**ТЕРМИНЫ**

**А**

***Аберрация хромосомная (или хромосомная аномалия)*** — обобщённое название любого из типов хромосомных мутаций: делеций, транслокаций, инверсий, дупликаций. Иногда также обозначают и геномные мутации (анеуплоидии, трисомии и т. д.).

***Активный центр фермента*** — особая часть молекулы фермента, определяющая её специфичность и каталитическую активность.

***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)*** — нуклеотидная последовательность гена, обеспечивающая его нормальную работу.

***Аллель доминантный*** — аллель, наличие которого проявляется в фенотипе.

***Аллель мутантный*** — мутация, приводящая к изменению последовательности аллеля дикого типа.

***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.

***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).[1]

***Амплификация ДНК*** — выборочное копирование определённого участка ДНК.

***Амфидиплоиды*** — эукариотические клетки, содержащие два двойных набора хромосом в результате объединения двух геномов.

**Анеуплоидия** — изменённый набор хромосом, в котором одна или несколько хромосом из обычного набора или отсутствуют, или представлены дополнительными копиями.

**Антикодон** — последовательность из трёх нуклеотидов в молекуле транспортной РНК, комплементарная кодирующему триплету в молекуле мРНК.

**Антимутагенез** — процесс предотвращения закрепления (становления) мутации, то есть возврат первично повреждённой хромосомы или гена в исходное состояние.

**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.

**Б**

**Банк (библиотека) генов** — полный набор генов данного организма, полученный в составе рекомбинантных ДНК.

**Белковая инженерия** — создание искусственных белков с заданными свойствами путём направленных изменений (мутаций) в генах или путём обмена локусами между гетерологичными генами.

**Блоттинг** — перенос молекул ДНК, РНК или белка из геля, в котором шёл электрофорез, на фильтр (мембрану).

**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, произведённые методами генной инженерии (примером такой вакцины может служить вакцина против гепатита B).

**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 плазмида, фаг или ДНК-содержащий вирус животных, в которые может быть встроена чужеродная 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.

**Врождённые болезни** — болезни, имеющиеся при рождении, могут быть как наследственными, так и дефектами индивидуального развития организма.

**Г**

**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 кодирует определённую РНК.

**Генети́ческая дактилоскопия, или ДНК-дактилоскопия**, — система научных методов биологической идентификации индивидуумов (организмов) на основе уникальности последовательности нуклеотидов ДНК каждого живого существа, своеобразного «генетического отпечатка», остающегося индивидуальным и неизменным на протяжении всей жизни индивидуума (организма).

**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 приёмов, 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 для восстановления нормальной функции.

**Геном** — общая генетическая информация, содержащаяся в генах организма, или генетический состав клетки.

**Генотип** — 1) вся генетическая информация организма; 2) генетическая характеристика организма по одному или нескольким изучаемым локусам.

**Генофонд** (также генный пул, пул генов — англ. «gene pool») — понятие из популяционной генетики, описывающее совокупность всех генных вариаций (аллелей) определённой популяции, вида.

**Ген-регулятор** — ген, кодирующий регуляторный белок, активирующий или подавляющий транскрипцию других генов.

**Ген-репортёр** — 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 подтверждения наличия вектора.

**Ген-усилитель (энхансер)** — короткий сегмент ДНК, который влияет на уровень проявления (экспрессии) определённых 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 из-за отсутствия транскрипции.

**Гибридизация ДНК** — образование в опыте двуцепочечной ДНК или дуплексов ДНК:РНК в результате взаимодействия комплементарных нуклеотидов.

**Гибридомы** — гибридные лимфоидные клетки, полученные путём слияния опухолевой миеломной клетки с нормальными лимфоидными клетками иммунизированного животного или человека.

**Голандрическое наследование** — наследование, сцепленное с Y-хромосомой.

**Гомозигота** — клетка, 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 тандемных 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.

**Дигибридное скрещивание** — скрещивание организмов, различающихся по двум парам альтернативных признаков, например, окраске цветков (белая или окрашенная) и форме семян (гладкая или морщинистая).

**ДНК-полимераза** — фермент, ведущий матричный синтез ДНК.

**Домашние гены (Housekeeping gene)** — это гены, которые транскрибируются с относительным постоянством и используются в качестве нормализатора (стандарта) в PCR (полимеразной цепной реакции), поскольку предполагается, что на их экспрессию не влияют условия эксперимента.

**Доминантность** — преимущественное проявление 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**

**Изменчивость** — вариабельность (разнообразие) признаков среди представителей данного вида.

**Иммунитет** — механизм борьбы организма с инфекционным агентами типа вирусов и микробов.

**Иммунотоксин** — комплекс между антителом и каталитической субъединицей какого-либо белкового яда (дифтерийного токсина, рицина, абрина и др.).

