

Glossário

aborto espontâneo	Perda gestacional de um feto não viável antes de 24 semanas de gravidez
aconselhamento genético	O processo mediante o qual a informação sobre uma doença genética é oferecida a uma família, conjuntamente com a discussão sobre as suas opções e suporte para tomada de decisões
alelos	Formas alternativas de um gene no mesmo locus (posição no cromossoma). Uma pessoa herda um alelo do pai e outro alelo da mãe
aneuploidia	Uma alteração no número de cromossomas dentro de uma célula, por exemplo 45 ou 47 cromossomas em vez dos habituais 46. Um exemplo é a trissomia 21
anomalia cromossómica	Uma alteração em um ou mais cromossomas causando alterações estruturais, segmentos de cromossomas adicionais ou deletados e suas respetivas sequencias de ADN
autossómico recessivo	Um padrão de hereditariedade, onde uma condição só estará presente se ambas as cópias (uma da mãe e uma do pai) de um gene em particular têm uma variante patogénica
BRCA	BRCA é o termo usado para se referir a genes associados ao cancro da mama. Existem dois genes BRCA conhecidos que estão envolvidos em cancro da mama e do ovário: BRCA1 e BRCA2
cariótipo	O conjunto completo de cromossomas de um indivíduo. Um cariótipo normal do sexo feminino é 46, XX e o cariótipo normal do sexo masculino é de 46, XY
caso índice	A pessoa que é identificada pela primeira vez numa família como tendo uma condição particular. Também conhecido como probando, paciente índice ou caso índex
citogeneticista	Cientista que analisa o número e a estrutura dos cromossomas para detectar eventuais anomalias

condição genética	Uma condição causada por alteração (s) em um gene específico
consanguinidade	Estar relacionado a alguém pela partilha de um ou mais ancestrais comuns. Quanto mais próxima for a relação biológica, maior proporção de ADN que será partilhada
consanguinidade	Consanguinidade é um termo que significa que duas pessoas estão relacionadas entre si pela partilha de um ancestral comum. A consanguinidade complexa ocorre quando duas pessoas estão relacionadas com o mesmo ancestral em mais de uma maneira, através de múltiplas parcerias consanguíneas na família
cromossoma	Estruturas em forma de fita onde estão contidos os genes. Uma cadeia única de numa estrutura compacta com o auxílio de proteínas especializadas que permitem o armazenamento no núcleo
de novo	Uma alteração em um gene que está presente pela primeira vez em um membro da família, como resultado de uma mutação no gâmeta (ovo ou esperma) proveniente de um dos pais ou que ocorreu no próprio ovo fertilizado. Também chamado de nova mutação
defeito do tubo neural	Problemas associados com o desenvolvimento anormal do cérebro, coluna vertebral ou da medula espinhal no início da gravidez. Exemplos disso são a espinha bífida e anencefalia
defeitos cardíacos congênitos	Um problema com o desenvolvimento do coração que está presente desde o nascimento
diagnóstico genético pré-implantação	Uma versão modificada da fertilização <i>in vitro</i> . Uma célula de cada embrião é testada para determinar se herdou a condição genética específica antes da implantação que será feita apenas com os embriões que não a tenham herdado. Também chamado de DGPI
diagnóstico pré-natal	Teste realizado durante a gestação para identificar se o feto é afetado por uma condição em particular
diagnóstico pré-natal não invasivo	Uma forma de teste durante a gravidez, em que o feto poderá ser testado para uma doença genética utilizando uma amostra de sangue materno. Não há nenhum risco para o feto. Às vezes também é denominado teste pré-natal não invasivo
displasia	A ruptura do desenvolvimento normal das células
dominante	Utilizado para descrever uma característica ou condição que aparece num indivíduo que é heterozigótico para um determinado gene (ou seja, uma pessoa que tem uma cópia

	normal e uma cópia alterada de um gene)
familiar	Pertencente ao grupo familiar. Um termo frequentemente usado para descrever uma condição herdada
familiar de primeiro grau	Familiar que compartilha 50% do material genético com uma pessoa, tais como filho, pai ou irmãos
familiar de segundo grau	Avós, netos, tias, tios, sobrinhos ou sobrinhas
gâmeta	Uma célula que contém a metade da informação genética necessária para a fertilização ocorrer. Os espermatozoides são gâmetas masculinos e os óvulos são gâmetas femininos
gene	A unidade básica biológica da hereditariedade. Um gene consiste no segmento de ácido desoxirribonucleico (ADN) que normalmente produz uma proteína específica ou componente de uma proteína. Os seres humanos têm cerca de 20.000 genes. Os genes são dispostos em ordem linear nos cromossomas
genético	Causado pelos genes, que diz respeito aos genes. Resultante de ou relacionado com ou envolvendo um ou vários genes
hereditária	Transmitida de pais para filhos através de genes
heterozigótica	Quando se refere a uma característica ou condição particular, isso significa um indivíduo que tem uma cópia normal e uma cópia alterada de um gene particular
homozigótica	Quando se refere a uma característica ou condição particular, significa que um indivíduo tem ou duas cópias normais de um gene ou duas cópias alteradas de determinado gene
incidência	O número de novas ocorrências de uma condição ou doença na população geral ou numa população específica durante um determinado período de tempo
instabilidade de microsatélites	Regiões onde ocorrem mutações frequentes causadas por um defeito nos mecanismos de reparação do ADN
interrupção da gravidez	Acabar com a gravidez voluntariamente devido a questões médicas ou tomada de decisão dos pais. Também conhecido

