутации, возникающие в естественных условиях в результате нормальных клеточных процессов (воздействия образующихся

в процессе обмена веществ свободных радикалов, ошибок при репликации, рекомбинации, репарации).

СПУТНИК (satellite, s) – специфическая структура, выявляемая в коротких плечах акроцентрических аутосом человека (хромосомы 13, 14, 15, 21, 22), состоит из повторяющихся последовательностей ДНК, является полиморфным участком хромосомы.

СПУТНИЧНАЯ НИТЬ (satellite stalks, stk) – слабо окрашивающаяся структура коротких плеч акроцентрических аутосом человека (хромосомы 13, 14, 15, 21, 22), иногда обозначаемая как вторичная перетяжка, ядрышкообразующий район, содержит гены рРНК (в среднем 400-500 копий на геном). Является полиморфным участком хромосомы.

СПУТНИЧНЫЕ ХРОМОСОМЫ (SAT-хромосомы) – пять акроцентрических хромосом, имеющих вторичную перетяжку и спутник. Спутничными являются хромосомы 13, 14, 15, 21, 22. Y-хромосома также может иметь спутник, однако считается, что это может быть вследствие транслокации с какой-то из аутосом.

СРАВНИТЕЛЬНАЯ ГЕНОМНАЯ ГИБРИДИЗАЦИЯ (Microarray-based Comparative Genomic Hybridization, array CGH, aCGH) – молекулярно-цитогенетический метод исследования, позволяющий обнаруживать

вариации числа копий последовательностей нуклеотидов (CNV).

СТВОЛОВЫЕ КЛЕТКИ — клетки, способные к самовоспроизведению, пролиферации и дифференцировке. Выделяют тотипотентные (клетки, образующиеся в результате дробления зиготы и способные превратиться во все типы клеток), плюрипотентные (клетки, которые дифференцируются в некоторые типы клеток — стволовые клетки красного костного мозга) и унипотентные (превратятся только в один тип клеток).

СТВОЛОВЫЕ КЛЕТКИ ЭМБРИОНАЛЬНЫЕ — культуры тотипотентных клеток эмбриобласта или первичных половых клеток ранних постимплантационных зародышей.

СУБЛЕТАЛЬНЫЕ МУТАЦИИ — мутации, снижающие жизнеспособность организма.

СУПЕРФЕКУНДАЦИЯ — оплодотворение двух или более яйцеклеток в течение одного овуляторного цикла, но при разных половых актах. Может быть гомопатернальная — оплодотворение одним отцом, приводящее к появлению разнояйцевых близнецов, и гетеропатернальная — оплодотворение разными отцами, что приводит к появлению полусиблингов.

СУПЕРФЕТАЦИЯ — оплодотворение второй яйцеклетки в последующем

овуляторном цикле при начавшейся беременности.

СУРРОГАТНОЕ МАТЕРИНСТВО — вынашивание и рождение ребенка женщиной для другого лица или лиц с использованием их половых клеток.

СЦЕПЛЕНИЕ — совместное наследование генов.

СЦЕПЛЕННЫЕ ГЕНЫ — гены, расположенные на одной хромосоме.

СЫРЫЕ ДАННЫЕ СЕКВЕНИРОВАНИЯ — первоначальные результаты, полученные с помощью технологий NGS. Они представляют собой нуклеотидные последовательности первичной структуры ДНК. Такие данные невозможно интерпретировать вручную, с этой целью проводят преобразование с помощью биоинформатических алгоритмов.

Т

ТАНДЕМНАЯ МАСС-СПЕКТРОМЕТРИЯ (МС / МС, ГС / МС) — метод биохимической диагностики наследственных болезней, позволяющий определить концентрацию одновременно нескольких метаболитов в одном объеме исследуемого вещества (крови).

ТАНДЕМНЫЕ ПОВТОРЫ — повторяющиеся друг за другом последовательности нуклеотидов.

ТАРГЕТНОЕ ЛЕЧЕНИЕ — вид «прицельной» терапии с применением лекарственных препаратов, направленных на конкретное звено патогенеза заболевания, в частности, на механизм действия конкретных целевых (таргетных) молекул.

ТАРГЕТНОЕ СЕКВЕНИРОВАНИЕ — высокопроизводительное секвенирование отобранной группы генов (панели генов), обычно связанных с каким-либо заболеванием или группой заболеваний.

ТЕЛОМЕРА — особая структура, расположенная на конце плеча хромосомы, обеспечивающая ее целостность и сохранность генетической информации при репликации.

ТЕЛЬЦЕ БАРРА (половой хроматин) — выявляемый в ядрах клеток интенсивно окрашенный конденсированный участок хроматина, соответствующий инактивированной хромосоме X.

ТЕРМИНАТОР — регуляторная нуклеотидная последовательность, на которой завершается транскрипция.

ТЕРАТОГЕН — вещество или фактор, нарушающий нормальное эмбриональное развитие без изменения генотипа организма.

ТОЧЕЧНЫЕ МУТАЦИИ — мутации, при которых происходит замена одного азотистого основания на другое.

ТРАНЗИЦИЯ — точечная мутация, замена одного пуринового или пиримидинового основания на другое.

ТРАНКИРУЮЩИЕ МУТАЦИИ (truncal mutations) — мутации, заведомо приводящие к изменению продукта экспрессии данного гена.

ТРАНСАКТИВАЦИЯ — активация экспрессии гена транскрипционным фактором.

ТРАНСВЕРСИЯ — точечная мутация, замена пуринового основания на пиримидиновое и наоборот.

ТРАНСГЕН — фрагмент ДНК, перенесенный в геном определенного организма.

ТРАНСГЕНЕЗ — процесс введения человеком или природой в другой организм чужеродного гена (трансгена).

ТРАНСГЕННЫЙ ОРГАНИЗМ — организм с искусственно измененным генетическим материалом.

ТРАНСДУКЦИЯ — перенос ДНК между клетками с помощью вирусов.

ТРАНСКРИПТ - одноцепочечная РНК, образуемая в процессе транскрипции ДНК с помощью ферментов РНК-полимераз на генах и межгенных участках генома.

ТРАНСКРИПТОМ — совокупность всех транскриптов клетки или ткани.

ТРАНСКРИПЦИОННЫЙ ФАКТОР

— регуляторный белок, распознающий специфические последовательности генов и инициирующий транскрипцию.

ТРАНСКРИПЦИЯ — процесс синтеза всех видов РНК по матрице ДНК.

ТРАНСКРИПЦИЯ ОБРАТНАЯ — процесс синтеза ДНК по матрице РНК.

ТРАНСЛЯЦИЯ — процесс синтеза полипептида на рибосомах по матрице РНК.

ТРАНСПЛАНТАЦИЯ ГЕМОПОЭТИЧЕСКИХ СТВОЛОВЫХ КЛЕТОК (ТГСК)

— вид патогенетической терапии, медицинская процедура переноса стволовых клеток от донора к реципиенту с целью лечения гематологических, онкологических и наследственных заболеваний.

ТРАНСПОЗОНЫ — мобильные генетические элементы, способные менять свое положение в геноме.

ТРАНСФЕКЦИЯ — введение нуклеиновой кислоты в клетку любым способом, кроме вирусного.

ТРАНСФОРМАЦИЯ — 1. Введение в клетку ДНК из внешней среды; 2. Опухолевая трансформация — процесс изменения генетического материала здоровых клеток с превращением их в злокачественные.

ТРЕЙЛЕРНЫЙ РАЙОН — участок зрелой мРНК, расположенный на 3'-конце после кодирующей части.

У

УБИКВИТИНИРОВАНИЕ — вид посттрансляционной модификации белков, заключающийся в присоединении к молекуле белка одного или нескольких молекул убиквитина. Цель данного процесса — регуляция работы белков: протеасомная деградация, активация, инактивация, регуляция белок-белковых взаимодействий.

УЛЬТРАЗВУКОВЫЕ МАРКЕРЫ ХРОМОСОМНЫХ АНОМАЛИЙ

— признаки, определяемые при ультразвуковом исследовании плода, которые могут свидетельствовать о наличии хромосомных аномалий.

УНИКАЛЬНЫЕ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ ДНК

— участки молекулы ДНК, присутствующие в данном геноме в одной копии (редко в нескольких, но обычно не более 10); большинство структурных генов (за исключением тех, которые составляют мультигенные семейства) представлено уникальными последовательностями.

Ф

ФАКУЛЬТАТИВНЫЙ ГЕТЕРОХРОМАТИН

— участок гетерохроматина, способный переходить в эухроматин. Представлен инактивированной X-хромосомой (тельце Барра),

импринтированными генами, генами раннего развития, тканеспецифическими генами, ДНК вирусов, повторяющимися последовательностями ДНК.

ФАКУЛЬТАТИВНЫЕ ЭЛЕМЕНТЫ ГЕНОМА – последовательности нуклеотидов, количество и расположение которых отличается у разных организмов одного вида.

ФАРМАКОГЕНЕТИКА – раздел медицинской генетики, изучающий особенности метаболизма лекарственных препаратов и лекарственного ответа у индивидуума в зависимости от различных генотипических факторов.

ФАРМАКОГЕНОМИКА – междисциплинарная наука, изучающая особенности метаболизма лекарственных препаратов и лекарственного ответа у индивидуума в зависимости от аллельных вариантов метаболических генов.

ФЕТАЛЬНАЯ ГЕМОТРАНСФУЗИЯ – переливание крови в организм плода.

ФЕТАЛЬНАЯ ТЕРАПИЯ – введение лекарственных препаратов в организм матери для оказания лечебного действия на плод.

ФЕТАЛЬНАЯ ХИРУРГИЯ – оперативные вмешательства, проводимые у плода во время беременности матери.

ФЕТО-ФЕТАЛЬНЫЙ ТРАНСФУЗИОННЫЙ СИНДРОМ (ФФТС) – осложне-

ние многоплодной монохориальной беременности, при котором значительно различается кровоток у плодов вследствие наличия множественных анастомозов. Наиболее частым осложнением ФФТС является внутриутробная гибель обоих плодов.

ФЛУОРЕСЦЕНТНАЯ ГИБРИДИЗАЦИЯ IN SITU (Fluorescence in situ Hybridization, FISH) – метод молекулярной цитогенетики, используемый для определения специфических последовательностей ДНК в интерфазных ядрах или метафазных хромосомах, либо числа хромосом определенной пары.

ФОЛДИНГ БЕЛКОВ – процесс укладки полипептидной цепи в ее нативную третичную или четвертичную структуру.

ФОТОРЕАКТИВАЦИЯ – вид исправления повреждений ДНК, вызванных коротковолновым ультрафиолетовым излучением (образование тиминовых димеров) с помощью ферментов ДНК-фотолиаз, которым для работы нужен синий свет. Данный вид репарации ДНК отсутствует в организме человека.

X

ХИМЕРИЗМ – явление присутствие двух или более клонов клеток различного происхождения в пределах одного организма. Может возникнуть в результате слияния зигот или обмена

материалом между близнецами в процессе эмбрионального развития или приобретаться после трансплантации.

ХИМЕРНЫЙ ГЕН — нуклеотидная последовательность, состоящая из фрагментов разных генов.

ХИМЕРНАЯ ДНК — ДНК, полученная в результате объединения генов двух разных живых организмов.

ХОРИОН — ворсистая зародышевая оболочка, предназначенная для обмена веществ между организмами матери и плода.

ХОРИОНБИОПСИЯ — вид инвазивной пренатальной диагностики, заключающийся во взятии и анализе ворсин хориона с 9/10 недели беременности с целью исключения наследственной патологии плода.

ХОРИОНИЧЕСКИЙ ГОНАДОТРОПИН ЧЕЛОВЕКА (ХГЧ) — гормон, вырабатывающийся эмбрионом после имплантации.

ХРОМАТИН — комплекс, состоящий из ДНК, белков-гистонов и негистоновых белков.

ХРОМОСОМА — структурная единица генетического материала клетки, состоящая из одной молекулы ДНК, связанной с белками, и представляющая собой компактно упакованный хроматин, особенно заметный в метафазе деления клетки.

ХРОМОСОМА АКРОЦЕНТРИЧЕСКАЯ

— морфологический тип хромосомы, при котором центромера находится близко к концу хромосомы и делит ее на два плеча, значительно различающихся по длине.

ХРОМОСОМА МЕТАЦЕНТРИЧЕСКАЯ

— морфологический тип хромосомы, при котором центромера занимает срединное положение и делит хромосому на два практически равных по длине плеча.

