



November 2023 Ukrainian

DOH 344-085

Глосарій генетичних термінів

Вступ

Цей глосарій укладено за матеріалами National Coordinating Center для Regional Genetics Networks (NCC) (підтвердження – Cooperative Agreement #УН9МС30770 (Угода про співпрацю № УН9МС30770)). Додаткові терміни й визначення додала Робоча група з пренатальної генетики в штаті Вашингтон. Призначення цього глосарія – допомогти медичним працівникам розібратися в термінології пренатальної генетики та надавати чіткі визначення в розмові з пацієнтами.

Як користуватися глосарієм

У цьому глосарії терміни впорядковано за англійською абеткою. Перший стовпчик містить терміни англійською мовою. У другому стовпчику наведено їхнє визначення англійською мовою. Для деяких термінів наведено приклади й міркування для подальшого роз'яснення. Для кожного терміна зазначено частину мови, як-от іменник (ім.), прикметник (прикм.) або дієслово (дієсл.).

Term	Definition	Термін	Визначення
Abnormal (adj)	Different from what is considered normal, average, or expected.	Аномальний (прикм.)	Відмінний від того, що вважається нормальним, типовим або очікуваним.
	Examples and considerations: A gene sequence that is different than that found in most people.		Приклади й міркування. Послідовність генів, що відрізняється від послідовності, яку має більшість людей.
Abortion (n)	The deliberate ending of a pregnancy by the removal of an embryo or fetus from the womb.	Аборт (ім.)	Навмисне припинення вагітності шляхом видалення ембріона або плода з матки.

	<p>Examples and considerations:</p> <p>Technically, this is called an “induced abortion” to tell the difference from a “spontaneous abortion” which is also called a miscarriage or stillbirth. Also called a “termination of pregnancy” or just “termination.”</p>		<p>Приклади й міркування.</p> <p>Технічно це називається «штучним аборт», щоб відрізнити його від «самовільного аборту», який також називається викиднем або мертвонародженням. Також його називають «перериванням вагітності» або просто «перериванням».</p>
Advanced maternal age (n)	A phrase used to refer to a pregnancy in a woman who is 35 years or older.	Пізній вік матері (ім.)	Словосполучення для позначення віку вагітної жінки 35 років і більше.
Adoption (n)	The process of legally taking someone else’s child into your family to raise as your own child.	Адоптація (ім.)	Процес прийняття чужої дитини на законних підставах у свою родину для виховання як власної.
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.	Амніоцентез (ім.)	Процедура отримання зразка амніотичної рідини (див. «амніотична рідина») з амніотичного мішка, який має тонку оболонку. Зазвичай здійснюється шляхом введення довгої голки через стінки черевної порожнини й матки та контролюється ультразвуковим спостереженням.
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.	Амніотична рідина (ім.)	Рідина, що оточує плід під час його розвитку в матці. Ця рідина містить відмерлі клітини шкіри плода, а також інші фетальні клітини.
Anencephaly (n)	A neural tube (the embryonic brain and spine) defect that results in insufficient brain growth in a fetus.	Аненцефалія (ім.)	Дефект нервової трубки (головного й спинного мозку ембріона), який призводить до порушення розвитку мозку в плода.
	<p>Examples and considerations:</p> <p>Babies with anencephaly usually die soon after birth or are stillborn.</p>		<p>Приклади й міркування.</p> <p>Немовлята з аненцефалією зазвичай помирають невдовзі після народження або народжуються мертвими.</p>
Aneuploidy (n)	The occurrence of an extra or missing copy of a chromosome. Also called a chromosomal condition or disorder. See Trisomy and Monosomy.	Анеуплоїдія (ім.)	Наявність зайвої або відсутність необхідної копії хромосоми. Також називається хромосомним порушенням або розладом. Див. «трисомія» та «моносомія».

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.	Контрольне тестування на анеуплоїдію (ім.)	Скринінговий тест для оцінювання ризику народження дитини з анеуплоїдією. Скринінг на анеуплоїдію можна виконати кількома методами: аналіз крові вагітної пацієнтки, вимірювання щільності рідини під шиєю дитини за допомогою УЗД, а також аналізу фрагментів ДНК плода в крові матері. Таку діагностику зазвичай проводять після 10-го тижня вагітності. Див. «анеуплоїдія».
	Examples and considerations: Aneuploidy can cause conditions like Down's syndrome, Edward's syndrome, Patau's syndrome, Turner syndrome, Klinefelter syndrome, and other syndromes.		Приклади й міркування. Анеуплоїдія може викликати певні захворювання, як-от синдром Дауна, синдром Едвардса, синдром Патау, синдром Тернера, синдром Клайнфельтера та інші синдроми.
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.	Допоміжні репродуктивні технології (ДРТ) (ім.)	Цей термін стосується низки методів для підвищення репродуктивної здатності, зокрема екстракорпорального запліднення, яке передбачає маніпуляції з яйцеклітиною та спермою. Див. «ЕКЗ».
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.	Автосома (ім.)	Будь-яка нестатева хромосома. З 23 пар хромосом, що має людина, 22 пари є автосомами. Див. «хромосома», «статева хромосома».
Benign (adj)	Something that does not threaten health or life.	Доброякісний (прикм.)	Такий, що не загрожує здоров'ю або життю.
	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."		Приклади й міркування. Може стосуватися видів змін ДНК, які не призводять до проблем зі здоров'ям. Наприклад, у контексті раку «доброякісний» означає «нераковий».
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.	Родовий канал (ім.)	Прохід із матки через шийку матки, піхву й вульву, яким дитина проходить під час пологів.

Birth defect (n)	<p>A problem or physical difference with how the body works that is present at birth.</p> <p>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.”</p>	Вроджена вада розвитку (ім.)	<p>Відхилення або фізична зміна у функціонуванні тіла, наявні на момент народження.</p> <p>Приклади й міркування. Вроджені вади можуть виникнути внаслідок генетичних аномалій, впливу довкілля, випадковостей або обставин під час пологів. Також називається «вродженою патологією» або «вродженою аномалією».</p>
Blood test (n)	<p>A test in which blood is drawn (usually from the patient’s arm) and sent to a laboratory for analysis.</p> <p>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.</p>	Аналіз крові (ім.)	<p>Метод діагностування, під час якого беруть кров (зазвичай із руки) і передають до лабораторії для аналізу.</p> <p>Приклади й міркування. У генетиці шляхом аналізу крові можна отримувати клітини для генетичного секвенування. Крім того, зразки крові використовують для визначення рівня різних речовин, як-от білків і гормонів.</p>
Buccal swab (n)	A way to collect DNA from the cells on the inside of a person's cheek.	Букальний мазок (ім.)	Спосіб збирання зразків ДНК з клітин на внутрішньому боці щоки.
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.	Носій (ім.)	Людина, яка має генетичну мутацію в одній із двох копій певного гена, пов’язану з генетичним захворюванням. Інша копія цього гена не має мутації, тому така людина зазвичай не має жодних проблем зі здоров’ям, пов’язаних зі зміненням гена.
Carrier screening (n)	<p>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.</p> <p>See Recessive, Carrier, and Genetic test.</p>	Скринінг на носійство (ім.)	Генетичне дослідження, яке проводять, щоб визначити, чи є здорова людина носієм рецесивного генетичного захворювання. Під час дослідження отримують інформацію про репродуктивні ризики людини та ймовірність

			генетичних захворювань у її дитини. Див. «рецесивний», «носій» і «генетичний аналіз».
Cascade screening (n)	<p>A systematic process for the identification of individuals within a family at risk for a hereditary condition.</p> <ul style="list-style-type: none"> - 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 affected with the condition. - 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. 	Каскадний скринінг (ім.)	<p>Систематичний процес виявлення в родині осіб із ризиком спадкового захворювання.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Скринінговий тест починається з виявлення патогенних або ймовірно патогенних варіантів шляхом всеохопного аналізу (наприклад, повногеномного аналізу або аналізу мультигенної панелі) у члена родини, зазвичай хворого. - Потім на наявність конкретного варіанта перевіряють біологічних родичів із ризиком. Щойно виявиться більше осіб із захворюванням або носіїв патогенного варіанта, цей процес повторюється. Каскадний скринінг інколи називають каскадним тестуванням.
Cell (n)	The smallest (microscopic) functional unit of living organisms.	Клітина (ім.)	Найменша (мікроскопічна) функціональна одиниця живих організмів.
	<p>Examples and considerations: All living things are composed of one or more cells. Within each cell are the structures called organelles that are</p>		<p>Приклади й міркування. Усі живі істоти складаються з однієї та більше клітин. Усередині кожної клітини розташовані структури, які</p>

