

---

# Alfabetisk minitesaurus över genetiska termer

## Allel

Alternativ form av en och samma gen, det vill säga variant av arvsanlag. En individ har normalt två alleler av samma gen, så att alla gener uppträder parvis i varsin kromosom av samma slag. Den ena kommer från modern och den andra från fadern.

## Deletion

Genvariant (mutation) som innebär att en viss del av genen saknas. När en deletion uppstår i en gensekvens som kodar för ett protein kan resultatet bli att proteinet inte produceras, att proteinet inte fungerar alls eller att det fungerar bara delvis.

## Driver gene (eng.)

Drivande gen, drivargen, förargen (fi. ajurigeni) i cancer, är en gen som undergår positiv selektion under karcinogenesen och ger tumörcellerna en tillväxtfördel.

## Duplikation

Dubbling av ett gensegment.

## Epigenetik

Den del av genetiken som behandlar ärftliga men reversibla förändringar i DNA:ts funktion. De innebär inga förändringar i DNA:ts nukleotidsekvens utan beror på metylering av nukleotider i DNA. Metylerade områden i DNA är "avstängda", det vill säga generna i området uttrycks inte.

## Exon

De meningsfulla DNA-segmenten, det vill säga de avsnitt som kodar för proteiner, som i sin tur fyller bestämda funktioner i organismen. Exonerna är alltså de kodande delarna av genomet, de som avläses och används vid translationen till protein, med andra ord de DNA-sekvenser som ger upphov till de RNA-sekvenser som sammanbinds genom splitsning och som proteinet sedan byggs upp på.

## Exom

Hela uppsättningen exoner hos en organism.

## Exomsekvensering

Bestämning av bassekvensen i en persons eller organisms samtliga exoner.

## Fenotyp

Observerbar egenskap hos individen (till exempel klinisk fenotyp eller histologisk fenotyp).

## Gen

En DNA-sekvens som innehåller instruktioner för framställningen av ett visst protein. Arvsanlag, enhet i arvsmassan.

## Genetiska data, genetiska uppgifter

Sekvensdata och kliniska uppgifter om en person.

## Genetisk flaskhals

Stark nedgång i populationsstorleken som leder till förändringar i allelfrekvenser och mindre genetisk variation i den resterande populationen.

## Genvariant, genförändring, gendefekt, genskada, genavvikelse, genfel

Termer som används för mutation. Numera rekommenderas genvariant. Se Mutation.

## Genom

Komplett uppsättning arvsanlag, hela genuppställningen eller arvsmassan hos en organism.

## GWAS, genome-wide sequencing (eng.)

Genomsekvensering, bestämning av hela bassekvensen hos en person eller organism.

## Genomik

Vetenskapsområde som omfattar utforskning av genomets struktur, sekvensering och övrig analys av hela eller stora delar av genomet samtidigt. Jfr proteomik.

## Genotyp

En individs genuppställning.

---

### **Insertion**

Genvariant (mutation) som är motsatsen till en deletion: överflödig DNA-sekvens i genen som stör avläsningen av genen och därmed även produktionen av proteinet och proteinets funktion.

### **Intron**

DNA-segment som inte deltar i uppbyggnaden av ett protein, det vill säga avsnitt som inte innehåller någon relevant information för proteinproduktionen; RNA-sekvens som avlägsnas ur en längre RNA-molekyl vid splitsning eller motsvarande sekvens i DNA.

### **iPS generation (eng.)**

Omprogrammering av specialiserade celler, exempelvis hudceller eller blodceller, till stamceller, vilka då kallas inducerade pluripotenta stamceller (iPS).

### **Karyotyp**

Kromosomuppsättning; det schema enligt vilket kromosomuppsättningen i cellkärnan vanligen presenteras.

### **Mikromatris, mikrochip**

Matris bestående av ett stort antal nukleotidsekvenser (DNA eller RNA) som är fästa i ett mikroskopiskt ruttmönster på ett underlag och får reagera med ett prov som ska undersökas.

### **Molekylkaryotyp, aCGH**

Analys av kromosomuppsättningen med mikromatrisbaserad komparativ genomisk hybridisering (aCGH), med vilken det går att upptäcka deletioner och duplikationer i genomet.

### **MPS, massiv parallell sekvensering**

Sekvensbestämning av DNA med en metod som möjliggör parallell sekvensering av flera molekyler samtidigt, kallas också nästa generations sekvensering.

### **MtDNA**

Mitokondriellt DNA.

### **Mutation**

Förändring i en gen som påverkar genens biologiska funktion. Numera rekommenderas termen genvariant.

### **NGS, Next Generation Sequencing (eng.)**

Massiv parallell sekvensering.

### **PCR, polymeraskedjereaktion**

Metod för att experimentellt mångfaldiga ett bestämt DNA-fragment som sedan kan karakteriseras. PCR används bland annat för att identifiera sjukdomsorsakande genvarianter.

### **Polymorfi**

Genvariant som inte påverkar genens biologiska funktion.

### **Proteomik**

Vetenskapsområde som omfattar studiet av hela eller stora delar av proteomet, det vill säga den fullständiga uppsättningen proteiner eller äggviteämnen som det mänskliga genomet (eller en annan organisms genom) kodar för. Jfr genomik.

### **Rekombinant-DNA**

Artificiellt skapat DNA som kan föras in i en cell och där ge en signal om att ändra cellfunktionen så att till exempel en kolibakterie producerar insulin.

### **SNP, single nucleotide polymorphism (eng.)**

Enbaspolymorfi, ofta kallad ”snipp”, är följden av en punktmutation. Enbaspolymorfier står för största delen av variationen i människans genom och innebär att en enskild nukleotid i en individs genom är ”annorlunda” än motsvarande nukleotid i en annan individs genom. Ofta används de för genetisk identifiering av individer.

### **Splitsning**

Bildning av budbärar-RNA (eng. messenger RNA; mRNA) genom att vissa delar av gener (introner) avlägsnas och återstående sekvenser (exoner) förenas med varandra.

### **Translationell forskning**

Överbryggande forskning, överför resultat från ett forskningsfält till ett annat, exempelvis från grundforskning till klinisk forskning och vice versa.