ХРОМОСОМА СУБМЕТАЦЕНТРИЧЕСКАЯ

— морфологический тип хромосомы, при котором центромера смещена к концу хромосомы и делит ее на два неравных по длине плеча.

ХРОМОСОМНАЯ АБЕРРАЦИЯ

1. Общий термин, обозначающий как численные, так и структурные аномалии хромосом; 2. Используется для обозначения именно структурных нарушений хромосом, часто при хромосомной нестабильности и неоплазиях.

ХРОМОСОМНЫЙ МИКРОМАТРИЧНЫЙ АНАЛИЗ (ХМА)

— молекулярно-генетический метод исследования позволяющий произвести амплификацию генома с последующим анализом отдельных его фрагментов с помощью специальной микроматрицы. Метод позволяет выявить микроструктурные перестройки хромосом. Размер выявляемых перестроек от нескольких kb до 5 mb

Ц

ЦЕНТР ИМПРИНТИНГА (Imprinting Center, IC) – участок ДНК, контролирующей экспрессию импринтированных генов.

ЦЕНТРОМЕРА – область первичной перетяжки в хромосоме, состоящая из специфических последовательностей ДНК и белков, обеспечивает взаимодействие с микротрубочками аппарата деления клетки и сегрегацию хромосом.

ЦЕНТРОМЕРНЫЙ ИНДЕКС – соотношение длины короткого плеча хромосомы ко всей ее длине. Метacentрические хромосомы имеют центромерный индекс более 40%, субметacentрические – 25 – 40%, акроцентрические – менее 25%.

ЦИНКОВЫЙ ПАЛЕЦ – ДНК-связывающий мотив, присущий факторам транскрипции соответствующего класса.

ЦИСТРОН – генетическая единица, определяемая по тестам на комплементацию; эквивалентна гену.

ЦИТОГЕНЕТИКА – область генетики, изучающая цитологические основы наследственности и изменчивости, структуру и функции хромосом.

Ч

ЧАСТИЧНАЯ МОНОСОМИЯ – делеция участка плеча хромосомы.

ЧАСТИЧНАЯ ТРИСОМИЯ – присутствие в кариотипе дополнительного хромосомного материала. Может быть как результатом дупликации, так и несбалансированной транслокации или инсерции.

Ш

ШАПЕРОНЫ – класс белков, главная функция которых состоит в восстановлении правильной нативной третичной или четвертичной структуры белков, а также образование и диссоциация белковых комплексов.

Э

ЭВОЛЮЦИОННЫЙ КОНСЕРВАТИЗМ – присутствие сходных генов, их участков или сегментов хромосом у разных биологических видов, отражающее общее происхождение видов и важную функциональную роль данных элементов.

ЭКЗОМ – часть генома, которая содержит последовательности экзонов.

ЭКЗОНЫ – участки генов, копии которых входят в состав зрелой мРНК.

ЭКСПАНСИЯ ТРИНУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ – тип мутации, заключающийся в патологическом увеличении

количества повторяющихся тринуклеотидных последовательностей.

ЭКСПРЕССИВНОСТЬ — степень выраженности признака.

ЭКСПРЕССИОННЫЙ ПРОФИЛЬ ГЕНОВ — множество различных мРНК, присутствующих в биологическом образце специфических тканей, клеток.

ЭКСПРЕССИЯ ГЕНА — процесс преобразования информации от гена в белковый или РНК-продукт.

ЭКСТРАКОРПОРАЛЬНОЕ ОПЛОДОТВОРЕНИЕ — технология оплодотворения в условиях *in vitro*.

ЭМБРИОН — стадия развития с 1 по 8 недели гестации.

ЭМБРИОНАЛЬНАЯ ИНДУКЦИЯ — взаимодействие частей развивающегося зародыша, при котором один участок зародыша влияет на судьбу другого.

ЭМПИРИЧЕСКИЙ РИСК — риск повторения заболевания, наблюдавшийся в аналогичных семьях у родственников с той же степенью родства.

ЭНХАНСЕР — участок ДНК, который усиливает транскрипцию определенного гена, взаимодействуя с транскрипционными факторами и медиаторными белками, даже если

расположен на значительном расстоянии от промотора этого гена.

ЭПИГЕНОМ — совокупность молекулярных меток, регулирующих активность генов, но не меняющих первичную структуру ДНК.

ЭПИСОМЫ — молекулы ДНК, способные существовать в клетке в автономном (в цитоплазме, например, плазмиды) либо в интегрированном в хромосому состоянии.

ЭПИГЕНЕТИЧЕСКАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ — наследуемые в ряду клеточных поколений изменения экспрессии генов, не связанные с изменением нуклеотидной последовательности ДНК. К механизмам эпигенетической регуляции относятся модификация (преимущественно метилирование) оснований ДНК или гистонов (ацетилирование, деацетилирование и др.).

ЭПИГЕНОТИП (импринт) — совокупность модификаций, по-разному маркирующих родительские аллели и обеспечивающие моноаллельный характер экспрессии импринтированных генов на хромосомах отцовского или материнского происхождения.

ЭПИСТАЗ — тип взаимодействия аллелей разных генов, при котором аллели одного гена подавляют проявление другого.

ЭУКАРИОТЫ — домен живых организмов, клетки которых содержат ядро.

ЭУПЛОИДИЯ — состояние клеток, тканей или организмов, при котором в них существует полный набор хромосом, характерный для данного вида.

ЭУХРОМАТИН — светло окрашенный, деконденсированный и транскрипционно активный участок хроматина. В таком хроматине ДНК неметилирована, гистоны метилированы, дефосфорилированы и ацетилованы; реплицируется в ранней S-фазе.

ЭФФЕКТ ПОЛОЖЕНИЯ ГЕНА — явление, при котором уровень экспрессии одного и того же гена зависит от его расположения в геноме.

ЭФФЕКТ РОДОНАЧАЛЬНИКА (эффект основателя, founder effect) — отклонение частоты генетических вариантов изолированной популяции от средней частоты в общемировой популяции вследствие происхождения популяции от небольшого числа предков; снижение или смещение генетического разнообразия в отдельной популяции, изолированной по географическим, социо-культурным или иным причинам, обусловленное ее происхождением от небольшого числа предков. Может сопровождаться закреплением и распространением какой-то характерной особенности (заболевания), имевшейся у одного из основателей популяции.

A-Z

ALU-ПОВТОРЫ (Alu-элементы) — приматоспецифичные повторы ДНК. Относятся к SINE и составляют до 11% генома человека. Оказывают широкое влияние на экспрессию генов.

AZF (Azoospermia Factor) — один из нескольких белков или кодирующих их генов, расположенных в длинном плече Y-хромосомы, необходимых для образования мужских половых клеток.

CRISPR (Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeats, короткие палиндромные повторы, регулярно расположенные группами) — особые локусы бактерий и архей, состоящие из прямых повторяющихся последовательностей, которые разделены уникальными последовательностями (спейсерами).

CRISPR/CAS9 — система адаптивной противовирусной защиты бактерий и архей; используется для редактирования генома эукариот.

DE NOVO — впервые возникшее изменение.

DICER — рибонуклеопротеид, разрезающий двуцепочечные молекулы РНК (дцРНК) и пре-микроРНК в процессе их созревания с образованием коротких дцРНК фрагментов, называемых малые интерферентные РНК (siРНК) и микроРНК.

EX JUVANTIBUS – диагностика, основанная на оценке результатов проведенного (пробного) лечения.

GAIN OF FUNCTION (GOF, мутации приобретения функции) – мутации, приводящие к аномальному усилению активности белка.

НОХ-ГЕНЫ – группа генов, кодирующих гомеодоменсодержащие транскрипционные факторы. НОХ-гены играют важную роль в формировании переднезадней оси тела всех билатерально симметричных животных.

ICSI (sperm injection) – вариант лечения бесплодия, при котором происходит введение сперматозоида в цитоплазму яйцеклетки.

ICSN (International System for Cytogenetic Nomenclature) – международная система цитогеномной intracytoplasmic номенклатуры.

LINES (Long Interspread Elements, длинные диспергированные повторы) – последовательности ДНК в геноме эукариот размером в несколько тысяч пар нуклеотидов, представляющие собой ретротранспозоны, которые не содержат длинные концевые повторы.

LOSS OF FUNCTION (LOF, мутации потери функции) – мутации, приводящие к ослаблению активности белка либо к полному его отсутствию.

miРНК (микроРНК) – малые одноцепочечные некодирующие РНК размером около 20 п.н., комплементарные участкам зрелых мРНК, принимающие участие в регуляции работы генов путем блокирования трансляции.

MULTIPLE OF MEDIAN (MOM) – отношение индивидуального значения маркера к медиане нормального ряда, установленного для определенной популяции. Значения MOM используются для расчета пренатального риска рождения ребенка с синдромом Дауна или другими анеуплоидиями.

OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) – медицинская база данных, в которой собрана информация об известных заболеваниях и генах, ответственных за их развитие.

p – короткое плечо хромосомы (от фр. *petit* – маленький).

PACs (искусственные хромосомы P1) – вектор, содержащий клонированную ДНК размером от 100 до 300 кб, используется для картирования генов с высоким разрешением и при секвенировании генов.

PAPP-A (Pregnancy Associated Plasma Protein A, ассоциированный с беременностью плазменный протеин А) – белок, вырабатываемый трофобластом во время беременности.

q – длинное плечо хромосомы (от фр. *queue* – хвост).

siРНК (малая интерферентная РНК) – малые некодирующие двуцепочечные РНК размером около 20 п.о., участвующие в процессе РНК-интерференции (деградация мРНК) и модификации хроматина.

SINEs (Short Interspread Elements, Короткие Диспергированные повторы) – последовательности ДНК в геноме эукариот длиной до 700 пар нуклеотидов, представляющие собой ретротранспозоны, которые не содержат длинные концевые повторы.

SRY (Sex-determining Region Y protein) – ДНК-связывающий белок, кодируемый соответствующим геном *SRY* и отвечающий за дифференцировку мужского пола.

Tsix – цис-регуляторный элемент, антисмысловая некодирующая РНК по отношению к *Xist* и являющаяся ее репрессором.

V(D)J-РЕКОМБИНАЦИЯ (V(D)J-реаранжировка (V(D)J-recombination, V(D)J rearrangement) – механизм соматической рекомбинации, происходящий на ранних этапах дифференцировки лимфоцитов и приводящий к формированию антиген-распознающих участков антител и Т-клеточного рецептора.

XIC (X-inactivation center, центр инактивации X-хромосомы) – участок X-хромосомы, содержащий четыре гена (*XIST*, *TSIX*, *JPX*, *FTX*), транс-

крипты которых участвуют в инактивации X-хромосомы.

Xist (X-inactive specific transcript, специфический транскрипт, инактивирующий X-хромосому) – некодирующая РНК, транскрибируемая с X-хромосомы плацентарных млекопитающих, которая является главным фактором инактивации X-хромосомы.

СЕМИОТИКА

А

АБЛЕФАРОН — отсутствие века.

АГЕНЕЗИЯ — полное врожденное отсутствие органа.

АГИРИЯ (лиссэнцефалия) — отсутствие извилин коры больших полушарий головного мозга.

АГНАТИЯ — врожденное полное или частичное отсутствие верхней или нижней челюсти.

АГЛОССИЯ — отсутствие языка.

АДАКТИЛИЯ — отсутствие пальца кисти или стопы.

АДЕНТИЯ (анодонтия) — частичное или полное отсутствие зубов.

АКАРДИЯ — отсутствие или выраженное недоразвитие сердца. Встречается только у нежизнеспособных плодов, кровообращение у которых во внутриутробном периоде осуществляется только за счет работы сердца правильно развитого плода-близнеца.

АКИНЕЗИЯ — отсутствие, ослабление двигательной функции; невозможность произвольных движений или их изменения по силе, объему, скорости вследствие параличей, неподвижности суставов (анкилоз) и т.д.

АКРАНИЯ — отсутствие костей свода черепа.

АКРОГЕРИЯ — синдром преждевременного старения, характеризующийся атрофией кожи и подкожных тканей дистальных отделов конечностей в сочетании с их гипоплазией.

АКРОМЕЛИЯ — скелетная дисплазия с укорочением конечностей за счет уменьшения размера их дистальных отделов (кистей и стоп).

