

Útero. Término médico de matriz.

Vagina. Es un conducto que va desde el útero hasta el exterior de la mujer, también llamado canal del parto.

XX. Representa los cromosomas sexuales de una mujer. Las mujeres, normalmente, tienen dos cromosomas X, un cromosoma X de cada progenitor.

XY. Representa los cromosomas sexuales de un hombre. Los hombres, normalmente, tienen un cromosoma X y un cromosoma Y. Un hombre hereda el cromosoma X de su madre y el cromosoma Y de su padre.

Elaborado a partir de folletos originales de London IDEAS Genetic Knowledge Park.

Enero de 2008

Este trabajo se ha realizado bajo el auspicio de EuroGentest, Contrato N° 512148 del Sexto Proyecto Marco Europeo.

Traducido por: Úrsula Muñoz, Centro de Investigaciones Biológicas, CSIC, Madrid, España

Ilustración: Rebeca J Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com



Glosario Genético



Información para Pacientes y Familiares

Glosario Genético

Aborto natural. Término temprano del embarazo. Normalmente, ocurre en embarazos extrauterinos.

Amniocentesis. Es una prueba que se utiliza para analizar los genes o cromosomas del bebé durante el embarazo. La bolsa amniótica contiene el líquido donde está inmerso el bebé en la matriz de la madre. Este líquido contiene algunas células de la piel del bebé, que son las que se van a utilizar en el laboratorio para el análisis genético. La muestra se obtiene mediante la inserción de una aguja hipodérmica a través de las paredes abdominal y uterina hasta llegar a la bolsa de líquido amniótico.

Análisis genético. Es una prueba que puede ayudar a identificar algún cambio en un gen o cromosoma. Normalmente, se basa en un análisis de sangre o de tejido. Para más información puede consultar el folleto: ¿qué es un análisis genético?

Análisis predictivo. Es un análisis genético para una enfermedad que ocurrirá o puede ocurrir en un futuro.

Anillación cromosómica. Este término se utiliza cuando los extremos de un cromosoma se unen formando un anillo.

Árbol familiar. Es un diagrama que muestra las personas de tu familia que padecen o no una enfermedad genética, y la relación que tienen contigo y entre ellos.

Asesor genético. Es un especialista que da información y apoyo a las personas con una condición o enfermedad que puede tener bases genéticas.

Asesoramiento genético. Información y ayuda para personas con una condición o enfermedad que puede tener bases genéticas.

afectada por la misma.

Portador. Una persona que no está afectada por la enfermedad, pero que posee una copia anómala de un gen.

Prueba de translucencia nucal. Es una ecografía de la parte posterior del cuello del bebé. Este espacio se encuentra lleno de líquido en estadios tempranos del embarazo. Si el bebé tiene una enfermedad congénita (por ejemplo, el Síndrome de Down), el tamaño de este espacio puede ser anormal.

Resultado positivo. Es un resultado de una prueba que muestra que la persona analizada tiene un cambio (mutación) en un gen.

Translocación balanceada. Es una translocación, en la cuál, los cromosomas se han reubicado y no ha habido ganancia o pérdida de material cromosómico. Una persona portadora de una translocación balanceada, normalmente, no tiene problemas de salud.

Translocación desbalanceadas. Es una translocación en la que la reubicación del material cromosómico produce un trozo extra de material cromosómico y/o ausencia de un trozo de otro cromosoma. Normalmente, ocurre en hijos cuyos progenitores son portadores de una translocación balanceada.

Translocación recíproca. Una translocación recíproca ocurre cuando dos cromosomas diferentes intercambian segmentos entre sí.

Translocación robertsoniana. Una translocación robertsoniana ocurre cuando un cromosoma completo se une a otro.

Translocación. Reubicación del material cromosómico. Ocurre cuando un trozo de un cromosoma se rompe y se une a otro.

gen o cromosoma.

Inversión. Alteración de una secuencia de genes a lo largo de un cromosoma específico.

Matriz. Es la parte del cuerpo de la mujer donde el bebé crece durante el embarazo.

Muestreo de las vellosidades coriónicas (Su sigla en inglés es CVS). Es un análisis prenatal en el que se toma una muestra de tejido placentario que se envía a un laboratorio para su análisis. Este tejido tiene el mismo material genético que el feto y se examina para detectar anomalías cromosómicas y otros problemas genéticos que pueden desencadenar alguna enfermedad.

Mutación. Cambio que se produce en un gen. En algunas ocasiones, este cambio altera su información y no funciona adecuadamente. Esto puede causar una enfermedad genética.

Ovario/ovarios. Órganos del cuerpo femenino que producen los óvulos.

Óvulo. Contribución de la madre a la célula que dará lugar al nuevo bebé. El óvulo tiene 23 cromosomas, uno de cada pareja de cromosomas de la madre. El óvulo se une con el espermatozoide para completar la célula. El bebé se desarrolla a partir de esta primera célula.

