



November 2023 Russian

DOH 344-085

# Глоссарий по генетике

## Введение

Данный глоссарий составлен по материалам National Coordinating Center для Regional Genetics Networks (NCC) (подтверждение — Cooperative Agreement #UH9MC30770 (Соглашение о сотрудничестве № UH9MC30770)). Дополнительные термины и определения были добавлены Рабочей группой по пренатальной генетике в штате Вашингтон. Цель данного глоссария — помочь медицинским работникам разобраться в терминологии пренатальной генетики и достичь ясности понятийного аппарата в разговоре с пациентами.

## Как пользоваться глоссарием

В этом глоссарии термины приводятся в алфавитном порядке английского языка. Первый столбец содержит термины на английском языке. Во втором столбце дается их определение на английском языке. Для некоторых терминов приводятся примеры и соображения с целью дальнейшего разъяснения. Для каждого термина указывается часть речи, например существительное (сущ.), прилагательное (прил.) или глагол (глагол.).

Term	Definition	Термин	Определение
Abnormal (adj)	Different from what is considered normal, average, or expected.	Аномальный (прил.)	Отличающийся от того, что считается нормальным, типичным или ожидаемым.
	Examples and considerations: A gene sequence that is different than that found in most people.		Примеры и соображения. Последовательность генов, которая отличается от последовательности, имеющейся у большинства людей.
Abortion (n)	The deliberate ending of a pregnancy by the removal of an embryo or fetus from the womb.	Аборт (сущ.)	Преднамеренное прекращение беременности посредством удаления эмбриона или плода из матки.
	Examples and considerations:  Technically, this is called an “induced abortion” to tell the difference from a “spontaneous abortion” which is also called a		Примеры и соображения.  В принципе, это понятие называется «искусственным абортом», чтобы отличать его от «самопроизвольного аборта», который также называется выкидышем или мертворождением. Еще

	miscarriage or stillbirth. Also called a “termination of pregnancy” or just “termination.”		его называют «прерыванием беременности».
Advanced maternal age (n)	A phrase used to refer to a pregnancy in a woman who is 35 years or older.	Поздний возраст матери (сущ.)	Словосочетание для обозначения беременности у женщины в возрасте 35 лет и старше.
Adoption (n)	The process of legally taking someone else’s child into your family to raise as your own child.	Усыновление (удочерение) (сущ.)	Процесс принятия чужого ребенка на законных основаниях в свою семью для воспитания как собственного.
Amniocentesis (n)	A procedure by which a sample of amniotic fluid (see amniotic fluid), is withdrawn from the amniotic sac, a thin walled sac. This is usually done by inserting a long needle through the abdominal and uterine walls, and guided by the image from an ultrasound.	Амниоцентез (сущ.)	Процедура получения образца амниотической жидкости (см. «амниотическая жидкость») из амниотического мешка, имеющего тонкую оболочку. Обычно она выполняется посредством введения длинной иглы через стенки брюшной полости и матки и контролируется ультразвуковым наблюдением.
Amniotic fluid (n)	The liquid that surrounds a fetus as it develops in the uterus. This liquid contains skin cells that have been shed off the fetus as well as other fetal cells.	Амниотическая жидкость (сущ.)	Жидкость, окружающая плод во время его развития в матке. Эта жидкость содержит отмершие клетки кожи эмбриона, а также другие фетальные клетки.
Anencephaly (n)	A neural tube (the embryonic brain and spine) defect that results in insufficient brain growth in a fetus.	Анэнцефалия (сущ.)	Дефект нервной трубки (головного и спинного мозга эмбриона), который приводит к недостаточному росту мозга у плода.
	Examples and considerations: Babies with anencephaly usually die soon after birth or are stillborn.		Примеры и соображения. Младенцы с анэнцефалией обычно умирают вскоре после рождения или рождаются уже мертвыми.
Aneuploidy (n)	The occurrence of an extra or missing copy of a chromosome. Also called a chromosomal condition or disorder. See Trisomy and Monosomy.	Анеуплоидия (сущ.)	Наличие лишней или отсутствие необходимой копии хромосомы. Еще называется хромосомной патологией или нарушением. См. «трисомия» и «моносомия».
Aneuploidy screening (n)	This is a screening test done to assess the risk of having a baby with an aneuploidy. Aneuploidy screening can be done by drawing a sample of blood from the pregnant patient measuring the thickness of the fluid under the baby's neck by ultrasound, or analyzing the fetal DNA in the maternal blood. The test is usually done after 10 weeks of pregnancy. See Aneuploidy.	Скрининг на анеуплоидию (сущ.)	Скрининговый тест, выполняемый с целью оценить риск рождения ребенка с анеуплоидией. Скрининг на анеуплоидию можно выполнить с помощью нескольких методов: анализ крови беременной пациентки, измерение плотности жидкости под шеей ребенка посредством УЗИ и анализ фрагментов ДНК плода, находящихся в крови матери. Такую диагностику обычно проводят после 10-й недели беременности. См. «анеуплоидия».

	Examples and considerations: Aneuploidy can cause conditions like Down's syndrome, Edward's syndrome, Patau's syndrome, Turner syndrome, Klinefelter syndrome, and other syndromes.		Примеры и соображения. Анеуплоидия может вызвать такие заболевания, как синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау, синдром Тёрнера, синдром Клайнфельтера и прочие синдромы.
Assisted Reproductive Technology (ART) (n)	Refers to a range of techniques for enhancing fertility, such as in vitro fertilization, in which both the egg and the sperm are manipulated. See IVF.	Вспомогательные репродуктивные технологии (ВРТ) (сущ.)	Этот термин касается ряда методов повышения репродуктивной способности, например экстракорпорального оплодотворения, которое включает манипуляции с яйцеклеткой и спермой. См. «ЭКО».
Autosome (n)	Any chromosome that is not a sex chromosome. Of the 23 pairs of chromosomes in humans, 22 pairs are autosomes. See Chromosome, Sex chromosome.	Аутосома (сущ.)	Любая неполовая хромосома. Из 23 пар хромосом у человека 22 пары состоят из аутосом. См. «хромосома», «половая хромосома».
Benign (adj)	Something that does not threaten health or life.	Доброкачественный (прил.)	Тот, что не угрожает здоровью или жизни.
	Examples and considerations: May refer to a type of change to the DNA that does not create health consequences. e.g., when discussing cancer, "benign" means "not cancerous."		Примеры и соображения. Может относиться к видам изменений в ДНК, которые не приводят к проблемам со здоровьем. Когда речь идет, например, об опухоли, «доброкачественный» означает «нераковый».
Birth canal (n)	The passageway from the uterus through the cervix, the vagina, and the vulva through which a baby passes during the birth process.	Родовой канал (сущ.)	Проход из матки через шейку матки, влагалище и вульву, через который ребенок проходит в процессе родов.
Birth defect (n)	A problem or physical difference with how the body works that is present at birth.  Examples and considerations: Birth defects can be caused by genetic abnormalities, environmental influences, random chance, or by circumstances related to the birth process. Also known as, "congenital malformation" or "congenital anomaly."	Врожденный порок развития (сущ.)	Отклонение или физическое изменение в функционировании тела, проявляющееся при рождении.  Примеры и соображения. Врожденные пороки могут вызываться генетическими патологиями, влиянием окружающей среды, случайным событием или обстоятельствами при родах. Также известен как «врожденная патология» или «врожденная аномалия».
Blood test (n)	A test in which blood is drawn (usually from the patient's arm)	Анализ крови (сущ.)	Метод диагностики, при котором кровь забирается (обычно из руки) и передается в лабораторию для анализа.

	and sent to a laboratory for analysis.		
	Examples and considerations: In genetics, blood tests may provide cells for genetic sequencing, or blood samples may be used to assess things like protein or hormone levels.		Примеры и соображения. В генетике посредством анализов крови можно получать клетки для генетического секвенирования. Образцы крови также используются для определения уровня различных веществ, например белков или гормонов.
Buccal swab (n)	A way to collect DNA from the cells on the inside of a person's cheek.	Буккальный мазок (сущ.)	Метод сбора образцов ДНК с клеток, находящихся на внутренней стороне щеки.
Carrier (n)	A person who has a genetic mutation in one of their two copies of a particular gene that is associated with a genetic condition. The other copy of the gene does not have a mutation, so that person usually does not have any medical issues related to the gene change.	Носитель (сущ.)	Человек, имеющий генетическую мутацию в одной из двух копий определенного гена, которая связана с генетическим заболеванием. Другая копия этого гена не имеет мутации, поэтому у такого человека обычно нет каких-либо проблем со здоровьем, связанных с изменением гена.
Carrier screening (n)	A genetic test used to determine if a healthy person is a carrier of a recessive genetic disease. It provides information about an individual's reproductive risk and their chances of having a child with a genetic disease. See Recessive, Carrier, and Genetic test.	Скрининг на носительство (сущ.)	Генетическое исследование, проводимое с целью определить, является ли здоровый человек носителем рецессивного генетического заболевания. Оно предоставляет информацию о репродуктивных рисках человека и его шансах иметь ребенка с генетическим заболеванием. См. «рецессивный», «носитель» и «генетический анализ на наличие мутаций».
Cascade screening (n)	A systematic process for the identification of individuals within a family at risk for a hereditary condition.  - The screening begins with finding a pathogenic or likely pathogenic variant through broad-based testing (such as full gene or multigene panel testing) in one family member, usually	Каскадный скрининг (сущ.)	Последовательный процесс выявления в семье лиц с риском наследственного заболевания.  - Скрининг начинается с выявления патогенного либо вероятно патогенного вариантов посредством всеохватного анализа (например, полногеномный анализ или анализ мультигенной панели) у одного члена семьи, как правило, с заболеванием.  - Затем на наличие конкретного варианта

	<p>affected with the condition.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Then, testing just for the specific family variant is extended to at-risk biological relatives. This process is repeated as more affected individuals or pathogenic variant carriers are identified. Cascade screening is sometimes referred to as cascade testing.</li> </ul>		<p>проверяют биологических родственников с риском. Чем больше лиц с заболеванием или носителей патогенного варианта выявляется, тем больше родственников включается в проверку. Каскадный скрининг иногда называют каскадным тестированием.</p>
Cell (n)	The smallest (microscopic) functional unit of living organisms.	Клетка (сущ.)	Наименьшая (микроскопическая) функциональная единица живых организмов.
	<p>Examples and considerations: All living things are composed of one or more cells. Within each cell are the structures called organelles that are subunits needed for the cell to process energy, dispose of waste, reproduce, and perform specialized functions.</p>		<p>Примеры и соображения. Все живые существа состоят из одной или более клеток. Внутри каждой клетки находятся структуры, называемые органеллами — это субъединицы, необходимые клеткам для переработки энергии, выведения отходов, размножения и выполнения специфических функций.</p>
Cell-free DNA testing 9N)	<p>Prenatal cell-free DNA testing is a non-invasive test done after the 10th week of pregnancy to examine the fetal DNA that is naturally present in the maternal bloodstream. The test determines if a woman has a higher chance of having a fetus with aneuploidy and also identifies the sex of the fetus. This test is sometimes called cell-free DNA screening and Non-Invasive Prenatal Testing or Screening. See Non-Invasive Prenatal Testing.</p>	Анализ внеклеточной ДНК (сущ.)	<p>Пренатальный анализ внеклеточной ДНК — неинвазивный анализ, выполняемый после 10-й недели беременности для исследования ДНК плода, которая естественным путем попадает в кровотоки матери. Посредством этого анализа определяют вероятность развития плода с анеуплоидией, а также пол плода. Этот анализ иногда называют неинвазивным пренатальным тестом или скринингом. См. «неинвазивный пренатальный тест».</p>
Cervix (n)	The narrow lower part of the uterus that connects to the vagina.	Шейка матки (сущ.)	Узкая нижняя часть матки, соединяющаяся с влагалищем.