АКРООСТЕОЛИЗ — размягчение костей в концевых фалангах пальцев рук и ног

АКРОПАРЕСТЕЗИЯ — болезненные ощущения покалывания, жжения, онемения в конечностях.

АКРОЦЕФАЛИЯ («башенный» череп) — высокий череп из-за преждевременного зарастания венечного и лямбдовидного швов.

АКСИФОИДИЯ — отсутствие мечевидного отростка.

АКРОМИКРИЯ — уменьшение дистальных отделов конечностей.

АЛАКРИМИЯ — врожденное отсутствие слезоотделения.

АЛОПЕЦИЯ — патологическое частичное или полное выпадение волос на голове, лице и туловище. Может

быть очаговой, диффузной, гнездовой и т.д.

АЛЬБИНИЗМ — генерализованное отсутствие пигмента в коже, ее придатках и пигментном эпителии сетчатки.

АМАСТИЯ — одностороннее или двустороннее тотальное отсутствие молочных желез и сосково-ареолярного комплекса.

АМЕЛИЯ — отсутствие конечностей.

АНГИОМАТОЗ (гемангиоматоз) — избыточное разрастание кровеносных сосудов различного калибра.

АНИРИДИЯ — отсутствие радужной оболочки глаза.

АНКИЛОБЛЕФАРОН — сращение краев век (полное или частичное), приводящее к сужению или отсутствию глазной щели.

АНКИЛОГЛОССИЯ — укорочение уздечки языка.

АНКИЛОЗ — аномальная неподвижность суставов.

АНОМАЛАД (секвенция, дефект развития поля, последовательность) — комплекс одного первичного и нескольких вторичных пороков развития анатомически близко расположенных органов, вызванный одной ошибкой морфогенеза.

АНОНИХИЯ — отсутствие ногтевой пластинки на одном/нескольких/всех пальцах.

АНОФТАЛЬМИЯ — недоразвитие или отсутствие глазных яблок. Первичная или истинная анофтальмия является крайне редким пороком развития, обусловленным отсутствием закладки глаза. При этом придатки глаз сохранены, их размеры уменьшены, веки небольшие, орбита и конъюнктивальная полость мелкие. Аномалия наследуется аутосомно-рецессивно. Вторичная или ложная анофтальмия обусловлена остановкой развития глаза на стадии глазного пузыря или дегенерацией глазного яблока, достигшего определенной стадии развития. Вследствие этого в глубине орбиты можно обнаружить рудиментарный глаз.

АНТИЦИПАЦИЯ — увеличение экспрессивности признака/болезни в ряду поколений. В контексте наследственной патологии феномен антиципации может проявиться нарастанием тяжести болезни и ее проявлением в более молодом возрасте в последующих поколениях.

АНЭНЦЕФАЛИЯ — полное или частичное отсутствие структур переднего мозга (больших полушарий), костей свода черепа и мягких тканей над ними.

АПЛАЗИЯ – врожденное отсутствие органа с наличием его сосудистой ножки.

АНОМАЛИЯ АКСЕНФЕЛЬДА – задний эмбриотоксон в сочетании с тяжами, идущими от корня радужки к переднему пограничному кольцу Швальбе.

АНОМАЛИЯ АРНОЛЬДА-КИАРИ – мальформация цервико-медуллярного прохода, характеризующаяся смещением миндалин мозжечка, в ряде случаев ствола и IV желудочка, ниже уровня большого затылочного отверстия в канал позвоночника.

АНОМАЛИЯ ДЕНДИ-УОКЕРА – врожденный порок развития головного мозга, включающий триаду признаков: гипоплазия или аплазия червя мозжечка, киста задней черепной ямки и гидроцефалия разной степени.

АНОМАЛИЯ КИММЕРЛИ – наличие дополнительной костной дужки в виде полукольца (аномальное костное кольцо) первого шейного позвонка (атланта), приводящее к ограничению подвижности краниовертебрального сочленения.

АНОМАЛИЯ РИГЕРА – дисплазия угла передней камеры глаза, которая проявляется гипоплазией стромы радужки, задним эмбриотоксоном и тяжами, идущими от корня радужки к переднему пограничному кольцу

Швальбе, что влечет за собой глаукому и эктопию зрачка.

АНОТИЯ – отсутствие ушной раковины.

АРАХНОДАКТИЛИЯ («паучьи пальцы») – увеличение длины пальцев.

АРИНЭНЦЕФАЛИЯ – аплазия обонятельных лукович, борозд, трактов и пластинок.

АРТРОГРИПОЗ – деформация конечностей, характеризующаяся контрактурами.

АРТРОХАЛАЗИЯ – разболтанность суставов.

АСПЕРМИЯ – отсутствие эякулята. Синоним - анэякуляция.

АССИМИЛЯЦИЯ АТЛАНТА – аномалия первого позвонка, при котором он сочленен с основанием черепа.

АССОЦИАЦИЯ МАЛЬФОРМАЦИЙ – неслучайное сочетание нескольких пороков и аномалий развития, известных как синдром или следствие.

АТЕЛИЯ – отсутствие сосков при нормально сформированных молочных железах.

АТИРЕОЗ – отсутствие щитовидной железы.

АТРИХИЯ – отсутствие волос / ресниц.

АТРЕЗИЯ – полное отсутствие естественного отверстия или канала.

АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ – тип наследования признака (заболевания), сцепленного с аутосомами, при котором достаточно одного мутантного аллеля для проявления признака (заболевания).

АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ – тип наследования признака (заболевания), сцепленного с аутосомами, при котором для проявления признака (заболевания) необходимо наличие мутации в обоих аллелях гена.

АУТОСОМНЫЙ (ХРОМОСОМНЫЙ) СИНДРОМ – синдром, вызванный изменением числа половых хромосом.

АФАКИЯ – отсутствие хрусталика.

АФАЛАНГИЯ – отсутствие одной или двух фаланг пальца.

АХЕЙЛИЯ – отсутствие одной или обеих губ.

АХЕЙРИЯ – недоразвитие или отсутствие кисти или стопы.

Б

БАТРОЦЕФАЛИЯ (уступообразный череп) – деформация черепа, вызванная одновременным синостозом венечного, лямбовидного и чешуйчатого

швов, характеризующаяся утолщением затылочной кости.

БЛЕФАРОПТОЗ – опущение верхнего века.

БЛЕФАРОФИМОЗ – двусторонний птоз с уменьшением размера века по вертикали и горизонтали.

БЛЕФАРОХАЛАЗИС – атрофия кожи с каждой стороны века.

БЛИЗКОРОДСТВЕННЫЙ БРАК – брак между близкими родственниками. Близкородственным считаются браки между людьми, если у них имеется хотя бы один общий предок. В реальности, для исключения риска проявления аутосомно-рецессивных заболеваний, рассматриваются родственники до VII степени родства.

БОЧКООБРАЗНАЯ ГРУДНАЯ КЛЕТКА – увеличение бокового и переднезаднего размера грудной клетки.

БРАХИДАКТИЛИЯ – укорочение длины пальцев.

БРАХИМЕЛИЯ – укорочение конечностей.

БРАХИМЕТАКАРПИЯ – укорочение одной или нескольких пястных костей.

БРАХИМЕТАТАРЗИЯ – укорочение одной или нескольких плюсневых костей.

БРАХИМЕЗОФАЛАНГИЯ – укорочение средней фаланги пальца.

БРАХИХЕЙЛИЯ – врожденное укорочение средней части верхней губы, при котором она не перекрывает верхние зубы.

БРАХИЦЕФАЛИЯ («короткоголовость») – форма головы с большим поперечным и малым продольным диаметром костей мозгового черепа.

БУФТАЛЬМ – «бычий» глаз, врожденная глаукома.

БУЛЛЕЗНЫЙ ЭПИДЕРМОЛИЗ – группа генетически и клинически гетерогенных заболеваний, характеризующаяся образованием пузырей и эрозий на коже и слизистых оболочках, ранимостью кожи и ее чувствительностью к незначительной механической травме. Крупные пузыри между эпидермисом и дермой содержат серозную или кровянистую жидкость.

В

ВАЛЬГУСНАЯ ДЕФОРМАЦИЯ – латеральное отклонение оси нижней конечности (опора не на всю стопу, а на ее внешнюю, латеральную часть).

ВАРИАБЕЛЬНОСТЬ (клинический полиморфизм) – различные клинические проявления, связанные с мутациями в одном и том же гене.

ВАРУСНАЯ ДЕФОРМАЦИЯ – медиальное отклонение оси нижней конечности.

ВЕНТРИКУЛОМЕГАЛИЯ – увеличение размеров желудочков мозга.

ВЗДЕРНУТЫЙ НОС – нос с приподнятым кончиком и открытыми вперед ноздрями.

ВИРИЛИЗАЦИЯ – появление мужских черт у девочек и женщин под действием мужских половых гормонов.

ВИТИЛИГО – очаговое отсутствие пигмента в эпидермисе.

ВОРМИЕВЫ КОСТИ – добавочные кости черепа, образующиеся по ходу швов в родничках.

ВОРОНКООБРАЗНАЯ ГРУДНАЯ КЛЕТКА («грудь сапожника») – воронковидное вдавление в области мечевидного отростка и нижней части грудины.

ВРОЖДЕННЫЕ БОЛЕЗНИ – болезни, имеющиеся при рождении, необязательно наследственной этиологии.

ВРОЖДЕННАЯ КОСОЛАПОСТЬ (внутренняя косолапость, варусная стопа) – стойкая приводяще-сгибательная контрактура стопы, связанная с врожденным недоразвитием и укорочением внутренней и задней группы связок соответствующих мышц-сгиба-

телей и мышечных сухожилий, а также нарушением мышечного синергизма.

ВРОЖДЕННЫЙ ПОРОК РАЗВИТИЯ (врожденная аномалия развития, большой порок развития) – стойкий морфологический дефект ткани или органа, выходящий за пределы вариаций нормы и приводящий к нарушению функции.

ВЫСТУПАЮЩИЙ ЛОБ – наклонение плоскости лба кпереди от вертикальной плоскости при установлении головы для определения верхушечной точки.

Г

ГАСТРОСХИЗИС (гастрошизис) – расщелина передней брюшной стенки с выпадением через нее внутренних органов.

ГЕКСАДАКТИЛИЯ – частный вид полидактилии, наличие шести пальцев на кисти или стопе.

ГЕМИАТРОФИЯ – атрофия одной стороны тела, либо одной половины органа или части тела.

ГЕМИГИПЕРТРОФИЯ – увеличение размеров одной половины туловища, конечностей или лица.

ГЕМИПЛЕГИЯ – паралич одной стороны тела.

ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД – способ оценки наследования признака/заболевания в семье графическим методом составления родословных.

ГЕНОКОПИЯ – клинический синдром, манифестирующий под маской известного наследственного заболевания с установленной генетической природой, но обусловленный мутацией в другом гене.

ГЕТЕРОПАЗИЯ – врожденное нарушение дифференцировки отдельных типов ткани. Гетероплазию следует отличать от метаплазии – вторичного изменения тканей, как правило, возникающее вследствие хронического воспаления.

ГЕТЕРОТОПИЯ – наличие тканей или органов в нетипичных для них локализациях вследствие изменения места закладки и развития органа в процессе онтогенеза.

ГЕТЕРОХРОМИЯ (радужек) – различный цвет радужной оболочки правого и левого глаза, либо различная окраска разных участков радужной оболочки одного глаза.

ГИДРАМНИОН – избыток амниотической жидкости.

ГИДРОФТАЛЬМ (буфтальм, «бычий» глаз, водянка глаза, врожденная глаукома, ювенильная глаукома, синдром Ригера, синдром Франка-Каменецкого) – увеличение глазного яблока, сопрово-

ждающееся удлинением сагиттальной оси, увеличением диаметра роговицы за счет удлинения и расширения корнеосклеральной области.

ГИДРОАНЭНЦЕФАЛИЯ — крайняя степень гидроцефалии, аномалия развития, при которой большие полушария представляют собой тонкий слой мозговой ткани, окружающей полость, заполненную ликвором.

ГИДРОНЕФРОЗ — значительное расширение лоханки и чашечек почек с атрофией почечной паренхимы.

ГИДРОУРЕТЕР — скопление жидкости в расширенном мочеточнике вследствие затрудненного оттока мочи.

ГИДРОЦЕФАЛИЯ — избыточное скопление ликвора в желудочковой системе головного мозга и в подболо- чечных пространствах.

ГИНЕКОМАСТИЯ — увеличение у лиц мужского пола грудных желез за счет разрастания всех тканей, входящих в состав нормальной грудной железы.

