

**МИНИСТЕРСТВО ВЫСШИХ И СРЕДНИХ СПЕЦИАЛЬНЫХ  
УЧЕБНЫХ ЗАВЕДЕНИЙ РЕСПУБЛИКИ УЗБЕКИСТАН**

**АНДИЖАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ  
ИНСТИТУТ**

**КАФЕДРА НЕВРОЛОГИИ И ДЕТСКОЙ НЕВРОЛОГИИ**

**Словарь генетических терминов**

Андижан 2006 год

## А

- **Аберрация хромосомная** (или **хромосомная аномалия**) — обобщенное название любого из типов хромосомных мутаций: делеций, транслокаций, инверсий, дупликаций. Иногда также обозначают и геномные мутации (анеуплодии, трисомии и т. д.).
- **Авторадиография** – способ обнаружения вещества, меченного радиоактивным изотопом, путем наложения на чувствительную пленку.
- **Акроцефалия (оксицефалия)** – высокий «башенный» череп.
- **Аллель** — одна из двух или более альтернативных форм гена, каждая из которых характеризуется уникальной последовательностью нуклеотидов; аллели, как правило, отличаются последовательностями нуклеотидов.
- **Аллель дикого типа (нормальный)**: мутация гена, не затрагивающая его функции.
- **Аллель доминантный**: аллель, одна доза которого достаточна для его фенотипического проявления.
- **Аллель мутантный**: мутация гена, нарушающая его функцию.
- **Аллель рецессивный**: аллель, фенотипически проявляющийся только в гомозиготном состоянии и маскирующийся в присутствии доминантного аллеля.
- **Аллельные серии** — моногенные наследственные заболевания, вызванные различными мутациями в одном и том же гене, но относящиеся к разным нозологическим группам по своим клиническим проявлениям.
- **Алопеция** – стойкое или временное, полное или частичное выпадение волос.
- **Альфа-фетопроtein (АФП)** – эмбриональный белок, обнаруживаемый в крови плода, новорожденного, беременной женщины, а также в амниотической жидкости.
- **Амниоцентез** – прокол амниотического мешка с целью получения амниотической жидкости.
- **Ампликон** – внехромосомная единица амплификации.
- **Амплификатор ДНК (термоциклер)** – прибор, необходимый для проведения полимеразной цепной реакции (ПЦР); позволяет задавать нужное количество циклов и выбирать оптимальные временные и температурные параметры для каждой процедуры цикла.
- **Амплификация** — увеличение числа копий генов (количества ДНК)

- **Амплификация ДНК** – выборочное копирование определенного участка ДНК.
- **Амфидиплоиды** — эукариотические клетки, содержащие два двойных набора хромосом в результате объединения двух геномов.
- **Анеуплодия** – измененный набор хромосом, в котором одна или несколько хромосом из обычного набора или отсутствуют, или представлены дополнительными копиями.
- **Аниридия** – отсутствие радужной оболочки.
- **Анкилоблефарон** – сращение краев век спайками, покрытыми слизистой оболочкой.
- **Анофтальмия** — отсутствие одного или обоих глазных яблок.
- **Антибиотик** — вещество, подавляющее рост клеток или убивающее их. Обычно антибиотики блокируют одну из стадий синтеза белков или нуклеиновых кислот.
- **Антиген** — вещество (обычно белки, реже полисахариды), вызывающее у животных иммунный ответ (образование антител).
- **Антигенная детерминанта (эпитоп)** – участок белковой или полисахаридной молекулы, обладающей способностью вызывать образование антител данной специфичности.
- **Антикодон** – последовательность из трех нуклеотидов в молекуле транспортной РНК, комплементарная кодирующему триплету в молекуле мРНК.
- **Антимонголоидный разрез глаз** — опущены наружные углы глазных щелей.
- **Антимутагенез** — процесс предотвращения закрепления (становления) мутации, т. е. возврат первично поврежденной хромосомы или гена в исходное состояние.
- **Антитело** — белок (иммуноглобулин), образуемый иммунной системой организма животных в ответ на введение антигена и способный вступить с ним в специфическое взаимодействие.
- **Антиципация** – нарастание тяжести течения заболевания в ряду поколений.
- **Анэнцефалия** – полное или почти полное отсутствие головного мозга.
- **Аплазия (агенезия)** — полное врожденное отсутствие органа или части его.
- **Арахнодактилия** — необычно длинные и тонкие пальцы.
- **Ассортативные браки** – браки, при которых выбор брачного партнера по одному или нескольким признакам неслучаен.

