

Glossario – Italiano

dominante	Termine utilizzato per descrivere una caratteristica o una condizione che si manifesta in un individuo che é eterozigote per uno specifico gene (cioè in una persona che presenta una copia normale e una alterata del gene)
genetico	Causato o influenzato da uno o più geni; relativo a uno o più geni
BRCA	BRCA é il termine utilizzato per indicare i geni del carcinoma mammario. Attualmente sono noti due geni di predisposizione al cancro della mammella e dell'ovaio: BRCA1 e BRCA2
alleli	Forme alternative di un gene nello stesso locus (posizione in un cromosoma). Una persona eredita un allele dal padre e uno dalla madre
de novo	Dicesi di un'alterazione di un gene che si presenta per la prima volta in un membro della famiglia come risultato di una mutazione in un gamete (ovocita o spermatozoo) di uno dei genitori o nell'ovocita fecondato stesso. Può essere definita anche nuova mutazione
gene	E' l'unità biologica fondamentale dell'eredità. Un gene consiste in un segmento di acido desossiribonucleico (DNA) che normalmente produce una specifica proteina o una componente di una proteina. Gli esseri umani possiedono circa 20.000 geni. I geni sono disposti in ordine lineare sui cromosomi
consulenza genetica	E' il processo mediante il quale si forniscono a una famiglia le informazioni sui disordini genetici, si discutono le opzioni disponibili e si offre supporto alle decisioni
test genetico	E' un'analisi che identifica alterazioni dei cromosomi o dei geni. I risultati di un test genetico possono confermare o escludere una sospetta condizione genetica oppure aiutare a definire la probabilità che una persona sviluppi o trasmetta un disordine genetico

omozigote	In riferimento a uno specifico tratto o condizione, questo termine indica un individuo che possiede entrambe le copie normali o entrambe le copie alterate di uno specifico gene
incidenza	E' il numero di nuovi casi di una condizione o di una patologia che si presentano nella popolazione generale o in una specifica popolazione in un determinato lasso di tempo
ereditario	Trasmesso da genitori a figli attraverso i geni
locus	E' il sito fisico preciso o posizione di uno specifico gene in un cromosoma
penetranza	E' la percentuale di individui con una mutazione causativa di uno specifico disordine che presenta le manifestazioni cliniche della malattia. Si dice che una condizione (più spesso ereditata con modalità autosomica dominante) presenta penetranza completa, se le manifestazioni cliniche sono presenti in tutti gli individui che hanno la variante causativa, mentre presenta penetranza incompleta o ridotta se le manifestazioni non sono sempre presenti negli individui con la variante
familiare	Riguardante il gruppo familiare. E' un termine spesso utilizzato per descrivere una condizione ereditaria
di primo grado	Parente che condivide il 50% del materiale genetico con una persona, come un figlio, un genitore o un fratello
di secondo grado	Nonno/a, nipote, zio/a
predisposizione ereditaria	Indica la situazione per cui una persona ha una probabilità superiore alla media di sviluppare una determinata condizione, per via di alterazioni geniche trasmesse da genitore a figlio
ereditaria	Trasmessa o in grado di essere trasmessa da genitore a figlio
mutazione genica	Un'alterazione genica che è presente in meno dell'1% della popolazione e può avere effetti negativi sulla salute o sullo sviluppo
sindrome oncologica familiare	Condizione causata da una variante genica patogenetica che determina una maggiore probabilità che i membri di una famiglia sviluppino specifici tipi di tumore a causa di alterazioni geniche trasmesse da genitore a figlio

variante genica patogenetica	Alterazione di un gene che causa una determinata condizione patologica
materna	Riguardante la madre
paterna	Riguardante il padre
consanguineità	Relazione tra individui che condividono uno stesso antenato. Più stretta è la relazione di parentela, maggiore la quota di DNA condivisa
instabilità dei microsatelliti	Regioni frequentemente interessate da mutazioni quando vi è un difetto dei meccanismi di riparazione del DNA
variante patogenetica	Alterazione di un gene che causa una determinata condizione patologica
condizione genetica	Condizione causata da alterazioni di uno specifico gene
autosomico recessivo	Modalità di trasmissione ereditaria per cui una condizione si presenta solo se entrambe le copie (quella paterna e quella materna) di uno specifico gene presentano una variante patogenetica
test prenatale	Test effettuato durante la gravidanza per definire se il feto è affetto da una specifica condizione
legata all' X	Modalità di trasmissione ereditaria per cui una condizione è causata da una variante patogenetica in un gene posto sul cromosoma X. Queste condizioni sono spesso molto severe o letali nei maschi, poichè essi hanno un solo cromosoma X
portatore	Persona che ha una variante patogenetica e una copia normale di un gene associato a una condizione autosomica recessiva o a una condizione recessiva legata all'X. I portatori solitamente non hanno sintomi o hanno sintomi lievi
diagnosi genetica pre-impianto	Modalità modificata di fecondazione <i>in vitro</i> . Una cellula di ogni embrione viene analizzata per definire se l'embrione ha la specifica condizione genetica, dopodiché vengono impiantati solo gli embrioni che non l'hanno ereditato. E' indicata con l'acronimo PGD
procreazione medicalmente assistita	Qualsiasi procedura o terapia utilizzata per aumentare le probabilità che una donna concepisca un figlio