ГИПЕРГИДРОЗ — избыточное потоотделение.

ГИПЕРКЕРАТОЗ — избыточное ороговение отдельных частей тела. Чаще наблюдается утолщение зернистого слоя эпидермиса ладоней, подошв, разгибательных поверхностей суставов.

ГИПЕРМОБИЛЬНОСТЬ СУСТАВОВ — увеличение объема движений в суставах, превышающем нормальный, вследствие нарушения развития (дисплазии) соединительной ткани.

ГИПЕРПЛАЗИЯ — увеличение относительной массы или размеров органа вследствие увеличения количества клеток.

ГИПЕРТЕЛОРИЗМ — увеличенное расстояние между какими-либо парными органами (глаза, соски и т.д.).

ГИПЕРТРОФИЯ — увеличение относительной массы или размеров органа вследствие увеличения размера и массы клеток.

ГИПЕРТРИХОЗ — избыточная плотность волос на теле; чрезмерное количество, длина и / или толщина волос, не свойственные данному участку кожи, полу, возрасту человека.

ГИПЕРФАЛАНГИЯ — увеличенное число фаланг пальцев.

ГИПЕРЭХОГЕННЫЙ КИШЕЧНИК — УЗ-признак, выражающийся в повышенной эхогенности (яркости) кишечника на ультразвуковом изображении, который может являться маркером хромосомных аномалий (чаще всего трисомии 21 при наличии других критериев), нехромосомных врожденных пороков развития, внутриутробной инфекции или моногенной патологии (муковисцидоз).

ГИПЕРЭХОГЕННЫЙ ФОКУС ЛЕВОГО ЖЕЛУДОЧКА СЕРДЦА – УЗ-признак, выражающийся в повышенной эхогенности (яркости) участка миокарда левого желудочка на ультразвуковом изображении, который может являться маркером хромосомных аномалий (чаще всего трисомии 21 при наличии других критериев).

ГИПОГЕВЗИЯ – снижение вкуса.

ГИПОГЕНЕЗИЯ – недоразвитие органа или части тела.

ГИПОГИДРОЗ – недостаточное пототделение.

ГИПОГОНАДИЗМ – патологическое состояние, обусловленное снижением продукции половых гормонов в яичках у лиц мужского пола и в яичниках у лиц женского пола, или резистентностью к половым гормонам органов-мишеней. Выделяют: 1. Первичный (гипергонадотропный) гипогонадизм, обусловленный первичным поражением гонад; 2. Вторичный (гипогонадотропный) гипогонадизм, обусловленный нарушением гипоталамо-гипофизарной системы, приводящий к снижению секреции гипоталамических и/или гипофизарных гормонов, стимулирующих работу гонад.

ГИПОДЕНТИЯ – отсутствие одного или нескольких зубов.

ГИПОКУЗИС – снижение слуха.

ГИПОМЕЛАНОЗ – очаговое нарушение пигментации кожного покрова вследствие нарушения образования меланина или меланоцитов.

ГИПОПЛАЗИЯ – недоразвитие органа с дефицитом массы и размеров для данной возрастной группы.

ГИПОСПАДИЯ – расположение устья мочеиспускательного канала на вентральной поверхности головки или тела полового члена, в области мошонки или промежности.

ГИПОТЕЛОРИЗМ – уменьшенное расстояние между парными органами (глаза, соски и т.д.).

ГИПОТОНИЯ – снижение мышечного тонуса.

ГИПОТРИХОЗ – уменьшенная плотность волос.

ГИПОТРОФИЯ – недостаток подкожной жировой клетчатки с уменьшением массы тела.

ГИРСУТИЗМ – избыточный рост терминальных волос у женщин по мужскому типу. Терминальные волосы – темные, жесткие, длинные, появляются на подбородке, верхней части груди (в области грудины), верхней части спины и живота.

ГЛАБЕЛЛА – надпереносье.

ГЛОССОПТОЗ — смещение языка (опущение или втяжение).

ГОЛАНДРИЧЕСКОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ — наследование признаков, гены которых расположены в Y-хромосоме (от отца к сыновьям).

ГОЛОПРОЗЭНЦЕФАЛИЯ — врожденное нарушение формирования головного мозга, при котором фиксируется полное или частичное отсутствие разделения переднего мозга на полушария.

ГОНАДНЫЙ ДИСГЕНЕЗ (дисгенезия гонад) — врожденное нарушение развития органов половой системы.

ГОНОСОМНЫЙ СИНДРОМ — синдром, возникший в результате изменения числа или структуры половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера и т.д.).

Д

ДАРВИНОВ БУГОРОК — бугорок на завитке ушной раковины у человека и некоторых обезьян, рудиментарное образование.

ДЕБИЛЬНОСТЬ — легкая степень умственной отсталости.

ДЕКСТРОКАРДИЯ — расположение большей части сердца справа от средней линии тела.

ДЕРМАТОСПАРАКСИЯ (дерматоспараксис) — повышенная ранимость кожи.

ДЕФЕКТЫ НЕРВНОЙ ТРУБКИ (ДНТ, дефекты зарощения нервной трубки, ДЗНТ) — группа гетерогенных врожденных аномалий центральной нервной системы, в которую входят spina bifida, анэнцефалия, краниораксиз и иниэнцефалия.

ДЕФОРМАЦИЯ — тип нарушения морфогенеза, при котором происходит изменение формы, вида или положения части тела, обусловленное механическим воздействием на нормально сформированные ткани.

ДЕФОРМАЦИЯ МАДЕЛУНГА — порок развития дистального конца предплечья и лучезапястного сустава, внешне проявляющийся выступанием головки локтевой кости и смещением кисти в ладонную сторону, что в совокупности обуславливает штыкообразную деформацию лучезапястного сустава.

ДЕФОРМАЦИЯ ШПРЕНГЕЛЯ — врожденное высокое стояние лопатки из-за ее высокой костной или соединительнотканной фиксации к позвоночнику с ограничением подвижности лопатки и позвоночника.

ДИАСТАЗ — расхождение мышц.

ДИАСТЕМА — увеличенное расстояние, щель между двумя верхними или нижними центральными резцами.

ДИВЕРТИКУЛ МЕККЕЛЯ – дивертикул нижней трети подвздошной кишки, являющийся остатком не полностью редуцированного желточного стебля.

ДИЗРУПЦИЯ – тип нарушения морфогенеза, обусловленный нарушением нормального формирования ткани вследствие воздействия внешних факторов (ишемии, инфекции, радиации, травмы, приема токсичных препаратов во время беременности и др.). Дизрупция – негенетическое событие.

ДИСМОРФОГЕНЕЗ – нарушение формирования клеток, тканей, органов.

ДИСМОРФОЛОГИЯ – наука, изучающая врожденные пороки развития.

ДИСПЛАЗИЯ – тип нарушения морфогенеза, вызванный неправильной организацией клеток в ткани. Следствием дисплазии является дисгистогенез.

ДИСПЛАЗИЯ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ (ДСТ) – нарушение соединительной ткани, объединенное в фенотипы на основе общности внешних и/или висцеральных признаков. Выделяют: 1. Дифференцированные (моногенные), для которых определена этиология (не во всех случаях), установлены тип наследования и клинические критерии; 2. Недифференцированные (полигенные или многофакторные) ДСТ — вариант ДСТ с клиническими проявлениями, не укладывающимися

в структуру наследственных синдромов.

ДИСПЛАЗИЯ МОНДИНИ – аномалия развития внутреннего уха, состоящая в недостаточном закручивании улитки (1.5 завитка вместо нормальных 2.5) и неполном разделении улиткового протока, что сопровождается снижением слуха различной степени тяжести.

ДИСТИХИАЗ – двойной ряд ресниц.

ДИСТРОПИЯ – редкое сочетание болезней у одного индивида.

ДИПЛОМЕЛИЯ – удвоение спинного мозга.

ДИСГЕНЕЗИЯ – нарушение развития органа или системы органов.

ДИСКОРИЯ («кошачий зрачок») – нарушение формы зрачка.

ДОЛИХОСТЕНОМЕЛИЯ – длинные тонкие конечности.

ДОЛИХОЦЕФАЛИЯ – вытянутая форма черепа в продольном (переднезаднем) направлении.

Ж

ЖИРОВЫЕ ГРЫЖИ – опухолевидные выпячивания подкожной жировой клетчатки с очаговой атрофией кожи и слабостью эластического каркаса кожи.

З

ЗАДНИЙ ЭМБРИОТОКСОН – эмбриотоксон, вызванный утолщением переднего пограничного кольца Швальбе (край задней пограничной пластинки роговицы).

ЗАТЫЛОЧНАЯ ШПОРА – патологическое разрастание костной ткани затылочной кости.

ЗРАЧКОВЫЙ СИМПТОМ ГУННА (Ганна) – ослабление или исчезновение прямой реакции зрачка на свет при сохранной содружественной реакции.

И

ИЗОДАКТИЛИЯ – аномалия развития пальцев кистей, при которой пальцы II - V имеют примерно одинаковую длину.

ИНИОНЦЕФАЛИЯ (иниэнцефалия) – редкая патология нервной трубки, которая характеризуется триадой: отсутствие части или всей затылочной кости, расщелина позвоночника в шейно-грудном отделе и резкая ретрофлексия головы.

ИНФОРМАТИВНОСТЬ – возможность определить по генетическим полиморфным маркерам отцовское и материнское происхождение хромосом у пробанда при определенном наследственном заболевании.

ИНЦЕСТ (инцестный брак) – брак I степени родства (между сибсами, между родителями и детьми).

ИРИДОДОНЕЗ – дрожание радужной оболочки при вывихе хрусталика.

ИХТИОЗ – поражение кожи, проявляющееся гиперкератозом, мацерацией и избыточным шелушением. Может быть локальным и генерализованным. В выраженных случаях кожа покрывается роговым панцирем с глубокими трещинами. Зернистый слой эпидермиса атрофируется или полностью отсутствует.

К

КАМПОМЕЛИЯ – врожденное искривление длинных трубчатых костей.

КАМПТОДАКТИЛИЯ – врожденная сгибательная контрактура проксимальных межфаланговых суставов кисти.

КАРПИЙ РОТ («рыбий рот») – рот с опущенными углами рта и дугообразной верхней дугой.

КАХЕКСИЯ – крайняя степень истощения организма.

КВАДРИЦЕФАЛИЯ (квадратный череп) – дискрания, сопровождающаяся выпячиванием лобных и теменных бугров при уплощении верхней поверхности черепа.

КЕЛОИДНЫЕ РУБЦЫ — разрастание соединительной ткани в месте повреждения кожного покрова.

КЕРАТОГЛОБУС — шаровидное выбухание роговицы.

КЕРАТОКОНУС — конусовидное выбухание роговицы.

КИЛЕВИДНАЯ ГРУДНАЯ КЛЕТКА («куриная грудь») — удлинение передне-заднего отдела с выпячиванием грудины и ребер вперед. Передне-задние поверхности вдавлены кнутри и соединяются с грудиной под острым углом. Поперечный разрез грудной клетки при этом напоминает треугольник с вершиной в области грудины.

КИЛЕГОЛОВСТЬ — голова вытянута в сагиттальном направлении.

КИФОЗ — дугообразное искривление позвоночника назад. Чаще бывает кифоз грудного отдела.

КИФОСКОЛИОЗ — патологическое искривление позвоночника одновременно в сагиттальной и фронтальной плоскостях.

КЛИНОДАКТИЛИЯ — искривление пальцев относительно оси конечности.

КЛИНОЦЕФАЛИЯ (череп в форме трилистника) — седлообразное углубление черепа в теменных областях.

КЛИТОРОМЕГАЛИЯ — увеличенный в размерах клитор.

КЛЮВОВИДНЫЙ НОС — нос в виде клюва птицы.

КОЙЛОНИХИЯ — дистрофическое изменение ногтевой пластины, при котором она истончена, выгибается и принимает форму кожи.

КОЛОБОМА — общее название пороков развития, при которых отсутствует та или иная часть самого глаза или его вспомогательного аппарата: часть века, радужки собственно сосудистой оболочки, хрусталика, сетчатки или диска зрительного нерва.

КОЛУМЕЛЛА — мягкотканная часть носовой перегородки в основании носа, разделяющая ноздри.

КОМОРЕБДНОСТЬ — наличие у одного пациента одновременно нескольких патогенетически связанных, взаимноотягчающих заболеваний или синдромов.