- **Аутосома** – любая неполовая хромосома. У человека имеется 22 пары аутосом.
- **Аутосомно-доминантное наследование** — тип наследования. при котором одного мутантного аллеля, локализованного в аутосоме, достаточно, чтобы болезнь (или признак) могла быть выражена.
- **Аутосомно-рецессивное наследование** – тип наследования признака или болезни, при котором мутантный аллель, локализованный в аутосоме, должен быть унаследован от обоих родителей.
- **Ахейрия** (аподия) — недоразвитие или отсутствие кисти (стопы).

## Б

- **Бактериофаг** — вирус бактерий: состоит из ДНК или РНК, упакованной в белковую оболочку.
- **Банк (библиотека) генов** — полный набор генов данного организма, полученный в составе рекомбинантных ДНК.
- **Белковая инженерия** — создание искусственных белков с заданными свойствами путем направленных изменений (мутаций) в генах или путем обмена локусами между гетерологичными генами.
- **Биопсия хориона** – процедура, осуществляемая на 7-11-й неделе беременности, с целью получения клеток для пренатальной диагностики.
- **Блефарофимоз** — укорочение век по горизонтали, т. е. сужение глазных щелей.
- **Блефарохалазия** – атрофия кожи верхних век
- **Блот-гибридизация по Саузерну** – метод идентификации участков ДНК, содержащих комплементарные ДНК-зонду последовательности, среди электрофоретически разделенных фрагментов ДНК, фиксированных на твердом матриксе (нитроцеллюлозных или нейлоновых фильтрах).
- **Блотинг** — перенос молекул ДНК, РНК или белка из геля, в котором шел электрофорез, на нитроцеллюлозный фильтр (мембрану).
- **Болезни аутосомные** — обусловлены дефектами генов, локализованных в аутосомах
- **Болезни врожденные** – присутствуют у ребенка с момента рождения
- **Болезни доминантные** – развиваются при наличии одного мутантного гена в гетерозиготном состоянии

- **Болезни моногенные** – обусловлены дефектом одного гена
- **Болезни мультифакториальные** – имеющие в своей основе как генетическую, так и средовую компоненты; генетическая компонента представляет собой сочетание разных аллелей нескольких локусов, определяющих наследственную предрасположенность к заболеванию при разных условиях внешней среды
- **Болезни наследственные** – имеющие в своей основе генетическую компоненту
- **Болезни рецессивные** – развиваются при наличии мутантного гена в гомозиготном состоянии
- **Болезни сцепленные с полом** – обусловлены дефектом генов, локализованных в X- или Y-хромосомах
- **Болезни хромосомные** – обусловлены числовыми и структурными нарушениями кариотипа
- **Брахидактилия** — укорочение пальцев.
- **Брахикамптодактилия** — укорочение метакарпальных (метатарзальных) костей и средних фаланг в сочетании с камптодактилией.
- **Брахицефалия** – увеличение поперечного размера головы при относительном уменьшении продольного размера

## В

- **Вакцина** — препарат ослабленного или убитого инфекционного агента (вируса, бактерии и т. п.) или его отдельных компонентов, несущих антигенные детерминанты, способный вызывать образование иммунитета к данной инфекции у животных (человека). Кроме того, в последнее время появились вакцины, произведенные методами генной инженерии (примером такой вакцины может служить вакцина против гепатита В)
- **Везикулы** — мембранные пузырьки. Кроме того, везикулами в медицине называют любые элементы сыпи, представляющие собой пузырьки.
- **Вектор** — молекула ДНК, способная к включению чужеродной ДНК и к автономной репликации, служащая инструментом для введения генетической информации в клетку.
- **Вектор для клонирования** — любая небольшая плаزمиды, фаг или ДНК содержащий вирус животных, в которые может быть встроена чужеродная вирусной ДНК.

- **Вирусы** — инфекционные агенты неклеточной природы, способные в процессе реализации генетической информации, закодированной в их геноме, перестроить метаболизм клетки, направив его в сторону синтеза вирусных частиц. Вирусы могут иметь белковую оболочку, а могут и состоять только из ДНК или РНК
- **Витилиго** — очаговая депигментация кожи.
- **Водородная связь** — образуется между электроотрицательным атомом молекулы (кислород, азот) и электроположительным ядром водорода (протоном), который, в свою очередь, ковалентно связан с другим электроотрицательным атомом той же или соседней молекулы.
- **Врожденные болезни** — болезни, имеющиеся при рождении.

