



TERMINOLOGÍA CLAVE



I

1q23. *pág.* 618

2

22q11.2. *pág.* 575

A

Ácidos nucleicos. *pág.* 93

Acrocordones. *pág.* 551

Actividad TRANSLIN. *págs.* 634

Adenoma plano. *pág.* 27

Adenomas. *pág.* 374

Adolescentes. *pág.* 243

AF4-MLL. *pág.* 635

Agregación. *pág.* 237

Agregación familiar. *pág.* 193, 591

Agregación familiar de cáncer de
próstata. *pág.* 592

Alelo DBR1. *pág.* 643

Alk. *pág.* 634, 638

American Founder Mutation. *pág.* 30

Amilodosis cutánea. *pág.* 448

Ámsterdam. *pág.* 358, 369

Ámsterdam II. *pág.* 358

Anastomosis ileorrectal. *pág.* 26

Anemia de Fanconi. *pág.* 211, 319, 579

Angiomiolipomas. *pág.* 556

Ansiedad. *pág.* 269, 272, 274, 282, 291, 298

Anticipación. *pág.* 629

Antiinflamatorios no esteroideos. *pág.* 599

APC. *pág.* 74, 352, 353, 370, 614

Api2. *pág.* 634, 636

Api2-malt1. *pág.* 636

Apoptosis. *pág.* 79, 82, 155, 609

Árbol familiar. *pág.* 190

Árbol genealógico. *pág.* 234, 236, 237

Arg72Pro. *pág.* 614, 615

Asesoramiento genético. *pág.* 175, 193,
233, 234, 243

Ashkenazi. *pág.* 327

Aspectos éticos. *pág.* 247

Ataxia-Teleangiectasia. *pág.* 211, 564,
579, 581

ATM. *pág.* 323, 325, 582

B

BAX. *pág.* 354, 357

Bcl-2. *pág.* 80, 634, 636

Bcl-3. *pág.* 635

Bcl-6. *pág.* 634, 637

Bcl-11A. *pág.* 635

BCR-ABL. *pág.* 635

Beckwith-Wiedeman. *pág.* 564

Bethesda. *pág.* 358

Bilateralidad. *pág.* 193

BLM. *pág.* 583

BRCA. *pág.* 614

BRCA1. *pág.* 44, 76, 121, 325, 618, 622

BRCA2. *pág.* 44, 76, 121, 325, 580, 592,
598, 599

Búsqueda de genes de baja penetrancia.
pág. 170

C

- c-kit. *pág. 68*
- c-myc. *pág. 634, 637, 639*
- c-ret. *pág. 68*
- CA125. *pág. 338*
- Cadenas ligeras. *pág. 628*
- Cadenas pesadas. *pág. 628*
- Cáncer colorrectal familiar de tipo indeterminado. *pág. 36*
- Cáncer colorrectal familiar tipo X. *pág. 36*
- Cáncer colorrectal hereditario sin poliposis. *pág. 516*
- Cáncer de colon hereditario no asociado a poliposis. *pág. 211*
- Cáncer de colon sin poliposis. *pág. 577*
- Cáncer de mama. *pág. 510, 607*
- Cáncer de mama y colorrectal hereditarios. *pág. 41*
- Cáncer de mama y ovario hereditario. *pág. 211*
- Cáncer de ovario. *pág. 374*
- Cáncer de páncreas hereditario. *pág. 211, 477*
- Cáncer de próstata familiar. *pág. 590*
- Cáncer de próstata hereditario. *pág. 211, 594*
- Cáncer de próstata hereditario afroamericano. *pág. 598*
- Cáncer del uréter / pelvis renal. *pág. 375*
- Cáncer extracolónico. *pág. 384*
- Cáncer gástrico. *pág. 211, 375*
- Cáncer gástrico difuso hereditario. *pág. 475*
- Capa nuclear interna. *pág. 566*
- CAPB. *pág. 594*
- Carcinogénesis radiogénica. *pág. 620*
- Carcinoide duodenal. *pág. 508*
- Carcinoma adrenocorticales. *pág. 612*