КОНКРЕСЦЕНЦИЯ РЕБЕР — сращение ребер друг с другом.

КОРОТКИЙ МИЗИНЕЦ (симптом Дюбуа) — укорочение V пальца кисти за счет гипоплазии пятой пястной кости.

КОРЭКТОПИЯ — смещение зрачка в сторону от нормального положения.

КОСОРУКОСТЬ – стойкое отклонение кисти от оси предплечья в лучевую (лучевая косорукость) или локтевую (локтевая косорукость) сторону.

КОФЕЙНЫЕ ПЯТНА – пятна на коже цвета «кофе с молоком» («café-au-lait»).

КРАНИОРАХИСХИЗ – анэнцефалия в сочетании с расщеплением прилегающего отдела позвоночника и мягких тканей.

КРАНИОСИНОСТОЗ – преждевременное закрытие швов черепа.

КРАНИОСТЕНОЗ – преждевременное закрытие швов костей черепа или их врожденное отсутствие (результат краниосиностоза).

КРИВОШЕЯ (тортиколлис) – врожденная или приобретенная деформация шеи, возникшая вследствие патологии мышц, скелета и нервов шеи.

КРИПТОРХИЗМ – задержка яичка на его естественном пути опускания в мошонку.

КРИПТОФАЛЬМ – врожденный порок развития органа зрения, характеризующийся недоразвитием глазного яблока и век с их сращением.

КРИТИЧЕСКИЙ ПЕРИОД РАЗВИТИЯ – стадия эмбриогенеза, характеризующаяся наибольшей чувствитель-

ностью организма к повреждающим факторам окружающей среды.

КРЫЛОВИДНЫЕ СКЛАДКИ – кожные складки на шее, идущие вниз от сосцевидных отростков.

КСАНТЕЛАЗМА – плоское отложение липидов в коже век и вокруг глаз.

КСАНТОМА – опухолевидное отложение липидов в коже.

КСЕРОСТОМИЯ – сухость во рту.

Л

ЛАГОФАЛЬМ («заячий» глаз) – невозможность полного смыкания век.

ЛАДЬЕВИДНАЯ ГРУДНАЯ КЛЕТКА – углубление в верхней и средней частях грудины, напоминающее по форме углубление лодки.

ЛЕЙКОКОРИЯ – белый рефлекс зрачка.

ЛЕЙКОМА (бельмо) – плотное помутнение роговицы.

ЛЕЙКОНИХИЯ – патологическое изменение ногтевой пластинки, при котором появляются белые пятна, полосы (микроскопические пузырьки воздуха между слоями ногтя).

ЛЕНТИГО – доброкачественная гиперпигментация кожи, представленная

одиночными или множественными коричневыми пятнами с четкими границами.

ЛЕНТИКОНУС — выпячивание центрального участка зрачка (бывает задний и передний).

ЛИЗОСОМАЛЬНЫЕ БОЛЕЗНИ НАКОПЛЕНИЯ (ЛБН) — группа наследственных заболеваний, связанных, в первую очередь, с нарушением процессов ферментативного гидролиза в лизосомах. В настоящее время выделяют около 70 отдельных ЛБН.

ЛИМФАНГИЭКТАЗИЯ — расширение лимфатических сосудов.

ЛИНИИ БЛАШКО — линии на коже, соответствующие путям миграции клеток в ходе эмбриогенеза. По этим линиям могут располагаться разнообразные врожденные и приобретенные дерматозы.

ЛИПОДЕРМОИД КОНЪЮНКТИВЫ — небольшое объемное образование, представляющее собой дермоидную кисту, расположенное на поверхности глазного яблока; в отличие от эпibuльбарного дермоида содержит жировую ткань.

ЛОРДОЗ — изгиб позвоночника, обращенный выпуклостью вперед.

«ЛУК АМУРА» — микроаномалия верхней губы, при которой она напоминает форму лука.

ЛЮМБАЛИЗАЦИЯ — врожденный дефект развития позвоночника, при котором первый крестцовый позвонок S1 не срастается с остальными и обладает подвижностью, являясь функционально шестым поясничным.

М

МАКРОГЕНИЯ — увеличение размера нижней челюсти.

МАКРОГЛОССИЯ — аномально большие размеры языка.

МАКРОГНАТИЯ (массивный подбородок) — чрезмерное развитие нижней челюсти.

МАКРОДАКТИЛИЯ — аномальное увеличение размеров одного или нескольких пальцев.

МАКРООРХИЗМ — аномальное увеличение размера яичек.

МАКРОСОМИЯ (гигантизм) — увеличение длины тела.

МАКРОСТОМИЯ — чрезмерное увеличение ротовой щели.

МАКРОТИЯ — аномальное увеличение размеров ушной раковины.

МАКРОФАЛЛОС — аномальное увеличение полового члена.

МАКРОХЕЙЛИЯ – чрезмерно увеличенные губы вследствие разрастания соединительной ткани.

МАКРОЦЕФАЛИЯ – пропорциональное увеличение массы головного мозга без признаков гидроцефалии.

МАКРОЭНЦЕФАЛИЯ – увеличенный головной мозг.

МАЛАЯ АНОМАЛИЯ РАЗВИТИЯ (микроаномалия развития, малый порок развития) – морфологический дефект ткани/органа, выходящий за пределы вариаций нормы и не приводящий к нарушению функции.

МАЛЬФОРМАЦИЯ – тип нарушения морфогенеза, при котором происходит недоразвитие ткани.

МАТКА ДВОЙНАЯ – наличие двух обособленных однорогих маток, каждая из которых соединена с соответствующей частью раздвоенного влагалища.

МАТКА ДВУРОГАЯ – разделение тела матки на две части при наличии одной или двух шеек, без разделения влагалища.

МЕГАКАЛИКОЗ – увеличение почечных чашечек.

МЕГАЛОКОРНЕА (макрокорнеа) – увеличение размеров роговицы в диаметре.

МЕГАЛОУРЕТЕР – расширение мочеочника на всем его протяжении.

МЕГАЛОФТАЛЬМИЯ – аномальное увеличение глазного яблока.

МЕЗОМЕЛИЯ – укорочение средних участков конечностей.

МЕЗОЦЕФАЛИЯ – промежуточная форма головы между брахицефалией и долихоцефалией.

МЕНИНГОМИЕЛОЦЕЛЕ – выход ткани спинного мозга с оболочками и корешками спинномозговых нервов из позвоночного канала.

МЕНИНГОЦЕЛЕ – спинномозговая или черепно-мозговая грыжа, при которой через дефект кости выпячивается грыжевой мешок, состоящий из измененных паутинной и мягкой мозговых оболочек, покрытых кожей.

МИКРОБЛЕФАРОН – аномальное уменьшение размера век.

МИКРОБРАХИЦЕФАЛИЯ – сочетание микроцефалии с брахицефалией.

МИКРОГЕНИЯ – уменьшение размера нижней челюсти.

МИКРОГИРИЯ (микрополигирия) – мелкие, аномально расположенные извилины большого мозга.

МИКРОГЛОССИЯ – уменьшение размеров языка.

МИКРОГНАТИЯ — недоразвитие верхней челюсти.

МИКРОДЕНТИЯ — малые размеры коронок зубов.

МИКРОКОРНЕА — аномальное уменьшение роговицы.

МИКРОМЕЛИЯ — укорочение всех отделов конечностей.

МИКРООРХИЗМ — аномальное уменьшение размера яичек.

МИКРОСОМИЯ (наносомия, карликовость, нанизм) — уменьшение размеров тела.

МИКРОСТОМИЯ — чрезвычайно маленький рот.

МИКРОТИЯ — недоразвитие или отсутствие ушной раковины.

МИКРОФАКИЯ — уменьшение всех размеров хрусталика из-за остановки его развития.

МИКРОФАЛЛОС — аномальное уменьшение полового члена.

МИКРОФТАЛЬМИЯ — уменьшение всех размеров глазного яблока.

МИКРОХЕЙЛИЯ — малые размеры губ.

МИКРОЦЕФАЛИЯ — малые размеры головного мозга и мозгового черепа.

МИТОХОНДРИАЛЬНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ — генетически и клинически гетерогенная группа заболеваний, развивающихся, в первую очередь, при нарушении процессов окислительного фосфорилирования и характеризующихся генетическими и структурно-биохимическими дефектами митохондрий. На сегодняшний день выделяют более 200 отдельных моногенных форм.

МИТОХОНДРИАЛЬНЫЙ (цитоплазматический, материнский) тип наследования — наследование признаков, кодируемых содержащимися в митохондриальной ДНК генами. Осуществляется по материнской линии — от матери всем ее детям.

МИШЕНЕВИДНАЯ МАКУЛОПАТИЯ (феномен бычьего глаза) — наличие чередующихся концентрических зон пигментации и депигментации в области желтого пятна.

МНОЖЕСТВЕННЫЕ ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ (МВПР) — устойчивое сочетание двух и более пороков развития в разных системах органов, не индуцированных друг другом.

МОНИЛЕТРИКС (веретенообразные волосы) — поражение волос с шарообразным расширением и изломами.

МОНОДАКТИЛИЯ — наличие единственного пальца на кисти или стопе.

МОРФОЗЫ — ненаследственные изменения фенотипа в онтогенезе под действием экстремальных факторов окружающей среды (превышающих возможности нормы реакции).

МЫС ВДОВЫ (пик вдовы) — клиновидный рост волос на лбу.

Н

НЕВУС — доброкачественное разрастание эмбриональных клеток какого-либо органа. Выделяют кожный, сосудистый, невусы саленных желез и т.д.

НЕВЫНАШИВАНИЕ БЕРЕМЕННОСТИ — интегрированный ответ женского организма на действие неблагоприятных экзогенных и эндогенных факторов, влияющих на здоровье беременной и плода.

НИСТАГМ — быстрое движение глазных яблок в вертикальной или горизонтальной плоскости.

НОГТЕВОЙ ПТЕРИГИУМ — гипертрофия эпонихия (кутикулы), при которой последняя в виде крыла нарастает на ноготь, прикрепляясь к его поверхности

О

ОВОТЕСТИКУЛЯРНОЕ НАРУШЕНИЕ ФОРМИРОВАНИЯ ПОЛА — нарушение дифференцировки пола вследствие наличия смешанных гонад (овоте-

стис). Чаще всего кариотип женский 46,XX, однако в редких случаях кариотип может быть мужской 46,XY или химерный 46,XX/46,XY.

ОДОНТОДИСПЛАЗИЯ — нарушения прорезывания и развития временных или постоянных зубов.

ОКСИЦЕФАЛИЯ — деформация черепа, вызванная преждевременным зарастанием венечного и лямбовидного швов, с формированием заостренной формы головы, покатога лба, продолжающего линию носовых костей.

ОЛИГОДАКТИЛИЯ (гиподактилия) — уменьшение количества пальцев кистей или стоп.

ОЛИГОДЕНТИЯ — уменьшение количества зубов.

ОЛИГОСПЕРМИЯ — снижение количества сперматозоидов. При олигоспермии количество сперматозоидов меньше 15 млн клеток. Выделяют тяжелую олигоспермию с количеством клеток менее 5 млн, при этом более вероятна генетическая этиология.

ОМФАЛОЦЕЛЕ — врожденный порок развития передней брюшной стенки, при котором вследствие слабости мышц происходит эвентрация органов брюшной полости в грыжевом мешке. Чаще всего в грыжевом мешке находятся петли кишечника, печень, желу-

док, реже другие органы брюшной полости.

ОНИХОГЕТЕРОТОПИЯ — аномалия развития ногтей, характеризующаяся их дистопией (расположением на боковой поверхности пальцев, подошве).

ОНИХОДИСТРОФИЯ — изменения ногтевой пластины вследствие нарушения трофики ногтя.

ОНИХОЛИЗИС — отслоение ногтевой пластины от ногтевого ложа.

ОПСОКЛОНУС — гиперкинез глазных яблок в виде содружественных быстрых, нерегулярных и неравномерных по амплитуде движений, обычно в горизонтальной плоскости.

ОЧАГОВАЯ АПЛАЗИЯ — дефекты кожи в виде отсутствия волос, подкожно-жировой клетчатки и мышц.

П

ПАГ (эктопаг, внутренних паг, сросшиеся близнецы, сиаемские близнецы) — организмы, сросшиеся во время единогоутробного развития. Срастание происходит на ранних этапах внутриутробного развития и имеет множество форм, чаще выживает только один близнец из близнецовой сросшейся пары.