	como aborto induzido ou interrupção médica da gravidez
inversão	Alteração da ordem de material de ADN ao longo de um cromossoma específico
ligado ao X	Um modo de hereditariedade onde uma condição é causada por uma alteração patogénica num gene situado no cromossoma X. Estas condições são susceptíveis de ser extremamente graves ou fatais em homens já que estes têm apenas uma cópia do cromossoma X
locus	Local físico preciso ou localização de um gene específico num cromossoma
materna	Pertencente à mãe
mutação genética	Um gene de mutação de alteração em um gene que está presente em menos do que 1% da população e pode ter consequências negativas para a saúde ou o desenvolvimento
nado-morto	A morte ocorre antes do feto ser capaz de sobreviver fora do útero, após as 24 semanas de gravidez
paterna	Pertencente ao pai
penetrância	A proporção de indivíduos que, possuindo uma mutação causadora de uma determinada doença, apresentam os sintomas clínicos da mesma. Uma doença (mais comumente herdada de forma autossómica dominante) tem penetrância completa, se os sintomas clínicos estão presentes em todos os indivíduos que possuem a variante genética causadora da doença. Penetrância incompleta ou penetrância reduzida é o termo utilizado quando os sintomas clínicos não estão sempre presentes nos indivíduos que possuem a variante genética causadora de doença
pólipos adenomatosos	Protuberâncias que se desenvolvem sobre a membrana mucosa que reveste o intestino grosso
polipose adenomatosa familiar	Uma condição hereditária que resulta em múltiplos pólipos no muco que reveste o intestino grosso e que predispõem ao cancro. Esse risco é reduzido significativamente com a vigilância-tratamento dos doentes
portador	Uma pessoa que tem uma variante patogénica e uma cópia normal de um gene associado com uma condição recessiva autossómica ou uma condição recessiva ligada ao cromossoma X. Os portadores geralmente não têm ou têm apenas sintomas leves da doença em questão

predisposição hereditária	Refere-se a uma situação em que uma pessoa tem maior probabilidade de desenvolver uma condição que a população geral, devido a alterações em genes passados de pais para filhos
reprodução assistida	Qualquer procedimento ou medicação usada para aumentar as probabilidades de uma mulher conceber uma criança
serviços de genética	Serviços de saúde especializados para os pacientes e famílias em risco ou afectadas por uma condição genética
síndrome de cancro familiar	Uma condição que é devida à presença de uma variante patogénica num gene, que resulta em os membros de uma família ter maior predisposição para desenvolver certos tipos de cancro, devido a alterações genéticas passadas de pais para filhos
síndrome de Down	Uma condição que causa características físicas distintivas e dificuldades de aprendizagem associados à presença de parte ou da totalidade de uma cópia extra do cromossoma 21. Também chamado de trissomia 21
síndrome de Edwards	Uma condição muito grave causada pela presença de uma cópia adicional do cromossoma 18, geralmente resultando na morte antes de um ano de vida. Também chamado de trissomia 18
teratógeno	Substância ou outro tipo de agente que causa a malformação de um embrião ou feto
teste direto ao consumidor	Testes que são vendidos ou comercializados directamente aos clientes, geralmente on-line sem o envolvimento de um profissional de saúde
testes genéticos	Uma análise que identifica alterações em cromossomos ou genes. Os resultados de um teste genético podem confirmar ou descartar uma condição genética suspeita ou ajudar a determinar a probabilidade de uma pessoa desenvolver ou transmitir uma doença genética
traço	Uma característica que é determinada por genes passados de pais para filhos
translocação	O rearranjo involuntário de parte ou a totalidade de um cromossoma para outro cromossoma diferente
translocação recíproca	São geralmente uma troca de material entre cromossomas não-homólogos

translocação Robertsoniana	Rearranjo entre os cromossomas 13, 14, 15, 21 ou 22. Estes cromossomas têm braços curtos muito pequenos que se perdem, causando a fusão de dois cromossomas a nível do centrómero
trissomia	Ocorre quando uma cópia extra de um cromossoma em particular está presente no núcleo da célula, fazendo três cópias no total, em vez das duas cópias habituais
variante patogénica	Uma alteração em um gene que provoca uma condição particular
variante patogénica do gene	Uma alteração em um gene que provoca uma condição particular