

واژه نامه

a

AAV

ویروسی که می تواند برای رساندن داروهای ژن درمانی به سلول ها استفاده شود. AAV مخفف adeno-associated virus است.

ASOs

نوعی درمان خاموش کننده ژن که در آن از مولکول های ویژه DNA طراحی شده برای خاموش کردن یک ژن، استفاده می شود

C

CRISPR

سیستمی برای ویرایش DNA با روش های دقیق

r

R6/2

مدل موش بیماری هانتینگتون موش های R6/2 از نظر ژنتیکی دارای ژن غیر طبیعی تغییر یافته اند که باعث می شود قطعه مضر پروتئین هانتینگتین جهش یافته تولید کنند.

آ

آ. ان. ای.

این ماده شیمیایی مشابه DNA است که مولکول های پیامی را می سازد که سلول ها به عنوان نسخه های کاری ژن ها هنگام تولید پروتئین ها از آن ها استفاده می کنند.

آ. ان. ای. پیامرسان

یک مولکول پیامرسان، بر اساس DNA، که توسط سلول ها به عنوان مجموعه نهایی دستورالعمل برای ساخت پروتئین استفاده می شود.

آلفا-1

پروتئینی که در یک بیماری ژنتیکی به نام کمبود آلفا-1-آنتی تریپسین معیوب است که بر روی زندگی و ریه ها تأثیر می گذارد.

آمیلوئید

پروتئین اصلی که در مغز بیماران آلزایمر ساخته می شود

آمینو اسید

بلوک های ساختاری که پروتئین ها از آن ساخته می شوند

ا

اتصال

برش دادن پیام های RNA، برای حذف مناطق غیر کدکننده و اتصال به مناطق کد کننده.

از نظر آماری معنی دار است

بر اساس یک آزمایش آماری، بعید است که به طور تصادفی بوجود آمده باشد

التهاب

فعال شدن سیستم ایمنی، تصور می شود در روند بیماری هانتینگتون نقش دارد.

الل

یکی از دو کپی ژنتیکی

الل نفوذ کاهش یافته

یک کپی از ژن هانتینگتون با طول تکرار CAG زیاد، کافی است که در برخی، اما نه همه، افراد حامل آن علائم ایجاد کند.

الل های میانی

ژن های HD با طول CAG بین 27-35، که منجر به علائم HD نمی شوند، اما طولانی تر از حد طبیعی هستند. تصور می شود که آلل های میانی در معرض خطر گسترش در فرزندان افرادی هستند که آنها را حمل می کنند.

ام آر ای یا MRI

یک تکنیک استفاده از میدان های مغناطیسی قدرتمند برای تولید تصاویر دقیق از مغز در انسان ها و حیوانات زنده است.

ب

برچسب باز

کارآزمایی که در آن بیمار و پزشک می دانند از چه دارویی استفاده می شود. کارآزمایی های برچسب باز از طریق اثرات دارونما مستعد سوگیری هستند.

بطن

فضاهای طبیعی پر از مایع در مغز.

بیماری پارکینسون

یک بیماری زوال عصبی که مانند HD، باعث مشکلات هماهنگی حرکتی می شود.

بیماری نوروپاتی حرکتی

یک بیماری عصبی پیشرونده که در آن نوروپاتی های موتور (حرکتی) می میرند. همچنین به عنوان بیماری ALS یا بیماری لو گرینگ شناخته می شود

پ

پایه های نوکلئوتیدی

یک "حرف" واحد از کد ژنتیکی، به اختصار A، T، G یا C

پروتئین هانتینگتین

پروتئین تولید شده توسط ژن هانتینگتون

پلی کیو

توصیف هانتینگتون و سایر بیماری هایی که در اثر گسترش غیرطبیعی توالی DNA حاوی توالی CAG ایجاد می شوند، بارها تکرار شده است. تعداد بیش از حد CAG در یک ژن منجر به پروتئین هایی با بلوک های ساختمانی "گلوتامین" زیاد می شود و گلوتامین با نماد Q نشان داده می شود.