Chorionic Villus Sampling (CVS) (n)	A procedure during pregnancy in which a sample of cells from the placenta is removed to check for possible genetic abnormalities.	Биопсия хориона (сущ.)	Процедура во время беременности, при которой из плаценты берется образец ткани для выявления возможных генетических аномалий.
Chromosome (n)	Thread-like structures located inside the nucleus of cells.  In humans, there are 23 pairs of chromosomes, for a total of 46 chromosomes. Each chromosome is made of a long strand of DNA, which carries genetic information.	Хромосома (сущ.)	Нитевидная структура, содержащаяся в ядре клетки.  У человека 23 пары хромосом, в общей сложности 46 хромосом. Каждая хромосома состоит из длинной нити ДНК, несущей генетическую информацию.
Chromosome test (n)	A test that looks at the number and types of chromosomes in a cell. Also called, karyotype test.	Хромосомный анализ (сущ.)	Анализ количества и типов хромосом в клетке. Также называется исследованием кариотипа.
Cleft lip (n)	A birth defect that occurs when the upper lip does not form properly, causing an opening in the upper lip that can extend to the nose. This can occur together with a cleft palate or on its own.	Расщелина губы (сущ.)	Врожденный дефект, при котором верхняя губа формируется неправильно и оказывается расщепленной. Расщелина губы может достигать до носа. Этот дефект может сформироваться вместе с расщелиной нёба или сам по себе.
Cleft palate (n)	A birth defect where the roof of the mouth (palate) does not form properly, resulting in an opening into the nasal cavity. This can occur together with a cleft lip or on its own.	Расщелина нёба (сущ.)	Врожденный дефект, при котором свод ротовой полости (твердое нёбо) формируется неправильно и возникает отверстие в носовую полость. Этот дефект может сформироваться вместе с расщелиной губы или сам по себе.
Clinically significant (adj)	A test result indicating a medical problem that can impact a person's life.	Клинически значимый (прил.)	Результат анализа, указывающий на проблему со здоровьем, которая может повлиять на жизнь человека.
Condition (n)	A long-term medical health issue (e.g. genetic condition)	Заболевание (сущ.)	Долговременная проблема со здоровьем (например, генетическое заболевание)
Congenital	Physical differences with how the body works or a condition that is present before or at birth.	Врожденный (прил.)	Физическое отклонение или состояние, проявляющееся при рождении или до него.
Consanguinity (n)	When parents are blood relatives to each other.	Единокровность (сущ.)	Ситуация, когда родители являются кровными родственниками друг другу.
Cystic fibrosis (n)	A progressive genetic condition that affects the exocrine glands (the glands that make sweat and digestive juices) and causes the production of thick, sticky mucus. This mucus blocks the pancreatic duct, the intestines, and the lungs,	Муковисцидоз (сущ.)	Прогрессирующее генетическое заболевание, которое поражает экзокринные железы (железы, выделяющие пот и пищеварительные соки) и вызывает выработку густой и клейкой слизи. Эта слизь блокирует проток поджелудочной железы, кишечный тракт и легкие, что приводит к

	leading to persistent respiratory infections.		трудноизлечимым респираторным инфекциям.
Deleterious mutation/ Disease-causing mutation (n)	A change in a person's DNA that may cause a medical condition. This is sometimes also called a <i>pathogenic variant</i> , referring to the disease-causing nature of the mutation.	Вредная мутация / вызывающая заболевание мутация (сущ.)	Изменение в ДНК человека, которое может вызвать проблему со здоровьем. Такое изменение иногда называют <i>патогенным вариантом</i> , имея в виду способность мутации вызывать заболевания.
Deletion (n)	Having a section of genetic information (DNA) missing.	Делеция (сущ.)	Потеря участка генетической информации (ДНК) в хромосоме.
Diagnostic test (n)	A medical test that determines whether a patient has a particular medical problem. Diagnostic tests are often used when providers have a specific reason to believe that the medical problem may be present.	Диагностический анализ (сущ.)	Медицинский анализ для выяснения, имеет ли пациент определенное заболевание. Врачи часто используют диагностические анализы, когда имеют конкретные основания предполагать наличие заболевания.
	Examples and considerations:  Compare this to screening tests, which may be given routinely, even if the provider has no reason to believe the patient has a specific problem. Screening tests often only report whether a patient is at an increased risk for the medical problem in question, whereas diagnostic tests report whether the problem is actually present.		
Diploid (adj)	Referring to a cell containing two complete sets of chromosomes, one from each parent. In humans, that number is 46.	Диплоидный (прил.)	Обозначает клетку, содержащую два полных набора хромосом — по одному от каждого родителя. У человека количество хромосом составляет 46.
DNA (Deoxyribonucleic Acid) (n)	The material that carries the genetic information of a cell. It provides the instructions used in the development, functioning and reproduction of the organism of which it is a part.	ДНК (дезоксирибонуклеиновая кислота) (сущ.)	Материал, несущий генетическую информацию клетки. Он предоставляет инструкции для развития, функционирования и размножения организма, частью которого он является.
	Examples and considerations:  If you could stretch out the DNA of a chromosome and look at it through a microscope, it would look like a long ladder that is twisted into a spiral. The 'sides' of		

	the ladder are made up of alternating phosphate and sugar groups. The 'rings', are various combinations of two nitrogen bases: Adenine-Thymine and Cytosine- Guanine. Individual sections of DNA that code for specific traits/functions are called genes.		сахарных групп. Ее «ступени» — это различные комбинации двух азотистых оснований: аденин — тимин и цитозин — гуанин. Отдельные участки ДНК, кодирующие конкретные признаки или функции, называются генами.
DNA marker (n)	A readily recognizable genetic trait, gene, or DNA segment. Also called a genetic marker.	ДНК-маркер (сущ.)	Легко опознаваемый генетический признак, ген или участок ДНК. Еще он называется генетическим маркером.
DNA mutation (n)	A change in the typical sequence of the chemicals that make up the DNA, like the change in the order of letters in a word.	Мутация ДНК (сущ.)	Изменение типичной последовательности веществ, из которых состоит ДНК, подобно изменению порядка букв в слове.
	Examples and considerations:  Mutations or variants are often compared to misspelled words because chemicals that make up the DNA sequence are not in the expected order.		Примеры и соображения.  Мутации или варианты часто сравниваются с неверно написанными словами, потому что вещества, образующие последовательность ДНК, не следуют в нужном порядке.
DNA sequence (n)	The exact arrangement of the chemicals that make up a section of DNA.	Последовательность ДНК (сущ.)	Точное расположение веществ, образующих участок ДНК.
DNA sequencing (n)	The laboratory technique used to determine the exact arrangement of the chemicals that make up a section of DNA. This is one type of genetic testing.	Секвенирование ДНК (сущ.)	Лабораторный метод для определения точного расположения веществ, образующих участок ДНК. Это один из видов генетического анализа.
Dominant (adj)	A genetic trait in which one copy of the gene is sufficient for a trait to be expressed.	Доминантный (прил.)	Генетический признак, для проявления которого достаточно одной копии гена.
	Examples and considerations:  In a dominant genetic condition, if one copy of the gene has a change in the DNA sequence, the person will be affected with the condition.		Примеры и соображения.  В случае доминантного генетического заболевания, если одна копия гена содержит изменение в последовательности ДНК, человек будет иметь патологию.
Donor egg or sperm (n)	An egg (singular) or sperm (plural) donated by one person to be joined under laboratory conditions and implanted in a woman's uterus. The donor egg or sperm may come from the woman or man who will raise any resulting	Донорская яйцеклетка или сперма (сущ.)	Яйцеклетка или сперма, полученная от донора с целью имплантации в матку женщины (после объединения в лабораторных условиях). Донорами яйцеклетки или спермы могут быть женщина или мужчина, которые станут

	child, or they may come from a third party.		родителями будущего ребенка, либо же третьи лица.
Down syndrome (Trisomy 21) (n)	A genetic condition in which there are three copies of chromosome number 21 instead of two. This condition causes a distinct facial appearance, intellectual disability, developmental delays, and may be associated with thyroid or heart disease.	Синдром Дауна (трисомия 21) (сущ.)	Генетическое заболевание, при котором 21-я хромосома имеет три копии вместо двух. Это заболевание приводит к специфической внешности, умственной отсталости, задержкам в развитии, а также может сопровождаться заболеваниями щитовидной железы и сердца.
Duplication (n)	Having an extra section of genetic information (DNA)	Дупликация (сущ.)	Наличие дополнительного участка генетической информации (ДНК) в хромосоме.
	Examples and considerations:  A duplication occurs when part of a chromosome is copied abnormally, resulting in extra genetic material.		Примеры и соображения.  Дупликация происходит при неправильном копировании части хромосомы, из-за чего появляется дополнительный генетический материал.
Early Imaging Ultrasound (n)	An ultrasound that can be performed as early as the seventh week of pregnancy. It detects fetal heartbeat, measures the size of the fetus, and confirms gestational age of the fetus. Also called a first trimester ultrasound or dating ultrasound. See Ultrasound.	УЗИ на ранних сроках беременности (сущ.)	УЗИ, которое можно проводить уже на седьмой неделе беременности. С его помощью выявляют сердцебиение плода, измеряют его размеры и подтверждают гестационный возраст. Еще оно называется УЗИ первого триместра. См. «ультразвуковое исследование».
Edwards syndrome (Trisomy 18) (n)	A genetic condition in which there are three copies of chromosome number 18 instead of two. Trisomy 18 is a very severe condition that causes problems with the brain, the heart, the kidneys, and the digestive tract.	Синдром Эдвардса (трисомия 18) (сущ.)	Генетическое заболевание, при котором 18-я хромосома имеет три копии вместо двух. Трисомия 18 — очень серьезная патология, вызывающая проблемы с головным мозгом, сердцем, почками и кишечным трактом.
	Examples and considerations: Most children affected by trisomy 18 die before or soon after birth.		Примеры и соображения. Большинство детей с трисомией 18 умирают до рождения или вскоре после него.
Egg (n)	The reproductive cells of a female. When fertilized by sperm, the egg will grow into an embryo.  Also called an “ovum,” plural “ova.”	Яйцеклетка (сущ.)	Женская половая клетка. Оплодотворенная сперматозоидом, яйцеклетка перерастает в эмбрион.  Еще она называется женской зародышевой клеткой.
Egg donor/source (n)	Refers to the fertile woman who donates an egg, or oocyte, to another woman to help her conceive. It is a part of assisted reproductive technology, or ART.	Донор яйцеклетки (сущ.)	Фертильная женщина, отдающая яйцеклетку или ооцит другой женщине, чтобы помочь той зачать ребенка. Донорство — это одна из вспомогательных репродуктивных технологий (ВРТ). Донор яйцеклетки

