



GLOSARIO DE TÉRMINOS





GLOSARIO DE TÉRMINOS



Manuel Benavides Orgaz
Sección de Oncología Médica.
Hospital Regional Universitario Carlos Haya. Málaga

- ADN** Abreviación de Ácido Deoxirribonucleico. Es la forma de almacenamiento de nuestro material genético. Todas las instrucciones para la producción de nuestras proteínas está codificada en nuestro ADN.
- Alelo** Una de las diversas formas de un gen en un locus o de un marcador particular en un cromosoma. Diferentes alelos de un gen producen variaciones en las características hereditarias.
- Amplificación** Copias repetidas de un fragmento del ADN.
- Angiogénesis** Formación de nuevos vasos a partir de la vasculatura existente secundaria a la migración y proliferación de las células endoteliales.
- APC** Gen de la Poliposis Adenomatosa Familiar. Rara enfermedad hereditaria autosómica dominante. Se localiza en el cromosoma 5q21-q22.
- Apoptosis** También conocida como muerte celular programada. Mecanismo activo de muerte celular en el que la degradación del ADN y la destrucción nuclear preceden a la pérdida de la integridad de la membrana plasmática y la necrosis celular.
- ATM** Gen localizado en el cromosoma 11q22 y cuya mutación produce la Ataxia Telangiectasa, enfermedad neurológica progresiva autosómica recesiva.

Autosómico dominante	Un gen en uno de los autosomas, que si está presente producirá casi siempre una enfermedad o rasgo específico. La probabilidad de pasar el gen (y por lo tanto la enfermedad) a los hijos, es de 50:50 en cada embarazo.
Brazo p	El brazo corto de un cromosoma.
Brazo q	El brazo largo de un cromosoma.
BRCA1	Gen 1 del cáncer familiar de mama/ovario. Implicado en cáncer de mama hereditario y en el cáncer ovárico. Se localiza en el cromosoma 17q21.
BRCA2	Gen 2 del cáncer familiar de mama/ovario. Implicado en el cáncer de mama hereditario. Se localiza en el cromosoma 13q12.3.
Cariotipo	Es el ordenamiento en base al número y morfología de la constitución cromosómica de un individuo. En el caso de los humanos es 46XX en el sexo femenino y 46XY en el sexo masculino.
CDH1	Gen de la caderina 1 (caderina epitelial o E-caderina). Está implicado en el carcinoma gástrico familiar. Se localiza en el cromosoma 16q22.1.
Cebadores (Primers)	Una secuencia corta de oligonucleótidos que se une en forma complementaria específica a una cadena única de ácido nucleico e inicia la síntesis de esa cadena en presencia de ADN polimerasa y nucleótidos en una reacción de PCR.
Centrómero	La porción de un cromosoma que separa los brazos cortos y largos del mismo.
“Checkpoint”	Elemento regulador de las transiciones de cada fase del ciclo celular.
Citogenética	Análisis de la estructura, función y alteraciones de un cromosoma.
Clonación	Aislamiento de una secuencia específica del ADN.
Codón	Un triplete de nucleótidos que codifican para un aminoácido.
Congénito	Presente desde el nacimiento.

Consejo genético	Proceso para asesorar a individuos y familias que tienen una enfermedad genética o el riesgo de tenerla.
Constitucional	Presente en cada célula del organismo.
Cromatina	Las proteínas y otros materiales que componen la estructura de los cromosomas junto con el ADN.
Cromosoma	Una cadena larga de ADN que contiene información genética. Nuestros cromosomas (46 en los humanos) residen en el núcleo dentro de cada una de nuestras células.
Deleción	Un tipo especial de mutación que consiste en la pérdida de un fragmento de ADN de un cromosoma. La deleción de un gen o de parte de un gen puede ocasionar una enfermedad o una anomalía.
Disomía	Dos copias de un cromosoma (También aplicable a una copia (monosomía) y a tres copias (trisomía).
Dominante	Una alteración en la que sólo se necesita un alelo en un locus para un efecto fenotípico.
Esporádico	Por ejemplo un cáncer que aparece en una persona que no es portadora de una mutación germinal.
Exón	Región del ADN de un gen que codifica para una parte de la proteína. Están intercalados entre secuencias no codificantes o intrones.
Fenocopia	Un individuo que padece la enfermedad pero que no tiene la mutación que la predispone (caso esporádico).
Fenotipo	Rasgos o características visibles de un organismo. Los rasgos fenotípicos no son necesariamente genéticos.
Gameto	Huevo o espermatozoide.