## Г

- **β-Галактозидаза** — фермент, гидролизующий – β-галактозиды, в частности лактозу, с образованием свободной галактозы.
- **Гамета** — зрелая половая клетка.
- **Гаплоид** — клетка, содержащая одинарный набор генов или хромосом.
- **Гемизиготность** — состояние организма, при котором какой-то ген представлен в одной хромосоме.
- **Ген** — последовательность нуклеотидов в ДНК, которая обуславливает определенную функцию в организме или обеспечивает транскрипцию другого гена.
- **Генетическая карта** — схема расположения структурных генов и регуляторных элементов в хромосоме.
- **Генетический код** — соответствие между триплетами в ДНК (или РНК) и аминокислотами белков.
- **Генная инженерия** — совокупность приемов, методов и технологий получения рекомбинантных РНК и ДНК, выделения генов из организма (клеток), осуществления манипуляций с генами и введения их в другие организмы.
- **Генная терапия** — введение генетического материала (ДНК или РНК) в клетку, функцию которой он изменяет (или функцию организма).
- **Геном** — общая генетическая информация, содержащаяся в генах организма, или генетический состав клетки. Термин «геном» иногда употребляется для обозначения гаплоидного набора хромосом.

- **Генотип** 1) вся генетическая информация организма; 2) генетическая характеристика организма по одному или нескольким изучаемым локусам.
- **Ген-регулятор** — ген, кодирующий регуляторный белок активирующий или подавляющий транскрипцию других генов.
- **Ген-репортер** — ген, чей продукт определяется с помощью простых и чувствительных методов и чья активность в тестируемых клетках в норме отсутствует. Используется в генно-инженерных конструкциях для маркирования целевого продукта.
- **Ген-усилитель (энхансер)** — короткий сегмент ДНК, который влияет на уровень экспрессии примыкающих к нему генов, увеличивая частоту инициации и транскрипции.
- **Гетерозигота** — клетка (или организм), содержащая два различных аллеля в конкретном локусе гомологичных хромосом.
- **Гетерозиготность** — наличие разных аллелей в диплоидной клетке.
- **Гетерозиготный организм** — организм, имеющий две различные формы данного гена (разные аллели) в гомологичных хромосомах.
- **Гетерохроматин** — область хромосомы (иногда целая хромосома), имеющая плотную компактную структуру в интерфазе.
- **Гетерохромия радужки** — неодинаковое окрашивание различных участков радужки.
- **Гибридизация *in situ*** — гибридизация между денатурированной ДНК клеток на предметном стекле и меченной радиоактивными изотопами или иммунофлюоресцентными соединениями одноцепочечной РНК или ДНК.
- **Гибридизация ДНК** — образование в опыте двуцепочечной ДНК или дуплексов ДНК:РНК в результате взаимодействия комплементарных нуклеотидов.
- **Гибридизация соматических клеток** — слияние неполовых клеток, способ получения соматических гибридов (см.).
- **Гибридный белок (полипептид)** — см. Слитый белок (полипептид).
- **Гибридомы** — гибридные лимфоидные клетки, полученные путем слияния опухолевой миеломной клетки с нормальными лимфоидными клетками иммунизированного животного или человека.
- **Гиперкератоз** — чрезмерное утолщение рогового слоя эпидермиса.

- **Гипертелоризм** — увеличенное расстояние между внутренними краями глазниц.
- **Гипертрихоз** — избыточный рост волос.
- **Гипоплазия врожденная** — недоразвитие органа, проявляющееся дефицитом относительной массы или размера органа.
- **Гипоспадия** — нижняя расщелина мочеиспускательного канала со смещением его наружного отверстия.
- **Гипотелоризм** — уменьшенное расстояние между внутренними краями глазниц.
- **Гирсутизм** — избыточное оволосение у девочек по мужскому типу.
- **Гликозилирование** — присоединение к белку углеводного остатка
- **Голандрическое наследование** — наследование, сцепленное с Y-хромосомой.
- **Голопрозэнцефалия** — конечный мозг не разделен и представлен полусферой с единственной вентрикулярной полостью свободно сообщаемой с субарахноидальным пространством.
- **Гомозигота** — клетка (или организм), содержащая два одинаковых аллеля в конкретном локусе гомологичных хромосом.
- **Гомозиготность** — наличие одинаковых аллелей в диплоидной клетке.
- **Гомозиготный организм** — организм, имеющий две идентичные копии данного гена в гомологичных хромосомах.
- **Гомологичные хромосомы** — хромосомы, одинаковые по набору составляющих их генов.
- **Группа сцепления** — все гены, локализованные в одной хромосоме.