**Иммунофлюоресцентные 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 придаёт 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 её редактировании сплайсинге.

**Интронированный ген** — ген, содержащий интроны.

**Итероны** — повторяющиеся последовательности нуклеотидных остатков в ДНК.

**К**

**Клонирование ДНК** — процесс получения рекомбинантных молекул ДНК путём встраивания чужеродной ДНК в векторную молекулу ДНК или РНК и введение этой конструкции в фаговые, бактериальные или эукариотические клетки хозяина.

**Клонирование клеток** — их разделение путём рассева в питательной среде и получение колоний, содержащих потомство от изолированной клетки.

**Кодон** — тройка расположенных подряд нуклеотидных остатков в ДНК или РНК, кодирующая определённую аминокислоту или являющаяся сигналом окончания трансляции.

**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) повторён несколько раз.

**Контиг** — в секвенировании группа из нескольких последовательно соединённых 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.

**Кроссинговер** — явление обмена участками гомологичных хромосом во время конъюгации при мейозе.

**Л**

**Лигаза** — фермент, образующий фосфодиэфирную связь между двумя полинуклеотидами.

**Лиганд** — молекула, распознаваемая специфической структурой, например, клеточным рецептором.

**Лидерная последовательность** — N-концевая последовательность секретируемых белков, обеспечиваюшая их транспорт через мембрану и отщепляющаяся при этом.

**Линкер** — короткий синтетический олигонуклеотид, применяемый для соединения фрагментов ДНК in vitro; обычно содержит участок узнавания определённой рестриктазой.

**Локус** — участок ДНК (хромосомы), где расположена определённая генетическая детерминанта.

**М**

**Маркёрный ген** — ген в рекомбинантной ДНК, кодирующий селективный признак.

**Метаболизм** — совокупность фермевтативных процессов, обеспечивающих существование и воспроизведение клетки.

**Метаболит** — вещество, образующееся в химических реакциях живой клетки.

**Метилазы** — ферменты, присоединяющие метильную группу к определённым азотистым основаниям в ДНК.

**Микросателлит** — микросателлитный локус (STR — от английского Short Tandem Repeats): участок ДНК с определённой геномной локализацией, содержащий короткие тандемные повторы.

**Микрохимеризм** — явление, характеризующееся наличием в многоклеточном организме небольшого количества клеток, которые генетически отличны от клеток хозяина-носителя.

**Молекулярно-генетическая экспертиза** – наиболее доказательственный метод анализа биологического материала при расследовании преступлений. Она обеспечивает высокий уровень доказательности благодаря тому, что позволяет экспертам делать выводы о конкретном человеке.

**Мобильные элементы генома** — последовательности ДНК, способные перемещаться внутри генома живых организмов.

**Мутагенез** — процесс индукции мутаций.

**Мутация** — изменение генетического материала, часто приводящее к изменению свойств организма.

**Мутон** — элементарная единица мутирования, то есть наименьший участок генетич. материала, изменение к-рого представляет собой улавливаемую фенотипически мутацию и приводит к нарушению функции к.-л. гена.

**Н**

**Наследование** — процесс передачи генетической информации от одного поколения организмов другому.

**Наследственность** — свойство организмов обеспечивать материальную и функциональную преемственность между поколениями, а также повторять определённый тип индивидуального развития.

**Наследуемость** — доля фенотипической изменчивости в популяции, обусловленная генетической изменчивостью (в отношении к определённому качественному или количественному признаку).

**Направленность** — ориентация одноцепочечной структуры в молекуле нуклеиновой кислоты.

**Ник** — однонитевой разрыв в дуплексе ДНК с образованием З ‘ОН- и 5 ‘р-концов; ликвидируется ДНК-лигазой (см. ДНК-лигаза).

**Нуклеазы** — общее название ферментов, расщепляющих молекулы нуклеиновых кислот.

**О**

**Обратная транскриптаза** — фермент, катализирующий реакцию синтеза ДНК на матрице РНК.

**Олигонуклеотид** — цепь ДНК, состоящая из нескольких (от 2 до 20) нуклеотидных остатков.

**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 своём 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 контролирующих родственные биохимические функции.

**П**

**Полимеразы** — ферменты, ведущие матричный синтез нуклеиновых кислот.

**Полипептид** — белок, полимер, состоящий из аминокислотных остатков, связанных пептидными связями.

**Праймер** — короткая олиго- или полинуклеотидная последовательность со свободной З’ОН-группой, комплементарно связанная с однонитевой ДНК или РНК; с его 3’-конца ДНК-полимераза начинает наращивать полидезоксирибонуклеотидную цепь.

**Прокариоты** — организмы, у которых нет клеточного ядра.

**Промотор** — регуляторный участок гена (оперона), к которому присоединяется РНК-полимераза с тем, чтобы начать транскрипцию.