- Carcinoma de células renales. *pág. 458*
- Carcinoma de páncreas. *pág. 47*
- Carcinoma de pulmón. *pág. 606*
- Carcinoma gástrico difuso hereditario. *pág. 37*
- Carcinoma medular de tiroides. *pág. 448*
- Carcinoma medular de tiroides familiar. *pág. 211, 447*
- Carcinoma papilar de células renales hereditario (CPRH). *pág. 541*
- Carcinoma renal. *pág. 211*
- Carcinoma renal cromóforo. *pág. 552*
- Carcinoma renal de células claras. *pág. 536*
- Carcinoma renal papilar hereditario. *pág. 211*
- Carcinoma suprarrenal. *pág. 606, 617*
- Caspasas. *pág. 80, 636*
- Catálogo OMIM. *pág. 197*
- Causas del cáncer. *pág. 66*
- CCHNP. *pág. 351, 355, 357, 358, 367, 368, 369*
- ccnd-1. *pág. 635*
- ccnd-1 (ciclina D1). *pág. 636*
- CDH1. *pág. 37*
- CDKN1C (p57^{kip2}). *pág. 574*
- CDKN2. *pág. 618*
- CDKN2A. *pág. 612*
- CDKN2A (p16). *pág. 47*
- Celecoxib. *pág. 29*
- Cerebro. *pág. 371, 376*
- CHEK2. *pág. 323, 611, 618*
- CHEK2 1100delC. *pág. 618*
- CHK2. *pág. 325*
- Ciclina D1-ccnd-1. *pág. 634*
- Ciclo celular. *pág. 609*

Cistadenomas papilares. *pág.* 537
 Clasificación de Spigelman. *pág.* 422
 Clasificación de Stiller. *pág.* 564
 Clasificación REAL. *pág.* 630
 CMH. *pág.* 325
 Colon hereditario sin poliposis. *pág.* 578
 Colorrectal. *pág.* 606, 612
 Colorrecto. *pág.* 383
 Comunicación. *pág.* 235, 238, 279, 280, 298, 301, 306
 Conducto urinario. *pág.* 371
 Congreso de la Asociación Americana de Investigación sobre el Cáncer (AACR). *pág.* 601
 Congreso de la Sociedad Americana de Oncología Clínica (ASCO). *pág.* 600
 Consanguinidad. *pág.* 188
 Consejo genético. *pág.* 619
 Consentimiento informado. *pág.* 241
 Consorcio Internacional para la Genética del Cáncer de Próstata (ICPCG). *pág.* 589, 595, 602
 Correlación Genotipo–Fenotipo. *pág.* 611
 Cox-2. *pág.* 600
 Cribado. *pág.* 334
 Criterios I y II de Ámsterdam. *pág.* 376
 Criterios clínicos. *pág.* 593
 Criterios de Bethesda. *pág.* 377
 Criterios de diagnóstico. *pág.* 504
 Criterios de Manchester. *pág.* 517
 Criterios diagnósticos de los principales síndromes de cáncer hereditario. *pág.* 209
 Crohn. *pág.* 374
 Cromosoma X. *pág.* 642
 Culpa. *pág.* 273
 Culpabilidad. *pág.* 241

D

Definición molecular. *pág.* 622
 Denys-Drash. *pág.* 571
 Derechos humanos. *pág.* 619
 Desequilibrio de ligamiento. *pág.* 166
 DGGE. *pág.* 613
 DHPLC. *pág.* 515, 613
 Diagnóstico diferencial. *pág.* 525
 Diagnóstico molecular. *pág.* 93
 Diagnóstico predictivo. *pág.* 524
 Diagnóstico prenatal. *pág.* 245, 621
 Discriminación. *pág.* 272
 Displasia del ala esfenoidal. *pág.* 508, 509, 511
 Distress. *pág.* 271, 272, 274, 277, 280, 290, 291
 Dominios. *pág.* 608
 Down. *pág.* 564