ПАЛАТОСХИЗИС — расщелина неба. Выделяют полную (щель в мягком

и твердом небе), частичную (щель только в мягком или только в твердом небе), срединную, одно- / двустороннюю, сквозную или подслизистую расщелины.

ПАЛЬЦЫ ГИППОКРАТА (симптом барабанных палочек, барабанные пальцы) — колбовидные утолщения концевых фаланг пальцев кистей и стоп с характерной деформацией ногтевых пластинок в виде часовых стекол.

ПАПИРОСНЫЙ ПЛОД (fetus raryugaceous) — внутриутробная мумификация одного из плодов при многоплодной беременности

ПАПИРОСНЫЕ РУБЦЫ — тонкие хрупкие рубцы (толщиной в бумажный лист), образующиеся при нарушении регенеративных процессов.

ПАРАЛИТИЧЕСКАЯ ГРУДНАЯ КЛЕТКА — форма грудной клетки с резко уменьшенными боковым и переднезадним размерами (сильнее, чем у астенической).

ПАРАТРОФИЯ — избыточная масса тела или ожирение у детей.

ПАХИГИРИЯ — утолщение извилин больших полушарий.

ПАХИМИКРОГИРИЯ — укорочение извилин больших полушарий с одновременным их укорочением.

ПАХИОНИХИЯ – утолщение ногтя.

ПАХИЦЕФАЛИЯ – утолщение черепа, обусловленное преждевременным окостенением лямбовидного шва.

ПЕРОМЕЛИЯ – укорочение длины конечностей при нормальных размерах длины туловища.

ПЛАГИОЦЕФАЛИЯ (косой череп) – асимметрия черепа из-за преждевременного одностороннего зарастания коронарного шва в сочетании с асимметрией лицевого черепа.

ПЛАТИБАЗИЯ – уплощение основания черепа.

ПЛАТИСПОНДИЛИЯ – уплощение тел позвонков.

ПЛАТИЦЕФАЛИЯ – уплощение свода черепа.

ПЛАТОНИХИЯ – плоские ногти.

ПЛОСКОГОЛОВОСТЬ – малое развитие мозговой части черепа в высоту.

ПОЗВОНОЧНАЯ РАСЩЕЛИНА – неполное закрытие позвоночного канала.

ПОЗВОНОЧНАЯ РАСЩЕЛИНА СКРЫТАЯ – позвоночная расщелина без спинномозговой грыжи.

ПОЛИДАКТИЛИЯ – увеличение количества пальцев кистей или стоп.

ПОЛИДАКТИЛИЯ ПОСТАКСИАЛЬНАЯ – увеличение количества пальцев на локтевой стороне кисти или на наружной стороне стопы.

ПОЛИДАКТИЛИЯ ПРЕАКСИАЛЬНАЯ – увеличение количества пальцев на лучевой стороне кисти или на внутренней стороне стопы.

ПОЛИКОРИЯ – порок развития органа зрения в виде наличия в радужке двух или более дефектов зрачка.

ПОЛИОДОНТИЯ – избыточное количество зубов.

ПОЛИСИНДАКТИЛИЯ (синполидактилия) – сочетание полидактилии и синдактилии на одной конечности.

ПОЛИТЕЛИЯ – увеличение числа сосков.

ПОЛУПОЗВОНОК (клиновидный позвонок) – позвонок, клиновидно скошенный в боковую сторону.

ПОЛУСИБС (полусиблинг) – кровнородственные братья и сестры, у которых только один биологический родитель общий.

ПОРЭНЦЕФАЛИЯ – наличие в ткани конечного мозга разновеликих полостей, выстланных эпендимой и сообщающихся с вентрикулярной системой и субарахноидальным пространством.

ПРЕАУРИКУЛЯРНЫЕ ПАПИЛЛОМЫ – фрагменты наружного уха, расположенные впереди ушной раковины.

ПРЕДУШНЫЙ ПРИВЕСОК – мягкотканый бугорок около ушной раковины.

ПРЕДУШНЫЙ ХОД (предушный свищ / ямка) – узкий и короткий канал, чаще всего оканчивающийся слепо, возникает вследствие нарушения развития эмбриональных зачатков наружных отделов первой жаберной дуги и проявляется в виде точечного входного отверстия, располагающегося впереди и/или чуть выше козелка.

ПРЕЖДЕВРЕМЕННОЕ ПОЛОВОЕ РАЗВИТИЕ (ППР) – симптомокомплекс, при котором происходит избыточная продукция половых гормонов, приводящая к преждевременному половому развитию (у девочек до 8 лет, у мальчиков до 9 лет). Выделяют гонадотропин-зависимое (центральное, истинное) и гонадотропин-независимое (периферическое) ППР.

ПРИВЫЧНАЯ ПОТЕРЯ БЕРЕМЕННОСТИ (привычный выкидыш) – наличие у женщины двух и более потерь беременности в сроках до 22 недель.

ПОПЕРЕЧНАЯ ЛАДОННАЯ СКЛАДКА («обезьянья» складка) – поперечная борозда, идущая через всю ладонь.

ПРОБАНД – человек, который послужил поводом для построения родос-

ловной. Как правило, родословную составляют от пробанда.

ПРОБОСЦИС – хоботообразный вырост, сочетающийся с отсутствием носа.

ПРОГЕНИЯ – чрезмерное выступление верхней челюсти с сильным наклоном вперед передних зубов.

ПРОГЕРИЯ – совокупное название синдромов ускоренного старения организма.

ПРОГНАТИЯ – чрезмерное выступление нижней челюсти.

ПРОЗЭНЦЕФАЛИЯ – нарушение разделения конечного мозга на полушария: конечный мозг разделен продольной бороздой, но в глубине ее оба полушария связаны между собой пластинкой серого и белого вещества.

ПРОЗЭНЦЕФАЛИЯ АЛОБАРНАЯ – нарушение разделения конечного мозга на полушария: разделена только задняя треть конечного мозга, лобные доли не разделены и сильно недоразвиты.

ПРОПУСК ПОКОЛЕНИЙ – наличие в родословной поколения родственников, не имеющих прослеживаемый в семье признак или заболевание.

ПРОТИВОНАПРАВЛЕННЫЙ РОСТ ВОЛОС НАДО ЛБОМ – явление, при котором растущие над лбом

волосы направлены в сторону темени и кажутся зачесанными назад.

ПРОТРУЗИЯ СРЕДНЕЙ ЧАСТИ ЛИЦА – резкое выступление вперед средней части лица.

ПСЕВДОСИМПТОМ БАРАБАНЫХ ПАЛОЧЕК – деформация дистальных фаланг и ногтей, напоминающая симптом барабанных палочек, но с сохранением нормального угла между ногтевой пластинкой и задним ногтевым валиком. При истинном симптоме барабанных палочек угол между задним ногтевым валиком и ногтевой пластинкой приближается или даже превышает 180°.

ПТЕРИГИУМ – крыловидные складки кожи.

ПТЕРИГИУМ ШЕЙНЫЙ (крыловидная шея) – продольные складки на боковых поверхностях шеи от сосцевидного отростка до плеча к акромиальному отростку.

ПТОЗ – опущение верхнего века.

ПЬЕЗОГЕННЫЕ ПАПУЛЫ – выбухания жировой ткани в дерму.

ПЯТНА БРУШФИЛЬДА – белесоватые пятна на границе наружной и средней трети радужки.

P

РАЗРЕЗ ГЛАЗ АНТИМОНГОЛОИДНЫЙ – форма глаз, при которой наружный угол глазных щелей опущен.

РАЗРЕЗ ГЛАЗ МОНГОЛОИДНЫЙ – форма глаз, при которой наружный угол глазных щелей приподнят.

РАССТРОЙСТВА АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА (РАС) – вероятно генетически обусловленный комплекс состояний, дебютирующий в детском возрасте, включающий в себя нарушения психического, нередко умственного развития, характеризующийся дефицитом социального взаимодействия, стереотипными поведенческими, двигательными и речевыми паттернами, нетипичными реакциями на внешние раздражители и т.д.

РЕБРА ЛЮШКЕ – вилкообразные ребра, характеризующиеся раздвоением переднего отдела ребер.

РЕДУКЦИОННЫЕ ПОРОКИ КОНЕЧНОСТЕЙ – группа пороков развития, характеризующаяся недосформированностью скелета конечностей. Такие пороки делятся на продольные (недоразвитие проксимальных или средних отделов конечностей) и поперечные (отсутствие дистальных отделов конечности, в результате чего она кажется обрубленной).

РЕТРОГЕНИЯ — положение верхней челюсти, сдвинутой внутрь относительно фронтальной плоскости лица.

РЕТРОГНАТИЯ — положение нижней челюсти, сдвинутой внутрь относительно фронтальной плоскости лица.

РЕТРУЗИЯ СРЕДНЕЙ ЧАСТИ ЛИЦА — резкое вдавление средней части лица по отношению к верхней и нижней.

РИЗОМЕЛИЯ — укорочение проксимального отдела верхней или нижней конечности.

РОДОСЛОВНАЯ — построенное по универсальным правилам схематическое изображение родственных связей в семье и распределения признаков/заболеваний.

РОТАЦИЯ ПОЛОВОГО ЧЛЕНА — поворот полового члена вокруг продольной оси на 90° - 180° .

С

САКРАЛИЗАЦИЯ L5 — врожденное частичное или полное сращение пятого поясничного позвонка с крестцом.

САКРАЛЬНЫЙ СИНУС (пилонидальная ямка) — западение по средней линии пояснично-сакральной области.

САМОПРОИЗВОЛЬНЫЙ АБОРТ (выкидыш) — самопроизвольное прерывание беременности до 22 недель.

СВЕРХКОМПЛЕКТНЫЕ ЗУБЫ (гипердонтия, полиодонтия) — врожденная аномалия развития зубочелюстной системы, при которой у человека имеются дополнительные молочные и/или постоянные зубы.

СЕДЛОВИДНЫЙ НОС — нос с западавшей переносицей.

СЕКВЕНЦИЯ — сочетание пороков развития, происходящее от одного общего нарушения эмбриогенеза.

СЕМЕЙНЫЕ СЛУЧАИ — заболевания, наблюдающиеся в разных поколениях в пределах одной семьи. Иногда, несмотря на явное наличие нескольких пораженных родственников и врожденный характер заболевания, этиология заболевания остается идиопатической.

СЕМИОТИКА — учение о признаках / симптомах болезней и патологических состояниях, распознаваемых клиническими, лабораторными, инструментальными методами и способах получения информации об этих признаках.

СИБСЫ (сиблинги) — дети одних родителей.

СИМФАЛАНГИЯ (ортодактилия) — сращение фаланг пальца.

СИНДАКТИЛИЯ — сращение двух или более пальцев, частичное

или полное, из-за кожных и костно-костных сращений.

СИНДАКТИЛИЯ ПЕРВИЧНАЯ — синдактилия, вызванная неполным рассасыванием межпальцевых перепон во внутриутробном период.

СИНДАКТИЛИЯ ВТОРИЧНАЯ — синдактилия, возникающая в результате слияния нормально сформированных пальцев (например, под действием амниотических перетяжек).

СИНДРОМ ДУЭЙНА — ретракция глазного яблока и сужение глазной щели при попытке приведения глаза.

СИНДРОМ ПЕТЕРСА — порок развития передней камеры глаза, состоящий в истончении задней части роговицы, помутнении ее центральной части и радужно-роговичных сращениях по краям этого помутнения.

СИНДРОМЫ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К РАКУ (наследственные опухолевые синдромы) — группа заболеваний, проявление которых связано с передачей из поколения в поколение практически фатальной предрасположенности к тому или иному виду рака.

СИНОСТОЗ — связь между соседними костями, за счет костного, хрящевого или фиброзного материала тканей.

СИНОФРИЗ — густые сросшиеся над переносицей брови.

СИНТРОПИЯ — неслучайное сочетание двух и более патологических состояний (признаков / болезней) у человека и его родственников.

СИНХЕЙЛИЯ — срастание верхней и нижней губ.

СИРЕНОМЕЛИЯ — сращение нижних конечностей.

СКАФОЦЕФАЛИЯ (ладьевидный череп) — длинный, узкий, низкий череп с выступающим лбом и затылком вследствие преждевременного зарастания стреловидного шва и роста черепа в области венечного и лямбовидного швов.