	subunits needed for the cell to process energy, dispose of waste, reproduce, and perform specialized functions.		називаються органелами, – це субодиниці, необхідні клітинам, щоб перероблювати енергію, виводити відходи, розмножуватися й виконувати специфічні функції.
Cell-free DNA testing (9N)	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.	Аналіз безклітинної ДНК (ім.)	Пренатальний аналіз безклітинної ДНК – це неінвазивний аналіз, який проводять після 10-го тижня вагітності для дослідження ДНК плода, яка природним чином потрапляє в кровоток матері. За допомогою цього аналізу визначають імовірність розвитку в жінки ембріона з анеуплоїдією, а також стать плода. Цей аналіз інколи називають скринінговим тестом безклітинної ДНК, неінвазивним пренатальним тестом або неінвазивним пренатальним скринінговим тестом. Див. «неінвазивний пренатальний тест».
Cervix (n)	The narrow lower part of the uterus than connects to the vagina.	Шийка матки (ім.)	Вузька нижня частина матки, що з'єднується з піхвою.
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.	Біопсія хоріона (ім.)	Процедура, яку виконують під час вагітності: з плаценти беруть зразок тканини для виявлення можливих генетичних аномалій.
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 (ім.)	Ниткоподібна структура, розміщена в ядрі клітини. У людей 23 пари хромосом, загалом 46 хромосом. Кожна хромосома складається з довгої нитки ДНК, яка несе генетичну інформацію.
Chromosome test (n)	A test that looks at the number and types of chromosomes in a cell. Also called, karyotype test.	Хромосомний аналіз (ім.)	Аналіз кількості й типів хромосом у клітині. Також називається аналізом каріотипу.
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	Розщілина губи (ім.)	Уроджена патологія, за якої верхня губа формується неправильно й розділюється. Розщілина губи може сягати носа. Ця вада може сформуватися разом із

	together with a cleft palate or on its own.		розщилиною піднебіння або сама по собі.
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.	Розщилина піднебіння (ім.)	Уроджена патологія, за якої верхня частина ротової порожнини (піднебіння) формується неправильно, через що виникає отвір у носову порожнину. Ця вада може сформуватися разом із розщилиною губи або сама по собі.
Clinically significant (adj)	A test result indicating a medical problem that can impact a person's life.	Клінічно значущий (прикм.)	Результат аналізу, що свідчить про проблему зі здоров'ям, яка може мати наслідки для життя людини.
Condition (n)	A long-term medical health issue (e.g. genetic condition)	Патологія (ім.)	Довготривала проблема зі здоров'ям (наприклад, генетичне захворювання).
Congenital	Physical differences with how the body works or a condition that is present before or at birth.	Вроджений (прикм.)	Фізична зміна у функціонуванні організму або патологія, наявна до або на момент народження.
Consanguinity (n)	When parents are blood relatives to each other.	Єдинокровність (ім.)	Ситуація, за якої батьки є кровними родичами.
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, leading to persistent respiratory infections.	Муковісцидоз (ім.)	Прогресивне генетичне захворювання, яке вражає екзокринні залози (що виділяють піт і травні соки) і спричиняє вироблення густого та клейкого слизу. Цей слиз блокує протоку підшлункової залози, кишковий тракт і легені, що призводить до хронічних респіраторних інфекцій.
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.	Шкідлива мутація / мутація, що викликає захворювання (ім.)	Змінення ДНК людини, яке може спричинити проблему зі здоров'ям. Такі мутації інколи називаються <i>патогенними варіантами</i> через здатність спричиняти захворювання.
Deletion (n)	Having a section of genetic information (DNA) missing.	Делеція (ім.)	Відсутність ділянки генетичної інформації (ДНК).

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.	Діагностичне обстеження (ім.)	Медичне обстеження, за допомогою якого з'ясовують, чи має пацієнт певне захворювання. Діагностичні обстеження часто проводять, коли лікарі мають підстави стверджувати про наявність захворювання.
	<p>Examples and considerations:</p> <p>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.</p>		<p>Приклади й міркування.</p> <p>На відміну від аналізів скринінгові тести можуть проводити регулярно, навіть коли лікар не має підстав вважати, що пацієнт має певне захворювання. Часто скринінгові тести лише показують, чи належить пацієнт до групи підвищеного ризику появи медичної проблеми, яка розглядається, тоді як діагностичні дослідження визначають наявність конкретної проблеми в пацієнта.</p>
Diploid (adj)	Referring to a cell containing two complete sets of chromosomes, one from each parent. In humans, that number is 46.	Диплоїдний (прикм.)	Стосується клітини, яка містить два повні набори хромосом, по одному від кожного з батьків. Їхня кількість у людей становить 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 (дезоксирибонуклеїнова кислота) (ім.)	Матеріал, який несе генетичну інформацію клітини. Він надає інструкції для розвитку, функціонування та розмноження організму, частиною якого є.
	<p>Examples and considerations:</p> <p>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.</p>		<p>Приклади й міркування.</p> <p>Якби можна було розгорнути ДНК хромосоми й подивитися на неї через мікроскоп, ми б побачили, що вона схожа на довжелезну драбину, скручену у вигляді спіралі. «Сторони» драбини складаються із фосфатних і цукрових груп, які змінюють одна одну. Її «кільця» – це різні комбінації двох азотистих основ: аденін – тимін і цитозин – гуанін. Окремі ділянки ДНК, які кодують</p>

			конкретні ознаки або функції, називаються генами.
DNA marker (n)	A readily recognizable genetic trait, gene, or DNA segment. Also called a genetic marker.	ДНК-маркер (ім.)	Генетична ознака, ген або ділянка ДНК, які легко розпізнати. Також називається генетичним 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.	Мутація ДНК (ім.)	Зміна в типовій послідовності речовин, з яких складається ДНК, подібно до зміни порядку літер у слові.
	<p>Examples and considerations:</p> <p>Mutations or variants are often compared to misspelled words because chemicals that make up the DNA sequence are not in the expected order.</p>		<p>Приклади й міркування.</p> <p>Мутації або варіанти часто порівнюють із неправильно написаними словами, оскільки речовини, які утворюють послідовність ДНК, не розміщені в очікуваному порядку.</p>
DNA sequence (n)	The exact arrangement of the chemicals that make up a section of DNA.	Послідовність ДНК (ім.)	Точне розміщення речовин, які утворюють ділянку 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.	Секвенування ДНК (ім.)	Лабораторний метод для визначення точного розміщення речовин, які утворюють ділянку ДНК. Це один із видів генетичного аналізу.
Dominant (adj)	A genetic trait in which one copy of the gene is sufficient for a trait to be expressed.	Домінантний (прикм.)	Генетична ознака, для проявлення якої достатньо однієї копії гена.
	<p>Examples and considerations:</p> <p>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.</p>		<p>Приклади й міркування.</p> <p>У разі домінантного генетичного захворювання людина матиме патологію, якщо одна копія гена містить зміну в послідовності ДНК.</p>
Donor egg or sperm (n)	An egg (singular) or sperm (plural) donated by one person to be joined under laboratory conditions and	Донорська яйцеклітина або сперма (ім.)	Яйцеклітину або сперму здає як донор одна людина. Потім за лабораторних умов їх з'єднують та

	implanted in a woman's uterus. The donor egg or sperm may come from the woman or man who will raise any resulting child, or they may come from a third party.		імплантують у матку жінки. Донором яйцеклітини або сперми може бути жінка або чоловік, які стануть батьками майбутньої дитини, або треті особи.
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 (трисомія 21) (ім.)	Генетичне захворювання, за якого 21-ша хромосома має три копії замість двох. Це захворювання спричиняє виникнення специфічної зовнішності, розумової відсталості й затримок розвитку, а також може супроводжуватися захворюваннями щитоподібної залози або серця.
Duplication (n)	Having an extra section of genetic information (DNA)	Дуплікація (ім.)	Наявність додаткової ділянки генетичної інформації (ДНК).
	Examples and considerations: A duplication occurs when part of a chromosome is copied abnormally, resulting in extra genetic material.		Приклади й міркування. Дуплікація виникає в разі неправильного копіювання частини хромосоми, що призводить до виникнення додаткового генетичного матеріалу.
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.	УЗД на ранніх етапах вагітності (ім.)	УЗД, яку можна проводити не раніше сьомого тижня вагітності. За допомогою цього методу визначають серцебиття плода, вимірюють його розміри й підтверджують гестаційний вік. Також називається УЗД першого триместру або УЗД для визначення дати. Див. «ультразвукове обстеження».
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 Едвардса (трисомія 18) (ім.)	Генетичне захворювання, за якого 18-та хромосома має три копії замість двох. Трисомія 18 – надзвичайно серйозна патологія, яка призводить до проблем із головним мозком, серцем, нирками й кишковим трактом.

	Examples and considerations: Most children affected by trisomy 18 die before or soon after birth.		Приклади й міркування. Більшість дітей із трисомією 18 помирають до народження або невдовзі після нього.
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.”	Яйцеклітина (ім.)	Жіноча репродуктивна клітина. Яйцеклітина, запліднена спермою, переростає в ембріон. Також відома як зародкова клітина.
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. The egg donor will be the biological mother of any child born through this donation. See ART.	Донор яйцеклітини (ім.)	Фертильна жінка, яка передає іншій жінці яйцеклітину, або ооцит, щоб допомогти тій зачати дитину. Донорство – це одна з допоміжних репродуктивних технологій (ДРТ). Донор яйцеклітини стає біологічною матір'ю всіх дітей, народжених за допомогою такої донації. Див. «ДРТ».
Embryo (n)	An unborn mammal, between conception and 8 weeks of gestation.	Ембріон (ім.)	Ненароджений зародок у ссавців із моменту зачаття до кінця 8-го тижня вагітності.
Exome (n)	The sequence of all the regions of DNA in a genome that code for all the protein a body makes.	Екзом (ім.)	Послідовність усіх ділянок ДНК в геномі, які містять код для всіх видів білка, які виробляє організм.
	Examples and considerations: In humans, the exome is about 1.5% of the genome.		Приклади й міркування. У людини екзом становить приблизно 1,5 % генома.
Expanded carrier screening (n)	Evaluates an individual's carrier state for multiple conditions at once and regardless of ethnicity.	Розширений скринінг на носійство (ім.)	Допомагає оцінити здатність окремої людини передавати певні генетичні захворювання, незалежно від етнічної належності.
Fallopian tube (n)	The tube that connects an ovary to the uterus.	Фаллопієва труба (ім.)	Труба, яка з'єднує яєчник із маткою.
False negative (n)	A test result that finds no evidence of a condition when the condition does exist.	Хибнонегативний результат (ім.)	Результат аналізу, що не підтверджує певний стан, який насправді є.