پیش درآمد

قبل از شروع یا تشخیص علائم حرکتی

ت

تأثیر

معیاری برای اینکه آیا یک درمان موثر است یا خیر

تداخل RNA

نوعی روش درمانی توسط خاموش کردن ژن که در آن از مولکول های RNA طراحی شده ویژه برای خاموش کردن یک ژن استفاده می شود.

تظاهر

پس از تشخیص هانتینگتون، یا زمانی که علائم از قبل نشان داده شده است

تکرار CAG

کشش DNA در ابتدای ژن هانتینگتون که حاوی توالی CAG است که بارها تکرار شده است و در افرادی که به هانتینگتون مبتلا می شوند به طور غیر طبیعی طولانی است.

توده ها

توده های پروتئینی که داخل سلولها در بیماری هانتینگتون و بعضی از سایر بیماری های دژنراتیو تشکیل میشوند.

خ

خاموشی ژن

رویکردی برای درمان HD که از مولکول‌های هدفمند استفاده می‌کند تا به سلول‌ها بگوید پروتئین مضر هانتینگتین را تولید نکنند

د

دارونما

دارونما یک داروی قلبی است که هیچ ماده فعالی ندارد. اثر دارونما یک اثر روان‌شناختی است که باعث می‌شود افراد حتی اگر قرص‌هایی مصرف می‌کنند که موثر نباشد، احساس بهتری داشته باشند.

درمانی

درمان

دوپامین

یک ماده شیمیایی سیگنال دهنده (انتقال دهنده عصبی) که در کنترل حرکت، خلق و خو و انگیزه نقش دارد

ر

رونویسی

اولین مرحله در ساخت پروتئین از دستور ذخیره شده در یک ژن. رونویسی به معنای ساختن یک کپی از ژن به صورت RNA، یک پیام رسان شیمیایی مشابه DNA است.

رویان

اولین مرحله در ایجاد یک موجود زنده، زمانی که فقط از چند سلول تشکیل شده است

ژ

ژنوم

نامی که به تمام ژن‌هایی داده می‌شود که حاوی دستورالعمل‌های کامل برای ساختن یک فرد یا موجودات دیگر هستند

س

سازمان غذا و دارو

مرجع نظارتی دولتی در ایالات متحده مسئول تأیید داروهای جدید است

سد خونی مغزی

یک سد طبیعی، ساخته شده از تقویت کننده رگ‌های خونی، که از ورود بسیاری از مواد شیمیایی از جریان خون به مغز جلوگیری می‌کند.

سلول‌های بنیادی

سلول‌هایی که می‌توانند به انواع مختلفی از سلول‌ها تقسیم شوند

سوماتیک

مرتبط به بدن

ش

بخشی از سلول که، در میان چیزهای دیگر، کلسیم اضافی را ذخیره می کند.

ض

ضد حس

نیمی از ماریچ دوگانه DNA که بیشتر به عنوان پشتیبان استفاده می شود، اما گاهی اوقات مولکول های پیام را تولید می کند.

غ

غالب

نوعی بیماری ژنتیکی که تنها به یک نسخه از یک جهش نیاز دارد تا ظاهر شود.

ف

فاز 3

مرحله توسعه یک درمان جدید که در آن کارآزمایی های بالینی با استفاده از بیماران زیادی انجام می شود تا مشخص شود آیا درمان مؤثر است یا خیر

ک

کارآزمایی بالینی

آزمایش هایی با برنامه ریزی بسیار دقیق برای پاسخ به سؤالاتی خاص که در مورد چگونگی تأثیر دارو بر انسان طراحی شده اند

کروموزوم ها

رشته های بلندی از ژن ها که در بسته های DNA درون سلول ها پیچیده شده اند. DNA هر سلول به صورت 46 کروموزوم ذخیره می شود. ژن هانتینگتون روی کروموزوم 4 قرار دارد. هر کروموزوم دارای دو نسخه است که هر یک از آنها از یکی از والدین به ارث رسیده است.

کل ظرفیت عملکردی

یک مقیاس امتیازدهی استاندارد برای عملکرد در بیماری هانتینگتون، استفاده می شود تا قابلیت کار، مدیریت مالی، انجام وظایف خانگی و وظایف مربوط به مراقبت از خود را ارزیابی کند.

