

**a**[Acrocentric](#)[Alignment](#)[Alternative splicing](#)[Amniocentesis](#)[Artefact \(genetics\)](#)[Autoimmune condition](#)[Autosomal dominant condition](#)[Autosomes](#)[Adenine](#)[Allele](#)[Amino acids](#)[Aneuploidy](#)[Assembly](#)[Autosomal dominant](#)[Autosomal inheritance](#)[Autosomal recessive condition](#)**b**[Balanced translocation](#)[Bases](#)[Biomedical scientist](#)[BRCA genes](#)[BRCA2](#)[Base pairs](#)[Bioinformatician](#)[Bone marrow](#)[BRCA1](#)**c**[Cancer](#)[Cell](#)[Cell division](#)[Cell membrane](#)[Cellular proliferation](#)[Cellularity](#)[CFTR gene](#)[Chorionic villus sampling](#)[Chromosomal condition](#)[Clinical exome](#)[Clonal](#)[Congenital anomalies](#)[CRISPR](#)[Cytosine](#)[Carrier](#)[Cell cycle](#)[Cell-free fetal DNA](#)[Cellular differentiation](#)[Cellular transformation](#)[Centromere](#)[Chemotherapy](#)[Chromatid](#)[Chromosome](#)[Clinical geneticist](#)[Codon](#)[Copy number variants](#)[Cytoplasm](#)**d**[Daughter cells](#)[Deletions](#)[De novo variant](#)

[Deoxyribonucleic acid \(DNA\)](#)

[Diagnostic odyssey](#)

[Diploid](#)

[Disease-modifying variants](#)

[DNA polymerase](#)

[Dominant phenotype](#)

[Duplication](#)

[Deoxyribose](#)

[Diagnostic genomic test](#)

[Digenic](#)

[Direct-to-consumer testing](#)

[DNA ligase](#)

[Dominant allele](#)

[Double helix](#)

## e

[EGFR inhibitor](#)

[Encode](#)

[Epigenetics](#)

[Exome](#)

[Egg \(gamete\)](#)

[Enzyme](#)

[Eukaryote](#)

[Exons](#)

## f

[False negative](#)

[Fertilisation](#)

[Fluorescent in situ hybridisation](#)

[Family history](#)

[First degree relative](#)

[Frameshift variant](#)

## g

[Gamete](#)

[Gene agnostic analysis](#)

[Gene therapy](#)

[Genetic counselling](#)

[Genetic heterogeneity](#)

[Genome](#)

[Genome-wide association study](#)

[Genotype](#)

[Germ cells](#)

[Germline cells](#)

[Germline variation](#)

[Gene](#)

[Gene expression](#)

[Genetic condition](#)

[Genetic/genomic variation](#)

[Genetics](#)

[Genome editing](#)

[Genomic medicine](#)

[Genomics](#)

[Genotype-phenotype correlation](#)

[Germline](#)

[Germline variant](#)

[Guanine](#)

## h

[Haemoglobin](#)

[Haplotype](#)

[Haploid](#)

[Heterozygous](#)

[Homologous chromosomes](#)[Human Genome Project](#)[Hybridisation](#)[Homozygous](#)[Human Phenotype  
Ontology](#)

## i

[In vitro fertilisation](#)[Infectious disease](#)[Inherited condition](#)[Interphase](#)[Incidental findings](#)[Infectious organism](#)[Initiation codon](#)[Introns](#)

## k

[Karyotype](#)[Karyotyping](#)

## l

[Locus](#)[Long-read sequencing](#)

## m

[Massively parallel  
sequencing](#)[Meiosis](#)[Metabolomics](#)[Microarray](#)[Microbiota](#)[Missense variant](#)[Mitosis](#)[Mosaicism](#)[Multifactorial condition](#)[Mutation](#)[Mature mRNA](#)[Megabase](#)[Messenger RNA](#)[Methylation](#)[Microbiome](#)[Micro-organisms](#)[Mitochondria](#)[Monosomy](#)[Multidisciplinary team](#)[Multifactorial inheritance](#)

## n

[National Genomic  
Research Library](#)[Newborn screening](#)[Non-coding DNA](#)[Nonsense variant](#)[National Genomic Test  
Directory](#)[Next-generation  
sequencing](#)[Non-invasive prenatal  
diagnosis](#)[Nuclear envelope](#)

[Nucleated cell](#)[Nucleotide](#)[Nucleic acid](#)[Nucleus](#)

## O

[Off-target effects](#)[Oogenesis](#)[Organism](#)[Oligogenic](#)[Organelle](#)

## P

[p arm](#)[Panel testing](#)[Pathogens](#)[Penetrance](#)[Pertinent findings](#)[Phenocopy](#)[Phosphate group](#)[Polygenic](#)[Polymer](#)[Polymerase chain reaction](#)[Polypeptide](#)[Predictive testing](#)[Probe](#)[Promoter](#)[Prophylactic surgery](#)[Protein-coding region](#)[p53](#)[Pathogenic](#)[Pathologist](#)[Personalised medicine](#)[Pharmacogenomics](#)[Phenotype](#)[Pluripotent cell](#)[Polygenic condition](#)[Polymerase](#)[Polymorphisms](#)[Post-translational  
modification](#)[Primary gametes](#)[Prokaryote](#)[Prophylactic](#)[Protein](#)

## Q

[q arm](#)

## R

[Random assortment](#)[Read](#)[Read length](#)[Recessive phenotype](#)[Recombination](#)[Ribonucleic acid \(RNA\)](#)[Ribosomes](#)[Rare disease](#)[Read depth](#)[Recessive allele](#)[Reciprocal translocation](#)[Reference genome](#)[Ribose](#)[Robertsonian translocation](#)

**S**[Sanger sequencing](#)[Secondary gametes](#)[Sequence](#)[Sex chromosome](#)[Single gene sequencing](#)[Sister chromatids](#)[Somatic variant](#)[Sperm](#)[Spindle](#)[Stop codon](#)[Second degree relative](#)[Semiconservative replication](#)[Sequencing](#)[Single gene condition](#)[Single nucleotide polymorphisms](#)[Somatic cells](#)[Somatic variation](#)[Spermatogenesis](#)[Splicing](#)[Structural variants](#)**t**[Telomeres](#)[Thymine](#)[Transcription factors](#)[Transfer RNA](#)[Translocation](#)[Truncating variant](#)[Third degree relative](#)[Transcription](#)[Transcriptomics](#)[Translation](#)[Trisomy](#)**U**[Unbalanced translocation](#)[Uracil](#)**V**[Variant](#)[Variants of uncertain significance](#)[Variant calling](#)[Virtual panels](#)**W**[Whole exome sequencing](#)[Whole genome sequencing](#)**X**[X chromosome](#)[X-linked inheritance](#)

## y

[Y chromosome](#)

## z

[Zygote](#)