	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.		Приклади й міркування. Наприклад, хибнонегативний результат аналізу вагітності свідчатиме, що жінка не вагітна, тоді як насправді вона вагітна.
False positive (n)	A test result that finds evidence of a condition when the condition does NOT actually exist.	Хибнопозитивний результат (ім.)	Результат аналізу, що підтверджує певний стан, який насправді відсутній.
	Examples and considerations: For example, a false positive on a pregnancy test finds that the woman is pregnant when, in fact, she is not.		Приклади й міркування. Наприклад, хибнопозитивний результат аналізу вагітності свідчатиме, що жінка вагітна, тоді як насправді вона не вагітна.
Familial (adj)	Occurring within members of a family.	Спадковий (прикм.)	Такий, що проявляється в членів родини.
	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.		Приклади й міркування. Спадова ознака є спільною для членів родини й може проявлятися внаслідок генетичних факторів, факторів довкілля або їхнього поєднання.
Family history (n)	The medical history of the members of a biological family.	Сімейний анамнез (ім.)	Історія хвороби в членів біологічної родини.
Fertilization (n)	The joining of an egg and sperm to create the first cell that will develop into an embryo, then fetus, then baby.	Зпліднення (ім.)	Злиття сперматозоїда з яйцеклітиною для створення першої клітини, яка розвиватиметься в ембріон, потім у плід, і далі в дитину.
Fetal surgery (n)	Surgery conducted on a fetus while it is still in the uterus.	Фетальна хірургія (ім.)	Хірургічна операція на плоді, який перебуває в матці.
Fetus (n)	An unborn mammal, between 8 weeks of gestation to birth.	Плід (ім.)	Ненароджена дитина ссавців із 8-го тижня вагітності до народження.
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.	Флуоресцентна гібридизація in situ (метод FISH) (ім.)	Метод обстеження, за допомогою якого можна візуалізувати генетичний матеріал, зокрема конкретні гени або ділянки генів, і

			визначити його місцезнаходження в клітинах людини.
	Examples and considerations: This test may be used for understanding a variety of chromosomal abnormalities and other genetic mutations.		Приклади й міркування. Цей аналіз можна проводити, щоб зрозуміти різноманітні хромосомні аномалії та інші генетичні мутації.
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.	Контрольне тестування першого триместру (ім.)	Аналіз крові та УЗД на 10–13 тижнях вагітності для контрольного тестування на наявність синдрому Дауна (трисомія 21), синдрому Едвардса (трисомія 18) і деяких інших проблем із 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.	Підкинути монету (дієсл.)	Метод прийняття рішень у випадковий спосіб, застосовується в США. Монету підкидають у повітря та ловлять, прогнозуючи, якою стороною вона впаде догори – «орлом» чи «решкою». Людина, що вгадала, як упаде монета, «виграє». Цей вислів часто використовують як метафору для опису будь-якої випадкової події з двома можливими результатами, а також ситуації, у якій усі варіанти однаково ймовірні.
	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.		Приклади й міркування. Генетичні консультанти можуть використовувати цей вислів, щоб проілюструвати конкретний випадок у генетиці. Наприклад, імовірність того, що пацієнт передаватиме мутацію кожній своїй дитині, становить 50 %. Це схоже на підкидання монети.
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 characteristics that are not life threatening.	Синдром Мартіна – Белл (ім.)	Генетичний стан, який впливає на ген FMR1, через що той не функціонує належним чином. Цей стан спричиняє розумову відсталість, проблеми з поведінкою та навчанням і різні

			фізичні особливості, які не загрожують життю.
Fragment (n)	A small piece; an incomplete part of a whole.	Фрагмент (ім.)	Невеликий шматочок; неповна частина цілого.
Gene (n)	A specific sequence of DNA that codes for one or many functions within the cell and body.	Ген (ім.)	Специфічна послідовність ДНК, у якій закодовано одну або більше функцій клітини й тіла.
General population	“Most people”	Загальна популяція (ім.)	Більшість 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.		Приклади й міркування. Якщо в людини такий самий ризик захворіти на рак, що й у загальної популяції, це означає, що ймовірність така сама, як в інших, на відміну від популяції високого ризику. Імовірність захворіти на рак у популяції високого ризику вища, ніж в інших.
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.	Покоління (ім.)	Люди, які утворюють одну сходинку в лінії походження від предка; група людей, що народилися й живуть приблизно в той самий час.
	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.		Приклади й міркування. Ви, ваші брати й сестри, дружини, чоловіки, двоюрідні брати й сестри належите до одного покоління. Ваші батьки, тітки, дядьки, їхні дружини й чоловіки належать до попереднього покоління. Ваші діди й бабусі, їхні брати, сестри, дружини й чоловіки належать до ще ранішого покоління. Ваші діти, племінники й племінниці належать до покоління, пізнішого за ваше.
Genetics (adj)	The scientific study of genes and heredity - of how certain qualities or traits are passed from parent to	Генетичний (прикм.)	Наукове дослідження генів і спадковості – як певні якості або ознаки передаються від батьків

	offspring as a result of changes in DNA sequence. See Gene and Hereditary.		дітям у результаті змін послідовності ДНК. Див. «ген» і «спадковий».
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 genetic condition or having a child with a genetic condition, and genetic testing and treatment.	Генетична консультація (ім.)	Обговорення з досвідченим лікарем-генетиком основних концепцій генетики, генетичних захворювань, імовірності зазнати впливу генетичного захворювання або мати дитину з генетичним захворюванням, а також генетичного тестування й лікування.
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.	Інтерн із генетичного консультування (ім.)	Студент за спеціальністю «генетичне консультування», який ще не закінчив академічне навчання й проходить практику під наглядом досвідченішого консультанта, готуючись до самостійного надання послуг із генетичного консультування після отримання диплома.
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.	Генетичний консультант (ім.)	Медичний працівник, що має диплом із відповідної спеціальності й працює з людьми, яких непокоять генетичні захворювання в їхніх родинах. Генетичні консультанти надають інформацію про генетичні захворювання, допомагають пацієнтам зрозуміти ризик прояву генетичного захворювання в них або в дитини, а також допомагають прийняти зважені рішення щодо тестування й лікування. Генетичні консультанти надають також психологічну підтримку пацієнтам і родинам.
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.	Генетична дискримінація (ім.)	Трапляється, коли роботодавець або страхова компанія ставляться до людей по-різному через їхній набір генів. Федеральні закони й закони штатів сприяють захисту від генетичної дискримінації.

Genetic factors (n)	Specific aspects of a person's genetic make-up that influence that person's health and development.	Генетичні фактори (ім.)	Певні аспекти набору генів людини, які впливають на її здоров'я та розвиток.
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.	Генетична інформація (ім.)	Закодовані в ДНК інструкції, які надають інформацію кожній клітині організму про те, як їй рости, що робити та як розмножуватися.
Genetic material (n)	All the parts of a cell that carry genetic information.	Генетичний матеріал (ім.)	Усі частини клітини, які містять генетичну інформацію.
	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 molecules, or the entire set of genetic instructions.		Приклади й міркування. До генетичного матеріалу можуть належати гени, частини генів, група генів, молекула ДНК, фрагмент ДНК, група молекул ДНК або весь набір генетичних інструкцій.
Genetic predisposition (n)	An increased chance of a person developing a certain trait or disease based on that person's particular genetic makeup.	Генетична схильність (ім.)	Підвищена ймовірність розвитку певної ознаки або захворювання в людини через набір генів.
Genetic test (n)	A laboratory test designed to determine if a person has a change to their DNA.	Генетичний аналіз (ім.)	Лабораторний аналіз для визначення змінення ДНК людини.
Genetic trait (n)	A characteristic within a family that is passed down from parent to child through their DNA.	Генетична ознака (ім.)	Сімейна особливість, яка передається від батьків дітям через ДНК.
Genetic variant (n)	A change from the typical DNA sequences. A genetic variant can be benign, deleterious or of uncertain significance.	Генетичний варіант (ім.)	Змінення типових послідовностей ДНК. Генетичний варіант може бути доброякісним, шкідливим або мати невизначений вплив.
	Examples and considerations: Also called <i>mutation</i> , although <i>genetic variant</i> is becoming the more common usage.		Приклади й міркування. Також називається «мутацією», хоча останнім часом термін «генетичний варіант» вживається частіше.
Geneticist (n)	A doctor or scientist who studies genetics.	Генетик (ім.)	Лікар або вчений, що досліджує генетику.
Genome (n)	The entire set of DNA instructions found in a cell	Геном (ім.)	Увесь набір інструкцій ДНК, що міститься в клітині.
Genotype (n)	The genetic makeup of a cell or an individual.	Генотип (ім.)	Набір генів клітини або людини.

