

Glosario

Aberración cromosómica. Anormalidad de los cromosomas en número o estructura.

ADN (Acido desoxirribonucleico). Acido nucleico de los cromosomas, que contiene la información genética codificada.

Alelo. Los alelos (alelomorfos) son formas alternativas de un gen que se hallan en el mismo locus de cromosomas homólogos. Los alelos se segregan durante la meiosis y el hijo sólo recibe uno de cada par de alelos de cada progenitor.

Amniocentesis. Punción del útero y de la cavidad amniótica a través de la pared abdominal para la extracción con jeringa del líquido amniótico. El término se aplica a menudo al procedimiento total de diagnóstico prenatal mediante cultivo y análisis de las células del líquido amniótico.

Aneuploide. Número de cromosomas que no es exactamente múltiplo del número haploide. Individuo con un número aneuploide de cromosomas.

Arbol genealógico. En genética médica, una representación esquemática de la historia de una familia, en la que se indica las personas afectadas y el parentesco que guardan con el caso índice.

Asociación. Presencia conjunta, más frecuente de lo esperado, de dos o más características, sin que haya aparentemente una etiología común. Debe distinguirse del ligamiento.

Autosómico. Todo cromosoma distinto de los cromosomas sexuales.

Bandas G. Bandas transversales oscuras y claras formadas en los cromosomas después del tratamiento de éstos con tripsina y de su tinción con Giemsa.

Bandeo. Técnica de coloración de los cromosomas que resulta en un patrón característico de bandas transversales.

Cariotipo. Serie de cromosomas de un individuo. Fotografía de los cromosomas ordenados en pares.

Centrómero. Punto del cromosoma donde se mantienen unidas los cromátidos. Denominado también constricción primaria.

Codon. Triplete de tres bases, en una molécula de DNA o RNA que codifica un aminoácido específico.

Cromátide. Durante la profase y la metafase se pueden observar los cromosomas formados por dos filamentos paralelos unidos por el centrómero. Cada filamento es una cromátide. Está constituida por una molécula de ADN y proteínas de sostén.

Cromatina. Fibras de nucleoproteína de las que se componen los cromosomas.

Cromatina sexual. Masa de cromatina existente, durante la interfase, en el núcleo de las células de las hembras de la mayoría de especies de mamíferos, incluyendo la humana. Representa un cromosoma X inactivo. Sinónimo: corpúsculo de Barr.

Cromosomas homólogos. Pareja igual de cromosomas, uno proveniente de cada progenitor, que muestran los mismos loci génicos en idéntico orden.

Cromosomas sexuales. Cromosomas determinantes y característicos de cada sexo. (En los seres humanos: XX en la mujer; XY en el varón).

Cuerpo o corpúsculo de Barr. Cromatina sexual

Defecto congénito. Defecto presente al nacer; puede ser genéticamente determinado o deberse a alguna circunstancia ambiental que actúe durante el desarrollo prenatal.

Delección. Pérdida de una parte de un cromosoma (o de un gen)

Diploide. Número de cromosomas de la mayoría de las células somáticas y que es el doble del número de cromosomas de los gametos. En el humano es 46.

Dominante. Un rasgo es dominante cuando se expresa fenotípicamente aún en el heterocigoto. **Esporádico.** Se dice que un rasgo es esporádico cuando aparece en un solo individuo de la familia, y aparentemente no tiene base genética.

Expresividad. Proporción según la cual un gen manifiesta su efecto. Un gen con expresividad variable puede manifestarse desde un grado leve a otro muy acentuado.

Fenotipo. Totalidad de la naturaleza física, bioquímica y fisiológica de un individuo, tal como viene determinada por su genotipo y el ambiente dentro del cual se desarrolla. En sentido más limitado, la expresión de algún gen o genes en particular.

Gen. Parte de una molécula de ADN que codifica la síntesis de un determinado polipéptido.

Genoma. Todos los genes existentes en una serie haploide de cromosomas.

Genotipo. La constitución genética (genoma) de un individuo, o de un determinado locus.

Haploide. Número de cromosomas de un gameto normal, con un solo miembro de cada par de cromosomas. En el humano es 23.

Glosario

Hemicigoto. Se dice que un individuo es hemicigoto para determinado gen, cuando tiene un sólo alelo del mismo. Como los varones sólo poseen un cromosoma X, se afirma que son hemicigotos respecto de los genes situados en este cromosoma.

Heterocigoto. Individuo que tiene dos alelos diferentes en un determinado locus de un par de cromosomas homólogos.

Heterogeneidad. Cuando un fenotipo puede ser producido por diferentes mecanismos genéticos, se dice que es genéticamente heterogéneo.

Hiperdiploide. Célula aneuploide, que tiene un número de cromosomas mayor al diploide.

Hipodiploide. Célula aneuploide, que tiene un número de cromosomas menor al diploide.

Homocigoto. Individuo que posee un par de alelos idénticos en un determinado locus de un par de cromosomas homólogos.