E

E2A-PBX1. *pág.* 635
 E2F4. *pág.* 357
 Elementos “Alu”. *pág.* 634
 Empatía. *pág.* 289, 299
 Endometrio. *pág.* 371, 374
 Enfermedad de Fanconi. *pág.* 516
 Enfermedad de Hirschsprung. *pág.* 146
 Enfermedad de von Hippel-Lindau (VHL). *pág.* 48, 447, 510, 534
 Enfermedad quística pancreática. *pág.* 536
 Enfermedad metacrónica. *pág.* 331
 Enfermedad Moya Moya. *pág.* 509
 Ependimomas. *pág.* 520
 Ependimomas esporádicos. *pág.* 523
 ErbB. *pág.* 68

Esclerosis tuberosa. *pág.* 211, 440, 556,
564, 577, 578
Escoliosis. *pág.* 508, 516
Espectro de manifestaciones clínicas. *pág.*
210
Estatinas. *pág.* 599, 601
Estenosis de arteria renal. *pág.* 508
Estenosis del acueducto. *pág.* 508
Estilo de vida. *pág.* 337
Estimación de riesgo. *pág.* 122
Estómago. *pág.* 371
Estudios de asociación. *pág.* 165
Estudios de ligamiento. *pág.* 592
Evaluación psicológica. *pág.* 289
Expresividad. *pág.* 176, 177, 180

F

Factores reproductivos. *pág.* 329
Familia G. *pág.* 29
FANCD2. *pág.* 580
FASAY. *pág.* 613
Fecromocitomas. *pág.* 510
Fenocopia. *pág.* 185
Fenotipo mutador. *pág.* 78
Feocromocitoma. *pág.* 211, 448, 508, 535
Fgfr3. *pág.* 634
FH. *pág.* 548
Fibrofoliculomas. *pág.* 551
FISH. *pág.* 515, 523
Fms. *pág.* 68
Fos. *pág.* 70, 148
Frameshift. *pág.* 614
French Li-Fraumeni Syndrome Group.
pág. 617
Fundación holandesa para la detección de
tumores hereditarios (STOET). *pág.* 599

Fusión de oncogenes. *pág.* 634
FWT1. *pág.* 574
FWT2. *pág.* 574

G

Ganglioneuromatosis. *pág.* 448
Ganglioneuromatosis intestinal. *pág.* 439
Gástrico. *pág.* 606
Gen APC. *pág.* 396
Gen APT(FAS). *pág.* 641
Gen ATM. *pág.* 639
Gen BHD. *pág.* 553
Gen BLM. *pág.* 640
Gen CHEK2. *pág.* 42
Gen CYP19. *pág.* 168
Gen E-caderina. *pág.* 38
Gen MYH. *pág.* 28
Gen NSB. *pág.* 640
Gen p53. *pág.* 640
Gen SAP. *pág.* 642
Gen SNF5/INI1. *pág.* 576
Gen supresor tumoral. *pág.* 608
Gen VHL. *pág.* 459, 537
Gen WASP. *pág.* 642
Genes BRCA1 y BRCA2. *pág.* 313
Genes candidatos. *pág.* 166
Genes de baja penetrancia. *pág.* 159
Genes de las inmunoglobulinas. *pág.* 628
Genes FANC. *pág.* 580
Genes inducibles por hipoxia. *pág.* 539
Genes modificadores del fenotipo. *pág.*
457
Genes SDH. *pág.* 464
Genes supresores de tumores. *pág.* 72,
148
Glaucoma congénito. *pág.* 508

Glioma óptico. *pág.* 511, 516
 Glioma óptico unilateral . *pág.* 506
 Gliomas. *pág.* 512
 Gorlin-Goltz. *pág.* 577
 GPC3. *pág.* 574
 Grupo de trabajo de la Fundación
 Nacional sobre la neurofibromatosis
 (NNFF). *pág.* 504
 GTPase (GAP). *pág.* 515
 Guardián del genoma. *pág.* 608