	The egg donor will be the biological mother of any child born through this donation. See ART.		станет биологической матерью всех детей, рожденных посредством такой донации. См. «BPT».
Embryo (n)	An unborn mammal, between conception and 8 weeks of gestation.	Эмбрион (сущ.)	Нерожденный детеныш у млекопитающих с момента зачатия до 8-й недели беременности.
Exome (n)	The sequence of all the regions of DNA in a genome that code for all the protein a body makes.	Экзом (сущ.)	Последовательность всех участков ДНК в геноме, которые содержат код для всех видов производимого организмом белка.
	Examples and considerations: In humans, the exome is about 1.5% of the genome.		Примеры и соображения. У человека экзом составляет приблизительно 1,5 % генома.
Expanded carrier screening (n)	Evaluates an individual's carrier state for multiple conditions at once and regardless of ethnicity.	Расширенный скрининг на носительство (сущ.)	Обследование человека на носительство различных генетических заболеваний, независимо от этнической принадлежности.
Fallopian tube (n)	The tube that connects an ovary to the uterus.	Маточная труба (сущ.)	Трубка, соединяющая яичник с маткой.
False negative (n)	A test result that finds no evidence of a condition when the condition does exist.	Ложноотрицательный результат (сущ.)	Результат анализа, не подтверждающий заболевание (состояние), когда на самом деле оно есть.
	Examples and considerations: For example, a false negative on a pregnancy test finds that the woman is not pregnant when, in fact, she is pregnant.		Примеры и соображения. Если результат теста на беременность показывает, что женщина не беременна, тогда как беременность в действительности есть, он ложноотрицательный.
False positive (n)	A test result that finds evidence of a condition when the condition does NOT actually exist.	Ложноположительный результат (сущ.)	Результат анализа, подтверждающий заболевание (состояние), когда на самом деле его НЕТ.
	Examples and considerations: For example, a false positive on a pregnancy test finds that the woman is pregnant when, in fact, she is not.		Примеры и соображения. Если результат теста на беременность показывает, что женщина беременна, тогда как беременности в действительности нет, он ложноположительный.
Familial (adj)	Occurring within members of a family.	Наследственный (прил.)	Проявляющийся у членов какой-либо семьи.
	Examples and considerations: A familial trait is a trait that is shared among family members and may be due to genetic or environmental factors or both.		Примеры и соображения. Наследственная черта — это общая черта у членов семьи, которая может проявляться из-за генетических факторов, факторов внешней среды либо их комбинации.
Family history (n)	The medical history of the members of a biological family.	Семейный анамнез (сущ.)	История болезней у членов биологической семьи.
Fertilization (n)	The joining of an egg and sperm to create the first cell that will	Оплодотворение (сущ.)	Слияние сперматозоида с яйцеклеткой для создания первой клетки, которая

	develop into an embryo, then fetus, then baby.		будет развиваться в эмбрион, затем в плод, а после в ребенка.
Fetal surgery (n)	Surgery conducted on a fetus while it is still in the uterus.	Фетальная хирургия (сущ.)	Хирургическая операция на плоде, находящемся в матке.
Fetus (n)	An unborn mammal, between 8 weeks of gestation to birth.	Плод (сущ.)	Нерожденный детеныш у млекопитающих с 8-й недели беременности до рождения.
FISH (Fluorescence in Hybridization) (n)	A test that can visualize and map the genetic material in an individual's cells, including specific genes or portions of genes.	Флуоресцентная гибридизация in situ (метод FISH) (сущ.)	Метод исследования, позволяющий визуализировать и определить местоположение генетического материала в клетках человека, включая конкретные гены или участки генов.
	Examples and considerations: This test may be used for understanding a variety of chromosomal abnormalities and other genetic mutations.		Примеры и соображения. Этот метод можно использовать для выявления ряда хромосомных аномалий и различных генетических мутаций.
First trimester screening (n)	A blood test and ultrasound conducted at 10-13 weeks of pregnancy to screen for Down syndrome (trisomy 21), Edwards syndrome (trisomy 18), and certain other fetal problems.	Скрининг первого триместра (сущ.)	Анализ крови и УЗИ, выполняемые с 10-й по 13-ю недели беременности. Позволяет выявить синдром Дауна (трисомия 21), синдром Эдвардса (трисомия 18) и некоторые другие проблемы с плодом.
Flip a coin (v)	A random decision-making tool used in the U.S. While a coin is flipped into the air and caught, a person predicts whether it will fall with the "heads" side up or the "tails" side up. If the coin falls as predicted, the person "wins." This expression is often used as a metaphor for any outcome that is random and has two possible outcomes, and to describe a situation in which each outcome is as likely as the other.	Подбросить монету (глагол.)	Метод случайного принятия решения, используемый в США. Подбрасывая монету, человек загадывает, какая ее сторона выпадет: орел или решка. Если выпадает загаданная сторона, человек «выигрывает». Это выражение часто используют в переносном смысле: им описывают любое случайное событие с двумя возможными исходами или ситуацию, когда любой из них может наступить с одинаковой вероятностью.
	Examples and considerations: Genetic counselors may use this to represent an example in genetics. For example, the patient has a 50% chance that a mutation will be passed on every time the patient has a child like flipping a coin.		Примеры и соображения. Генетические консультанты могут использовать это выражение в качестве иллюстрации конкретного случая в генетике. Например, вероятность того, что пациент будет передавать мутацию каждому своему ребенку, составляет 50 % — все равно что подбросить монету.
Fragile X syndrome (n)	A genetic condition that affects the FMR1 gene so that it does not function properly. This condition causes intellectual disability, behavioral and learning challenges and various physical	Синдром ломкой X-хромосомы (сущ.)	Генетическое заболевание, затрагивающее ген FMR1, из-за чего он функционирует неправильно. Это заболевание вызывает умственную отсталость, трудности в поведении и обучении, а также различные физические

	characteristics that are not life threatening.		особенности, не представляющие угрозы для жизни.
Fragment (n)	A small piece; an incomplete part of a whole.	Фрагмент (сущ.)	Небольшой кусочек; неполная часть целого.
Gene (n)	A specific sequence of DNA that codes for one or many functions within the cell and body.	Ген (сущ.)	Определенная последовательность ДНК, кодирующая одну или более функций внутри клетки и тела.
General population (n)	“Most people”	Общая совокупность населения (сущ.)	Большинство людей.
	Examples and considerations: If you have the same risk of getting cancer as the general population, that means that you have the same chance of getting cancer as everyone else, Versus, a “high risk population”. The high risk population has a greater chance of getting cancer than everyone else.		Примеры и соображения. Если риск заболеть раком у вас такой же, как и у общей совокупности населения, это значит, что вероятность заболеть раком у вас такая же, как и у всех остальных людей, по сравнению с группами повышенного риска. У людей из группы повышенного риска вероятность заболеть раком выше, чем у остальных людей.
Generation (n)	The people who constitute a single step in a line of descent from an ancestor; a group of people born and living more or less at the same time.	Поколение (сущ.)	Люди, находящиеся на одной ступени генеалогической линии относительно предка; группа людей, рожденных и живущих приблизительно в одно и то же время.
	Examples and considerations: You, your brothers, and sisters, all your spouses and your cousins are in the same generation. Your parents, your aunts, and uncles and all their spouses form a previous generation. Your grandparents, their siblings, and spouses from an even earlier generation. Your children and nieces and nephews form a later generation.		Примеры и соображения. Вы, ваши родные и двоюродные братья и сестры, а также все ваши супруги — все это одно поколение. Ваши родители, тети, дяди и все их супруги принадлежат к предыдущему поколению. Ваши дедушки, бабушки, их братья, сестры и супруги образуют более раннее поколение. Ваши дети и племянники образуют следующее поколение.
Genetics (adj)	The scientific study of genes and heredity - of how certain qualities or traits are passed from parent to offspring as a result of changes in DNA sequence. See Gene and Hereditary.	Генетика (сущ.)	Наука, посвященная исследованию генов и наследственности — тому, как определенные особенности или признаки передаются от родителя к потомству в результате изменений в последовательности ДНК. См. «ген» и «наследственный».
Genetic counseling (n)	A discussion with a medical professional with expertise in genetics about the basic concepts of genetics, genetic conditions, the chances of being affected by a	Генетическое консультирование (сущ.)	Беседа с медицинским специалистом, обладающим познаниями в генетике, по поводу таких вопросов: основные понятия генетики, генетические заболевания, вероятность проявления генетического

	genetic condition or having a child with a genetic condition, and genetic testing and treatment.		заболевания или рождения ребенка с таким заболеванием, а также проведение генетического анализа на наличие мутаций и лечение.
Genetic counseling intern (n)	A genetic counseling student who has not yet completed their academic studies and is now practicing under the supervision of a more experienced counselor in preparation for providing genetic counseling services independently after obtaining their graduate degree.	Генетический консультант-интерн (сущ.)	Студент, который еще не завершил обучение, но проходит практику под наставничеством более опытного консультанта, чтобы в дальнейшем после получения высшего образования самостоятельно предоставлять услуги по генетическому консультированию.
Genetic counselor (n)	A healthcare professional with a specialized graduate degree who works with people who have concerns about genetic conditions in their family. Genetic counselors provide information about genetic conditions, help patients understand their chances of being affected by a genetic condition or having a child with a genetic condition, and help them make informed decisions about testing and treatment. Genetic counselors also provide emotional support to patients and families.	Генетический консультант (сущ.)	Медицинский работник со специализированным образованием, работающий с людьми, которые обеспокоены генетическими заболеваниями в семье. Генетические консультанты предоставляют информацию относительно генетических заболеваний, помогают пациентам выяснить вероятность проявления генетического заболевания или рождения ребенка с таким заболеванием, а также принимать обоснованные решения касательно проведения исследований и лечения. Генетические консультанты также оказывают моральную поддержку родителям и семьям.
Genetic discrimination (n)	Occurs when people are treated differently by their employer or insurance company due to their genetic makeup. There are federal and state laws that help protect against genetic discrimination.	Генетическая дискриминация (сущ.)	Несправедливое отношение со стороны работодателя или страховой компании к людям из-за их генетического строения. Существуют федеральные законы и законы штатов, помогающие защититься от генетической дискриминации.
Genetic factors (n)	Specific aspects of a person's genetic make-up that influence that person's health and development.	Генетические факторы (сущ.)	Определенные аспекты генетического строения человека, влияющие на его здоровье и развитие.
Genetic information (n)	The instructions encoded in DNA, which tells every cell in a body how to grow, what to do and how to reproduce.	Генетическая информация (сущ.)	Закодированные в ДНК инструкции, указывающие каждой клетке организма, как расти, функционировать и размножаться.
Genetic material (n)	All the parts of a cell that carry genetic information.	Генетический материал (сущ.)	Все компоненты клетки, несущие генетическую информацию.
	Examples and considerations: Genetic material could include genes, parts of genes, a group of genes, a DNA molecule, a fragment of DNA, a group of DNA		Примеры и соображения. К генетическому материалу могут относиться гены, группы генов, молекула ДНК, фрагмент ДНК, группа молекул ДНК и полный набор генетических инструкций.