**Протоонкогены** — нормальные хромосомные гены, мутации которых могут привести к злокачественному перерождению клетки.

**Протопласт** — растительная или микробная клетка, лишённая клеточной стенки.

**Процессинг** — частный случай модификации (см. модификация), когда в биополимере уменьшается число звеньев.

**Признак** — особенность строения на любом уровне организации

**Полимери́я** — взаимодействие неаллельных множественных генов, однонаправленно влияющих на развитие одного и того же признака; степень проявления признака зависит от количества генов. Полимерные гены обозначаются одинаковыми буквами, а аллели одного локуса имеют одинаковый нижний индекс.

**Плейотропи́я** — явление множественного действия гена. Выражается в способности одного гена влиять на несколько фенотипических признаков.

**Р**

**Регулон** — система генов, разбросанных по всему геному, но подчиняющихся общему регуляторному белку.

**Регуляция экспрессии генов** — контроль над клеточной структурой и функцией, а также основа дифференцировки клеток, морфогенеза и адаптации.

**Рекомбинантная молекула ДНК (в генетической инженерии)** — получается в результате ковалентного объединения вектора и чужеродного фрагмента ДНК.

**Рекомбинантная плазмида** — плазмида, содержащая фрагмент(ы) чужеродной ДНК.

**Рекомбинантный белок** — белок, полученный в результате экспрессии с рекомбинантной молекулы ДНК, часто получаемый в кишечной палочке.

**Рекомбинация *in vitro*** — операции in vitro, приводящие к созданию рекомбинантных молекул ДНК.

**Репарация ДНК** — исправление повреждений молекулы ДНК, восстанавливающее её первоначальную структуру.

**Репликатор** — участок ДНК, ответственный за инициацию репликации.

**Репликация** — процесс удвоения молекул нуклеиновых кислот.

**Репликон** — молекула ДНК или её участок, находящиеся под контролем репликатора.

**Репрессия** — подавление активности генов, чаще всего путём блокирования их транскрипции.

**Репрессор** — белок или антисмысловая РНК, подавляющие активность генов.

***Рестриктазы*** — группа бактериальных сайт-специфических эндонуклеаз, которые узнают определённые участки ДНК длиной от четырёх и более пар нуклеотидов и расщепляют нуклеотидную цепь внутри участка узнавания или вне его, образуя «липкие» или «тупые» концы.

***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).

**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 путём удаления внутренних частей молекул — интронов РНК или интеинов у белков.

**Судебно-медицинский эксперт** – специалист, который проводит экспертизу, прежде всего врач, поэтому соблюдение всех принципов и требований медицинской деонтологии является для него обязательным.

**Т**

**Трансдукция** — перенос фрагментов ДНК с помощью бактериофага.

**Транскрипция** — синтез РНК на ДНК-матрице; осуществляется РНК-полимеразой.

**Транскрипт** — продукт транскрипции, то есть 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** — синтез полипептидной цепи белков, осуществляемый в рибосомах.

**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 поглощённой ДНК.

**Трансформация** (в молекулярной генетике) — перенос генетической информации посредством изолированной ДНК.

**Трансформация (онкотрансформация)** — частичная или полная дедифференцировка клеток, вызванная нарушением регуляции роста клеток.

У

**Ф**

**Фактор F** (фактор фертильности, половой фактор) — коньюгативная F-плазмида, найденная в клетках Е. coli (см.коньюгация).

**Фенотип** — внешнее проявление свойств организма, зависящих от его генотипа и факторов окружающей среды.

**Х**

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

Хроматин — нитчатые комплексные молекулы дезоксирибонуклеопротеида (ДНП), которые состоят из ДНК, связанной с гистонами.

**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 рибосомной 16S-РНК.

**Шаффлинг ДНК** — рекомбинация фрагментов генов двух и более гомологичных белков. Трёхступенчатый процесс, включающий разрушение родительских молекул ДНК и два раунда амплификации (без праймеров и со специально подобранными), с целью получения восстановленных по длине, но изменённых по составу (с перетасованными последовательностями) химерных молекул ДНК, с существенно улучшенными или новыми свойствами кодируемых ими белков.

**Э**

**Экзон** — сохраняющаяся при сплайсинге часть интронированного гена.

**Экзонуклеаза** — фермент, гидролизующий фосфодиэфирные связи с концов ДНК.

**Экспрессия гена** — процесс реализации информации, закодированной в гене. Состоит из двух основных стадий — транскрипции и трансляции.

**Электрофорез** — разделение электрически заряженных полимеров в электрическом поле. Обычно ведётся 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.

**Эпистаз** — тип взаимодействия неаллельных генов, при котором один ген подавляет проявление другого (или других) генов

**Эукариоты** — организмы, клетки которых содержат оформленные ядра.