gamete	Cellula contenente metà dell'informazione genetica necessaria per il concepimento. I gameti sono gli spermatozoi e gli ovociti
diagnosi prenatale	Test effettuato durante la gravidanza per definire se il feto è affetto da una specifica condizione
tratto	Caratteristica determinata dai geni trasmessi da genitore a figlio
interruzione di gravidanza	Dare volontariamente termine alla gravidanza per problemi medici o scelta dei genitori. Nota anche come aborto volontario
consanguineità	consanguineità è un termine che indica la relazione tra individui che condividono uno stesso antenato. Si parla di consanguineità complessa quando due persone sono imparentate con lo stesso antenato per più vie, a seguito di unioni consanguinee multiple nella famiglia
trisomia	si ha quando nel nucleo di una cellula c'è una copia in più di uno specifico cromosoma, di cui, quindi, vi sono tre copie anziché le normali due
aneuploidia	Alterazione del numero di cromosomi all'interno di una cellula, per esempio 45 o 47 cromosomi invece dei normali 46. Un esempio è la trisomia 21
test da banco	Test che sono venduti o offerti direttamente ai clienti senza il coinvolgimento di professionisti sanitari
caso indice	La persona che in una famiglia è identificata per prima come avente una specifica condizione
displasia	Alterazione del normale sviluppo delle cellule
teratogeno	Sostanza o altro tipo di agente che causa malformazioni nell'embrione o nel feto
nato morto	Nascita, dopo la 24 ^a settimana di gestazione, di un bambino che non inizia a respirare
aborto spontaneo	Parto di un feto non vitale prima della 24 ^a settimana di gestazione
sindrome di Down	Condizione, che determina caratteristiche fisiche distintive e difficoltà di apprendimento, causata dalla presenza di una copia in più del cromosoma 21 o di una sua parte. Nota anche come trisomia 21

sindrome di Edwards	Condizione molto severa causata dalla presenza di una copia in più del cromosoma 18, che di solito esita nel decesso prima dell'anno di età. Nota anche come trisomia 18
anomalia cromosomica	Alterazione in uno o più cromosomi che determina cambiamento strutturale, perdita o acquisizione di parti di DNA
cromosoma	Singola molecola di DNA strettamente avvolta e complessata a proteine strutturali, idonea all'immagazzinamento nel nucleo
traslocazione	Riarrangiamento o unione di un cromosoma o di una sua parte a un cromosoma diverso
inversione	Alterazione nell'ordine dei segmenti di DNA lungo uno specifico cromosoma
traslocazione robertsoniana	Unione di due cromosomi che può coinvolgere i cromosomi 13, 14, 15, 21 o 22. Questi cromosomi hanno dei bracci molto piccoli, da un lato, che possono essere persi, determinando la fusione di due cromosomi a livello del centromero
traslocazione reciproca	Una porzione di materiale cromosomico si scambia di posto con una porzione di un cromosoma diverso
citogenetista	Laboratorista che analizza il numero e la struttura dei cromosomi per evidenziare eventuali anomalie
cariotipo	L'assetto completo dei cromosomi di un individuo. Un cariotipo femminile normale è 46, XX e il cariotipo maschile normale è 46, XY
servizi di genetica	Servizi sanitari specialistici per i pazienti o le famiglie a rischio o affette da una condizione genetica
diagnosi prenatale non invasiva	Tipo di test effettuabile in gravidanza, in cui si può analizzare una condizione genetica fetale utilizzando il sangue materno. Non vi è rischio per il feto. Chiamata anche test prenatale non-invasivo, si abbrevia in NIPT
heterozigote	In riferimento a uno specifico tratto o condizione, questo termine indica un individuo che possiede una copia normale e una copia alterata di uno specifico gene
eredità	Trasmissione da uno o entrambi i genitori a un figlio

multifattoriale	Condizione che si ritiene essere causata da una combinazione di fattori genetici e ambientali
test a cascata	Processo di diagnosi in cui si offre il test genetico ai familiari del paziente iniziale che sono identificati come a rischio