## Д

- **Дактилоскопия генная** — выявление вариаций в числе и длине tandemных повторов ДНК.
- **Делеция** — тип хромосомной мутации, при которой утрачивается участок хромосомы; тип генной мутации, при которой выпадает участок молекулы ДНК.
- **Денатурация** — нарушение пространственной структуры молекулы в результате разрыва внутри- или межмолекулярных нековалентных связей.
- **Дистихиаз** — двойной ряд ресниц.
- **ДНК-полимераза** — фермент, ведущий матричный синтез ДНК.

- **Долихоцефалия** — преобладание продольных размеров головы над поперечными.
- **Доминантность** — преимущественное участие только одного аллеля в формировании признака у гетерозиготной клетки.
- **Доминантный** — признак или соответствующий аллель, проявляющийся у гетерозигот.
- **Дрейф генов** — изменение частот генов в ряду поколений, обусловленное случайными событиями митоза, оплодотворения и размножения.
- **Дупликация** — тип хромосомной мутации, при которой удвоен какой-либо участок хромосомы; тип генной мутации, при которой удвоен какой-либо участок ДНК.

### З

- **Зонд генетический** — короткий отрезок ДНК или РНК известной структуры или функции, меченный каким-либо радиоактивным или флуоресцентным соединением.

### И

- **Иммунитет** — невосприимчивость организма к инфекционным агентам типа вирусов и микробов.
- **Иммунотоксин** — комплекс между антителом и каталитической субъединицей какого-либо белкового яла (дифтерийного токсина, рицина, абрина и др.).
- **Иммунофлуоресцентные зонды** — см. зонды ДНКовые, РНКовые.
- **Индуктор** — фактор (вещество, свет, теплота), вызывающий транскрипцию генов, находящихся в неактивном состоянии.
- **Индукция профага** — инициирование вегетативного развития фага в лизогенных клетках.
- **Интеграза** — фермент, осуществляющий внедрение какого-либо генетического элемента в геном через специфический сайт.
- **Интегроны** — генетические элементы, которые содержат в себе ген интегразы, специфический сайт и рядом с ним промотор, что придает им способность интегрировать в себя мобильные генные кассеты и экспрессировать присутствующие в них беспромоторные гены.
- **Интерфероны** — белки, синтезируемые клетками позвоночных в ответ на вирусную инфекцию и подавляющие их развитие.

- **Интрон** — некодирующий участок гена, который транскрибируется, а затем удаляется из предшественника мРНК при сплайсинге (см. сплайсинг).
- **Интронированный ген** — ген, содержащий интроны.
- **Итероны** — повторяющиеся последовательности нуклеотидных остатков в ДНК.

## К

- **Каллус** — масса недифференцированных клеток, образующаяся при повреждении растения. Может образовываться из единичных клеток при их культивировании на искусственных средах.
- **Кампомелия** — искривление конечностей.
- **Камптодактилия** — сгибательная контрактура проксимальных межфаланговых суставов пальцев кисти.
- **Капсида** — белковая оболочка вируса.
- **Кассета экспрессионная** — фрагмент ДНК, содержащий все необходимые генетические элементы для экспрессии внедренного в него гена.
- **кДНК** — однокитевая ДНК, синтезируемая *in vivo* по РНКовой матрице с помощью обратной транскриптазы.
- **Кератоконус** — коническое выпячивание роговицы.
- **Клинодактилия** — латеральное или медиальное искривление пальца.
- **Клон** — группа генетически идентичных клеток, возникших неполовым путем от общего предка.
- **Клонирование ДНК** — разделение смеси рекомбинантных молекул ДНК путем их введения в клетки методом трансформации или инфекции. Одна бактериальная колония представляет собой клон, все клетки которого содержат одну и ту же молекулу рекомбинантной ДНК.
- **Клонирование клеток** — их разделение путем посева на питательном агаре и получение колоний, содержащих потомство от изолированной клетки.
- **Кодон** — тройка расположенных подряд нуклеотидных остатков в ДНК или РНК, кодирующая определенную аминокислоту или являющаяся сигналом окончания трансляции.
- **Компартментализация** — ограничение процесса (продукта) определенной областью клетки.
- **Компетентность** — способность клеток к трансформации.