کوره آ

حرکات غیر ارادی و نامنظم «بی تابی» که در هانتینگتون رایج است

گ

گلوتامین

بلوک ساختمانی اسید آمینه ای که در ابتدای پروتئین هانتینگتین جهش یافته بارها تکرار می شود

گیرنده

مولکولی روی سطح سلول که مواد شیمیایی سیگنال دهنده به آن متصل می شوند

م

مالتیپل اسکلروزیس

یک نوع بیماری مغز و نخاع که در آن دوره‌های التهاب باعث آسیب می‌شود. برخلاف بیماری هانتینگتون، ام اس از نظر ژنتیکی ارثی نیست.

مایع مغزی نخاعی

مایع شفافی که توسط مغز تولید می‌شود و مغز و نخاع را احاطه کرده و از آنها محافظت می‌کند

متابولیسم

فرآیند دریافت مواد مغذی توسط سلول‌ها و تبدیل آنها به انرژی و بلوک‌های ساختمانی برای ساختن و ترمیم سلول‌ها.

مشاهده ای

مطالعه‌ای که در آن اندازه‌گیری‌ها در داوطلبان انسانی انجام می‌شود، اما هیچ دارو یا درمان آزمایشی داده نشده است

مقیاس درجه بیماری هانتینگتون (UHDRS)

یک بررسی عصب‌شناختی استاندارد که هدف آن ارائه یک ارزیابی یکسان از ویژگی‌های بالینی HD است.

میتوکندری

ماشین‌های کوچکی در داخل سلول‌های ما که سوخت را به انرژی تبدیل می‌کنند و سلول‌ها را قادر به عملکرد می‌کنند.

ن

نشانه‌گر زیستی

آزمایشی از هر نوع - از جمله آزمایش خون، تست تفکر و اسکن مغز - که می‌تواند پیشرفت بیماری مانند هانتینگتون را اندازه‌گیری یا پیش‌بینی کند. نشانه‌گرهای زیستی ممکن است آزمایش‌های بالینی داروهای جدید را سریع‌تر و قابل اعتمادتر کنند.

نقاط پایانی ثانویه

سؤالات اضافی در یک کارآزمایی بالینی که به دانشمندان کمک می‌کند تا به طور گسترده به بیماران تحت درمان نگاه کنند تا اثرات یک دارو را تعیین کنند.

نقطه پایانی اولیه

سوال اصلی که در یک کارآزمایی بالینی پرسیده می شود

نورودژنراتیو

یک بیماری که به واسطه عملکرد اشتباه و مرگ تدریجی سلول‌های مغزی (نورون‌ها) ایجاد می‌شود.

نورون

سلول‌های مغزی که اطلاعات را ذخیره و انتقال می‌دهند

نوع وحشی

برعکس "جهش یافته". برای مثال، هانتینگتین نوع وحشی، یک پروتئین «عادی» و «سالم» است.

۵

هانتینگتین

یک مخفف برای ژنی که باعث بیماری هانتینگتون می‌شود. همین ژن HD و IT-15 نیز نامیده می‌شود

هانتینگتون جوانان

بیماری هانتینگتون که علائم آن قبل از 20 سالگی شروع شود.

هسته

قسمتی از سلول که حاوی ژنها (DNA) است

هیستون دی استیلازها

هیستون دی استیلازها (HDACs) ماشین‌هایی هستند که برچسب‌های استیل را از هیستون‌ها حذف می‌کنند و باعث می‌شوند DNA که به آن متصل شده‌اند آزاد شوند.

۹

واژه نامه

این پاپ آپ‌ها اصلاحات تخصصی که ناچار به استفاده از آنها هستیم را توضیح می‌دهند.

وبرایش ژنوم

استفاده از نوکلئازهای انگشت روی برای ایجاد تغییرات در DNA. "ژنوم" کلمه‌ای برای تمام DNA‌هایی است که هر یک از ما داریم.

© HDBuzz 2011-2024. اشتراک‌گذاری محتوای HDBuzz تحت Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License رایگان است.

HDBuzz منبع توصیه‌های پزشکی نیست. برای اطلاعات بیشتر [hdbuzz.net](https://fa.hdbuzz.net) را ویزیت کنید
در تاریخ 1 مه 2024 ایجاد شده است — از <https://fa.hdbuzz.net/glossary> دانلود شده است