H

H. pylori. *pág.* 40
 H-ras. *pág.* 69
 Hamartomas benignos. *pág.* 506
 Hemangioblastoma. *pág.* 458, 535
 Hepatoblastomas. *pág.* 563
 Herencia autosómica. *pág.* 178
 Herencia autosómica dominante. *pág.* 178
 Herencia autosómica recesiva. *pág.* 186
 Herencia ligada al sexo. *pág.* 178, 189
 Heterocigosis. *pág.* 178
 Heterogeneidad. *pág.* 176, 623
 Heterogeneidad fenotípica. *pág.* 608
 Heterogeneidad genética. *pág.* 185, 210
 Hipermutabilidad. *pág.* 354
 Hipermutaciones. *pág.* 633
 Hiperparatiroidismo primario. *pág.* 449
 Hipertrofia congénita del epitelio
 pigmentario de la retina. *pág.* 423
 Historia familiar. *pág.* 178, 235
 hMLH1. *pág.* 357
 hMLH3. *pág.* 357
 hMSH2. *pág.* 357, 361
 hMSH6. *pág.* 357, 360
 Homocigosis. *pág.* 178, 188
 HPC1. *pág.* 594, 602
 HPC1 (RNASEL). *pág.* 597
 HPC2/ELAC2. *pág.* 597
 HPC20. *pág.* 594
 HPCX. *pág.* 589, 594, 597, 602
 hPMS2. *pág.* 357
 hTR. *pág.* 85
 hTERT. *pág.* 85

I1307K. *pág.* 399
 IARC DataBase. *pág.* 611
 ICG-CCHNP. *pág.* 383
 IGF2. *pág.* 573, 574
 IgH Switching. *pág.* 633
 IL-2. *pág.* 634
 Impacto emocional. *pág.* 242
 IMS. *pág.* 355, 357, 359, 360, 362, 367,
 369, 374, 379
 Incertidumbre. *pág.* 272
 Incidencia. *pág.* 504, 517
 Inestabilidad cromosómica. *pág.* 354
 Inestabilidad de microsatélites (MSI).
pág. 33
 Información genética. *pág.* 247
 Inmunohistoquímica (IHQ). *pág.* 33,
 361, 374
 Interacción genes-medio ambiente. *pág.* 171
 International Gastric Cancer Linkage
 Consortium. *pág.* 38
 Intervención psicoterapéutica. *pág.* 298
 Intestino delgado. *pág.* 371, 375
 Intraespinales. *pág.* 517
 Islotes CpG. *pág.* 357
 Isodisomía monoparental. *pág.* 574