- **Комплементарность** (в генетике) — свойство азотистых оснований образовывать с помощью водородных связей парные комплексы аденин—тимин (или урацил) и гуанин—цитозин при взаимодействии цепей нуклеиновых кислот.
- **Конкатемерная ДНК** — линейная ДНК, в которой некоторый элемент (например, фаговый геном) повторен несколько раз.
- **Контиг** — группа из нескольких последовательно соединенных секвенированных участков ДНК.
- **Конъюгат** — комплекс из нескольких ковалентно связанных молекул.
- **Конъюгация** — способ обмена генетической информацией у бактерий, при котором вследствие физического контакта между клетками происходит перенос клеточной, плазмидной или транспозонной ДНК от донорной клетки в реципиентную.
- **Космида** — вектор, содержащий *cos*-сайт ДНК фага  $\lambda$ .
- **Краниосиностоз** — преждевременное зарастание черепных швов, ограничивающее рост черепа и приводящее к его деформации.
- **Криптофтальм** — недоразвитие или отсутствие глазного яблока, век и глазной щели.

## Л

- **Лектины** — белки, связывающие углеводы.
- **Лигаза** — фермент, образующий фосфодиэфирную связь между двумя полинуклеотидами.
- **Лиганд** — молекула, распознаваемая специфической структурой, например, клеточным рецептором.
- **Лидерная последовательность** — N-концевая последовательность секретируемых белков, обеспечивающая их транспорт через мембрану и отщепляющаяся при этом.
- **Лизис** — распад клетки, вызванный разрушением её оболочки.
- **Лизогения** — явление носительства бактериальными клетками фага в виде профага (см. профаг).
- **Линия клеток** — генетически однородные клетки животных или растений, которые можно выращивать *in vitro* в течение неограниченно долгого времени.
- **Линкер** — короткий синтетический олигонуклеотид, применяемый для соединения фрагментов ДНК *in vitro*; обычно содержит участок узнавания определенной рестриктазой.
- **Липкие концы** — комплементарные однонитевые участки ДНК, расположенные на концах молекул ДНК.

- **Липосомы** — капельки жидкости, окруженные искусственной мембраной; искусственные липидные везикулы (см. везикулы).
- **Лиссэнцефалия (агирия)** — отсутствие в больших полушариях головного мозга борозд и извилин.
- **Литическое развитие фага** — фаза жизненного цикла фага, начинающаяся инфекцией клетки и завершающаяся её лизисом.
- **Локус** — участок ДНК (хромосомы), где расположена определенная генетическая детерминанта.

## М

- **Макроглоссия** — патологическое увеличение языка.
- **Макросомия (гигантизм)** — чрезмерно увеличенные размеры отдельных частей тела или очень высокий рост.
- **Макростомия** — чрезмерно широкая ротовая щель.
- **Макротия** — увеличенные ушные раковины.
- **Макроцефалия** — чрезмерно большая голова.
- **Маркерный ген** — ген в рекомбинантной ДНК, кодирующий селективный признак.
- **Мегалокорнеа (макрокорнеа)** — увеличение диаметра роговицы.
- **Межвидовые гибриды** — гибриды, полученные от слияния клеток, принадлежащих к разным видам.
- **Метаболизм** — совокупность ферментативных процессов, обеспечивающих существование и воспроизведение клетки.
- **Метаболит** — вещество, образующееся в химических реакциях живой клетки.
- **Метилазы** — ферменты, присоединяющие метильную группу к определенным азотистым основаниям в ДНК.
- **Микрогения** — малые размеры нижней челюсти.
- **Микрогнатия** — малые размеры верхней челюсти.
- **Микрокорнеа** — уменьшение диаметра роговицы.
- **Микростомия** — чрезмерно узкая ротовая щель.
- **Микротия** — уменьшенные размеры ушных раковин.
- **Микрофакия** — малые размеры хрусталика.
- **Микрофтальмия** — малые размеры глазного яблока.
- **Микроцефалия** — малые размеры головного мозга и мозгового черепа.
- **Миниклетки** — клетки, не содержащие хромосомной ДНК. Модификация биополимера — изменение его структуры.
- **Монголоидный разрез глаз** — опущены внутренние углы глазных щелей.