Placenta. Se encuentra contra la pared de la matriz en las mujeres embarazadas. El bebé toma sus alimentos de la placenta. La placenta crece a partir del óvulo fecundado por lo que, normalmente, posee los mismos genes que el bebé.

Portador (de una translocación cromosómica). Una persona la cuál posee una translocación balanceada, pero al no haber ni ganancia ni pérdida de material cromosómico no está

Autosómico. Tenemos 23 pares de cromosomas. Los pares del 1 al 22 son autosomas y son los mismos para hombres y mujeres, y el par 23 corresponde a los cromosomas sexuales.

Cariotipo. Es una descripción de la estructura cromosómica de un individuo que incluye el número y variaciones del patrón normal.

Célula. El cuerpo humano está formado por millones de células, las cuales actúan como los cimientos de un edificio. Las células, según las diferentes partes del cuerpo, presentan diferente apariencia y realizan diferentes funciones. Todas las células (excepto los óvulos en las mujeres y los espermatozoides en los hombres) contienen dos copias de cada gen.

Citología. Es una prueba que se recomienda a todas las mujeres. Es una forma de analizar células recogidas de la "boca" de la matriz (cerviz) para poder detectar posibles anomalías.

Condición genética. Condición o enfermedad causada por una anomalía en un gen o cromosoma.

Cromosoma X. Es uno de los cromosomas sexuales. Normalmente, las mujeres tienen dos cromosomas X y los hombres un cromosoma X y otro Y.

Cromosoma Y. Es uno de los cromosomas sexuales. Normalmente, los hombres tienen un cromosoma X y otro Y. Las mujeres tienen dos cromosomas X.

Cromosomas sexuales. Son el cromosoma X y el cromosoma Y. Los cromosomas sexuales controlan si una persona es hombre o mujer. Las mujeres tienen dos cromosomas X y los hombres uno X y otro Y.

Cromosomas. Estructuras que se asemejan a hilos donde se localizan los genes y que podemos observar al microscopio. Normalmente, el número de cromosomas en humanos es de 46. Un juego de 23 cromosomas lo heredamos de nuestra madre y el otro del mismo número, de nuestro padre.

De novo. Viene del latín, significa “de nuevo”. Se usa para describir una mutación la cuál es “nueva” en un niño, es decir, sus progenitores tienen cromosomas normales.

Deleción. Es la pérdida de un fragmento de material genético de un gen o de un cromosoma. Se utiliza en ambos casos.

Diagnóstico prenatal. Prueba que se realiza durante el embarazo para ver la presencia o ausencia de una enfermedad genética en el bebé.

Duplicación. Repetición anómala de una secuencia de material genético en un gen o en un cromosoma.

Ecografía. Es una prueba indolora que utiliza las ondas del sonido para crear imágenes del crecimiento del bebé durante el embarazo de la madre. Se puede realizar pasando el cabezal o escáner a través del abdomen (barriga/vientre) materno o introduciéndolo en la vagina.

Embrión. Es la fase más temprana del desarrollo humano. El embrión se forma en estadios muy tempranos del embarazo a partir de la primera célula, después de la fertilización de un óvulo por un espermatozoide. El embrión aún no se parece a un bebé, pero está constituido por las células que van a formarlo. Es posible que el embrión empiece a crecer fuera del útero de la madre.

Enfermedad genética autosómica dominante. Son enfermedades en las cuáles una persona sólo necesita obtener una copia anómala (mutación) de un gen para heredar la

enfermedad. El gen anómalo domina sobre el normal.

Enfermedad genética autosómica recesiva. Son enfermedades en las cuáles una persona necesita obtener dos copias anómalas (mutación) del gen (una de cada progenitor) para heredar la enfermedad. Una persona que sólo tiene una copia del gen mutada puede ser un portador no afectado por la enfermedad.

Enfermedad hereditaria: Que es heredada. Se transmite en las familias.

Enfermedad ligada al cromosoma X. Es una enfermedad genética causada por una mutación (cambio) en un gen localizado en el cromosoma X. Ejemplos de enfermedades ligadas al cromosoma X incluyen la hemofilia, distrofia muscular de Duchenne y el síndrome del X frágil.

Enfermedad ligada al sexo. Ver el folleto sobre enfermedades ligadas al cromosoma X

Espermatozoide. Contribución del padre a la célula que dará lugar al nuevo bebé. Cada espermatozoide contiene 23 cromosomas. El espermatozoide se une con el óvulo para formar una célula completa. El bebé se desarrolla a partir de esta primera célula.

Fecundación. Fusión de un óvulo y un espermatozoide dando lugar a la primera célula de un nuevo bebé.

Gen. Es la información necesaria para el funcionamiento del cuerpo. Se almacena en una forma química en los cromosomas.

Genético. Causado por genes, relativo a los genes.

Inserción. Introducción de material genético adicional en un