J

Jun. *pág.* 70, 148

K

K-ras. *pág.* 69, 352, 353

Knudson. *pág.* 352, 566, 608

L

L-myc. *pág.* 639

LEAPORD. *pág.* 516

Leiomiomas cutáneos. *pág.* 546

Leiomiomas uterinos. *pág.* 547

Leiomiomatosis hereditaria. *pág.* 211

Leiomiomatosis hereditaria y carcinoma
de células renales (LHCCR). *pág.* 545

Leucemia. *pág.* 607, 627

Leucemia mieloide crónica juvenil. *pág.*
511

LFI. *pág.* 615

LFL. *pág.* 607, 615

LFS. *pág.* 607, 612, 615

Li-Fraumeni. *pág.* 563, 564, 577, 578, 641

Li-Fraumeni incompleto. *pág.* 606

Linfomas. *pág.* 610, 627

Loci cromosómicos. *pág.* 593

Loci de susceptibilidad. *pág.* 596

LOD. *pág.* 593

Lynch. *pág.* 367, 368

M

Macrocefalia. *pág.* 508, 512

Mamografía. *pág.* 334, 619

Manchas de color café con leche. *pág.*
505, 510, 513

MAP. *pág.* 398

MAPK. *pág.* 81

Mastectomía. *pág.* 44, 333

Mastectomía profiláctica. *pág.* 281

Melanoma. *pág.* 606, 607, 612

Melanoma familiar. *pág.* 211, 485

Melanoma maligno hereditario. *pág.* 46

MEN. *pág.* 578

MEN2. *pág.* 47, 447, 564

MEN2a. *pág.* 453

Meningiomas. *pág.* 512, 517

Meningiomas en placa. *pág.* 520

Merlina o schwannomina. *pág.* 522

MET. *pág.* 542

Microcirugía. *pág.* 524

Microsatélites. *pág.* 355

Mieloma. *pág.* 627

Missense. *pág.* 614

MLH1. *pág.* 30, 367, 378, 379, 516

MLH3. *pág.* 361

MLPA . *pág.* 515, 523

MMR. *pág.* 354, 355, 357, 359, 362

Modelo BOADICEA. *pág.* 130

Modelo BRCAPRO. *pág.* 130

Modelo Myriad I. *pág.* 124

Modelo Myriad II. *pág.* 124

Modelo poligénico. *pág.* 159

Modelo U Penn. *pág.* 123

Modelos de herencia. *pág.* 178

Modelos de retinoblastoma. *pág.* 569

Modelos empíricos. *pág.* 121

Modelos genéticos. *pág.* 121

Monosomía 22. *pág.* 575

Mosaicismo. *pág.* 523

Motivaciones. *pág.* 238

MSH2. *pág.* 30, 367, 378, 379
 MSH6. *pág.* 367, 379
 MSRI. *pág.* 597
 Mucosectomía. *pág.* 26
 Muir-Torre. *pág.* 361
 Multifocalidad. *pág.* 193
 mut. *pág.* 355
 Mutación missense R72P. *pág.* 615
 Mutaciones. *pág.* 515
 Mutaciones en BRCA. *pág.* 326
 Mutaciones fundadoras. *pág.* 321
 Mutaciones germinales de novo. *pág.* 616
 Mutaciones missense. *pág.* 611
 Mutaciones nonsense. *pág.* 611
 Mutaciones recurrentes. *pág.* 321
 mutH. *pág.* 355
 mutS. *pág.* 355
 myb. *pág.* 148
 myc. *pág.* 71, 148

N

N-myc. *pág.* 639
 N-ras. *pág.* 69
 Nbs1. *pág.* 584
 Nefroblastoma. *pág.* 563, 569
 Neoplasia de pulmón. *pág.* 612
 Neoplasia endocrina múltiple tipo 1. *pág.* 211, 447
 Neoplasia endocrina múltiple tipo 2. *pág.* 447, 510
 Neoplasia endocrina múltiple tipo 2A. *pág.* 211
 Neoplasia endocrina múltiple tipo 2B. *pág.* 211, 454
 Neoplasia gástrica. *pág.* 612
 Neoplasia prostática intraepitelial. *pág.* 600

Neoplasias endocrinas múltiples:
 MEN2A-B. *pág.* 577
 Neu. *pág.* 144
 Neuroblastomas. *pág.* 563
 Neurofibroma. *pág.* 506, 513
 Neurofibroma plexiforme. *pág.* 505, 514
 Neurofibromas cutáneos. *pág.* 505
 Neurofibromas cutáneos difusos. *pág.* 513
 Neurofibromas cutáneos localizados. *pág.* 513
 Neurofibromas espinales. *pág.* 512
 Neurofibromas intraneurales localizados. *pág.* 513
 Neurofibromas múltiples. *pág.* 525
 Neurofibromatosis. *pág.* 564
 Neurofibromatosis de von Recklinghausen. *pág.* 503
 Neurofibromatosis tipo 1. *pág.* 211, 576, 577
 Neurofibromatosis tipo 2. *pág.* 211
 Neurofibromatosis bilateral acústica o central. *pág.* 503
 Neurofibromina. *pág.* 514
 Nevus displásicos. *pág.* 47
 NF1. *pág.* 503, 514
 NF2. *pág.* 503, 516, 521
 Nibrina. *pág.* 584
 Niños. *pág.* 243
 Nódulos de Lisch. *pág.* 505
 Nonsense. *pág.* 614