- **Моноклональные антитела** — антитела с определенной специфичностью, синтезируемые гибридомами (см. гибридомы).
- **Морфогенез** — осуществление генетической программы развития организма.
- **Мутагенез** — процесс индукции мутаций.
- **Мутагены** — физические, химические или биологические агенты, увеличивающие частоту возникновения мутаций.
- **Мутация** — изменение генетического материала, часто приводящее к изменению свойств организма.
- **«Мыс вдовы»** — клиновидный рост волос на лбу.

## Н

- **Ник** — односторонний разрыв в дуплексе ДНК с образованием 3′-ОН- и 5′-р-концов; ликвидируется ДНК-лигазой (см. ДНК-лигаза).
- **Нитрогеназа** — фермент, осуществляющий фиксацию атмосферного азота.
- **Нуклеазы** — общее название ферментов, расщепляющих молекулы нуклеиновых кислот.

## О

- **Обратная транскриптаза** — фермент, катализирующий реакцию синтеза ДНК по РНК-матрице.
- **Олигонуклеотид** — цепь, состоящая из нескольких (от 2 до 20) нуклеотидных остатков.
- **Омфалоцеле** — грыжа пупочного канатика.
- **Онкогены** — гены чьи продукты обладают способностью трансформировать эукариотические клетки так, что они приобретают свойства опухолевых клеток.
- **Онкорнавирус** — РНК-содержащий вирус, вызывающий перерождение нормальных клеток в раковые; содержит в своем составе обратную транскриптазу.
- **Оператор** — регуляторный участок гена (оперона), с которым специфически связывается репрессор (см. репрессор), предотвращая тем самым начало транскрипции.
- **Оперон** — совокупность совместно транскрибируемых генов, обычно контролирующая родственные биохимические функции.

## П

- **Пахионихия** — утолщение ногтей.
- **Перомелия** — малая длина конечностей при нормальных размерах туловища.
- **Пилонидальная ямка (сакральный синус, эпителиальный копчиковый ход)** — канал, выстланный многослойным плоским эпителием, открывающийся в межъягодичной складке у копчика.
- **Плаزمида** — кольцевая или линейная молекула ДНК, реплицирующаяся автономно от клеточной хромосомы.
- **Полидактилия** — увеличение количества пальцев на кистях и (или) стопах.
- **Полилинкер** — синтетический олигонуклеотид, содержащий участки узнавания для нескольких рестриктаз (см. рестриктаза).
- **Полимеразы** — ферменты, ведущие матричный синтез нуклеиновых кислот.
- **Полипептид** — полимер, состоящий из аминокислотных остатков, связанных пептидными связями.
- **Праймер** — короткая олиго- или полинуклеотидная последовательность со свободной 3'ОН-группой, комплементарно связанная с однонитевой ДНК или РНК; с его 3'-конца ДНК-полимеразы начинает наращивать полидезоксирибонуклеотидную цепь.
- **Преаурикулярные папилломы** — фрагменты наружного уха, расположенные впереди ушной раковины.
- **Преаурикулярные фистулы (преаурикулярные ямки)** — слепо оканчивающиеся ходы, наружное отверстие которых расположено у основания восходящей части завитка ушной раковины.
- **Прогения** — чрезмерное развитие нижней челюсти, массивный подбородок.
- **Прогерия** — преждевременное старение организма.
- **Прогнатия** — выступание верхней челюсти вперед по сравнению с нижней вследствие её чрезмерного развития.
- **Прозэнцефалия** — недостаточное деление переднего мозгового пузыря на большие полушария.
- **Прокариоты** — организмы, у которых нет клеточного ядра.
- **Промотор** — регуляторный участок гена (оперона), к которому присоединяется РНК-полимеразы с тем, чтобы начать транскрипцию.
- **Протоонкогены** — нормальные хромосомные гены, от которых произошли онкогены, содержащиеся в некоторых ретровирусах.