	Examples and considerations: The term is used with reference to a specific characteristic that is decided based on the genetic makeup.		Приклади й міркування. Цей термін означає специфічну властивість, обумовлену набором генів.
Genotyping (n)	The technology that detects small genetic differences that can lead to observable physical differences in traits (See Phenotype)	Генотипування (ім.)	Технологія для виявлення незначних генетичних відмінностей, які можуть призвести до видимих фізичних відмінностей в ознаках (див. «фенотип»).
Gestational Carrier (n)	A woman bearing a genetically unrelated child for another person or couple.	Гестаційний носій (ім.)	Жінка, яка виношує генетично неспоріднену дитину для іншої людини або пари.
	Examples and considerations: Also called a gestational surrogate. Typically, in vitro fertilization is used to fertilize the intended parent's egg, and then the resulting embryo is placed in the gestational carrier's uterus.		Приклади й міркування. Також називається гестаційним сурогатом. Зазвичай запліднення батьківської яйцеклітини здійснюють екстракорпорально, а ембріон, що розвивається в результаті, поміщають у матку гестаційного носія.
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.	Гаплоїдний (прикм.)	Означає наявність одного набору хромосом у клітинах організму. Гаплоїдними є тільки яйцеклітини та клітини сперматозоїдів. У людей їхня кількість становить 23.
Hemoglobinopathies (n)	A term for a group of inherited blood disorders and diseases that primarily affect red blood cells.	Гемоглобінопатія (ім.)	Група спадкових розладів крові та захворювань, які передусім призводять до ураження еритроцитів.
Hereditary (adj)	Passed down from parent to child.	Спадковий (прикм.)	Передаваний від батьків дітям.
Hereditary material (n)	Genetic material that is passed down from parent to child.	Спадковий матеріал (ім.)	Генетичний матеріал, який передається від батьків дітям.
Heteroplasmy (n)	Describes the situation in which two or more mtDNA (mitochondrial DNA) variants exist within the same cell. See mitochondrial DNA.	Гетероплазмія (ім.)	Наявність в одній клітині двох або більше варіантів мтДНК (мітохондріальної ДНК). Див. «мітохондріальна 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.	Інтрацитоплазматична ін'єкція сперматозоїдів (ІКІ, також ІЦІС)	Метод екстракорпорального запліднення (ЕКЗ), за якого один сперматозоїд вводять безпосередньо в яйцеклітину для запліднення.

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).	Інтегрований скринінговий тест (ім.)	Двохетапний пренатальний скринінговий тест, який проводять на першому й другому триместрах. Він передбачає аналіз крові та УЗД для оцінювання ризику народження дитини із синдромом Дауна, трисомією 18 та дефектами відкритої нервової трубки (ДВНТ).
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.	Екстракорпоральне запліднення (ЕКЗ) (ім.)	Запліднення яйцеклітини спермою поза організмом жінки. Процес передбачає вилучення яйцеклітини з яєчників жінки, взяття сперми в чоловіка та поєднання сперми з яйцеклітиною в лабораторному посуді. Потім утворену запліднену яйцеклітину зазвичай імплантують у матку жінки для розвитку в дитину.
Infertility (n)	The inability to have children.	Безпліддя (ім.)	Нездатність мати дітей.
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 associated with it, and the other options available.	Інформована згода (ім.)	Процес погодження з процедурою або курсом лікування після усвідомлення того, що передбачає процедура/лікування, пов'язаних потенційних ризиків і переваг, а також інших доступних варіантів.
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 успадкування (ім.)	Спосіб, у який певна генетична ознака або розлад передаються від батьків дітям, як-от аутосомно-домінантний або аутосомно-рецесивний, Х-зчеплений домінуючий або Х-зчеплений рецесивний, а також багатофакторний.
Inherited (adj)	Passed down from parent to child.	Успадкований (прикм.)	Переданий від батьків дітям.
Insertion (n)	Having an extra segment of DNA added in at a place where it is not usually found.	Вставка (ім.)	Наявність додаткового сегмента ДНК в такому місці, де його зазвичай немає.
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.	Розумова відсталість (ім.)	Стан, за якого людина має нижчі, ніж в однолітків, розумові здібності, соціальні навички та ключові функції, що стосуються повсякденного життя. Може бути різної тяжкості.
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	Каріотип (ім.)	Повний набір хромосом людини. Цей термін також означає отримане в лабораторії зображення хромосом людини,

	individual cell and arranged in numerical order.		ізолюваних від окремої клітини й розташованих у числовому порядку.
	Examples and considerations: A karyotype may be used to look for abnormalities in chromosome number or structure.		Приклади й міркування. Каріотип можна використовувати для пошуку аномалій у кількості або структурі 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 (ім.)	Генетичний стан, за якого чоловік має дві копії Х-хромосоми та одну копію Y-хромосоми; за типового хромосомного набору чоловік має одну Х-хромосому та одну 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).		Приклади й міркування. Синдром Клайнфельтера, який часто діагностують лише в дорослому віці, негативно впливає на розвиток яєчок і чоловічу фертильність. Його також називають «47, XXY» (ім.).
Marker chromosome (n)	A small extra fragment of a chromosome found when doing a chromosome test like a karyotype.	Маркерна хромосома (ім.)	Малий додатковий фрагмент хромосоми, що виявляється під час хромосомного аналізу, як-от отримання каріотипу.
	Examples and considerations: Marker chromosomes can sometimes cause health or development problems, depending on how much and what genetic material is contained within.		Приклади й міркування. Маркерні хромосоми інколи призводять до проблем зі здоров'ям або розвитком, залежно від кількості та якості генетичного матеріалу, що міститься всередині.
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.	Скринінг материнської сироватки (СМС або альфа-фетопротеїновий тест) (ім.)	Пренатальний скринінговий тест крові вагітної жінки, завдяки якому можна виявити підвищений ризик синдрому Дауна, трисомії 18 і дефектів нервової трубки. Зазвичай проводиться в другому триместрі, із 14-го по 20-й тижні. В процесі цього дослідження збирають кров і вимірюють рівень чотирьох білків, пов'язаних із вагітністю, які виробляють плід і плацента.

			Також називається квадроскринінгом.
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 (ім.)	Тип поділу клітин в організмах, що розмножуються статевим шляхом, за якого кількість хромосом у дочірніх клітинах зменшується від диплоїдної до гаплоїдної. Див. «гаплоїдний» і «диплоїдний».
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"> • Large changes: e.g. if there is an extra or missing chromosome • Small changes: (e.g. if there are very small pieces of chromosomes that are extra or missing) 	Мікрочип (ім.)	Хромосомний тест із високою роздільною здатністю, який є інформативнішим, ніж базовий каріотип. Мікрочип вимірює кількість хромосомного матеріалу в зразку й може виявити значні й незначні зміни. Під час цього тесту не враховують візуальний вигляд чи розміщення хромосом, а вимірюють кількість генетичного матеріалу. Приклади й міркування. Хромосомний матеріал у зразку може свідчити про описані нижче стани. <ul style="list-style-type: none"> • Значні зміни: наприклад, якщо відсутня хромосома або наявна зайва. • Незначні зміни: наприклад, якщо є дуже малі зайві або відсутні частини хромосом.
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.	Мікроделеція (ім.)	Хромосомна делеція, яку неможливо виявити звичайними цитогенетичними методами за допомогою світлової мікроскопії. Для її виявлення потрібне спеціальне тестування. Також відома як субмікроскопічна делеція.

	Examples and considerations: Some microdeletions can cause adverse health outcomes, while others can be benign.		Приклади й міркування. Деякі мікрodelеції можуть негативно вплинути на здоров'я, тоді як інші можуть бути доброякісними.
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.	Мікродуплікація (ім.)	Хромосомна дуплікація, яка надто мала, щоб її можна було виявити за допомогою світлової мікроскопії з використанням звичайних цитогенетичних методів. Для виявлення таких дуплікацій потрібне спеціальне тестування. Також відомі як субмікроскопічні дуплікації.
Miscarriage (n)	The spontaneous (not intentional) loss of a pregnancy. See "abortion." Also called pregnancy loss.	Викидень (ім.)	Самовільне (не навмисне) переривання вагітності. Див. «аборт». Також називається втратою вагітності.
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.	Мітоз (ім.)	Тип поділу клітин, за якого диплоїдна клітина реплікує свої хромосоми, а потім розділяє їх, утворюючи два ідентичні диплоїдні ядра під час підготування до поділу. Див. «диплоїдний».
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.	Мітохондріальна ДНК (ім.)	Також називається мтДНК. Це ДНК в клітині, усередині мітохондрії – субодиниці (або органели) клітини. Ця ДНК відрізняється від ДНК всередині ядра клітини. Мітохондріальна ДНК існує у формі циркулярної хромосоми й допомагає органелі перетворювати енергію з їжі на таку, що придатна до використання клітиною.
Molecule (n)	The smallest unit of a chemical compound that still has the properties of that compound.	Молекула (ім.)	Найменша одиниця хімічної сполуки, яка має властивості цієї сполуки.
	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.		Приклади й міркування. Наприклад, молекула води складається з двох атомів водню й одного атома кисню. Поодинці вони є лише атомами, але коли з'єднуються, то утворюють молекулу води.