	molecules, or the entire set of genetic instructions.		
Genetic predisposition (n)	An increased chance of a person developing a certain trait or disease based on that person's particular genetic makeup.	Генетическая предрасположенность (сущ.)	Повышенная вероятность того, что у человека будет развиваться определенный признак или заболевание, на основе особенностей его генетического строения.
Genetic test (n)	A laboratory test designed to determine if a person has a change to their DNA.	Генетический тест (сущ.)	Лабораторный тест для выявления, есть ли у человека изменения в ДНК.
Genetic trait (n)	A characteristic within a family that is passed down from parent to child through their DNA.	Генетический признак (сущ.)	Особенность в пределах одной семьи, которая передается от родителя к ребенку через ДНК.
Genetic variant (n)	A change from the typical DNA sequences. A genetic variant can be benign, deleterious or of uncertain significance.	Генетический вариант (сущ.)	Вариант, у которого последовательности ДНК отличаются от типичных. Генетический вариант может быть доброкачественным, вредным или иметь неопределенную значимость.
	Examples and considerations:  Also called <i>mutation</i> , although <i>genetic variant</i> is becoming the more common usage.		Примеры и соображения.  Также называется <i>мутацией</i> , однако термин <i>генетический вариант</i> становится все более употребимым.
Geneticist (n)	A doctor or scientist who studies genetics.	Генетик (сущ.)	Врач или научный работник, изучающий генетику.
Genome (n)	The entire set of DNA instructions found in a cell	Геном (сущ.)	Полный набор инструкций ДНК, входящих в клетку.
Genotype (n)	The genetic makeup of a cell or an individual.	Генотип (сущ.)	Генетическое строение клетки или организма.
	Examples and considerations: The term is used with reference to a specific characteristic that is decided based on the genetic makeup.		Примеры и соображения. Данный термин используется с отсылкой к конкретной характеристике, которая, как предполагается, определяется генетическим строением.
Genotyping (n)	The technology that detects small genetic differences that can lead to observable physical differences in traits (See Phenotype)	Генотипирование (сущ.)	Технология, позволяющая обнаруживать малые генетические различия, которые могут привести к заметным физическим различиям в чертах (см. «фенотип»)
Gestational Carrier (n)	A woman bearing a genetically unrelated child for another person or couple.	Гестационный носитель (сущ.)	Женщина, вынашивающая генетически несвязанного с ней ребенка для другого человека или пары.
	Examples and considerations: Also called a gestational surrogate. Typically, in vitro fertilization is used to fertilize the intended parent's egg, and then the		Примеры и соображения. Другое название — суррогатная мать. Как правило, экстракорпоральное оплодотворение осуществляется путем размещения в матке гестационного носителя предварительно

	resulting embryo is placed in the gestational carrier's uterus.		оплодотворенной яйцеклетки предполагаемого родителя.
Haploid (adj)	Refers to the presence of a single set of chromosomes in an organism's cells. Only the egg and sperm cells are haploid. In humans, that number is 23.	Гаплоидный (прил.)	Этот термин используется для описания клеток организма, которые имеют одинарный набор хромосом. Только яйцеклетки и сперматозоиды являются гаплоидными клетками. Гаметы человека имеют 23 хромосомы.
Hemoglobinopathies (n)	A term for a group of inherited blood disorders and diseases that primarily affect red blood cells.	Гемоглобинопатия (сущ.)	Группа наследственных нарушений кроветворения и заболеваний крови, которые в первую очередь влияют на эритроциты.
Hereditary (adj)	Passed down from parent to child.	Наследственный (прил.)	Передающийся от родителей детям.
Hereditary material (n)	Genetic material that is passed down from parent to child.	Наследственный материал (сущ.)	Генетический материал, передающийся от родителей детям.
Heteroplasmy (n)	Describes the situation in which two or more mtDNA (mitochondrial DNA) variants exist within the same cell. See mitochondrial DNA.	Гетероплазмия (сущ.)	Наличие в одной клетке двух или более вариантов мтДНК (митохондриальной ДНК). См. термин «митохондриальная ДНК».
Intracytoplasmic Sperm Injection (ICSI)	A technique used during in vitro fertilization (IVF) where a single sperm is injected directly into the egg for the purpose of fertilization.	Интрацитоплазматическая инъекция сперматозоида (ИКСИ)	Одна из операций процесса экстракорпорального оплодотворения (ЭКО), представляющая инъекцию сперматозоида непосредственно в яйцеклетку с целью ее оплодотворения.
Integrated Screen (n)	A two-part prenatal screening test combining first and second trimester screening results. It requires blood drawings and an ultrasound that assesses the risk of a baby being born with Down syndrome, trisomy 18, and open neural tube defects (ONTDs).	Комплексный тест (сущ.)	Двухэтапный пренатальный скрининговый тест, который проводится в первом и втором триместрах и включает анализ крови и ультразвуковое обследование с целью оценки риска рождения ребенка с синдромом Дауна, трисомией 18 и открытыми дефектами нервной трубки (ОДНТ).
In Vitro Fertilization (IVF) (n)	The fertilization of an egg by a sperm outside of a woman's body. The process involves extracting eggs from a woman's ovaries, collecting sperm from a man, and combining a sperm and egg in a laboratory dish. The resulting fertilized egg is usually then implanted in a woman's uterus so that it can develop into a baby.	Экстракорпоральное оплодотворение (ЭКО) (сущ.)	Оплодотворение яйцеклетки сперматозоидом вне организма женщины. Этот процесс включает извлечение яйцеклеток из яичников женщины, сбор спермы у мужчины и объединение этих материалов в лабораторной посуде. Обычно полученную оплодотворенную яйцеклетку затем имплантируют в матку женщины, чтобы она могла развиваться в плод.
Infertility (n)	The inability to have children.	Бесплодие (сущ.)	Неспособность зачать.
Informed consent (n)	The process of agreeing to a procedure or course of treatment after understanding what the procedure/treatment entails, the potential risks and benefits	Информированное согласие (сущ.)	Дача согласия на проведение процедуры или курса лечения лицом, изучившим и осознавшим, что именно это в себя включает, в том числе потенциальные риски и пользу, а также ознакомившимся

	associated with it, and the other options available.		с доступными альтернативными вариантами.
Inheritance pattern (n)	The way a particular genetic trait or disorder is passed from a parent to a child, e.g., autosomal dominant or recessive, X-linked dominant or recessive, or multifactorial.	Тип наследования (сущ.)	Способ, которым конкретный генетический признак или заболевание передается от родителя к ребенку, например аутосомно-доминантный или рецессивный, X-сцепленный доминантный или рецессивный, многофакторный.
Inherited (adj)	Passed down from parent to child.	Наследственный (прил.)	Передающийся от родителей детям.
Insertion (n)	Having an extra segment of DNA added in at a place where it is not usually found.	Инсерция (сущ.)	Вставки в тех участках молекулы ДНК, в которых обычно отсутствуют подобные сегменты.
Intellectual disability (n)	A condition, varying in severity, in which a person has impairments in mental abilities, social skills, and core functions of daily living compared to others their age.	Умственная отсталость (сущ.)	Состояние, при котором у человека нарушены умственные способности, социальные навыки, что уменьшает способность выполнять основные функции повседневной жизни по сравнению с другими людьми его возраста.
Karyotype (n)	An individual's complete set of chromosomes. The term also refers to a laboratory-produced image of a person's chromosomes isolated from an individual cell and arranged in numerical order.	Кариотип (сущ.)	Полный набор хромосом индивида. Термин также обозначает полученное в лаборатории изображение хромосом человека, выделенных из отдельной клетки и упорядоченных по порядковому номеру.
	Examples and considerations: A karyotype may be used to look for abnormalities in chromosome number or structure.		Примеры и соображения. Кариотипирование может использоваться для поиска аномалий в числе или структуре хромосом.
Klinefelter's syndrome (n)	A genetic condition in which a male has two copies of the X chromosome and one copy of the Y chromosome; compared to the typical chromosome makeup where a male has one X chromosome and one Y chromosome.	Синдром Клайнфельтера (сущ.)	Генетическое заболевание, при котором мужчина имеет две копии X-хромосомы и одну копию Y-хромосомы (в норме мужчины имеют одну X- и Y-хромосому).
	Examples and considerations: Klinefelter's syndrome is often diagnosed only in adulthood, and adversely affects testicular development and male fertility. It is also referred to as (47, XXY) (n).		Примеры и соображения. Синдром Клайнфельтера негативно влияет на развитие тестикул и фертильность; обычно диагностируется в период полового созревания. Данное заболевание также известно как (47, XXY) (сущ.).
Marker chromosome (n)	A small extra fragment of a chromosome found when doing a chromosome test like a karyotype.	Маркерная хромосома (сущ.)	Небольшой дополнительный фрагмент хромосомы, который обнаруживается при проведении хромосомного анализа, например кариотипирования.

	Examples and considerations: Marker chromosomes can sometimes cause health or development problems, depending on how much and what genetic material is contained within.		Примеры и соображения. Маркерные хромосомы иногда могут вызывать проблемы со здоровьем или развитием, степень которых зависит от количества и состава генетического материала в них.
Maternal Serum Screening (MSS or Maternal serum alpha- fetoprotein test) (n)	A prenatal screening blood test available to pregnant women that identifies elevated risks for down syndrome, trisomy 18 and neural tube defects. Usually conducted at in the second trimester, between 14-20 weeks. The test measures the level of four pregnancy-related proteins in the pregnant patient's blood which are made by the fetus and the placenta. Also known as a quad a screen.	Скрининг материнской сыворотки (СМС или альфа-фетопротеиновый тест) (сущ.)	Анализ крови беременных женщин для оценки риска рождения ребенка с синдромом Дауна, трисомией 18 и появления у плода дефектов нервной трубки. Обычно проводится во втором триместре, между 14-й и 20-й неделями беременности. В ходе данного исследования производится забор крови и измерение уровней четырех белков, связанных с беременностью, которые вырабатываются плодом и плацентой. Данное исследование также называют четверным тестом.
Meiosis (n)	A type of cell division in sexually reproducing organisms that reduces the number of chromosomes in the daughter cells from diploid to haploid. See Haploid and Diploid.	Мейоз (сущ.)	Тип клеточного деления у организмов, которые размножаются половым путем. Характеризуется уменьшением количества хромосом в дочерних клетках — с двойного (диплоидного) до одинарного (гаплоидного). См. «гаплоидный» и «диплоидный».
Microarray (n)	A high-resolution chromosome test that provides more information than a basic karyotype. A microarray measures the amount of chromosome material in a sample and can detect both large and small changes. It does not look at the visual appearance or arrangement of chromosomes but measures the amount of genetic material.  Examples and considerations:  The chromosome material in a sample may indicate the following: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Large changes: e.g. if there is an extra or missing chromosome</li> <li>• Small changes: (e.g. if there are very small pieces of chromosomes that are extra or missing</li> </ul>	Микроматрица (сущ.)	Высокоинформативное хромосомное исследование, которое дает больше информации, чем обычное кариотипирование. Позволяет измерить количество хромосомного материала в образце и обнаружить как большие (касающиеся наборов целых хромосом), так и небольшие (касающиеся сегментов хромосом) изменения. Данное исследование оценивает именно количество генетического материала, а не форму или расположение хромосом.  Примеры и соображения.  Хромосомный материал в образце может указывать на следующее: <ul style="list-style-type: none"> <li>• большие изменения: например, наличие или отсутствие хромосом;</li> <li>• малые изменения: например, наличие или отсутствие сегментов хромосом.</li> </ul>

Microdeletion (n)	Are chromosomal deletions that are too small to be detected by light microscopy using conventional cytogenetic (a branch of genetics) methods. Specialized testing is needed to identify these deletions. Also known as submicroscopic deletions.	Микроделеция (сущ.)	Хромосомная делеция, которую невозможно обнаружить обычными цитогенетическими методами с помощью световой микроскопии. Для выявления таких делеций необходимы специальные исследования. Также называется субмикроскопической делецией.
	Examples and considerations: Some microdeletions can cause adverse health outcomes, while others can be benign.		Примеры и соображения. Бывают как безвредные, так и патогенные микроделеции.
Microduplication (n)	Are chromosomal duplications that are too small to be detected by light microscopy using conventional cytogenetics methods. Specialized testing is needed to identify these duplications. Also known as submicroscopic duplications.	Микродупликация (сущ.)	Хромосомная дупликация, которую невозможно обнаружить обычными цитогенетическими методами с помощью световой микроскопии. Для выявления таких дупликаций необходимы специальные исследования. Также называется субмикроскопической дупликацией.
Miscarriage (n)	The spontaneous (not intentional) loss of a pregnancy. See "abortion." Also called pregnancy loss.	Самопроизвольный аборт (сущ.)	Спонтанное (непреднамеренное) прерывание беременности. См. «аборт». Также называют «выкидыш».
Mitosis (n)	A type of cell division by which a diploid cell replicates its chromosomes and then segregates them, producing two identical diploid nuclei in preparation for cell division. See Diploid.	Митоз (сущ.)	Тип клеточного деления, при котором диплоидная клетка реплицирует свои хромосомы, а затем разделяет их, образуя два идентичных диплоидных ядра, чтобы подготовиться к делению. См. «диплоидный».
Mitochondrial DNA (n)	Also called mtDNA, it is the DNA within a cell, inside a subunit (or organelle) of the cell called a mitochondria. This DNA is different from the DNA inside the nucleus of a cell. Mitochondrial DNA is in the form of a circular chromosome, and it helps the organelle convert energy from food into a form of energy the cell can use.	Митохондриальная ДНК (сущ.)	Также обозначаемая мтДНК. Это ДНК, находящаяся внутри составной части (т. е. органеллы) клетки, называемой «митохондрия». мтДНК отличается от ядерной ДНК. Митохондриальная ДНК существует в форме кольцевой хромосомы. Она помогает органелле преобразовывать энергию, полученную из пищи, в доступную для клетки форму.
Molecule (n)	The smallest unit of a chemical compound that still has the properties of that compound.	Молекула (сущ.)	Самая маленькая частица химического соединения, которая все еще обладает его свойствами.