O

Objetos brillantes no identificados. *pág.* 508
 Obstrucción urinaria baja. *pág.* 590
 Oligonucleótidos antisentido. *pág.* 82
 Oncogen ErbB2 (HER2/neu). *pág.* 144

Oncogenes. *pág.* 67, 142
 Ooforectomía. *pág.* 44
 Ooforectomía profiláctica. *pág.* 283
 Osteomas. *pág.* 420
 Osteosarcomas. *pág.* 563
 Otros síndromes cutáneos. *pág.* 494
 Ovariectomía. *pág.* 338
 Ovario. *pág.* 371, 606, 612

P

p16 (MTS1). *pág.* 638
 p21. *pág.* 640
 p53. *pág.* 51, 73, 82, 150, 152, 325, 352, 353, 606, 607, 608, 615, 618, 638, 641
 p53 knockout. *pág.* 609
 p95. *pág.* 584
 Páncreas. *pág.* 606, 607
 Papiloma de plexos coroideos. *pág.* 606
 Paraganglioma familiar. *pág.* 211
 Paragangliomas. *pág.* 462, 535
 Pax-5. *pág.* 634
 PCAP. *pág.* 594
 Pecosidad intertriginosa. *pág.* 505
 Penetrancia. *pág.* 135, 176, 180
 Percepción. *pág.* 238
 Percepción de riesgo. *pág.* 238, 269, 270, 271, 289
 Pérdida de heterocigosidad. *pág.* 608
 PI 3-quinasa. *pág.* 70, 81
 PMS2. *pág.* 361, 367, 516
 Polimorfismo en el codon 72. *pág.* 614
 Polimorfismos de cambio de un solo nucleótido. *pág.* 163
 Polineuropatía. *pág.* 519
 Pólipos duodenales. *pág.* 421
 Pólipos gástricos. *pág.* 421
 Poliposis adenomatosa. *pág.* 211
 Poliposis adenomatosa familiar (PAF). *pág.* 25, 396, 417
 Poliposis adenomatosa familiar atenuada. *pág.* 27, 435
 Poliposis asociada al gen MYH. *pág.* 398
 Poliposis familiar adenomatosa. *pág.* 578
 Poliposis familiar adenomatosa (Gardner). *pág.* 577
 Poliposis familiar adenomatosa (Turcot). *pág.* 577
 Poliposis familiar colónica. *pág.* 622
 Poliposis gastrointestinal. *pág.* 417
 Poliposis hiperplásica hereditaria. *pág.* 440
 Poliposis juvenil familiar. *pág.* 436
 Pre-Implantación. *pág.* 621
 Prevalencia. *pág.* 130, 326, 504, 517
 Probabilidad pre-test. *pág.* 131
 Pronóstico. *pág.* 330
 Próstata. *pág.* 606, 607
 Protooncogén RET. *pág.* 450
 Protooncogenes. *pág.* 143
 PSA. *pág.* 590, 599, 602
 Pseudoartrosis. *pág.* 509, 511
 Psicosociales. *pág.* 238
 PTEN. *pág.* 325, 618