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.	Моносомія (ім.)	Стан, за якого тільки одна хромосома з пари наявна в клітині. Див. «анеуплоїдія».
Mosaicism (n)	A condition in which some, but not all, cells in a sample show a genetic difference.	Мозаїчність (ім.)	Стан, за якого деякі, але не всі клітини в зразку проявляють генетичні відмінності.
	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.		Приклади й міркування. Причиною цього є помилка в поділі клітин (мітозі). Це призводить до того, що деякі клітини мають нормальну кількість хромосом (46), а інші – більше (47) або менше (45). Мозаїчність може спричинити кілька типів розладів.
Multifactorial (adj)	Due to a combination of genetic and non-genetic (environmental, hormonal, etc.) risk factors that act together to determine risk.	Багатофакторний (прикм.)	Такий, що виникає через поєднання генетичних і негенетичних (екологічних, гормональних тощо) факторів ризику, які разом становлять певну загрозу.
Mutation (n)	A change in a gene, usually harmful.	Мутація (ім.)	Зміна гена, зазвичай шкідлива.
	Examples and considerations: See “genetic variant.”		Приклади й міркування. Див. «генетичний варіант».
Nondisjunction (n)	Occurs when chromosomes do not separate properly during cell division. This produces cells with imbalanced chromosome numbers.	Нерозходження (ім.)	Виникає, коли хромосоми не відокремлюються належним чином під час поділу клітин. Це призводить до утворення клітин із незбалансованою кількістю 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.	Неінвазивний пренатальний тест (НІПТ) (ім.)	Аналіз крові вагітних жінок, за допомогою якого можна виявити підвищений ризик виникнення певних генетичних захворювань плода. Під час цього аналізу увагу загалом приділяють фрагментам ДНК плацентарних клітин, які містять набір генів плода. Такі фрагменти є в кровотоку вагітної пацієнтки.

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.	Потиличне потовщення (ім.)	Наявність кишені з рідиною позаду шиї плода. Цю кишеню можна виміряти під час УЗД між 10-м і 14-м тижнями вагітності (так звана потилична прозорість). Якщо в цей момент накопичується значна кількість рідини або на пізніших стадіях вагітності шкіра шиї виглядає товстішою, це пов'язано з підвищеним ризиком хромосомних проблем та інших рідкісних генетичних захворювань.
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.	Сканування потиличної прозорості	Сканування потиличної прозорості – це скринінговий тест, який проводять під час першого триместру вагітності, вимірюючи розмір прозорої тканини, так званої потиличної прозорості, позаду шиї плода. Це допомагає визначити в плода ризик вроджених станів, як-от синдрому Дауна. Див. «скринінговий тест першого триместру».
Oocyte (n)	An immature egg or ovum. It is produced by the ovary. See Egg, Ova, Ovary.	Ооцит (ім.)	Незріла яйцеклітина. Її виробляє яєчник. Див. «яйцеклітина», «овум», «яєчник».
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.	Дефект відкритої нервової трубки (ДВНТ) (ім.)	Вроджений дефект хребта, спинного або головного мозку. Виникає через те, що отвір у хребетному стовпі не заклався вчасно на ранніх стадіях розвитку плоду.
	Examples and considerations: The two most common types of ONTDs are spina bifida and anencephaly.		Приклади й міркування. Два найпоширеніші типи ДВНТ – розщелина хребта та аненцефалія.
Ova (n)	See “egg.”	Овум (ім.)	Див. «яйцеклітина».
Ovary (n)	The organ in a woman that stores and releases eggs. There are (normally) two ovaries.	Яєчник (ім.)	Жіночий орган, який зберігає та вивільняє яйцеклітини. У нормі жінка має два яєчники.
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-causing mutation,	Патогенний варіант (ім.)	Генетична зміна, яка збільшує сприйнятливості людини або її схильність до певного захворювання чи розладу. Коли успадковується такий варіант (або мутація), розвиток симптомів є ймовірнішим, але необов'язковим. Також

	predisposing mutation, and susceptibility gene mutation. See Deleterious mutation.		називається шкідливою мутацією, мутацією, що викликає захворювання, мутацією, що сприяє захворюванню та мутацією гена сприйнятливості. Див. «шкідлива мутація».
Penetrance (n)	The probability that a specific genetic trait will be expressed if a person carries a mutation.	Пенетрантність (ім.)	Імовірність того, що певна генетична ознака проявиться, якщо людина є носієм мутації.
	Examples and considerations: <ul style="list-style-type: none"> • “Complete penetrance” means that everyone who carries a particular gene mutation will show the trait related to that altered gene. • “Incomplete penetrance” means that only some of the people who have the altered gene will actually show the related trait. 		Приклади й міркування. <ul style="list-style-type: none"> • «Повна пенетрантність» означає, що кожен носій певної мутації гена проявить ознаку, пов’язану із цим зміненням геном. • «Неповна пенетрантність» означає, що лише деякі люди, які мають змінений ген, дійсно проявлять відповідну ознаку.
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.	Перинатальний період (ім.)	Стосується періоду безпосередньо до й після пологів. У медичній статистиці перинатальним вважається період від 28-го тижня вагітності до завершення 1-го тижня після пологів.
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 (ім.)	Орган, який розвивається разом з ембріоном у матці вагітної жінки, щоб жити ембріон через пуповину.
Preimplantation (adj)	Of, involving, or being an embryo before uterine implantation	Преімплантація (прикм.)	Стосується ембріона до імплантації в матку.
Prenatal (adj)	Refers to a time period or action existing, performed, or used before birth. Also called antenatal.	Пренатальний (прикм.)	Період або дія, які існують, виконуються або застосовуються до народження. Синонім – антенатальний.
Presymptomatic (adj)	Before symptoms appear.	Передсимптомний (прикм.)	До появи симптомів.
Prognosis (n)	The most likely outcome of a disease process.	Прогноз (ім.)	Найімовірніший результат процесу хвороби.
Protein (n)	A molecule made up of chains of amino acids. Examples and considerations: Proteins do most of the work in cells and are required for the structure, function, and regulation of the body's	Білок (ім.)	Молекула, що складається з ланцюгів амінокислот. Приклади й міркування. Білки виконують більшість роботи в клітинах і потрібні для структурування, функціонування

	tissues and organs. Genes determine how specific amino acids are put together to form a specific protein.		та регулювання тканин і органів організму. Гени визначають, як певні амінокислоти поєднуються для утворення конкретного білка.
Random (adj)	To happen in an unpredictable way.	Випадковий (прикм.)	Такий, що трапляється в непередбачуваний спосіб.
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.	Рецесивний (прикм.)	Генетична ознака, для проявлення якої обидві копії гена має бути змінено. Рецесивні ознаки зазвичай успадковуються від обох батьків, і кожен із них надає одну копію такого 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.		Приклади й міркування. У пренатальній генетиці рецесивне успадкування означає, що для проявлення певної хвороби або стану має бути змінено обидві копії конкретної пари генів.
Red flag (n)	A warning sign or a clue.	Червоний прапорець (ім.)	Попереджувальний знак або натяк.
Replicate (v)	To copy.	Реплікувати (дієсл.)	Копіювати.
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"> • age at the onset of menses (have a monthly period) • age at the beginning of sexual intercourse • age at first conception • number of pregnancies • number of live births • number of miscarriages • number of abortions 	Репродуктивна історія (ім.)	Сукупність інформації про репродуктивні події, що стосуються вагітності й пологів. Репродуктивна історія зазвичай містить: <ul style="list-style-type: none"> • вік на момент початку менструацій (місячних); • вік на момент першого статевого акту; • вік на момент першого зачаття; • кількість вагітностей; • кількість живонароджених; • кількість викиднів; • кількість абортів.
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.	Кільцева хромосома (ім.)	Аномальне формування хромосоми, у якому кінці двох плечей хромосоми з'єднані й утворюють кільце.
Risk (n)	The chance that something will happen; in the case of prenatal	Ризик (ім.)	Імовірність настання події. У пренатальній генетиці – імовірність генетичного

At risk (adj)	genetics, the chance that the child will have a genetic condition.		захворювання в майбутньої дитини.
At average risk (adj) At high risk (adj)	Has the same possibility of having a genetic condition as the general population.	Ризикований (прикм.)	Має ту саму ймовірність генетичного захворювання, що й загальна популяція.
At higher risk than "X" (adj)	Has a greater possibility of having a genetic condition than the general population. Has a greater possibility of having a genetic condition than "X."	Середнього ризику (прикм.), високого ризику (прикм.) Ризику вище за «X» (прикм.)	Має вищу ймовірність генетичного захворювання, ніж загальна популяція. Має вищу ймовірність генетичного захворювання, ніж «X».
Risk factor (n)	A circumstance that increases the risk of having a genetic condition.	Фактор ризику (ім.)	Обставини, через які збільшується ризик генетичного захворювання.
Runs in the family (v)	When a certain condition or trait seems to appear in many members of a single family	Передається спадково (дієсл.)	Так кажуть про ознаку або захворювання, яке проявляється в багатьох членів однієї родини.
	Examples and considerations: For example, sickle cell disease runs in the family.		Приклади й міркування. Наприклад, серпуватоклітинна анемія часто спостерігається в родині.
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.	Обстежувати (дієсл.)	Оцінювати ризик людини мати певну проблему зі здоров'ям, навіть якщо в людини немає симптомів, які б свідчили про можливу хворобу.
Screening test (n)	A test that looks to detect a particular health problem, even if a patient has no symptoms of that particular condition.	Скринінговий тест (ім.)	Тестування для виявлення певної проблеми зі здоров'ям, навіть якщо в пацієнта немає симптомів цього конкретного стану.
	Examples and considerations: <ul style="list-style-type: none"> • Prenatal screening tests aren't looking for genetic changes. • Designed to look at hormones, chemicals, and other factors that indicate a fetus might have a higher risk of a certain condition. 		Приклади й міркування. <ul style="list-style-type: none"> • Пренатальні скринінгові тести не проводять для виявлення генетичних змін. • Ці тестування виявляють гормони, хімічні сполуки й інші фактори, які свідчать про високий ризик