	Examples and considerations: For example, a molecule of water is made up of two hydrogen atoms and one oxygen atom. Separately, they are just atoms, but when bonded together, they make a water molecule.		Примеры и соображения. Например, молекула воды состоит из двух атомов водорода и одного атома кислорода. По отдельности они просто атомы, но связанные вместе они образуют молекулу воды.
Monosomy (n)	Refers to the condition in which only one chromosome from a pair is present in cells rather than the two copies usually found in each cell. See Aneuploidy.	Моносомия (сущ.)	Состояние, при котором в клетках присутствует только одна хромосома, когда в норме должно быть две. См. «анеуплоидия».
Mosaicism (n)	A condition in which some, but not all, cells in a sample show a genetic difference.	Мозаицизм (сущ.)	Наличие в образце генетически различающихся клеток.
	Examples and considerations: It is caused by an error in cell division (mitosis). This results in some cells having the normal number of 46 chromosomes, and other cells having more (47) or fewer (45) chromosomes. Mosaicism can cause several types of disorders.		Примеры и соображения. К такому состоянию приводят ошибки при клеточном делении (митозе). Мозаицизм характеризуется тем, что некоторые клетки имеют нормальное количество хромосом (46), а другие клетки — больше (47) или меньше (45). Мозаицизм связан с развитием определенных заболеваний.
Multifactorial (adj)	Due to a combination of genetic and non-genetic (environmental, hormonal, etc.) risk factors that act together to determine risk.	Полифакториальный (прил.)	Характеристика, указывающая на то, что риск создан комбинацией генетических и негенетических (связанных со средой, гормональных и т. д.) факторов, которые, сочетаясь, приводят к данной угрозе для здоровья.
Mutation (n)	A change in a gene, usually harmful.	Мутация (сущ.)	Изменение гена, обычно вредное.
	Examples and considerations: See “genetic variant.”		Примеры и соображения. См. «генетический вариант».
Nondisjunction (n)	Occurs when chromosomes do not separate properly during cell division. This produces cells with imbalanced chromosome numbers.	Нерасхождение (сущ.)	Процесс, когда хромосомы не разделяются правильно во время клеточного деления. Это приводит к образованию клеток с неправильным числом хромосом.
Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT) (n)	A blood test available to pregnant women that identifies elevated risk for certain genetic conditions in the fetus. This test focuses on fragments of DNA from placental cells – which carry the fetus’ genetic make-up – that are found in the pregnant patient’s bloodstream.	Неинвазивный пренатальный тест (НИПТ) (сущ.)	Пренатальное исследование крови, применяемое для оценки рисков развития генетических заболеваний у плода. Данное исследование направлено на изучение фрагментов ДНК плацентарных клеток, которые несут генетическую информацию плода и встречаются в кровотоке беременной женщины.

Nuchal thickening (n)	There is a pocket of fluid at the back of the neck of a fetus which can be measured in an ultrasound between 10-14 weeks gestation (called the nuchal translucency). If there is a large amount of fluid at this point, or if later in pregnancy the neck skin itself appears to be thicker, this is associated with a higher risk of chromosome problems and other rare genetic conditions.	Утолщение воротникового пространства (сущ.)	У плода имеется пузырь с жидкостью на задней стороне шеи, который называют воротниковым пространством. Его можно измерить на УЗИ между 10 и 14 неделями беременности. Большое количество жидкости на данном этапе или утолщенная кожа на шее на более поздних сроках беременности связаны с более высокой вероятностью хромосомных аномалий и других редких генетических состояний.
Nuchal Translucency (NT) scan	An NT scan is a screening test during the first trimester of pregnancy that measures the size of the clear tissue, called the nuchal translucency at the back of the fetus's neck. It helps determine risk of congenital conditions like Down syndrome in the fetus. See First trimester screening.	УЗИ воротникового пространства (ВП)	УЗИ ВП проводится в первом триместре и используется для измерения размера прозрачной области, называемой воротниковым пространством, которое находится на задней части шеи плода. Данное обследование помогает определить риск врожденных заболеваний, таких как синдром Дауна. См. «скрининг первого триместра».
Oocyte (n)	An immature egg or ovum. It is produced by the ovary. See Egg, Ova, Ovary.	Ооцит (сущ.)	Незрелая яйцеклетка, также называемая «овум» (от лат. ovum — «яйцеклетка»). Она вырабатывается яичниками. См. «яйцеклетка», «женские зародышевые клетки», «яичник».
Open Neural Tube Defect (ONTD) (n)	A birth defect of the spine, spinal cord, or brain that results from a hole in the spinal column not closing up when appropriate during early fetal development.	Открытый дефект нервной трубки (ОДНТ) (сущ.)	Врожденный дефект позвоночника, спинного или головного мозга, который возникает из-за незакрытия отверстия позвоночного канала во время раннего развития плода.
	Examples and considerations: The two most common types of ONTDs are spina bifida and anencephaly.		Примеры и соображения. Два наиболее распространенных типа ОДНТ — это расщепление позвоночника и анэнцефалия.
Ova (n)	See “egg.”	Женские зародышевые клетки (сущ.)	См. «яйцеклетка».
Ovary (n)	The organ in a woman that stores and releases eggs. There are (normally) two ovaries.	Яичник (сущ.)	Орган женского организма, вырабатывающий и хранящий яйцеклетки. В норме их должно быть два.
Pathogenic variant (n)	A genetic alteration that increases an individual's susceptibility or predisposition to a certain disease or disorder. When such a variant (or mutation) is inherited, development of symptoms is more likely, but not certain. Also called deleterious mutation, disease-	Патогенный вариант (сущ.)	Генетическое изменение, которое повышает предрасположенность или склонность человека к определенному заболеванию или расстройству. Когда такой вариант (также называемый мутацией) наследуется, вероятность появления соответствующего заболевания увеличивается, однако оно может не возникнуть. Патогенный вариант также

	causing mutation, predisposing mutation, and susceptibility gene mutation. See Deleterious mutation.		называют вредной мутацией, болезнетворной мутацией, предрасполагающей (к конкретному заболеванию) мутацией, а также мутацией, увеличивающей склонность (к конкретному заболеванию). См. «вредная мутация».
Penetrance (n)	The probability that a specific genetic trait will be expressed if a person carries a mutation.	Пенетрантность (сущ.)	Вероятность проявления конкретного генетически обусловленного признака при условии наличия мутации.
	<p>Examples and considerations:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• “Complete penetrance” means that everyone who carries a particular gene mutation will show the trait related to that altered gene.</li> <li>• “Incomplete penetrance” means that only some of the people who have the altered gene will actually show the related trait.</li> </ul>		<p>Примеры и соображения.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Термин «полная пенетрантность» означает, что все, кто имеет определенную генетическую мутацию, проявят признак, связанный с измененным геном.</li> <li>• Термин «частичная пенетрантность» означает, что только у некоторых людей, имеющих измененный ген, проявится связанный с ним признак.</li> </ul>
Perinatal (n)	Pertaining to the period immediately before and after birth. For statistical purposes, the perinatal period is defined as the period from the 28th week of pregnancy to the end of the 1st week after birth.	Перинатальный период (сущ.)	Период непосредственно перед и после рождения. В медицинской статистике считается, что перинатальный период длится с 28-й недели беременности до конца 1-й недели после рождения.
Placenta (n)	The organ that develops together with an embryo in a pregnant woman’s uterus to nourish the embryo through the umbilical cord.	Плацента (сущ.)	Орган, который развивается вместе с эмбрионом в матке беременной женщины и служит для его питания через пупочный канат.
Preimplantation (adj)	Of, involving, or being an embryo before uterine implantation	Предимплантационный (прил.)	Характеристика эмбриона перед имплантацией в матку.
Prenatal (adj)	Refers to a time period or action existing, performed, or used before birth. Also called antenatal.	Пренатальный (прил.)	Характеризует период или действие, относящееся к беременности. Синоним — антенатальный.
Presymptomatic (adj)	Before symptoms appear.	Предсимптомный (прил.)	Предшествующий появлению симптомов.
Prognosis (n)	The most likely outcome of a disease process.	Прогноз (сущ.)	Самый вероятный исход заболевания.
Protein (n)	A molecule made up of chains of amino acids.	Белок (сущ.)	Молекула, состоящая из цепочек аминокислот.
	<p>Examples and considerations:</p> <p>Proteins do most of the work in cells and are required for the structure, function, and regulation</p>		<p>Примеры и соображения.</p> <p>Белки выполняют большую часть работы в клетках и необходимы для структурирования, функционирования и регуляции тканей и органов организма.</p>

	of the body's tissues and organs. Genes determine how specific amino acids are put together to form a specific protein.		Гены определяют, из каких именно аминокислот будут образовываться конкретные белки.
Random (adj)	To happen in an unpredictable way.	Случайный (прил.)	Не поддающийся прогнозированию.
Recessive (adj)	A genetic trait in which both copies of a gene need to be altered for the trait to be expressed; recessive traits are typically inherited from both parents, each one contributing one copy of the gene in question.	Рецессивный (прил.)	Генетический признак, для проявления которого должны быть изменены обе копии связанного с ним гена; рецессивные признаки обычно наследуются одновременно от обоих родителей, каждый из которых передает одну копию соответствующего гена.
	Examples and considerations: In prenatal genetics, recessive inheritance refers to conditions in which both copies of a particular gene pair need to be altered to develop a specific disease or condition.		
Red flag (n)	A warning sign or a clue.	Красный флаг (сущ.)	Предупреждающий знак или подсказка.
Replicate (v)	To copy.	Реплицироваться (глагол.)	Создавать копию.
Reproductive history (n)	The experiences a woman has had related to pregnancy and childbirth. A reproductive history usually includes: <ul style="list-style-type: none"> <li>• age at the onset of menses (have a monthly period)</li> <li>• age at the beginning of sexual intercourse</li> <li>• age at first conception</li> <li>• number of pregnancies</li> <li>• number of live births</li> <li>• number of miscarriages</li> <li>• number of abortions</li> </ul>	Репродуктивная история (сущ.)	Совокупность информации о репродуктивных событиях, относящихся к беременности и родам. Репродуктивная история обычно включает: <ul style="list-style-type: none"> <li>• возраст начала менструаций (ежемесячный цикл);</li> <li>• возраст начала половой активности;</li> <li>• возраст наступления первой беременности;</li> <li>• количество беременностей;</li> <li>• количество удачных беременностей;</li> <li>• количество выкидышей;</li> <li>• количество аборт.</li> </ul>
Ring chromosome (n)	An abnormal formation of a chromosome in which the ends of two of the chromosome's arms have linked together to form a ring.	Кольцевая хромосома (сущ.)	Хромосома аномальной формы. Образуется, если соединяются концы двух ее плеч.
Risk (n)	The chance that something will happen; in the case of prenatal genetics, the chance that the child will have a genetic condition.	Риск (сущ.)	Вероятность негативного события. В контексте пренатальной генетики означает вероятность возникновения у ребенка генетического заболевания.