Q

Quimioprevención. *pág.* 386
 Quimioterapia. *pág.* 385
 Quirúrgico. *pág.* 385

R

R72P. *pág.* 614
 Rbdomiosarcoma. *pág.* 605
 Radiosensibilidad. *pág.* 619
 Radioterapia. *pág.* 620
 Raf. *pág.* 69
 Ras-GTP. *pág.* 70
 Ras. *pág.* 69, 147, 514
 Rasgos de la enfermedad. *pág.* 505
 Rb. *pág.* 72
 RB1. *pág.* 151, 566, 614
 Reacciones emocionales. *pág.* 301, 303
 Receptor II del TGF beta1. *pág.* 357
 Receptor editing. *pág.* 634
 Recombinaciones V(D)J. *pág.* 633
 Reparación del ADN. *pág.* 155, 609
 Replicación. *pág.* 609
 RER. *pág.* 355
 Reservorio o bolsa ileal. *pág.* 26
 Resonancia magnética (RM). *pág.* 334
 Resonancia mamaria. *pág.* 619
 Resultados no informativos. *pág.* 271, 272, 289
 RET. *pág.* 47, 146
 Retinoblastoma. *pág.* 519, 563, 564, 565, 622
 Retrovirus. *pág.* 142
 Rho. *pág.* 70
 Riesgo absoluto. *pág.* 239
 Riesgo acumulado. *pág.* 617
 Riesgo de transmisión. *pág.* 234
 Riesgo relativo. *pág.* 239
 Rofecoxib. *pág.* 29
 Rosetas de Flexner-Wintersteiner. *pág.* 565
 Rosetas de Homer-Righ. *pág.* 565

S

Sarcoma. *pág.* 563, 606, 607, 610
 Sarcomas partes blandas. *pág.* 617
 Schwannoma bilateral vestibular. *pág.* 503, 504, 517
 Schwannoma vestibular. *pág.* 518, 524, 525
 Schwannomas. *pág.* 517
 Schwannomatosis. *pág.* 525
 Screening. *pág.* 384
 SDHB. *pág.* 465
 SDHC. *pág.* 465
 SDHD. *pág.* 465
 Segundas neoplasias. *pág.* 617, 620
 Selección de familias. *pág.* 122
 Seudoartrosis. *pág.* 516
 Sexualidad. *pág.* 284, 287
 Significado incierto. *pág.* 240
 Síndrome Cronkhite-Canada. *pág.* 402
 Síndrome de Albright. *pág.* 513
 Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba. *pág.* 439
 Síndrome de Beckwith-Wiedeman. *pág.* 211, 572, 573
 Síndrome de Birt-Hogg-Dubé (BHD). *pág.* 211, 551
 Síndrome de Bloom. *pág.* 211, 572, 579, 583
 Síndrome de cáncer de mama-ovario hereditarios (CMOH). *pág.* 44
 Síndrome de Cowden. *pág.* 211, 402, 439
 Síndrome de Down. *pág.* 563, 578
 Síndrome de Gardner. *pág.* 419
 Síndrome de Gorlin. *pág.* 402
 Síndrome de Gorling. *pág.* 211, 578
 Síndrome de Li-Fraumeni. *pág.* 50, 211, 605, 622

- Síndrome de Li-Fraumeni-Like. *pág.* 606
- Síndrome de Lynch con características fenotípicas de neurofibromatosis. *pág.* 31
- Síndrome de McCune-Allbright. *pág.* 505, 516
- Síndrome de Nijmegen. *pág.* 211, 579, 584
- Síndrome de Perlman. *pág.* 572
- Síndrome de Peutz-Jeghers. *pág.* 211, 403, 437
- Síndrome de poliposis hiperplásica. *pág.* 404
- Síndrome de poliposis juvenil. *pág.* 400
- Síndrome de poliposis mixta hereditaria. *pág.* 404, 440
- Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel. *pág.* 211, 572, 574
- Síndrome de Soto. *pág.* 572
- Síndrome de Sotos. *pág.* 211
- Síndrome de Turcot. *pág.* 578
- Síndrome de von Hippel-Lindau. *pág.* 211, 622
- Síndrome de Werner. *pág.* 211, 497
- Síndrome de Wiskott-Aldrich. *pág.* 211
- Síndrome Muir-Torre. *pág.* 29
- Síndrome WAGR. *pág.* 572
- Síndromes de Denys Drash y Frasier. *pág.* 572
- Síndromes de predisposición hereditaria al cáncer. *pág.* 194
- Sis. *pág.* 68
- Sistema de reparación de errores de replicación. *pág.* 77
- Sistema de reparación por excisión de bases. *pág.* 353
- SNPs. *pág.* 163
- Sociedad Americana del Cáncer. *pág.* 599
- Splicing. *pág.* 614
- SSCP. *pág.* 515, 613
- Stem cell factor. *pág.* 68.
- STK11. *pág.* 325
- Subtipo epitelial basal. *pág.* 330
- Sulindac. *pág.* 28
- Sutura lamboidea. *pág.* 509