	<ul style="list-style-type: none"> • They are not DNA results and do not give a definite answer about whether someone is affected, • 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'. 		<p>певного стану плода.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Вони не належать до результатів аналізу ДНК та не дають змоги однозначно визначити, чи має людина захворювання. • Скринінгові тести не дають змоги отримати точний діагноз. Зазвичай їхні результати зазначаються як числове вираження ризику (як-от імовірність 1 із X), і якщо це число вище певного порогового значення, результат класифікують як «позитивний» або «негативний».
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.	Сім'яна плазма (ім.)	Рідина, яку виробляють яєчка, передміхурова залоза, насінний пухирець і бульбоуретральна залоза. Вона переносить, живить і захищає клітини сперматозоїдів на їхньому шляху до запліднення яйцеклітини. Також називається сім'яною рідиною.
Seminal fluid (n)	See "semen."	Сім'яна рідина (ім.)	Див. «сім'яна плазма».
Sensitivity (n)	Refers to a test's ability to identify an individual with disease as testing positive for the disease (i.e., true positive)	Чутливість (ім.)	Здатність тесту правильно ідентифікувати наявність захворювання в людини (тобто з істинно-позитивним 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	Секвенування (ім.)	Тест, який визначає порядок чотирьох складників, так званих «основ», що утворюють молекулу ДНК. Послідовність може містити відомості про генетичну

	that is carried in a particular DNA segment.		інформацію, яка переноситься в конкретному сегменті 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 an individual. Males are XY and females are XX.	Статева хромосома (ім.)	Хромосома, яка визначає стать людини. Статеві хромосоми складають одну з 23 пар хромосом людини. Є 2 статеві хромосоми, X і Y, поєднання яких визначає стать людини. Чоловік – XY, жінка – 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.	Серпуватоклітинна хвороба (ім.)	Генетичний розлад, спричинений мутацією в гені, що допомагає виробляти гемоглобін, важливий складник еритроцитів.
	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.		Приклади й міркування. Еритроцити можуть набути форми серпа (а не нормальної круглої форми). Ці уражені кров'яні тільця не функціонуватимуть належним чином і рано помирятимуть, що призведе до дефіциту еритроцитів. Крім того, може заблокуватися кровоток і виникнути біль.
Specificity (n)	Refers to a test's ability to identify an individual without disease as testing negative for the disease.	Специфічність (ім.)	Здатність тесту правильно ідентифікувати відсутність захворювання в людини (із негативним результатом).
	Examples and considerations: A test showing results as a true negative.		Приклади й міркування. Тестування показує результати як істинно-негативні.
Sperm (n)	The reproductive cells of the male.	Сперматозоїд (ім.)	Чоловіча репродуктивна клітина.
	Examples and considerations: When sperm fertilize a woman's egg, a baby develops.		Приклади й міркування. Коли сперматозоїд запліднює яйцеклітину жінки, розвивається дитина.
Spermatocyte (n)	An immature male germ cell that develops into sperm. It is produced by the testes.	Сперматоцит (ім.)	Незріла чоловіча статеві клітина, яка розвивається й стає сперматозоїдом. Її виробляють яєчка.

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 сперми (ім.)	Процес, під час якого чоловік дозволяє зібрати свою сперму й використати її для запліднення яйцеклітин жінки, яка не є його сексуальною партнеркою.
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.	Джерело/донор сперми (ім.)	Чоловік, який віддає сперму для штучного запліднення або інших методів лікування безпліддя однієї чи кількох жінок, які не є його сексуальними партнерами. Якщо вагітність закінчується народженням дитини, донор сперми стає біологічним батьком всіх дітей, народжених у результаті такого донорства. Див. «ДРТ».
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 result in nerve damage and some degree of paralysis in the legs.	Розщилина хребта (ім.)	Вроджений дефект хребта, за якого частина спинного мозку оголюється через отвір у кістковій структурі. Це може призвести до пошкодження нервів і паралічу ніг до певної міри.
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.	Статистично значущий (прикм.)	Показник значущості результатів дослідження. Імовірність того, що взаємозв'язок між двома факторами не випадковий.
Targeted carrier screening (n)	Carrier screening for diseases that are targeted at traditionally high-risk populations.	Цільовий скринінг на носійство (ім.)	Контрольне тестування для виявлення захворювань у представників традиційно схильних до високого ризику груп населення.
	Examples and considerations: Such as screening individuals of Ashkenazi Jewish descent for Tay–Sachs disease.		Приклади й міркування. Наприклад, контрольне тестування осіб ашкеназького єврейського походження на хворобу Тея – Сакса.
Teratogen (n)	A factor that has the potential to disturb the normal development of an embryo or fetus.	Тератоген (ім.)	Фактор, який може порушити нормальний розвиток ембріона або плода.
Termination of pregnancy (n)	See “abortion.”	Переривання вагітності (ім.)	Див. «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.	Результати тестування (ім.): негативний (прикм.)	Негативний результат діагностичного генетичного тестування означає, що лабораторія не виявила конкретну генетичну зміну, для ідентифікації якої розроблено тест.

	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.		Негативний результат скринінгово тесту означає, що ризик наявності в людини захворювання, що має виявлятися за допомогою тестування, нижчий, ніж у більшості людей.
Test results (n): Positive (adj)	<p>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.</p> <p>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.</p>	Результати тестування (ім.): позитивний (прикм.)	<p>Позитивний результат діагностичного генетичного тестування означає, що лабораторія виявила конкретну генетичну зміну, пов’язану зі спадковим станом (наприклад, шкідливу мутацію). Позитивний результат діагностичного тестування означає, що людина, імовірно, має стан, виявлений за допомогою цього тестування.</p> <p>Позитивний результат скринінгово тесту означає, що ризик наявності в людини захворювання, що має виявлятися за допомогою контрольного тестування, значно вищий, ніж у більшості людей. Такий результат не свідчить про наявність в людини цього захворювання.</p>
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.	Трисомія (ім.)	Стан, за якого в клітині наявні три копії хромосоми замість звичайного набору з двох хромосом. Див. «анеуплоїдія».
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.	Трисомія 13 (синдром Патау) (ім.)	Рідкісний і тяжкий генетичний розлад, спричинений наявністю додаткової копії 13-ї хромосоми в деяких або всіх клітинах організму. Також називається трисомією за 13-ю хромосомою. Тяжкий стан, який негативно впливає на розвиток і здоров’я. Див. «трисомія».
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	Синдром Тернера (X0) (ім.)	Синдром Тернера – це стан, який впливає тільки на жінок і проявляється, коли одна з X-хромосом (статевих хромосом)

	missing. Turner syndrome can cause a variety of medical and developmental problems. See Sex chromosome.		відсутня або частково відсутня. Синдром Тернера може спричинити різні захворювання, а також проблеми з розвитком. Див. «статева хромосома».
Quad screen (n)	See Maternal Serum Screening.	Квадроскринінг (ім.)	Див. «скринінговий тест материнської сироватки».
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 зниклого близнюка (VTS) (ім.)	Викидень, через який вагітність близнюками перетворюється на вагітність однією дитиною. Відбувається, коли один з ембріонів, виявлених під час УЗД, припиняє розвиватися. Синдром зниклого близнюка неможливо вилікувати або попередити.
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."	Варіант невизначеного значення (VUS) (ім.)	Якщо лабораторія виявляє генетичну зміну й для визначення її серйозності наразі бракує інформації, вона повідомляє про «варіант нез'ясованої значущості».
	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.		Приклади й міркування. Це означає, що лабораторія виявила генетичну зміну, але не може її інтерпретувати. Багато таких варіантів згодом повторно класифікують як позитивний або негативний результат. Більшість виявляються негативними та, ймовірно, являють собою природні відмінності між 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)	Повноекзомне секвенування (ім.)	Тип генетичного тестування, за якого секвенують увесь екзом. Його можна використовувати, щоб ідентифікувати основні причини певних симптомів або захворювання. Див. «екзом».
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)	Повногеномне секвенування	Генетичне тестування, під час якого секвенують і визначають порядок основ у геномі. Його можна використовувати для визначення основних причин певних симптомів або захворювання. Див. «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.”	Поліморфізм (ім.)	Кожен певною мірою має поширені генетичні зміни, не пов’язані з медичними проблемами. Якщо тестування виявить зміни такого типу, буде повідомлено про поліморфізм.
Testes (n)	The organs in a man that create and release sperm. Also called “testicles.” Singular testis.	Яєчка (ім.)	Чоловічі органи, які виробляють і виділяють сперму. Також називаються «тестикулами». В однині – «яєчко».
Toxic exposure (n)	Contact with something that is harmful or poisonous.	Токсичний вплив (ім.)	Контакт із чимось шкідливим або отруйним.
Trait (n)	A characteristic of a person. In genetics, traits are aspects of a person defined or influenced by their genetic code.	Ознака (ім.)	Властивість людини. У генетиці ознаками називають аспекти людини, які визначає або на які впливає генетичний код.
	Examples and considerations: Eye color, blood type, risk for certain diseases are examples of traits.		Приклади й міркування. Колір очей, група крові, ризик певних захворювань – це приклади ознак.
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.	Транслокація (ім.)	Транслокації – це тип перебудови хромосом. Вони можуть бути збалансованими. Це означає, що дві хромосоми мають частини, які помінялися місцями, але кількість хромосомного матеріалу залишилася правильною.
	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		Приклади й міркування. Збалансовані транслокації зазвичай не призводять до захворювань або проблем із розвитком. Вони також можуть бути незбалансованими. У такому разі частини хромосом міняються місцями, але якийсь хромосомний матеріал відсутній або зайвий. Незбалансовані транслокації часто є причиною захворювань або проблем із розвитком.
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.	Одрук (ім.)	Неправильно набране слово, друкарська помилка. У генетиці «одрук» зазвичай використовують як аналогію, щоб