СКЛЕРОДЕРМИЯ — генерализованное или очаговое утолщение кожи тестообразной консистенции. При надавливании обычно образуется ямка. При вовлечении подлежащих структур ограничивается подвижность данного участка. Чаще поражаются нижние конечности и лицо.

СКЛЕРОКОРНЕА — диффузное помутнение роговицы, при котором роговица белая и трудно отличима от склеры.

СКОЛИОЗ — трехплоскостная деформация позвоночника у человека. Искривление может быть врожденным, приобретенным и посттравматическим.

СКОШЕННЫЙ ЛОБ — наклон плоскости лба кзади от указанной выше вертикальной плоскости.

СОМАТОТИП — телосложение.

СПЕКТР — сочетание различных и непостоянных пороков развития неизвестной этиологии.

СТРАБИЗМ — косоглазие.

СТРИИ (растяжки) — атрофические рубцы, проявляющиеся полосковидными изменениями кожи различного цвета (от красно-синюшного по почти белого).

СТЕНОЗ — сужение естественного канала или отверстия.

СТЕРНОСХИЗИС (расщепление грудины) — расщепление одной рукоятки грудины. Выделяют U-образную форму (расщепление рукоятки вместе с верхней третьей частью тела грудины), V-образную форму (субтотальное расщепление грудины), тотальное или полное расщепление грудины, расщепление нижней третьей части тела грудины вместе с мечевидным отростком.

СТОПА ГЕРМАНСКАЯ — крупный большой палец, остальные пальцы примерно равной длины.

СТОПА ГРЕЧЕСКАЯ — второй палец длиннее большого пальца.

СТОПА ЕГИПЕТСКАЯ — равномерное уменьшение длины пальцев от большого к мизинцу.

СТОПА КЕЛЬТСКАЯ — стопа с коротким большим пальцем, длинным вторым и равномерно уменьшающимися остальными.

СТОПА-КАЧАЛКА (стопа в виде «пресс-папье») — плоская или выпуклая подошвенная поверхность стопы с резко выдающейся кзади пяткой.

СТОПА КОНСКАЯ — контрактура голеностопного сустава в положении чрезмерного подошвенного сгибания с опорой при ходьбе на пальцы и головки плюсневых костей.

СТОПА ПЛОСКАЯ (pes planus) — уплощение сводов стопы, связанное с нарушением взаимоположения костей стопы, участвующих в формировании ее продольного свода, и изменениями связок и мышц.

СТОПА ПЛОСКО-ВАЛЬГУСНАЯ — продольное плоскостопие с выраженным отведением переднего отдела стопы, пронацией пятки и поднятием наружного края.

СТОПА ПОЛАЯ — увеличение продольного свода стопы в области суставов Шопара и Лисфранка (аутосомно-доминантный типа наследования).

СТОПА ПЯТОЧНАЯ — деформация, противоположная конской стопе,

чрезмерное тыльное сгибание стопы в голеностопном суставе с опорой на пятку при ходьбе.

СТОПА РИМСКАЯ – три первых пальца стопы одинаковой длины.

СТОПА САНДАЛЕВИДНАЯ (сандалевидная щель) – увеличенное расстояние между I и II пальцами стопы.

СТОПА СЕРПОВИДНАЯ (приведенная плюсна) – медиальное отклонение передней части стопы в предплюсневых суставах по отношению к задней части стопы, разновидность косолапости.

СФЕНОЦЕФАЛИЯ – расширение черепа в лобной и сужение в затылочной частях.

СФЕРОФАКИЯ – сферическая форма хрусталика.

ТАВРОДОНТИЯ (тауродонтизм, «бычий» зуб) – увеличение размера полости зуба (пульповой камеры). Чаще всего касается премоляров.

ТЕЛЕАНГИЭКТАЗИЯ – очаг резко расширенных капилляров дермы, формирующих разнообразные ангиомы.

ТЕЛЕКАНТ (телекантус) – увеличение расстояния между внутренними углами глаз при нормально расположенных орбитах.

ТЕРАТОГЕННЫЙ ТЕРМИНАЦИОННЫЙ ПЕРИОД – предельный период развития, в течение которого повреждающий фактор может вызвать нарушение морфогенеза в виде порока развития.

ТЕРАТОМА – опухоль, образующаяся из первичных половых клеток.

ТЕТРАПЛЕГИЯ – паралич верхних и нижних конечностей.

ТОРАКОГАСТРОСХИЗИС – сочетание торакосхизиса и гастросхизиса.

ТОРАКОСХИЗИС – расщелина грудной стенки.

ТРЕМЫ – промежутки между зубами кроме центральных верхних и нижних резцов.

ТРИГОНОЦЕФАЛИЯ (треугольный череп, клинообразная дискрания) – расширение черепа в затылочной и сужение в лобной частях из-за первичной гипоплазии лобной части мозга вследствие преждевременного зарращения лобного шва, на месте которого пальпируется лобный гребешок.

ТРИСТИХИАЗ – тройной ряд ресниц.

ТРИХИАЗ – неправильное положение ресниц, при котором их концы направлены в сторону глазного яблока.

ТРОМБОФИЛИЯ – состояние повышенной склонности к тромбообразованию вследствие генетических

или приобретенных нарушений системы гемостаза.

ТРОХОЦЕФАЛИЯ — круглая форма головы.

ТУРРИЦЕФАЛИЯ — деформация черепа, представляющая разновидность оксикефалии, при которой голова имеет цилиндрическую форму, но без заостренного верха, возникающая вследствие раннего зарастания сагиттального и венечного швов. Также часто наблюдается при гемолитических анемиях из-за гиперплазии костного мозга в плоских костях черепа.

У

УМСТВЕННАЯ ОТСТАЛОСТЬ (УО) — врожденная или приобретенная в период развития задержка либо неполное развитие психики, проявляющаяся нарушением интеллекта, вызванная патологией головного мозга и ведущая к социальной дезадаптации.

УХО САТИРА — вариант строения ушной раковины, при которой наблюдается заострение верхнего полюса и сглаженный завиток.

УШНОЙ ПРИВЕСОК — фрагмент наружного уха, расположенный спереди от ушной раковины и по форме напоминающий ее дольку.

Ф

ФЕНОКОПИЯ — изменения фенотипа, возникшие под влиянием неблагоприятных факторов окружающей среды, сходные с проявлениями наследственного заболевания. Типичный пример — фетальный алкогольный синдром, являющийся фенокопией синдрома Дауна.

ФЕНОТИП — совокупность всех признаков организма.

ФЕТАЛЬНЫЙ АЛКОГОЛЬНЫЙ СИНДРОМ (ФАС) — совокупность аномалий плода, возникших вследствие употребления женщиной алкоголя во время беременности. Включает триаду признаков: специфические микроаномалии развития, пороки развития и перинатальная задержка роста и веса.

ФИЛЬТР — расстояние между основанием носа и верхним краем верхней губы.

ФОКОМЕЛИЯ — отсутствие или значительное недоразвитие проксимальных отделов конечностей, вследствие чего нормально развитые кисти или стопы кажутся прикрепленными непосредственно к туловищу.

Ц

ЦЕБОЦЕФАЛИЯ — недоразвитие наружного носа вплоть до его отсутствия, сочетающееся с уменьшенным расстоянием между глазами, след-

ствие чего лицо напоминает морду обезьяны.

ЦИКЛОПИЯ (циклоцефалия) — существование одной глазницы по средней линии в области лба, которая либо не содержит глазного яблока, либо содержит его в редуцированном, нормальном или удвоенном виде, вплоть до наличия двух уменьшенных в размерах глазных яблок.

ЦИЛИАРНАЯ ТРИХОМЕГАЛИЯ — увеличение длины ресниц более 12 мм.

ЦИМБОЦЕФАЛИЯ — ладьевидная форма головы.

Ч

ЧЕРЕП ЛАКУНАРНЫЙ — рентгенологическая картина черепа с многочисленными зонами просветления.

Ш

ШАЛЕВИДНАЯ МОШОНКА — мошонка, окружающая валиком спинку полового члена.

ШИЗОДОНТИЯ (двойные зубы) — раздвоение зуба, при котором имеется дополнительный меньший по размеру зуб, возникший из того же зачатка.

ШИЗЭНЦЕФАЛИЯ — наличие продольных, как правило, двусторонних и симметрично расположенных, щелей в коре большого мозга, погружаю-

щихся от поверхности мозга на разную глубину вплоть до желудочков мозга.

ШТАЛЬ УХО (ухо Шталя) — наличие дополнительной ножки противозавитка, идущей вверх и назад.

Э

ЭКТОПИЯ ХРУСТАЛИКА (подвывих, вывих) — смещение хрусталика из его естественного местонахождения.

ЭКТРОПИОН (выворот века) — аномалия положения века, при котором его край отстает от глазного яблока, а конъюнктивная поверхность обращена наружу.

ЭКВИНОВАРУС — косопалость.

ЭКЗОФАЛЬМ — смещение глазного яблока впереди (протрузия), сопровождающееся расширением глазной щели.

ЭКЗЭНЦЕФАЛИЯ — отсутствие костей свода черепа (акrania) и мягких покровов головы, в результате чего большие полушария располагаются открыто на основании черепа в виде узлов, покрытых мягкой мозговой оболочкой.

ЭКТОДЕРМАЛЬНАЯ ДИСПЛАЗИЯ — аномалия гистогенеза эктодермы, характеризующаяся гладкой, блестящей, истонченной кожей, отсутствием или дистрофией ногтей и зубов, отсутствием (ангидротическая) или сохранением (гидротическая) потовых желез.

ЭКТОПИЯ — смещение положения органа.

ЭКТРОДАКТИЛИЯ (эктромелия, расщепленная кисть / стопа) — тотальное или частичное отсутствие одного или нескольких пальцев кистей или стоп.

ЭКТРОПИОН — выворот края века наружу.

ЭМБРИОТОКСОН — врожденное помутнение периферических отделов роговицы в форме замкнутого или разорванного кольца.

ЭМФИЗЕМАТОЗНАЯ ГРУДНАЯ КЛЕТКА — увеличение грудной клетки в переднезаднем направлении с выступающими надключичными ямками и горизонтально расположенными ребрами.

ЭНОФТАЛЬМ — более глубокое расположение (западение) глазного яблока в орбите.

ЭНТРОПОН (заворот века) — аномалия положения века, при которой его край частично или на всем протяжении обращен к глазному яблоку.

ЭНЦЕФАЛОЦЕЛЕ — прикрытое кожей (чаще истонченной) выпячивание содержимого полости черепа через дефект его костей (cranium bifidum). Бывает в виде: менингоцеле (в мешке только оболочки мозга), энцефалоцеле (кроме оболочек в мешке имеется

и мозговая ткань), энцефалоцистоцеле (грыжевой мешок, который содержит оболочки, вещество головного мозга и часть его расширенного желудочка).

ЭПИБЛЕФАРОН — дополнительная горизонтальная складка кожи у края верхнего или нижнего века, развивающаяся вследствие аномального прикрепления мышечных волокон.

ЭПИБУЛЬБАРНЫЙ ДЕРМОИД — небольшое объемное образование, представляющее собой дермоидную кисту и расположенное на поверхности глазного яблока; чаще всего на границе радужки и склеры.

ЭПИКАНТ — дополнительная (полулунная вертикальная) складка кожи у внутреннего угла глаза.

ЭПИКАНТ ОБРАТНЫЙ — кожная складка у внутреннего угла глаза, начинающаяся от нижнего века и дугой загибающаяся к верхнему.

ЭПИЛЕПТИЧЕСКИЕ ЭНЦЕФАЛОПАТИИ — группа наследственных заболеваний, ведущим признаком которых является труднокурабельная эпилепсия с дебютом в раннем возрасте; при этом эпилептические приступы и выявляемая в межприступный период эпилептиформная активность изменяют развитие и функционирование головного мозга. Эпилептические энцефалопатии объединяют следующие клинические особенности: тяжесть течения судорожных приступов, рези-

стентность к противоэпилептической терапии и тяжелая сопутствующая патология. На сегодняшний день выделяют около 150 отдельных моногенных форм.

ЭПИСПАДИЯ – полное или частичное незаращение передней стенки мочеиспускательного канала.

ЭПИТАРЗУС – складки конъюнктивы, идущие вдоль края века и переходящие на другое веко.

ЭПИТЕЛИАЛЬНЫЙ КОПЧИКОВЫЙ ХОД – канал, выстланный многослойным плоским эпителием, открывающийся в межъягодичной складке у копчика.