T

- Tablas de prevalencia. *pág.* 121
- Tacto rectal. *pág.* 590
- Tamoxifeno. *pág.* 337
- TEL-AML1. *pág.* 634
- Telomerasa. *pág.* 84
- Telómeros. *pág.* 83
- Terapia del cáncer basada en la inducción de apoptosis. *pág.* 82
- Teratomas testiculares. *pág.* 610
- Test genético. *pág.* 239, 240, 244, 267, 278, 300, 602
- TGFb-RII. *pág.* 354
- Tinnitus. *pág.* 518
- Tipos de variantes genéticas. *pág.* 162
- Toremifeno. *pág.* 599
- TP53. *pág.* 608
- Transiciones C > T. *pág.* 523
- Transmisión. *pág.* 176
- TRAP (Telomeric Repeat Amplification Protocol). *pág.* 87
- Trasplante alogénico de progenitores hematopoyéticos (TPH). *pág.* 581
- Tratamiento. *pág.* 385, 524
- Tricodiscomas. *pág.* 551
- Tumor cerebral. *pág.* 607, 617
- Tumor de Wilms. *pág.* 569, 572, 573, 574, 606

Tumor de Wilms familiar. *pág. 211*
 Tumor oncocítico híbrido. *pág. 552*
 Tumor suprarrenal. *pág. 607*
 Tumores cutáneos. *pág. 376*
 Tumores de células germinales. *pág. 606*
 Tumores de islotes pancreáticos. *pág. 537*
 Tumores del estroma gastrointestinal.
pág. 510
 Tumores del ligamento ancho y del
 epidídimo. *pág. 537*
 Tumores del saco endolinfático. *pág.*
458, 537
 Tumores desmoides. *pág. 424, 433*
 Tumores endocrinos duodenales
 (carcinoides). *pág. 510*
 Tumores gastrointestinales. *pág. 508*
 Tumores germinales. *pág. 563*
 Tumores hematopoyéticos. *pág. 612*
 Tumores "Glómicos". *pág. 510*
 Tumores malignos situados en la vaina
 nerviosa periférica. *pág. 506, 509, 514*
 Tumores o quistes pancreáticos. *pág. 458*
 Tumores plexiformes. *pág. 511*
 Tumores rabdoideos. *pág. 575*
 Tumores sebáceos. *pág. 371*
 Turcot. *pág. 361*

U

Ultrasonografía. *pág. 334*
 Ultrasonografía transvaginal. *pág. 338*
 Unidades de consejo genético. *pág. 298*

V

v-erbA. *pág. 71*
 Variabilidad fenotípica inter e intrafamiliar.
pág. 457
 VHL. *pág. 48, 49*
 Vías de supervivencia. *pág. 81*
 Vigilancia. *pág. 383*
 Von Hippel-Lindau. *pág. 577, 578*

W

WAGR. *pág. 564, 571*
 Warthin. *pág. 368*
 Wilms. *pág. 563, 570, 571*
 Wiskott-Aldrich. *pág. 564, 642*
 WT1. *pág. 571, 573, 574*
 WT2. *pág. 574*

X

Xantogranuloma juvenil. *pág. 508*
 Xantogranulomas. *pág. 511*
 Xeroderma pigmentoso. *pág. 211, 494,*
579, 584
 XPA-G. *pág. 584*
 XPV. *pág. 584*