			пояснити мутації або варіанти гена.
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	Ультразвукова діагностика (УЗД) (ім.)	Спосіб візуалізації, що полягає у використанні височастотних звукових хвиль для створення зображення чого-небудь усередині тіла, як-от плода або дитини.
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 (ім.)	Орган у нижній частині живота жінки, де запліднена яйцеклітина розвивається в ембріон, потім у плід, і далі в дитину. Також називається «утробою».
Vagina (n)	The tube-like part of the female reproductive system that extends from the cervix to the outside of the body.	Піхва (ім.)	Трубноподібна частина жіночої репродуктивної системи, від шийки матки до зовнішнього входу.
Variant (n)	A version of something that differs from the norm.	Варіант (ім.)	Різновид чого-небудь, який відрізняється від норми.
	Examples and considerations: For example, a genetic variant is a change to the usual genetic sequence.		Приклади й міркування. Наприклад, генетичний варіант є зміною звичайної генетичної послідовності.
Vas deferens (n)	The tubes that lead from the testes to the urethra, through which sperm is ejaculated.	Сім'явивідна протока (ім.)	Трубки між яєчниками й уретрою, через які відбувається еякуляція сперми.
X-linked (adj)	A trait that is influenced or determined by a gene on the "X" chromosome.	X-зв'язаний (прикм.)	Ознака, на яку впливає або яку визначає ген X-хромосоми.
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 (ім.)	Також «трисомія X» або «синдром трипло-Х» – анеуплоїдія, за якої жінка має зайву X-хромосому. Симптоми варіюються від м'яких до помірних судом і порушень розвитку.
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 (ім.)	Інша назва – синдром Джейкобса. Анеуплоїдія, за якої чоловік має зайву Y-хромосому. Зазвичай супроводжується кількома симптомами, як-от зростом вище середнього та більшим ризиком виникнення проблем із навчанням. Див. «анеуплоїдія».

Терміни на позначення родинних зв'язків

Терміни на позначення родинних зв'язків вказують на біологічну спорідненість між родичами (тобто кровні чи ні).

Родинні зв'язки

Term	Definition	Термін	Визначення
Parent	Your mother or father.	Один із батьків	Ваша мати або батько.
Mother	For genetic purposes, the woman whose egg was fertilized and grew to be you.	Мати	Для генетичних цілей: жінка, чия яйцеклітина була запліднена, виросла й перетворилася на вас.
Mother-in-law			
Stepmother	Your husband or wife's mother.	Теща або свекруха	Мати вашого чоловіка або дружини.
Adoptive mother	Your father's wife who is not your biological mother.	Мачуха	Дружина вашого батька, яка не є вашою біологічною матір'ю.
Godmother	A woman who is not your biological mother but who accepted legal responsibility for and raised you. A woman chosen by your parents to be your spiritual guide in life, named as such through a ceremony in the Catholic church.	Названа мати Хрещена мати	Жінка, яка не є вашою біологічною матір'ю, але прийняла юридичну відповідальність за вас і виховала вас. Жінка, вибрана вашими батьками як ваша духовна наставниця в житті й названа такою під час церемонії в католицькій церкві.
Father	For genetic purposes, the man whose sperm fertilized the egg that grew to be you.	Батько	Для генетичних цілей: чоловік, чия сперма запліднила яйцеклітину, яка виросла й перетворилася на вас.
Father-in-law			
Stepfather	Your husband or wife's father.		
Adoptive father	Your mother's husband who is not your biological father.	Тесть або свекор	Батько вашого чоловіка або дружини.
Godfather	A man who is not your biological father but who		

	<p>accepted legal responsibility for and raised you.</p> <p>A man chosen by your parents to be your spiritual guide in life, named as such through a ceremony in the Catholic church.</p>	<p>Вітчим</p> <p>Названий батько</p> <p>Хрещений батько</p>	<p>Чоловік вашої матері, який не є вашим біологічним батьком.</p> <p>Чоловік, який не є вашим біологічним батьком, але прийняв юридичну відповідальність за вас і виховав вас.</p> <p>Чоловік, вибраний вашими батьками як ваш духовний наставник у житті й названий таким під час церемонії в католицькій церкві.</p>
<p>Aunt</p> <p>Maternal aunt</p> <p>Paternal aunt</p>	<p>Your mother or father's sister or sister-in-law.</p> <p>Your mother's sister or sister-in-law.</p> <p>Your father's sister or sister-in-law.</p>	<p>Тітка</p> <p>Тітка по матері</p> <p>Тітка по батьку</p>	<p>Сестра, зовиця, невістка або своячка вашої матері чи батька.</p> <p>Сестра, невістка або своячка вашої матері.</p> <p>Сестра, зовиця або невістка вашого батька.</p>
<p>Uncle</p> <p>Maternal uncle</p> <p>Paternal uncle</p>	<p>Your mother or father's brother or brother-in-law.</p> <p>Your mother's brother or brother-in-law.</p> <p>Your father's brother or brother-in-law.</p>	<p>Дядько</p> <p>Дядько по матері</p> <p>Дядько по батьку</p>	<p>Брат, шурина, свояк або дівер вашої матері або батька.</p> <p>Брат, шурина або свояк вашої матері.</p> <p>Брат, свояк або дівер вашого батька.</p>
<p>Cousin</p> <p>First cousin</p> <p>First cousin once removed</p> <p>Second cousin</p>	<p>Usually understood to be a first cousin.</p> <p>Your aunt or uncle's child.</p> <p>Your aunt or uncle's grandchild or your first cousin's child</p> <p>The children of first cousins are second cousins to each other.</p>	<p>Кузин або кузина</p> <p>Двоюридний брат або двоюридна сестра</p> <p>Двоюридний племінник або двоюридна племінниця</p>	<p>Зазвичай мають на увазі двоюрідного брата або двоюрідну сестру.</p> <p>Дитина вашої тітки або вашого дядька.</p> <p>Онук або онука вашої тітки чи дядька або дитина вашого двоюрідного брата чи двоюрідної сестри</p>

		Троюрідний брат або троюрідна сестра	Діти двоюрідних братів або двоюрідних сестер є троюрідними братами або сестрами між собою.
Grandparent	Your parent's father or mother.	Бабуся або дід	Батько або мати одного з ваших батьків.
Grandmother	Your mother or father's mother.	Бабуся	Мати вашої матері або вашого батька.
Maternal grandmother	Your mother's mother.	Бабуся по матері	Мати вашої матері.
Paternal grandmother	Your father's mother.	Бабуся по батьку	Мати вашого батька.
Grandfather	Your mother or father's father.	Дід	Батько вашої матері або батька.
Maternal grandfather	Your mother's father.	Дід по матері	Батько вашої матері.
Paternal grandfather	Your father's father.	Дід по батьку	Батько вашого батька.
Great aunt	Your mother or father's aunt.	Двоюрідна бабуся	Тітка вашої матері або батька.
Maternal great aunt	Your mother's aunt.	Двоюрідна бабуся по матері	Тітка вашої матері.
Paternal great aunt	Your father's aunt.	Двоюрідна бабуся по батьку	Тітка вашого батька.
Great uncle	Your father or mother's uncle.	Двоюрідний дід	Дядько вашого батька або матері.
Maternal great uncle	Your mother's uncle.	Двоюрідний дід по матері	Дядько вашої матері.
Paternal great uncle	Your father's uncle.	Двоюрідний дід по батьку	Дядько вашого батька.
Great grandparents	The parents of any of your grandparents.	Прабабусі й прадіди	Батьки ваших бабусь і дідів.
Great grandmother	The mother of any of your grandparents	Прабабуся	Мати вашої бабусі або діда
Great grandfather	The father of any of your grandparents.	Прадід	Батько вашої бабусі або діда.
Siblings	The children of your father and mother.	Рідні брати й сестри	Діти вашого батька й матері.
Half siblings	Siblings (brothers and sisters) who have either the same mother and different fathers,	Єдинокровні та єдиноутробні брати й сестри	Брати й сестри, у яких спільна мати й різні батьки або спільний

Stepsiblings	<p>or the same father but different mothers. Half-siblings share some genetic similarity with you.</p> <p>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.</p>	Зведені брати й сестри	<p>батько й різні матері. Єдинокровні та єдинокровні брати й сестри мають певну генетичну подібність до вас.</p> <p>Діти вашої мачухи, але не вашого батька; або діти вашого вітчима, але не вашої матері. Зведені брати й сестри не мають генетичної подібності до вас.</p>
Twins	Two siblings born at the same time.	Близнюки	Двоє дітей тих самих батьків, народжені одночасно.
Identical twins	A twin that developed from the same egg and sperm, meaning that they are mostly genetically identical. Also called monozygotic twins.	Однояйцеві близнюки	Близнюки, які розвинулися з тієї самої яйцеклітини й сперматозоїда, тобто максимально генетично ідентичні. Також називаються монозиготними близнюками.
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.	Різняйцеві близнюки	Близнюки, які розвинулися з різних яйцеклітин і сперматозоїдів, тобто генетично відмінні, мають таку саму кількість спільних генів, як і будь-які інші рідні брати й сестри. Також називаються дизиготними близнюками.
Triplets	Three siblings born at the same time	Трійнята	Троє дітей тих самих батьків, народжені одночасно.
Sister	A sibling who is a girl.	Сестра	Дитина тих самих батьків, яка народилася дівчинкою.
Sister-in-law	The sister of one's husband or wife.	Зовиця, невістка або своячка	Сестра чоловіка або дружини.
Half sister	A girl who is either the child of your father with a different		