At risk (adj)	Has the same possibility of having a genetic condition as the general population.	Подвергающийся риску (прил.)	Вероятность возникновения генетического заболевания не превышает ее среднее значение по популяции.
At average risk (adj) At high risk (adj)	Has a greater possibility of having a genetic condition than the general population.	Подвергающийся умеренному риску (прил.) Подвергающийся высокому риску (прил.)	Вероятность возникновения генетического заболевания значительно превышает ее среднее значение по популяции.
At higher risk than "X" (adj)	Has a greater possibility of having a genetic condition than "X."	Подвергающийся более высокому риску, чем «X» (прил.)	Вероятность возникновения генетического заболевания превышает «X».
Risk factor (n)	A circumstance that increases the risk of having a genetic condition.	Фактор риска (сущ.)	Обстоятельство, которое увеличивает риск возникновения генетического заболевания.
Runs in the family (v)	When a certain condition or trait seems to appear in many members of a single family	Передается по наследству (глагол.)	Так говорят о признаке или заболевании, которое проявляется у многих членов одной семьи.
	Examples and considerations: For example, sickle cell disease runs in the family.		
Screen (v)	To assess a person's risk for a particular health problem, even if the person has no symptoms to suggest that they have the problem.	Обследовать (глагол.)	Оценить риск возникновения определенной проблемы со здоровьем, даже если человек не имеет симптомов, указывающих на наличие этой проблемы.
Screening test (n)	A test that looks to detect a particular health problem, even if a patient has no symptoms of that particular condition.	Скрининговый тест (сущ.)	Тест для выявления определенной проблемы со здоровьем, даже если у пациента нет симптомов конкретного заболевания.
	Examples and considerations: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Prenatal screening tests aren't looking for genetic changes.</li> <li>• Designed to look at hormones, chemicals, and other factors that indicate a fetus might have a higher risk of a certain condition.</li> </ul>		
			Примеры и соображения. <ul style="list-style-type: none"> <li>• Пренатальные скрининговые тесты не выявляют генетических изменений.</li> <li>• Они призваны выявить гормоны, химические вещества и другие факторы, указывающие на повышенный риск развития того или иного заболевания у плода.</li> <li>• Они не относятся к результатам анализа ДНК и не позволяют однозначно определить,</li> </ul>

	<ul style="list-style-type: none"> <li>• They are not DNA results and do not give a definite answer about whether someone is affected,</li> <li>• Screening tests do not provide a firm diagnosis. They are usually reported as a risk number (e.g., 1 in X <u>chances</u>), and if this number is above a certain cut-off point, the result will be categorized as 'screen positive' or 'screen negative'.</li> </ul>		<p>есть ли у человека заболевание.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Скрининговые тесты не дают точного диагноза. Как правило, они указываются в виде значения риска (например, вероятность 1 из X), и если это значение превышает определенный предел, результат классифицируется как «положительный».</li> </ul>
Semen (n)	A liquid produced by the testes, the prostate gland, the seminal vesicle, and the bulbourethral gland that carries, nourishes and protects sperm cells on their way to fertilizing an egg. Also called seminal fluid.	Семенная жидкость (сущ.)	Вырабатываемая яичками, предстательной железой, семенным пузырьком и бульбоуретральной железой жидкость, обеспечивающая перемещение, питание и защиту сперматозоидов на их пути к оплодотворению яйцеклетки. Ее также называют семенной плазмой.
Seminal fluid (n)	See "semen."	Семенная плазма (сущ.)	См. «семенная жидкость».
Sensitivity (n)	Refers to a test's ability to identify an individual with disease as testing positive for the disease (i.e., true positive)	Чувствительность (сущ.)	Способность теста правильно идентифицировать человека с наличием заболевания (т. е. с истинно-положительным результатом).
Sequencing (n)	A test that determines the order of the four chemical building blocks - called "bases" - that make up the DNA molecule. The sequence can give information on the genetic information that is carried in a particular DNA segment.	Секвенирование (сущ.)	Тест, позволяющий определить порядок расположения четырех химических строительных блоков (так называемых «оснований»), из которых состоит молекула ДНК. Последовательность позволяет получить данные о генетической информации, содержащейся в определенном сегменте ДНК.
Sex chromosome (n)	A chromosome that determines the sex of the individual. Sex chromosomes are one pair of the total 23 pairs of chromosomes in humans. There are 2 sex chromosomes, X and Y, that in combination determine the sex of	Половая хромосома (сущ.)	Хромосома, определяющая пол человека. Половые хромосомы составляют одну из 23 пар хромосом человека. Существует 2 половые хромосомы, X и Y, совокупность которых определяет пол человека. Для мужчин это совокупность XY, а для женщин — XX.

	an individual. Males are XY and females are XX.		
Sickle cell disease (n)	A genetic disorder caused by a mutation in a gene that helps to make hemoglobin, an important part of red blood cells.	Серповидноклеточная анемия (сущ.)	Генетическое заболевание, вызванное мутацией в гене, способствующем выработке гемоглобина, важной составляющей эритроцитов.
	Examples and considerations: The red blood cells can become sickle-shaped (instead of round as they should be). These affected blood cells do not function properly, and die early, leaving a shortage of red blood cells, and can block blood flow causing pain.		Примеры и соображения. Эритроциты могут принимать серповидную форму (а не круглую, как должно быть). Пораженные клетки крови не функционируют должным образом, рано погибают, вызывая дефицит эритроцитов, и могут блокировать кровотоки, что причиняет боль.
Specificity (n)	Refers to a test's ability to identify an individual without disease as testing negative for the disease.	Специфичность (сущ.)	Способность теста правильно идентифицировать человека без заболевания (т. е. с отрицательным результатом).
	Examples and considerations: A test showing results as a true negative.		Примеры и соображения. Результат теста является истинно-отрицательным.
Sperm (n)	The reproductive cells of the male.	Сперматозоид (сущ.)	Мужская половая клетка.
	Examples and considerations: When sperm fertilize a woman's egg, a baby develops.		Примеры и соображения. Когда сперматозоид оплодотворяет женскую яйцеклетку, из нее развивается ребенок.
Spermatocyte (n)	An immature male germ cell that develops into sperm. It is produced by the testes.	Сперматоцит (сущ.)	Незрелая мужская половая клетка, из которой формируется сперматозоид. Она вырабатывается яичками.
Sperm donation (n)	The process through which a man allows his sperm to be collected and used to fertilize the eggs of a woman who is not his sexual partner.	Донорство спермы (сущ.)	Процесс, во время которого мужчина соглашается на сбор своей спермы и ее использование для оплодотворения яйцеклеток женщины, не являющейся его сексуальным партнером.
Sperm source/donor (n)	Refers to the donation of sperm by a man with the intention that it be used in the artificial insemination or other fertility treatment of one or more women who are not his sexual partners in order that they may become pregnant by him. Where pregnancies go to full term, the sperm donor will be the biological father of every child born through this donation. See ART.	Источник/донор спермы (сущ.)	Мужчина, отдающий сперму для искусственного оплодотворения или других методов лечения бесплодия одной или нескольких женщин, которые не являются его сексуальными партнерами. Если беременность заканчивается рождением ребенка, донор спермы станет биологическим отцом всех детей, родившихся в результате такого донорства. См. «BPT».
Spina bifida (n)	A congenital defect of the spine in which part of the spinal cord is exposed through an opening in the bone structure. This may	Расщепление позвоночника (сущ.)	Врожденный дефект позвоночника, при котором через отверстие в костной структуре часть спинного мозга выходит наружу. Результатом может стать

	result in nerve damage and some degree of paralysis in the legs.		повреждение нервов и та или иная степень паралича ног.
Statistically significant (adj)	A measurement of whether the findings of research are meaningful. Refers to the likelihood that a relationship between two factors is linked by something other than chance.	Статистически значимый (прил.)	Показатель значимости результатов исследования. Характеризует вероятность того, что связь между двумя факторами обусловлена чем-либо, кроме случайности.
Targeted carrier screening (n)	Carrier screening for diseases that are targeted at traditionally high-risk populations.	Целевой скрининг на носительство (сущ.)	Скрининг на носительство для выявления заболеваний у традиционно подверженных высокому риску групп населения.
	Examples and considerations: Such as screening individuals of Ashkenazi Jewish descent for Tay-Sachs disease.		Примеры и соображения. Например, скрининг представителей ашкеназских евреев на наличие болезни Тея — Сакса.
Teratogen (n)	A factor that has the potential to disturb the normal development of an embryo or fetus.	Тератоген (сущ.)	Фактор, который может нарушить нормальное развитие эмбриона или плода.
Termination of pregnancy (n)	See “abortion.”	Прерывание беременности (сущ.)	См. «аборт».
Test results (n): Negative (adj)	A negative result on a diagnostic genetic test means that the laboratory did not find the specific genetic change that the test was designed to identify.  A “screen negative” result on a screening test means that the person’s risk of having whatever the test was designed to find is lower than the risk for most people.	Результаты тестов (сущ.): Отрицательный (прил.)	Отрицательный результат диагностического генетического теста указывает на то, что лаборатория не обнаружила конкретного генетического изменения, для выявления которого проводился тест.  Отрицательный результат скринингового теста означает, что вероятность наличия у человека заболевания, для выявления которого проводился тест, ниже, чем у большинства людей.
Test results (n): Positive (adj)	A positive result on a diagnostic genetic test means that the laboratory did find a specific genetic change that is associated with a hereditary condition (e.g. a deleterious mutation). A positive result on a diagnostic test means the person most likely has the condition detected by the test.  A “screen positive” result on a screening test means that the person’s risk of having whatever the test screened for is significantly higher than expected. It does not mean that the person has that condition.	Результаты тестов (сущ.): Положительный (прил.)	Положительный результат диагностического генетического теста указывает на то, что лаборатория обнаружила конкретное генетическое изменение, связанное с наследственным заболеванием (например, вредную мутацию). Положительный результат диагностического теста указывает на то, что человек, вероятнее всего, имеет заболевание, выявленное в ходе теста.  Положительный результат скринингового теста означает, что вероятность наличия у человека заболевания, для выявления которого проводился тест, значительно выше, чем ожидалось. Это не означает наличия у человека этого заболевания.