Gen	La unidad física y funcional de la herencia, que se pasa de padres a hijos. Los genes están compuestos por ADN y la mayoría de ellos contiene la información para elaborar una proteína específica.
Gen supresor	Gen cuya pérdida de función induce un fenotipo tumoral.
Genoma	Componente genético de una célula.
Genómica	Estudio de grupos de genes y sus interacciones funcionales.
Genotipo	La información hereditaria codificada por el ADN. La identidad genética de un individuo que no se muestra como características externas.
Germinal (mutación)	En el ADN de cada célula y heredado de los padres.
Haplotipo	La combinación de alelos en un solo cromosoma en varios loci unidos.
Heterocigoto	Que posee dos formas diferentes de un gen en particular; cada una heredada de cada uno de los progenitores.
Hereditario	Transmitido a través de los genes, de padres a hijos.
HNPCC	(Hereditary Non Polyposis Colorectal Cancer). Cáncer colorrectal hereditario no polipósico que engloba al Síndrome de Lynch I y II. Autosómica dominante.
Homocigoto	Que posee dos formas idénticas de un gen específico heredadas de cada uno de los progenitores.
Intrón	Es una secuencia no codificadora de ADN que separa a dos exones.
Línea germinal	Son las células que descienden de células precursoras, las cuales se desarrollan para formar óvulos y espermatozoides.
Locus (Loci)	Posición específica de un gen en un cromosoma (y su plural).

- MEN 1** Gen de la neoplasia endocrina múltiple tipo 1. Autosómica dominante. Implicado en el adenoma de paratiroides / pituitaria, carcinoma de las células de los islotes y tumores carcinoideos. Se localiza en el cromosoma 11q13.
- MEN 2** Neoplasia endocrina múltiple 2. Autosómica dominante. Raro síndrome caracterizado por la presencia de carcinoma medular de tiroides, feocromocitoma e hiperparatiroidismo. RET es el gen de susceptibilidad de MEN 2 localizado en el cromosoma 10q11.2.
- Microsatélite** Secuencias de ADN de longitud variable formada por repeticiones de una secuencia corta de nucleótidos.
- MLH1** Gen implicado en cánceres colorrectales, endometriales y ováricos. Se localiza en el cromosoma 3p21.3.
- Mosaico** Presencia de diferentes genotipos.
- MSH2** Gen implicado en los cánceres colorrectal, endometriales, y ováricos. Se localiza en el cromosoma 2p22-p21.
- Mutación** El cambio de un gen de una forma normal a otra alterada.
- NF1** Gen de la Neurofibromatosis tipo 1 (síndrome de von Recklinghausen). Se localiza en el cromosoma 17q11.2.
- NF2** Gen de la Neurofibromatosis tipo 2. Se localiza en el cromosoma 22q12.2.
- Nucleótido** Uno de los componentes estructurales o unidades constituyentes del ADN o del ARN. Un nucleótido consta de una base (adenina, timina, guanina, uracilo o citosina), más una molécula de azúcar y una de ácido fosfórico.
- Oligonucleótido** Secuencia de ADN de cadena simple de longitud corta.
- Oncogén** Gen implicado en el desarrollo tumoral cuando sufre alteraciones que conducen a su activación o incremento de expresión.

PCR	(Polymerase Chain Reaction). Proceso de amplificación de secuencias específicas de ADN mediante el uso de una enzima que genera copias de una secuencia.
“Pedigrí”	Árbol familiar.
Penetrancia	La probabilidad (alta o baja) de que una enfermedad pueda ocurrir como resultado de la presencia de una mutación predisponente.
Pérdida de heterocigosidad	Pérdida de un alelo en un locus heterocigótico reduciéndolo a hemizigótico.
Poligénico	Determinado por múltiples genes y en general también por factores no genéticos.
Polimorfismos	Es la existencia de dos o más alelos de un gen presentes en una población, en una frecuencia significativa. Se pueden emplear para evaluar patrones de herencia familiar.
Probando	EL caso inicial en un árbol familiar a través del cual se determina una familia con un trastorno genético.
Proteína	Una molécula compuesta por una o más cadenas de aminoácidos. Las proteínas desempeñan una amplia gama de actividades vitales en la célula.
Proteómica	El proteoma de un organismo se refiere a todas las proteínas codificadas por el genoma del organismo. Debido al hecho de que un gen puede llevar a la producción de varias proteínas diferentes, este número es mayor que el número de genes presentes.
Protocogén	Un gen que funciona para promover la división celular. Cuando estos genes están mutados ellos producen varios productos que promueven la división celular de una manera anormal.
PTEN	Gen implicado en el síndrome de Cowden, algunos hamartomas, gliomas, y cánceres de próstata y endometrio. Se localiza en el cromosoma 10q23.3.

Recesivo	Un desorden en el que el gen sólo puede ejercer un efecto fenotípico si ambos alelos están alterados.
Replicación	Proceso de duplicación del material genético, llevado a cabo por el ADN polimerasa.
SNPs	(Single Nucleotide Polimorphism). Polimorfismos de un solo nucleótido. Son variaciones comunes de una sola base que ocurren en el ADN humano y que se pueden emplear para rastrear patrones de herencia familiar.
Telómero	La estructura presente al final de un cromosoma.
Traducción	Conversión del ARN en proteína.
Transcripción	Proceso de síntesis de una cadena de ARN a partir de una cadena de ADN y llevado a cabo por ARN polimerasa.
Translocación	Ruptura y reunión de un segmento de ADN de un cromosoma a otro.
Trisomía	La presencia de tres copias de un cromosoma específico.