

Αλληλόμορφο (allele): Διαφορετικές μορφές ή παραλλαγές ενός γονιδίου, που βρίσκεται σε ένα συγκεκριμένο σημείο, ή γενετικό τόπο (locus), ενός χρωμοσώματος. Διαφορετικά αλληλόμορφα μπορεί να οδηγήσουν σε διαφορετικά κληρονομήσιμα χαρακτηριστικά, όπως το χρώμα των μαλλιών ή των ματιών. Σε ένα άτομο, μία μορφή του αλληλόμορφου (του κυρίαρχου) μπορεί να εκφράζεται εις βάρος μιας άλλης μορφής (του υπολειπόμενου). Άλλα αλληλόμορφα μπορεί να μην έχουν καμία επίδραση (σιωπηλά) αλλά μπορεί να επηρεάζουν γονίδια ή άλλα κοντινά αλληλόμορφα που ευθύνονται ή συμβάλλουν σε ένα γενετικό χαρακτηριστικό, όπως μία ευαισθησία ή ασθένεια.

Γενετική ανάλυση: Η ανάλυση και μελέτη των γενετικών παραλλαγών στο γονιδίωμα ενός οργανισμού.

Γονίδιο (gene) : Ονομάζεται η μονάδα της κληρονομικότητας, που έχει συγκεκριμένο τόπο-θέση πάνω σε ένα χρωμόσωμα και η ύπαρξη της μπορεί να βεβαιωθεί από την παρουσία διαφορετικών αλληλικών μορφών. Τα γονίδια «στέλνουν» σαφείς οδηγίες στα κύτταρα του οργανισμού για τις λειτουργίες τους.

Γονιδίωμα (γένωμα-genome) : Το σύνολο των γονιδίων που φέρει ένας οργανισμός ή ένα κύτταρο. Στους ανθρώπους, το γονιδίωμα αποτελείται από περίπου 30.000 γονίδια.

Ένζυμο: Πρωτεΐνη που παράγεται από ένα ζωντανό οργανισμό, ικανή να καταλύσει μια χημική αντίδραση. Σχεδόν όλες οι διαδικασίες σε ένα ζωντανό οργανισμό απαιτούν κάποια μορφή ενζύμου για να πυροδοτήσει τις αντιδράσεις σε επαρκή ρυθμό για την υποστήριξη της ζωής.

Παράγοντας κινδύνου: Ένας παράγοντας γενετικών, φυσιολογικών, περιβαλλοντικών ή κοινωνικοοικονομικών καταστάσεων ενός ατόμου που επηρεάζει την πιθανότητα να βιώσει μια συγκεκριμένη ασθένεια ή συμπεριφορά. Για παράδειγμα, τα άτομα με υψηλό δείκτη μάζας σώματος βρίσκονται σε αυξημένο κίνδυνο ανάπτυξης διαβήτη τύπου II.

SNP (πολυμορφισμός ενός μόνο νουκλεοτιδίου): Σε έναν πληθυσμό μπορεί να υπάρχουν δύο ή περισσότερα αλληλόμορφα ενός γονιδίου. Οι πολυμορφισμοί ενός μόνο νουκλεοτιδίου σημαίνουν αλλαγή σε ένα μόνο νουκλεότιδο στην αλληλουχία του DNA. Η συχνότητα των σπανιότερων αλληλόμορφων είναι μεγαλύτερη από την αναμενόμενη συχνότητα μόνο από επανειλημμένες μεταλλάξεις-τυπικά μεγαλύτερη από 1%. Τα SNP συναντιούνται πολύ συχνά στο DNA και μπορούν να «διαβαστούν» εύκολα με αυτοματοποιημένες μεθόδους.

Rs: Ο κωδικός αριθμός αναγνώρισης-ονομασίας, που χρησιμοποιείται από την ερευνητική κοινότητα παγκοσμίως για την ονοματολογία των SNP σε κάθε γονίδιο.

Χρωμόσωμα (chromosome): Το χρωμόσωμα είναι το «οργανωτικό κουτί» που περιέχει τα μακριά μόρια του DNA στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς. Το χρωμόσωμα βρίσκεται στο πυρήνα του κυττάρων. Τα χρωμοσώματα συσκευάζονται σφιχτά κατά τη μίτωση και παρατάσσονται κατά τη μετάφαση. Το ανθρώπινο γονιδίωμα αποτελείται από 23 χρωμοσώματα και ο κάθε άνθρωπος έχει δύο σετ των 23 χρωμοσωμάτων, ένα από τον κάθε γονιό.