- Протопласт — растительная или микробная клетка, лишенная клеточной стенки.
- **Профаг** — внутриклеточное состояние фага в условиях, когда его литические функции подавлены.
- **Процессинг** — частный случай модификации (см. модификация), когда в биополимере уменьшается число звеньев.
- **Птеригиум** — крыловидные складки кожи.

## Р

- **Регулон** — система генов, разбросанных по всему геному, но подчиняющихся общему регуляторному белку.
- **Рекомбинантная молекула ДНК** (в генетической инженерии) — получается в результате ковалентного объединения вектора и чужеродного фрагмента ДНК.
- **Рекомбинантная плаزمида** — плаزمида, содержащая фрагмент(ы) чужеродной ДНК.
- **Рекомбинантный белок** — белок, часть аминокислотной последовательности которого кодируется одним геном, а часть — другим.
- **Рекомбинация in vitro** — операции in vitro, приводящие к созданию рекомбинантных молекул ДНК.
- **Рекомбинация гомологическая** — обмен генетическим материалом между двумя гомологичными молекулами ДНК.
- **Рекомбинация сайт-специфическая** — объединение путем разрыва и слияния двух молекул ДНК или участков одной молекулы, происходящее по определенным сайтам.
- **Ренатурация** — восстановление исходной пространственной структуры молекул.
- **Репарация ДНК** — исправление повреждений молекулы ДНК, восстанавливающее её первоначальную структуру.
- **Репликатор** — участок ДНК, ответственный за инициацию репликации.
- **Репликация** — процесс удвоения молекул ДНК или геномных вирусных РНК.
- **Репликон** — молекула ДНК или её участок, находящиеся под контролем репликатора.
- **Репрессия** — подавление активности генов, чаще всего путем блокирования их транскрипции.

- **Репрессор** — белок или антисмысловая РНК, подавляющие активность генов.
- **Рестриктазы** — сайт-специфические эндонуклеазы, составляющие часть системы рестрикции-модификации.
- **Рестрикты** — фрагменты ДНК, образовавшиеся после её гидролиза рестриктазой.
- **Рестрикционная карта** — схема молекулы ДНК, на которой указаны места разрезания её различными рестриктазами.
- **Рестрикционный анализ** — установление мест расщепления ДНК рестриктазами.
- **Ретровирусы** — РНК-содержащие вирусы животных, кодирующие обратную транскриптазу и образующие провирус с хромосомной локализацией.
- **Рецессивность** — неучастие аллеля в формировании признака у гетерозиготной клетки.
- **Рибонуклеазы (РНказы)** — ферменты расщепляющие РНК.

## С

- **Сайт** — участок молекулы ДНК, белка и т. п.
- **Секвенирование** — установление последовательности звеньев в молекулах нуклеиновых кислот или белков (полипептидов).
- **Селективные среды** — питательные среды, на которых могут расти лишь клетки с определенными свойствами.
- **Септум** — структура образующаяся в центре бактериальной клетки в конце цикла деления и разделяющая её на две дочерние клетки.
- **Симфалангия (ортодактилия)** — сращение фаланг пальца.
- **Синдактилия** — полное или частичное сращение соседних пальцев кисти или стопы.
- **Синехии** — фиброзные тяжи, соединяющие поверхности смежных органов.
- **Синофриз** — сросшиеся брови.
- **Скафоцефалия** — удлинённый череп с выступающим гребнем на месте преждевременно заросшего сагиттального шва.
- **Скрининг** — поиск в рассевах клеток или фагов тех колоний, которые содержат рекомбинантные молекулы ДНК.
- **Слитый белок (полипептид)** — белок, образованный слиянием двух различных полипептидов.
- **Соматические гибриды** — продукт слияния неполовых клеток.

- **Соматические клетки** — клетки тканей многоклеточных организмов, не относящиеся к половым.
- **Спейсер** — в ДНК или РНК — некодирующая последовательность нуклеотидов между генами; в белках — аминокислотная последовательность, связывающая соседние глобулярные домены.
- **Сплайсинг** — процесс формирования зрелой мРНК или функционального белка путем удаления внутренних частей молекул — интронов РНК или интеинов у белков.
- **Стопа-«качалка»** — стопа с провисающим сводом и выступающей кзади пяткой.
- **Страбизм** — косоглазие.
- **Суперпродуцент** — микробный штамм, нацеленный на синтез определенного продукта в высокой концентрации.
- **Сферофакция** — шаровидная форма хрусталика.