Stepsister	<p>mother, or the child of your mother with a different father.</p> <p>The daughter of your stepmother or stepfather and therefore not biologically related to you.</p>	<p>Єдинокровна або єдиноутробна сестра</p> <p>Зведена сестра</p>	<p>Дівчинка, яка є дитиною вашого батька та іншої матері або вашої матері та іншого батька.</p> <p>Дочка вашої мачухи або вітчима, не пов'язана з вами біологічно.</p>
<p>Brother</p> <p>Brother-in-law</p> <p>Half brother</p> <p>Stepbrother</p>	<p>A sibling who is a boy.</p> <p>The brother one one's husband or wife.</p> <p>A boy who is either the child of your father with a different mother, or the child of your mother with a different father.</p> <p>The son of your stepmother or stepfather and therefore not biologically related to you.</p>	<p>Брат</p> <p>Шурин, свояк або дівер</p> <p>Єдинокровний або єдиноутробний брат</p> <p>Зведений брат</p>	<p>Дитина тих самих батьків, яка народилася хлопчиком.</p> <p>Брат чоловіка або дружини.</p> <p>Хлопчик, який є дитиною вашого батька та іншої матері або вашої матері та іншого батька.</p> <p>Син вашої мачухи або вітчима, не пов'язаний із вами біологічно.</p>
Niece	Your sibling's daughter.	Племінниця	Дочка вашого брата або сестри.
Nephew	Your sibling's son.	Племінник	Син вашого брата або сестри.
Spouse	Your husband or wife.	Подружжя	Ваш чоловік або ваша дружина.
Wife	The woman to whom you are married	Дружина	Жінка, із якою ви одружені
Husband	The man to whom you are married.	Чоловік	Чоловік, із яким ви одружені
Children	Genetically speaking, the people who are produced from your egg or sperm.	Діти	Генетично це люди, які утворилися з вашої яйцеклітини або сперми.
<p>Daughter</p> <p>Daughter-in-law</p> <p>Stepdaughter</p> <p>Adoptive daughter</p>	<p>Your child who is a girl.</p> <p>Your son's wife.</p> <p>Your spouse's daughter who is not your biological child.</p> <p>A girl for whom you have accepted legal responsibility</p>	<p>Дочка</p> <p>Невістка</p> <p>Падчерка</p>	<p>Ваша дитина, яка народилася дівчинкою.</p> <p>Дружина вашого сина.</p> <p>Дочка вашого чоловіка або вашої дружини, не</p>

Goddaughter	<p>and raised even though she is not your biological child.</p> <p>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.</p>	<p>Названа дочка</p> <p>Похресниця</p>	<p>ваша біологічна дитина.</p> <p>Дівчинка, за яку ви взяли юридичну відповідальність і виховали, хоча вона не є вашою біологічною дитиною.</p> <p>Дівчинка, за яку ви прийняли духовну відповідальність на церемонії в католицькій або іншій християнській церкві. Дівчинка необов'язково має бути вашою біологічною родичкою.</p>
<p>Son</p> <p>Son-in-law</p> <p>Stepson</p> <p>Adoptive son</p> <p>Godson</p>	<p>Your child who is a boy.</p> <p>Your daughter's husband.</p> <p>Your spouse's son who is not your biological child.</p> <p>A boy for whom you have accepted legal responsibility and raised even though he is not your biological child.</p> <p>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.</p>	<p>Син</p> <p>Зять</p> <p>Пасинок</p> <p>Названий син</p> <p>Похресник</p>	<p>Ваша дитина, яка народилася хлопчиком.</p> <p>Чоловік вашої дочки.</p> <p>Син вашого чоловіка або вашої дружини, не ваша біологічна дитина.</p> <p>Хлопчик, за якого ви взяли юридичну відповідальність і виховали, хоча він не є вашою біологічною дитиною.</p> <p>Хлопчик, за якого ви прийняли духовну відповідальність на церемонії в католицькій або іншій християнській церкві. Хлопчик необов'язково повинен бути вашим біологічним родичем.</p>
Ancestor	A person from whom you are descended, usually more remote than a grandparent.	Предок	Людина, нащадком якої ви є, зазвичай

			більш віддалена, ніж бабуся або дід.
Fiancé(e)	The person whom you have promised to marry. Man: fiancé Woman: fiancée	Наречений або наречена	Людина, з якою ви плануєте вступити в шлюб. Чоловік: наречений Жінка: наречена
Domestic partner	The person with whom you are living and have an intimate relationship, but to whom you are not married.	Цивільний чоловік або цивільна дружина	Людина, з якою ви живете разом і маєте інтимні стосунки, але не одружилися.
Divorced	Having ended a marriage.	Розлучений або розлучена	Людина, шлюб якої завершився.
Engaged	Having promised to marry someone.	Заручений або заручена	Людина, яка пообіцяла одружитися з іншою людиною.
Widow	A woman whose husband has died.	Удова	Жінка, чоловік якої помер.
Widower	A man whose wife has died.	Удівець	Чоловік, дружина якого померла.
Relative	A person in your family.	Родич або родичка	Людина з вашої родини.
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.	Кровний родич або кровна родичка	Людина, з якою ви маєте кровний, а не шлюбний зв'язок, як-от ваша сестра, але не своячка; ваша мати, але не мачуха; ваша дочка, але не названа.
Next of kin	Your closest living blood relation.	Найближчі родичі	Найближчі живі кровні родичі.

Аналогії

Генетичні консультанти часто вдаються до аналогій, щоб пояснити складні поняття в царині генетики. Завдяки аналогії можна пояснити нове поняття, порівнюючи його із чимось загальновідомим. Підказкою того, що використовується аналогія, слугують слова «це як (якби)» і «схоже на».

Example(s)	Приклади
“Genes are like an instruction book or an instruction manual. And in a book, there is a certain sequence to a story.”	«Гени схожі на книжку з інструкціями або посібник. А в книжці збережено певну послідовність оповідання».
“ It’s as if you were reading through a long book and looking for one typo, for a letter that is mistaken.”	« Це якби ви читали велику книжку й шукали одрук, неправильно набрану літеру».
“A mutation is like an unexpected change in the order of the letters.”	«Мутація схожа на неочікувану зміну в порядку літер».
“A gene is like a recipe, and mutations are like changes in that recipe.”	«Ген схожий на рецепт, а мутації – на зміни в ньому».
“It’s like chapters in a book, and like misspellings.”	« Це як розділи в книзі, як орфографічні помилки».
“Our cells are like libraries and our chromosomes are like books.”	«Наші клітини схожі на бібліотеки, а наші хромосоми – на книжки».
“ 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).	« Це як підкинути монету» (імовірність того, що пацієнт передасть мутацію своїй дитині, становить 50 %).
“It is kind of like you a reading a book and you notice that a word is spelled wrong; that is what this genetic test looks for.”	« Це якби ви читали книжку й помітили орфографічну помилку в слові. Саме це й намагаються виявити за допомогою генетичного тестування».

Деякі аналогії не спрацьовують із певними пацієнтами через лінгвістичні особливості або інший досвід. Аналогії, у яких гени порівнюють із «літерами в книжці», можуть бути недоцільними для носіїв мов з ієрогліфічною писемністю, як-от китайської, японської та корейської.

Example(s)	Приклади
“ It’s as if you were reading through a long book and looking for one typo, for a letter that is mistaken.”	« Це якби ви читали велику книжку й шукали одрук, неправильно набрану літеру».
“A mutation is like an unexpected change in the order of the letters.”	«Мутація схожа на неочікувану зміну в порядку літер».
“It’s like chapters in a book, and like misspellings.”	« Це як розділи в книжці, як орфографічні помилки».
“It is kind of like if you a reading a book and you notice that a word is spelled wrong; that is what this genetic test looks for.”	« Це якби ви читали книжку й помітили орфографічну помилку в слові. Саме це й намагаються виявити за допомогою генетичного тестування».

Аналогії, у яких гени порівнюють із рецептами, можуть бути незрозумілими для пацієнтів, які не готують їжу за

письмовими рецептами.

Example(s)	Приклади
A gene is like a recipe, and mutations are like changes in that recipe.”	«Ген схожий на рецепт , а мутації – на зміни в ньому».

Аналогії, у яких випадковість пояснюють за допомогою підкидання монети, можуть бути незрозумілими для представників культур, у яких не приймають рішення шляхом підкидання монети.

Example(s)	Приклади
“ 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)	« Це як підкинути монету » (імовірність того, що пацієнт передасть мутацію своїй дитині, становить 50 %).



344-085 November 2023 Ukrainian

Щоб отримати цей документ в іншому форматі, зателефонуйте за номером 1-800-525-0127. Клієнтів із глухотою або з ослабленим слухом просимо телефонувати за номером 711 (Washington Relay) або писати на адресу електронної пошти doh.information@doh.wa.gov.