Impronta genómica. Fenómeno por el que algunos genes tienen un efecto diferente, según el gameto del cual provienen

Inversión. Aberración cromosómica en la que se halla invertido un segmento de un cromosoma.

Isocromosoma. Cromosoma anormal con duplicación de uno de los brazos y delección del otro .

Ligado al sexo. Herencia por genes situados en los cromosomas sexuales, especialmente en el cromosoma X.

Ligamiento o ligazón. Se dice que dos genes están ligados cuando están situados en loci cercanos, en el mismo cromosoma, por lo que, con frecuencia, la presencia del fenotipo correspondiente a uno de ellos, permite inferir la presencia del otro gen.

Locus. Localización exacta de un gen en un cromosoma. Las diferentes formas del gen (alelos) ocupan siempre la misma posición en el cromosoma. Plural: **loci**

Mapa genético. Representación del cariotipo humano que muestra las localizaciones cromosómicas de los genes incluidos en el mapa.

Meiosis. Tipo especial de división celular que ocurre en las gónadas, en la cual a partir de células diploides se forman los gametos que contienen un número haploide de cromosomas. Debe distinguirse de la mitosis.

Metafase. Estadio de la división celular en el que los cromosomas han logrado su máxima condensación. Es la etapa en que se estudian los cromosomas con más facilidad.

Mitosis. División de las células somáticas de la que resulta la formación de dos células hijas; cada una de éstas posee el mismo complemento de cromosomas que la célula madre.

Monosomía. Condición en la cual falta un cromosoma de un par, como en el síndrome de Turner 45 X. Se dice **monosomía parcial** cuando no falta todo el cromosoma sino parte de él, a consecuencia de una anomalía estructural del mismo.

Mosaico. Individuo o tejido que posee por lo menos dos líneas de células, las cuales difieren por su genotipo o cariotipo; estos individuos derivan de un solo cigoto.

Multifactorial. Determinada por múltiples factores genéticos y no genéticos, cada uno con efecto aditivo mínimo.

Mutación. Cambio permanente y heredable del material genético. Se aplica comúnmente como un cambio en un solo gen, pero puede usarse también para designar un cambio en el número o disposición de los cromosomas.

Mutante. Gen alterado o modificado. Individuo portador de este gen.

No disyunción. Incapacidad de separarse de miembros de un par de cromosomas durante la anafase de la división celular, por lo que ambos pasan a la misma célula hija.

Nucleósido. Base púrica o pirimidínica unida a un glúcido de 5 átomos de carbono (desoxirribosa o ribosa)

Nucleótido. Nucleósido (vease la definición anterior) unido a un grupo fosfato. Una molécula de ácido nucleico es un polímero de muchas unidades de nucleótido.

p. Brazo corto de un cromosoma (del francés petit).

Penetrancia. Cuando la frecuencia de expresión de un genotipo es menor del 100%, se afirma que el rasgo presenta una penetrancia reducida. En un individuo con genotipo típicamente productor de un fenotipo anormal, pero que fenotípicamente es normal se dice del rasgo que no es penetrante.

Pleiotropía. Manifestación de efectos múltiples producidos por un solo gen o par de genes.

Poligénico. Herencia poligénica es la debida a cierto número de genes en diferentes loci, con pequeños efectos aditivos. Aunque no es exactamente sinónimo de herencia multifactorial , generalmente se utiliza como tal.

Poliploide. Célula que posee un número de cromosomas que resulta de multiplicar el número haploide normal por un número entero mayor de 2. Puede ser triploide, tetraploide, etc.

Glosario

Portador. Individuo heterocigoto para un gen mutante recesivo.

Quimera. Individuo constituido por células derivadas de diferentes cigotos.

Recesivo. Un rasgo es recesivo si sólo se expresa cuando el alelo que lo determina está en forma homocigota.

q. Brazo largo de un cromosoma.

Riesgo empírico. Cálculo sobre la aparición o reaparición de un rasgo en una familia, basado en la estadística, más que en el conocimiento del mecanismo causal.

RNA (Acido ribonucleico). Acido nucleico formado sobre un molde de ADN, y que interviene en la síntesis de polipéptidos.

Sonda (probe) de ADN. Segmento de ADN de cadena simple, generalmente marcado con fluorescencia o radioactividad, o de otra manera, destinado a unirse a su cadena complementaria

Teratógeno. Agente que aumenta la frecuencia de las malformaciones congénitas.

Translocación. Transferencia de una pieza de un cromosoma a otro cromosoma no homólogo. Si dos cromosomas no homólogos intercambian piezas, la translocación es recíproca.

Translocación robertsoniana. Constituida por la fusión de los brazos largos de dos cromosomas acrocéntricos.

Telómero. Extremo terminal de cada cromátide.

Triploide. Célula que posee un número de cromosomas triple del número haploide normal o un individuo en cuya constitución intervienen estas células.

Trisomía. Forma de aneuploidía en el cual las células tienen un cromosoma adicional, por lo que en alguno de los tipos de cromosomas existen tres cromosomas en lugar dos. La más común es la trisomía 21 (síndrome de Down).