## Т

- **Телеангиоктазия** — локальное чрезмерное расширение капилляров и мелких сосудов.
- **Телекант** — смещение внутренних углов глазных щелей латерально при нормально расположенных орбитах.
- **Трансдукция** — перенос фрагментов ДНК с помощью бактериофага.
- **Транскрипция** — синтез РНК на ДНК-матрице; осуществляется РНК-полимеразой.
- **Транскрипт** — продукт транскрипции, т. е. РНК, синтезированная на данном участке ДНК как на матрице и комплементарная одной из его нитей.
- **Транскриптаза обратная** — фермент, синтезирующий по РНК как по матрице комплементарную ей однонитевую ДНК.
- **Трансляция** — процесс синтеза полипептида, определяемый матричной РНК.
- **Транспозон** — генетический элемент, реплицируемый в составе репликона и способный к самостоятельным перемещениям (транспозиции) и интеграции в разные участки хромосомной или внехромосомной ДНК.
- **Трансфекция** — трансформация клеток с помощью изолированной ДНК.
- **Трансформация** — изменение наследственных свойств клетки, вызванное поглощенной ДНК.

- **Трансформация** (в молекулярной генетике) — перенос генетической информации посредством изолированной ДНК.
- **Трансформация** (онкотрансформация) — частичная или полная дедифференцировка клеток, вызванная нарушением регуляции роста клеток.
- **Тригоцефалия** — расширение черепа в затылочной и сужение в лобной части.
- **«Трилистник»** — аномальная форма черепа, характеризующаяся высоким выбухающим лбом, плоским затылком, выпячиванием височных костей, при соединении которых с теменными определяются глубокие вдавления.

## У

- **Умеренный фаг** — бактериофаг, способный лизогенизовать клетку и в виде профага находится внутри бактериальной хромосомы или в плазмидном состоянии.

## Ф

- **Фактор F (фактор фертильности, половой фактор)** — конъюгативная F-плазида найденная в клетках *E. coli*.
- **Фенотип** — внешнее проявление свойств организма, зависящих от его генотипа и факторов окружающей среды.
- **Фильтр** — расстояние от нижненокосовой точки до красной каймы верхней губы.
- **Фокомелия** — отсутствие или значительное недоразвитие проксимальных отделов конечностей, вследствие чего нормально раз витые стоны и (или) кисти кажутся прикрепленными непосредственно к туловищу.

## Х

- **Химеры** — лабораторные гибриды (рекомбинанты).

## Ц

- **Центромера** — локус на хромосоме, физически необходимый для распределения гомологичных хромосом по дочерним клеткам.

## Ш

- **Шайн-Далгарно последовательность** — участок прокариотической мРНК, необходимый для посадки на неё рибосом и её правильной трансляции. Содержит последовательность нуклеотидов, комплементарную 3'-концу 16S рибосомной РНК.
- **Штамм** — линия клеток (или вирусов), ведущая начало от одной клетки (или вируса).

## Э

- **Экзон** — сохраняющаяся при сплайсинге часть интронированного гена.
- **Экзонуклеаза** — фермент, гидролизующий фосфодиэфирные связи с концов ДНК.
- **Экзофтальм** — смещение глазного яблока вперед, сопровождающееся расширением глазной щели.
- **Эксплантат** — выделенный из организма материал какой-либо ткани.
- **Экспрессия гена** — процесс реализации информации, закодированной в гене. Состоит из двух основных стадий .— транскрипции и трансляции.
- **Эктопия хрусталика (подвывиххрусталика, вывих хрусталика)** — смещение хрусталика из стекловидной ямки.
- **Эктропион века** — выворот края века.
- **Электрофорез** — разделение электрически заряженных полимеров в электрическом поле. Обычно ведется в гелях (гель-электрофорез), чтобы зоны разделяемых молекул не размывались тепловым движением.
- **Эндонуклеаза** — фермент, гидролизующий фосфодиэфирные связи внутри нити ДНК.
- **Энхансер** — регуляторный участок ДНК, усиливающий транскрипцию с ближайшего к нему промотора.
- **Эпibuльбарный дермоид** — липодермоидные разрастания на поверхности глазного яблока, чаще на границе радужки и белочной оболочки.
- **Эпикант** — вертикальная кожная складка у внутреннего угла глазной щели.
- **Эукариоты** — организмы, клетки которых содержат ядра.