Trisomy (n)	Refers to the condition in which there are three copies of a chromosome instead of the usual complement of two of each chromosome found in each cell. See Aneuploidy.	Трисомия (сущ.)	Заболевание, при котором в клетке имеется три копии хромосомы вместо обычного набора из двух хромосом. См. «анеуплоидия».
Trisomy 13 (Patau's Syndrome) (n)	A rare, serious genetic disorder caused by having an additional copy of chromosome 13 in some or all the body's cells. It's also called trisomy 13. This is a severe condition affecting development and health outcomes. See Trisomy.	Трисомия 13 (синдром Патау) (сущ.)	Редкое, тяжелое генетическое заболевание, причиной которого является наличие дополнительной копии хромосомы 13 в некоторых или во всех клетках организма. Его также называют «трисомия 13». Это серьезное заболевание, влияющее на развитие и общее состояние здоровья. См. «трисомия».
Turner's Syndrome (X0) (n)	Turner syndrome is a condition that affects only females, and results when one of the X chromosomes (sex chromosomes) is missing or partially missing. Turner syndrome can cause a variety of medical and developmental problems. See Sex chromosome.	Синдром Тернера (X0) (сущ.)	Синдром Тернера является заболеванием, которое встречается только у женщин и возникает при отсутствии или частичном отсутствии одной из X-хромосом (половых хромосом). Синдром Тернера может стать причиной различных проблем со здоровьем и развитием. См. «половая хромосома».
Quad screen (n)	See Maternal Serum Screening.	Четверной тест (сущ.)	См. «скрининг материнской сыворотки».
Vanishing Twin Syndrome (VTS) 9N)	A miscarriage that causes a pregnancy involving twins to become a pregnancy involving one baby. It occurs when one of the embryos detected during an ultrasound stops developing. VTS can't be treated or prevented.	Синдром исчезающего близнеца (СИБ) (сущ.)	Выкидыш, в результате которого беременность близнецами переходит в беременность одним ребенком. Происходит, когда один из выявленных во время УЗИ эмбрионов перестает развиваться. СИБ не поддается лечению или профилактике.
Variant of uncertain significance (VUS) (n)	If the laboratory finds a genetic change for which currently there is not enough information to know if this change is problematic or not, it reports a "variant of uncertain significance."	Вариант неясной значимости (ВНЗ) (сущ.)	Если лаборатория находит генетическое изменение, информации о котором на данный момент недостаточно, чтобы определить степень его серьезности, она сообщает о «варианте неясной значимости».
	Examples and considerations: This means that the laboratory found a genetic change, but they don't know what it means. Many of these variants will eventually be reclassified as either a "positive" or "negative" result. Most become "negative" and are thought to represent natural variation between individuals.		Примеры и соображения. Лаборатория обнаружила генетическое изменение, но не знает, что оно означает. В конечном итоге многие из этих вариантов будут отнесены к «положительным» или «отрицательным» результатам. Большинство из них оказываются «отрицательными» и, предположительно, представляют собой естественные различия между людьми.

Whole Exome Sequencing (WES) (n)	A type of genetic test that sequences the entire exome. It can be used to identify underlying causes of certain symptoms or disease. (See Exome)	Полноэкзомное секвенирование (ПЭС) (сущ.)	Тип генетического теста, в ходе которого выполняется полное секвенирование экзона. Оно может использоваться для выявления первопричин определенных симптомов или заболеваний. (См. «экзом».)
Whole Genome Sequencing (WGS)	A genetic test that sequences and determines the order of bases in the genome. It can be used to identify underlying causes of certain symptoms or disease. (See Genome)	Полногеномное секвенирование (ПГС)	Генетический тест, определяющий очередность и порядок расположения оснований в геноме. Может использоваться для выявления основных причин возникновения некоторых симптомов или заболеваний. (См. «геном».)
Polymorphism (n)	Everyone has some degree of commonly occurring genetic changes that are not associated with medical problems. If the test finds this sort of change, it reports a “polymorphism.”	Полиморфизм (сущ.)	Каждый человек в той или иной степени испытывает часто встречающиеся генетические изменения, не связанные с медицинскими проблемами. Обнаружив подобное изменение, тест сообщает о «полиморфизме».
Testes (n)	The organs in a man that create and release sperm. Also called “testicles.” Singular testis.	Яички (сущ.)	Органы мужчины, вырабатывающие и выделяющие сперму. Их также называют «семенниками». Ед. ч. — «яичко».
Toxic exposure (n)	Contact with something that is harmful or poisonous.	Отравление (сущ.)	Контакт с вредным или ядовитым веществом.
Trait (n)	A characteristic of a person. In genetics, traits are aspects of a person defined or influenced by their genetic code.	Признак (сущ.)	Характерная черта человека. В генетике признаками называются особенности человека, определяемые или зависящие от его генетического кода.
	Examples and considerations: Eye color, blood type, risk for certain diseases are examples of traits.		Примеры и соображения. Примерами признаков являются цвет глаз, группа крови, риск развития определенных заболеваний.
Translocation (n)	Translocations are a type of chromosome rearrangement. They can be ‘balanced’, meaning that two chromosomes have pieces that have ‘swapped’ with each other, but there is still the correct amount of chromosome material.	Транслокация (сущ.)	Транслокации являются одним из видов хромосомной перестройки. Они бывают сбалансированными, когда две хромосомы меняются местами, но при этом количество материала хромосом остается правильным.
	Examples and Considerations:  Balanced translocations do not usually cause medical or development problems. They can also be ‘unbalanced’, where pieces of chromosomes have traded places, but there is missing or extra chromosome material. Unbalanced translocations will often cause medical and development problems.		Примеры и соображения.  Как правило, сбалансированные транслокации не вызывают проблем со здоровьем или развитием. Также они могут быть несбалансированными, когда части хромосом меняются местами, но материала хромосом не хватает или он лишний. Несбалансированные транслокации часто становятся причиной проблем со здоровьем и развитием.

Typo (n)	A mistyped word; shortened slang for “typographical error.” In genetic counseling “a typo” is commonly used as an analogy to refer to mutations or variants in a gene.	Опечатка (сущ.)	Неправильно напечатанное слово. В сфере консультирования по вопросам генетики термин «опечатка» часто используется как аналог для обозначения мутаций или вариантов в генах.
Ultrasound (n)	An imaging method that uses high frequency sound waves to create a picture of something inside the body, such as a fetus or baby	УЗИ (сущ.)	Метод визуализации, основанный на использовании высокочастотных звуковых волн для создания изображения чего-либо внутри тела, например плода или ребенка.
Uterus (n)	The organ in a woman’s lower abdomen in which a fertilized egg develops into an embryo, then a fetus, then a baby. Also called “womb.”	Матка (сущ.)	Женский орган в нижней части живота, в котором оплодотворенная яйцеклетка формируется в эмбрион, затем в плод, а после в ребенка. Ее также называют «утроба».
Vagina (n)	The tube-like part of the female reproductive system that extends from the cervix to the outside of the body.	Влагалище (сущ.)	Трубнообразная часть репродуктивной системы женщины, выходящая из шейки матки наружу.
Variant (n)	A version of something that differs from the norm.	Вариант (сущ.)	Версия чего-либо, отличающаяся от нормы.
	Examples and considerations: For example, a genetic variant is a change to the usual genetic sequence.		Примеры и соображения. Например, вариант гена является изменением обычной генетической последовательности.
Vas deferens (n)	The tubes that lead from the testes to the urethra, through which sperm is ejaculated.	Семявыносящий проток (сущ.)	Каналы, соединяющие яички с уретрой, через которые происходит эякуляция спермы.
X-linked (adj)	A trait that is influenced or determined by a gene on the “X” chromosome.	Связанный с X-хромосомой (прил.)	Признак, на который оказывает влияние или который определяется геном X-хромосомы.
47XXX (n)	Also called Trisomy X or Triple X syndrome, is an aneuploidy in which a female has an extra X chromosome. Symptoms range from mild to moderate seizures and developmental disabilities.	47XXX (сущ.)	Анеуплоидия, при которой у женщины имеется лишняя X-хромосома. Также называется «трисомией X» или «синдромом тройного X». Проявляется в виде легких или умеренных судорог и нарушений развития.
47XYY (n)	Also known as Jacobs syndrome, is an aneuploidy in which a male has an extra Y chromosome. There are usually few symptoms such as being taller than average and an increased risk of learning disabilities. See Aneuploidy.	47XYY (сущ.)	Анеуплоидия, при которой у мужчины имеется лишняя Y-хромосома. Также известна как «синдром Джейкобса». Как правило, наблюдается небольшое количество симптомов, например рост выше среднего и повышенный риск нарушения обучаемости. См. «анеуплоидия».

## Термины для обозначения семейных отношений

Термины для обозначения семейных отношений указывают на биологические отношения между родственниками (т. е. кровные или нет).

### Семейные отношения

Term	Definition	Термин	Определение
Parent	Your mother or father.	Родитель	Ваша мать или отец.
Mother	For genetic purposes, the woman whose egg was fertilized and grew to be you.	Мать	С точки зрения генетики, это женщина, чья оплодотворенная яйцеклетка стала вами.
Mother-in-law		Свекровь/теща	Мать вашего мужа или жены.
Stepmother			
Adoptive mother		Мачеха	Жена вашего отца, не являющаяся вашей биологической матерью.
Godmother		Приемная мать	Женщина, не являющаяся вашей биологической матерью, но взявшая на себя юридическую ответственность и воспитавшая вас.
	A woman chosen by your parents to be your spiritual guide in life, named as such through a ceremony in the Catholic church.	Крестная мать	Женщина, которую родители выбрали на роль вашей духовной наставницы и которую нарекли таковой во время церемонии в католической церкви.
Father	For genetic purposes, the man whose sperm fertilized the egg that grew to be you.	Отец	С точки зрения генетики, это мужчина, чей сперматозоид оплодотворил яйцеклетку, которая стала вами.
Father-in-law		Свекор/тесть	Отец вашего мужа или жены.
Stepfather			
Adoptive father		Отчим	Муж вашей матери, не являющийся вашим биологическим отцом.
Godfather		Приемный отец	Мужчина, не являющийся вашим биологическим отцом, но взявший на себя
	A man chosen by your parents to be your spiritual guide in life, named as such		

	through a ceremony in the Catholic church.	Крестный отец	юридическую ответственность и воспитавший вас.  Мужчина, которого родители выбрали на роль вашего духовного наставника и которого нарекли таковым во время церемонии в католической церкви.
Aunt	Your mother or father's sister or sister-in-law.	Тетя	Сестра или невестка вашей матери или отца.
Maternal aunt	Your mother's sister or sister-in-law.	Тетя по материнской линии	Сестра или невестка вашей матери.
Paternal aunt	Your father's sister or sister-in-law.	Тетя по отцовской линии	Сестра или невестка вашего отца.
Uncle	Your mother or father's brother or brother-in-law.	Дядя	Брат или шурин вашей матери или отца.
Maternal uncle	Your mother's brother or brother-in-law.	Дядя по материнской линии	Брат или шурин вашей матери.
Paternal uncle	Your father's brother or brother-in-law.	Дядя по отцовской линии	Брат или шурин вашего отца.
Cousin	Usually understood to be a first cousin.	Двоюродный брат/сестра	Обычно подразумевается двоюродный брат/сестра в первом ряду родословной.
First cousin	Your aunt or uncle's child.	Двоюродный брат/сестра в первом ряду родословной	Ребенок тети или дяди.
First cousin once removed	Your aunt or uncle's grandchild or your first cousin's child	Двоюродный племянник/племянница	Внук вашей тети или дяди или ребенок вашего двоюродного брата/сестры
Second cousin	The children of first cousins are second cousins to each other.	Троюродный брат/сестра	Дети двоюродных братьев/сестер являются троюродными братьями/сестрами друг для друга.
Grandparent	Your parent's father or mother.	Бабушка/дедушка	Отец или мать вашего родителя.
Grandmother	Your mother or father's mother.	Бабушка	Мать вашей матери или отца.
Maternal grandmother	Your mother's mother.	Бабушка по материнской линии	Мать вашей матери.
Paternal grandmother	Your father's mother.		