A-Z

CUTIS LAXA (эластолизис) – группа редких болезней соединительной ткани, характеризующихся избыточной, провисающей и неэластичной кожей.

HALLUX VALGUS - вальгусная деформация первого пальца стопы, при которой происходит его отклонение кнаружи.

SITUS VISCERUS INVERSUS – обратное (зеркальное) расположение органов. Выделяют тотальное нарушение расположения органов внутренних полостей (situs viscerus totalis), а также отдельных органов (например,

декстракардию – расположение сердца справа).

SPINA BIFIDA – незаращение дужки позвонка (открытая расщелина) – порок развития позвоночника, разнообразность дефектов нервной трубки: 1. Spina bifida occulta – скрытое незаращение позвоночника; 2. Spina bifida cystica aperta – открытое расщепление позвоночника с формированием кистозной спинномозговой грыжи.

Х-СЦЕПЛЕННОЕ ДОМИНАНТНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ – тип наследования признака (заболевания), сцепленного с Х-хромосомой, при котором достаточно одного мутантного аллеля для проявления признака (заболевания).

Х-СЦЕПЛЕННОЕ РЕЦЕССИВНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ – тип наследования признака (заболевания), сцепленного с Х-хромосомой, при котором для проявления признака (заболевания) необходимо наличие мутации в обоих аллелях гена. Исключением является гетерогаметный пол, так как в этом случае нет второго аллеля данного гена.

ИСТОЧНИКИ

1. Айкарди Жан. Заболевания нервной системы у детей: в 2-х томах / пер. с франц. А.А. Скромца. — Москва: [б. и.], 2013. — 568 с.
2. Атлас редких болезней / под ред. А.А. Барановой, Л.С. Намазовой-Барановой. — 2-е изд. — Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2016. — 320 с.
3. Баранов В. С., Кузнецова Т. В., Кашеева Т. К. Современные алгоритмы и новые возможности пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний : методические рекомендации / В. С. Баранов, Т. В. Кузнецова, Т. К. Кашеева ; под ред. В. С. Баранова. — Санкт-Петербург : Изд-во Н-Л, 2013. — 156 с.
4. Баранов В. С., Кузнецова Т. В., Кашеева Т. К., Иващенко Т. Э. Пренатальная диагностика наследственных болезней: состояние и перспективы: монография / 3-е изд., перераб. и доп. — Санкт-Петербург : Эко-Вектор, 2020. — 503 с. : ил., табл.
5. Баранов В.С. и др. Методические рекомендации. Современные алгоритмы и новые возможности пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний / под ред. В.С. Баранова и Э.К. Айламазяна. — Санкт-Петербург : Изд-во Н-Л, 2013. — 56 с.
6. Баранов В.С., Иващенко Т.Т., Глотов А.С. и др. Определение наследственной предрасположенности к некоторым частым заболеваниям при беременности: Генетическая карта репродуктивного здоровья: методические рекомендации / под ред. В.С. Баранова, Э.К. Айламазяна. — Санкт-Петербург: Изд-во Н-Л, ООО, 2009. — 68 с.
7. Бочков Н. П., Пузырев В. П., Смирнихин С. А. Клиническая генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова, В. П. Пузырева, С. А. Смирнихина. — М. : ГЭОТАР-Медиа, 2022. — 480 с.
8. Вахарловский В.Г., Романенко О.П., Горбунова В.Н. Генетика в практике педиатра: руководство для врачей. — СПб.: Феникс, 2009. — 208 с.
9. Горбунова В.Н., Корженевская М.А. (ред.). Генетика в клинической практике: руководство для врачей. — Санкт-Петербург: СпецЛит, 2015. — 334 с., [1] л. цв. ил., ил., таб.

10. Горбунова В.Н., Романенко О.П. (ред.). Генетика в практике врача: руководство для медицинских вузов и практических врачей / В.Н. Горбунова, О.П. Романенко. — СПб.: Фолиант, 2013. — 454 с., [4] л. цв. ил.
11. Горбунова В. Н., Стрекалов Д. Л., Суспицын Е. Н. Клиническая генетика : учебник / В. Н. Горбунова, Д. Л. Стрекалов, Е. Н. Суспицын. — СПб. : Фолиант, 2015. — 400 с.
12. Захарова Е.Ю., Михайлова С.В., Николаева Е.А. Митохондриальные заболевания: руководство для врачей. — Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024. — 256 с.
13. Кадурина Т.И. Наследственные и многофакторные нарушения соединительной ткани: учебное пособие. — 2-е изд., стереотипное. — 2016. — 88 с.
14. Клаг Уильям С., Каммингс Майкл Р., Спенсер Шарлотта А. Основы генетики — Москва: Техносфера, 2021. — 368 с.
15. Красильников В.В., ред. Аномалии развития: иллюстрированное пособие для врачей. — Санкт-Петербург: Фолиант, 2007. — 160 с.
16. МакКонки Э.; пер. Н.Н. Хромова-Борисова. Геном человека — Москва: Техносфера, 2014. — 256 с.
17. Медицинская генетика: национальное руководство / под ред. Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева, С.И. Куцева. — Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. — 896 с.
18. Михайлова С.В., Захарова Е.Ю., Петрухин А.С. Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению / С.В. Михайлова и др. — Москва: Литтерра, 2024. — 288 с.
19. Мордовцев В. Н., Мордовцева В. В., Мордовцева В. В. Наследственные болезни и пороки развития кожи: Клиника, морфология, лечение: атлас / Российская акад. наук, Ин-т биологии развития им. Н. К. Кольцова. — Москва: Наука, 2004. — 174 с., [60] л. цв. ил.
20. Мутовин Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учеб. пособие / Г. Р. Мутовин. — 3-е изд., перераб. и доп. — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. — 832 с.

21. Наглядная генетика / Э. Пассарг; пер. д.б.н. Д.В. Ребрикова. — М.: Лаборатория знаний, 2023. — 508 с.: ил.
22. Неонатальный скрининг : национальное руководство / под ред. С.И. Куцева. — Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024. — 320 с.
23. Ньюсбаум Р.Л., Мак-Иннес Р.Р., Виллард Х.Ф. Медицинская генетика: пер. с англ. / пер. А.Ш. Латыпова; под ред. Н.П. Бочкова. — М.: Гэотар-Медиа, 2010. — 620 с.: ил.
24. Определение генетической предрасположенности к некоторым мультифакториальным заболеваниям: Генетический паспорт: методические рекомендации. — Санкт-Петербург: ИКФ «Фолиант», 2001. — 28 с.
25. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней / под ред. Э. К. Айламазяна, В. С. Баранова. — 2-е изд. — Москва: МЕДпресс-информ, 2007. — 416 с.
26. Ребриков Д.В., Коростин Д.О., Шубина Е.С., Ильинский В.В.; под общим ред. Д.В. Ребрикова. NGS: высокопроизводительное секвенирование: монография. — Москва: Лаборатория знаний, 2020. — 192 с.
27. Ребриков Д.В., Саматов Г.А., Трофимов Д.Ю.; под ред. Д.В. Ребрикова. ПЦР в реальном времени: практическое руководство. — Москва: Лаборатория знаний, 2025. — 320 с.
28. Руденская Г.Е. и др. Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста. — Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. — 304 с.
29. Симон К., Рубио К. (ред.). Handbook of Genetic Diagnostic Technologies in Reproductive Medicine: Improving Patient Success Rates and Infant Health. — CRC Press, 2022. — 409 с.
30. Харченко Т.В., Петруничев А.Ю. Основы медицинской генетики: учебное пособие / Министерство здравоохранения Российской Федерации. — Санкт-Петербург: Изд-во СЗМУ им. И.И. Мечникова, 2016. — 71 с.: ил., табл.
31. Allanson J.E., Biesecker L.G., Carey J.C., Hennekam R.C.M. Elements of morphology: Introduction // Am. J. Med. Genet. — 2009. — Vol. 149A. — P. 2–5.

32. Allanson J.E., Cuniff C., Hoyme H.E., McGaughran J., Muenke M., Neri G. Elements of morphology: Standard terminology for the head and face // *Am. J. Med. Genet.* — 2009. — Vol. 149A. — P. 6–28.
33. Biesecker L.G., Aase J.M., Clericuzio C., Gurrieri F., Temple I.K., Toriello H. Elements of morphology: Standard terminology for the hands and feet // *Am. J. Med. Genet.* — 2009. — Vol. 149A. — P. 93–127.
34. Buckingham L. Molecular diagnostics: fundamentals, methods, and clinical applications. — 3rd ed. — Philadelphia: F.A. Davis Company, 2019. — 576 p.
35. Carey J.C. Editorial comment: Editor's foreword to a special issue Elements of Morphology: Standard Terminology // *Am. J. Med. Genet.* — 2009. — Vol. 149A. — P. 1.
36. Carey J.C., Cohen M.M. Jr., Curry C.J.R., Devriendt K., Holmes L.B., Verloes A. Elements of morphology: Standard terminology for the lips, mouth, and oral region // *Am. J. Med. Genet.* — 2009. — Vol. 149A. — P. 77–92.
37. Castrillon D.H. Development and Maldevelopment of the Female Reproductive Tract // Zheng W., Fadare O., Quick C.M. (eds) *Gynecologic and Obstetric Pathology*. Singapore: Springer, 2024. — P. 1361–1385.
38. Clarke A. Harper's Practical Genetic Counselling / A. Clarke. — CRC Press, 2019. — 280 с.
39. Dar P., Gross S. J. Craniofacial and neck anomalies // *Clin Perinatol.* — 2000. — Vol. 27, № 4. — P. 813–837.
40. Di Meglio A., Di Meglio L. Craniofacial Anomalies // Di Meglio A. (eds) *Prenatal Diagnosis of Fetal Osteopathologies*. Cham: Springer, 2024. — P. 41–73.
41. Di Meglio A., Lettieri A., Sica G. Dysmorphic Syndromes with Anomalies of the Oral Cavity and Extremities // Di Meglio A. (ed.) *Prenatal Diagnosis of Fetal Osteopathologies*. Cham: Springer, 2024. — P. 533–561.
42. Hall B.D., Graham J.M. Jr., Cassidy S.B., Opitz J.M. Elements of morphology: Standard terminology for the periorbital region // *Am. J. Med. Genet.* — 2009. — Vol. 149A. — P. 29–39.

43. Hennekam R.C.M., Cormier-Daire V., Hall J.G., Méhes K., Patton M., Stevenson R.E. Elements of morphology: Standard terminology for the nose and philtrum // *Am. J. Med. Genet.* — 2009. — Vol. 149A. — P. 61–76.
44. Hunter A., Frias J.L., Gillesen-Kaesbach G., Hughes H., Jones K.L., Wilson L. Elements of morphology: Standard terminology for the ear // *Am. J. Med. Genet.* — 2009. — Vol. 149A. — P. 40–60.
45. Jones K.L., Jones M.C., del Campo M. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*. 8th ed. Philadelphia: Elsevier, 2021. — 1088 p.
46. Mackenzie E.L., Reuter Munoz K.D., Bentz M.L. *Fundamentals of Pediatric Hand Anomalies* // De-Luna-Gallardo D., Marquez-Espriella C., Cienfuegos-Monroy R. (eds) *Plastic and Reconstructive Surgery Fundamentals*. Cham: Springer, 2024. — P. 1141–1157.
47. Okutan A.E., Yücelten A.D., Menteş A. Developmental defects of enamel and dental anomalies in children with skin diseases // *Clin. Oral Investig.* — 2025. — Vol. 29, № 1. — P. 245-255.
48. Sarhan O., Omar H. *Embryology and Congenital Anomalies* // Abdel-Gawad M., Ali-El-Dein B., Barry J., Stenzl A. (eds) *The Ureter*. Cham: Springer, 2023. — P. 3-45.
49. Yang E. *Congenital and Developmental Brain Malformations* // Vachha B.A., Moonis G., Wintermark M., Massoud T.F. (eds) *What Radiology Residents Need to Know: Neuroradiology*. Cham: Springer, 2024. — P. 41–64.

Словарь генетика / С.А. Лаптиеv [и др.] — Санкт-Петербург : СПбГПМУ, 2025. — 80 с.

ISBN 978-5-907993-45-7

Тираж 50 экз. Заказ №231.

Отпечатано в типографии ООО «Печатный дом «Стерх»

180000, г. Псков, ул. Гоголя, д. 3,

Телефон: (8112) 20-14-14