		Бабушка по отцовской линии	Мать вашего отца.
Grandfather	Your mother or father's father.	Дедушка	Отец вашей матери или отца.
Maternal grandfather	Your mother's father.	Дедушка по материнской линии	Отец вашей матери.
Paternal grandfather	Your father's father.	Дедушка по отцовской линии	Отец вашего отца.
Great aunt	Your mother or father's aunt.	Двоюродная бабушка	Тетя вашей матери или отца.
Maternal great aunt	Your mother's aunt.	Двоюродная бабушка по материнской линии	Тетя вашей матери.
Paternal great aunt	Your father's aunt.	Двоюродная бабушка по отцовской линии	Тетя вашего отца.
Great uncle	Your father or mother's uncle.	Двоюродный дедушка	Дядя вашего отца или матери.
Maternal great uncle	Your mother's uncle.	Двоюродный дедушка по материнской линии	Дядя вашей матери.
Paternal great uncle	Your father's uncle.	Двоюродный дедушка по отцовской линии	Дядя вашего отца.
Great grandparents	The parents of any of your grandparents.	Прабабушка/прадедушка	Родители ваших бабушек и дедушек.
Great grandmother	The mother of any of your grandparents	Прабабушка	Мать ваших бабушки или дедушки.
Great grandfather	The father of any of your grandparents.	Прадедушка	Отец ваших бабушки или дедушки.
Siblings	The children of your father and mother.	Братья и сестры	Дети ваших отца и матери.
Half siblings	Siblings (brothers and sisters) who have either the same mother and different fathers, or the same father but different mothers. Half-siblings share some genetic similarity with you.	Неполнородные братья и сестры	Братья и сестры, у которых одна мать и разные отцы или один отец, но разные матери. Неполнородные братья и сестры имеют с вами определенное генетическое сходство.
Stepsiblings	The children of your stepmother but not your father; or the children of your stepfather but not your mother. Stepsiblings do not share any genetic similarity with you.	Сводные братья и сестры	Дети вашей мачехи, не являющиеся детьми вашего отца; или дети вашего отчима, не являющиеся детьми вашей матери. Сводные братья и сестры не имеют с вами никакого генетического сходства.

Twins	Two siblings born at the same time.	Близнецы	Двое детей, родившихся в одно время от одних родителей.
Identical twins	A twin that developed from the same egg and sperm, meaning that they are mostly genetically identical. Also called monozygotic twins.	Однояйцевые близнецы	Близнецы, развившиеся из одной яйцеклетки и сперматозоида, что в целом означает их генетическую идентичность. Их также называют монозиготными близнецами.
Fraternal twins	A twin who developed from a different egg and sperm than, meaning that he or she is genetically different and has the same number of shared genes as any other sibling. Also called dizygotic twins.	Двужайцевые близнецы	Близнецы, развившиеся из разных яйцеклеток и сперматозоидов, что означает их генетическое отличие и наличие такого же количества общих генов, что и у других братьев или сестер. Их также называют дизиготными близнецами.
Triplets	Three siblings born at the same time	Тройня	Трое детей, родившихся в одно время от одних родителей.
Sister	A sibling who is a girl.	Сестра	Родная сестра.
Sister-in-law	The sister of one's husband or wife.	Золовка/свояченица	Сестра мужа или жены.
Half sister	A girl who is either the child of your father with a different mother, or the child of your mother with a different father.	Неполнородная сестра	Девочка, которая либо является ребенком вашего отца от другой матери, либо ребенком вашей матери от другого отца.
Stepsister	The daughter of your stepmother or stepfather and therefore not biologically related to you.	Сводная сестра	Дочь вашей мачехи или отчима, а значит, не состоящая с вами в биологическом родстве.
Brother	A sibling who is a boy.	Брат	Родной брат.
Brother-in-law	The brother one's husband or wife.	Шурин/деверь	Брат мужа или жены.
Half brother	A boy who is either the child of your father with a different mother, or the child of your mother with a different father.	Неполнородный брат	Мальчик, который либо является ребенком вашего отца от другой матери, либо ребенком вашей матери от другого отца.
Stepbrother	The son of your stepmother or stepfather and therefore not biologically related to you.	Сводный брат	Сын вашей мачехи или отчима, а значит, не состоящий с вами в биологическом родстве.

Niece	Your sibling's daughter.	Племянница	Дочь вашего брата или сестры.
Nephew	Your sibling's son.	Племянник	Сын вашего брата или сестры.
Spouse	Your husband or wife.	Супруг	Ваш муж или жена.
Wife	The woman to whom you are married	Жена	Женщина, с которой вы состоите в браке.
Husband	The man to whom you are married.	Муж	Мужчина, с которым вы состоите в браке.
Children	Genetically speaking, the people who are produced from your egg or sperm.	Дети	С точки зрения генетики, это люди, появившиеся на свет из вашей яйцеклетки или сперматозоида.
Daughter	Your child who is a girl.	Дочь	Ваш ребенок — девочка.
Daughter-in-law	Your son's wife.	Невестка	Жена вашего сына.
Stepdaughter	Your spouse's daughter who is not your biological child.	Падчерица	Дочь вашего супруга, не являющаяся вашим биологическим ребенком.
Adoptive daughter	A girl for whom you have accepted legal responsibility and raised even though she is not your biological child.	Приемная дочь	Девочка, в отношении которой вы взяли на себя юридическую ответственность и воспитали, несмотря на то что она не является вашим биологическим ребенком.
Goddaughter	A girl for whom you have accepted spiritual responsibility within a ceremony of the Catholic/Christian church; she may or may not be biologically related to you.	Крестница	Девочка, в отношении которой вы взяли на себя духовную ответственность согласно обряду католической/христианской церкви; при этом вы можете состоять (или не состоять) с ней в биологическом родстве.
Son	Your child who is a boy.	Сын	Ваш ребенок — мальчик.
Son-in-law	Your daughter's husband.	Зять	Муж вашей дочери.
Stepson	Your spouse's son who is not your biological child.	Пасынок	Сын вашего супруга, не являющийся вашим биологическим ребенком.
Adoptive son	A boy for whom you have accepted legal responsibility and raised even though he is not your biological child.	Приемный сын	Мальчик, в отношении которого вы взяли на себя юридическую ответственность и воспитали, несмотря на то что он не является вашим биологическим ребенком.
Godson	A boy for whom you have accepted spiritual responsibility within a ceremony of the Catholic/ Christian		

	church. He may or may not be biologically related to you.	Крестник	Мальчик, в отношении которого вы взяли на себя духовную ответственность согласно обряду католической/христианской церкви; при этом вы можете состоять (или не состоять) с ним в биологическом родстве. Он может быть или не быть вашим биологическим родственником.
Ancestor	A person from whom you are descended, usually more remote than a grandparent.	Предок	Человек, от которого вы приходите, как правило, более далекий, чем дедушка или бабушка.
Fiancé(e)	The person whom you have promised to marry.  Man: fiancé Woman: fiancée	Жених/невеста	Человек, с которым вы планируете вступить в брак.  Мужчина: жених Женщина: невеста
Domestic partner	The person with whom you are living and have an intimate relationship, but to whom you are not married.	Сожитель/сожительница	Человек, с которым вы проживаете и имеете интимные отношения, но не состоите в браке.
Divorced	Having ended a marriage.	Разведен(-а)	Состояние после расторжения брака.
Engaged	Having promised to marry someone.	Помолвлен(-а)	Человек пообещал кому-то вступить с ним в брак.
Widow	A woman whose husband has died.	Вдова	Женщина, муж которой умер.
Widower	A man whose wife has died.	Вдовец	Мужчина, жена которого умерла.
Relative	A person in your family.	Родственник	Один из членов вашей семьи.
Blood relation	A person who is related to you by blood not marriage,  e.g., your sister, but not your sister-in-law; your mother but not your stepmother; your daughter but not your adopted daughter.	Кровный родственник	Человек, связанный с вами кровным родством, а не браком,  например сестра, но не золовка/свояченица; мать, но не мачеха; дочь, но не приемная дочь.
Next of kin	Your closest living blood relation.	Ближайший родственник	Ваш ближайший живой кровный родственник.

## Аналогии

Генетические консультанты часто прибегают к аналогиям, чтобы объяснить сложные понятия из области генетики. С помощью аналогии можно объяснить новое понятие, сравнив его с чем-то более привычным. Подсказкой о том, что используется аналогия, служат слова «**похоже**» и «**подобно/все равно что**».

Example(s)	Примеры
“Genes are <b>like</b> an instruction book or an instruction manual. And in a book, there is a certain sequence to a story.”	«Гены <b>подобны</b> книге с инструкциями или руководству по эксплуатации. А в книге сохраняется определенная последовательность повествования».
“ <b>It’s as if</b> you were reading through a long book and looking for one typo, for a letter that is mistaken.”	«Это <b>все равно что</b> читать большую книгу и искать в ней одну опечатку, одну неправильно написанную букву».
“A mutation is <b>like</b> an unexpected change in the order of the letters.”	«Мутация <b>подобна</b> неожиданному изменению порядка букв».
“A gene is <b>like</b> a recipe, and mutations are like changes in that recipe.”	«Ген <b>подобен</b> рецепту, а мутации — изменениям в нем».
“It’s <b>like</b> chapters in a book, and like misspellings.”	«Они <b>подобны</b> главам книги и опечаткам».
“Our cells are <b>like</b> libraries and our chromosomes are like books.”	«Наши клетки <b>подобны</b> библиотекам, а хромосомы — книгам».
“ <b>Like</b> a flip of a coin.” (to explain that there is a 50% chance that a mutation will be passed on every time the patient has a child).	« <b>Все равно что</b> подбросить монету» (вероятность того, что пациент передаст мутацию своему ребенку, составляет 50 %).
“It is kind of <b>like</b> you a reading a book and you notice that a word is spelled wrong; that is what this genetic test looks for.”	«Это <b>все равно что</b> читать книгу и заметить, что какое-то из слов написано неправильно; именно на это указывает генетический тест».

Некоторые из аналогий могут не сработать с определенными пациентами из-за лингвистических различий или различий в опыте. Для людей, говорящих на языках с иероглифической системой письма, таких как китайский, японский и корейский, аналогии, в которых гены уподобляются «буквам в книге», могут оказаться бессмысленными.

Example(s)	Примеры
“ <b>It’s as if</b> you were reading through a long book and looking for one typo, for a letter that is mistaken.”	«Это <b>все равно что</b> читать большую книгу и искать в ней одну опечатку, одну неправильно написанную букву».
“A mutation is <b>like</b> an unexpected change in the order of the letters.”	«Мутация <b>подобна</b> неожиданному изменению порядка букв».
“It’s <b>like</b> chapters in a book, and like misspellings.”	«Они <b>подобны</b> главам книги и опечаткам».
“It is kind of <b>like</b> if you a reading a book and you notice that a word is spelled wrong; that is what this genetic test looks for.”	«Это <b>все равно что</b> читать книгу и заметить, что какое-то из слов написано неправильно; именно на это указывает генетический тест».

Аналогии, в которых гены уподобляются рецепту, могут оказаться неподходящими для пациентов, которые не готовят по записанным рецептам.

Example(s)	Примеры
A gene is <b>like</b> a recipe, and mutations are like changes in that recipe.”	«Ген <b>подобен</b> рецепту, а мутации — изменениям в нем».

Аналогии, в которых случайность рассматривается на примере подбрасывания монеты, могут оказаться неподходящими для представителей тех культур, где не принято подбрасывать монету для принятия решений.

Example(s)	Примеры
<p>“Like a flip of a coin” (to explain that there is a 50% chance that a mutation will be passed on every time the patient has a child)</p>	<p>«<b>Все равно что</b> подбросить монету» (вероятность того, что пациент передаст мутацию своему ребенку, составляет 50 %).</p>



**344-085 November 2023 Russian**

Запросить этот документ в другом формате можно по номеру телефона 1-800-525-0127. Если вы страдаете нарушением слуха, обращайтесь по телефону 711 (Washington Relay) или по электронной почте [doh.information@doh.wa.gov](mailto:doh.information@doh.wa.gov).