



Universidad del Sureste

Dr. Saúl Peraza Marín

Crecimiento y Desarrollo

Glosario

Hannia del carmen Salazar
Jiménez

GLOSARIO GENETICO

ADN

El ADN es nuestro material genético, las instrucciones para la construcción del cuerpo humano y para llevar a cabo sus funciones cotidianas. El ADN (ácido desoxirribonucleico) es una molécula muy grande compuesta por una secuencia de cuatro bases químicas, designadas por las letras A, T, C y G. El genoma humano está compuesto por más de 6 mil millones de estas letras, y se puede encontrar una copia completa del genoma en casi todas las células del cuerpo humano.

Alelos:

Formas experimentalmente distinguibles de un gen o marcador genético. A estas formas alternativas también se las conoce como variantes alélicas.

ALELO DE RIESGO

Un alelo de riesgo se refiere a una o más variantes localizadas en la misma copia de un gen, o en el mismo cromosoma, también conocido como 'en cis'. Un alelo de riesgo generalmente se asocia con una mayor probabilidad de desarrollar una afección.

CROMOSOMAS

El ADN está altamente compactado formando unas estructuras llamadas cromosomas, visibles bajo el microscopio. Cada cromosoma está formado por miles de millones de letras de ADN. Los humanos suelen presentar 23 pares de cromosomas, con un cromosoma de cada par heredado de cada progenitor. Los primeros 22 pares están numerados del 1 al 22, y el par 23 son los cromosomas sexuales, X e Y. Las mujeres generalmente presentan dos cromosomas X (XX) y los hombres generalmente presentan un cromosoma X y un cromosoma Y (XY).

CROMOSOMAS AUTOSÓMICOS

Los cromosomas autosómicos son todos los cromosomas no sexuales; aquellos cromosomas que están numerados. Los humanos tienen 22 pares de cromosomas autosómicos, lo que hace un total de 44. Cada progenitor transmite 22 cromosomas autosómicos a sus hijos.

CROMOSOMAS SEXUALES

Los cromosomas sexuales son un par de cromosomas que determinan nuestro sexo. Generalmente, los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y, mientras que las mujeres tienen dos cromosomas X.

FENOTIPO

El fenotipo se refiere a las características reconocibles de un individuo. El término puede ser usado ampliamente para describir los atributos físicos de un individuo, sus capacidades intelectuales, o la presencia o ausencia de una enfermedad. El fenotipo también se puede utilizar más específicamente para describir las características o síntomas que pueden resultar de una variante patogénica en particular. El fenotipo de un individuo está determinado por su genotipo, así como por las influencias ambientales.

GEN

Un gen es un segmento específico del ADN, de cientos o miles de letras. Cada gen es un código con las instrucciones necesarias para que la célula produzca una proteína en particular. Las proteínas juegan un papel muy importante, por ejemplo, constituyen las células de nuestro cuerpo, son las que nos dan el color del cabello y de los ojos, y nos ayudan a producir una serie de reacciones químicas. Tenemos dos copias de cada gen, una en cada par heredado de cada uno de nuestros progenitores. Hasta ahora se han descubierto aproximadamente 20.000 genes codificantes de proteínas.

GENOMA

El genoma es el conjunto completo de ADN en un organismo, todas las instrucciones para la construcción del cuerpo humano y para llevar a cabo sus funciones cotidianas. En los seres humanos, casi cada célula contiene una copia completa del genoma.

GENOTIPO

El genotipo se refiere al perfil genético de un individuo a nivel del ADN. El genotipo podría indicar la presencia o ausencia de una variante patogénica, o describir las bases de ADN encontradas en un lugar específico del genoma. La presencia de la base de ADN 'A' en un lugar determinado de una copia de un gen, y de una 'C' en la otra copia del gen, se describiría como el genotipo 'A/C' en esa posición. La información sobre el genotipo de una persona se combina con factores ambientales para determinar su fenotipo.

HAPLOTIPO

Un haplotipo es un conjunto de variantes del ADN, o polimorfismos, que tienden a ser heredados juntos. Un haplotipo se puede referir a una combinación de alelos o a un conjunto de polimorfismos de nucleótido sencillo (SNPs) que se encuentran en un mismo cromosoma.

HEMICIGOTO

Hemicigoto se refiere a un hombre que presenta una variante en un gen del cromosoma X. La mayoría de los hombres tienen un solo cromosoma X, mientras que las mujeres tienen dos. Una mujer portadora de una variante en un gen del cromosoma X sería descrita como heterocigota.

HETEROCIGOSIDAD COMPUESTA

La heterocigosidad compuesta se refiere a cuando un individuo porta dos variantes en el mismo gen, una en cada copia o versión del gen, pero las variantes son diferentes en cada copia.

HETEROCIGOTO

Heterocigoto se refiere a un individuo que presenta una variante en una sola copia del gen.

HOMOCIGOTO

Homocigoto se refiere a un individuo que presenta la misma variante en ambas copias del gen.

MOSAICISMO

El mosaicismo es la presencia de dos o más líneas celulares con diferentes genotipos dentro de un individuo. El mosaicismo puede ocurrir en los óvulos y espermatozoides (llamado mosaicismo gonadal) o en otras células (llamado mosaicismo somático) o en ambos (mosaicismo gonosomal).

SNVs

Las cuatro letras del ADN (A, T, C y G) representan cada una un nucleótido diferente. Un SNV (variante de nucleótido único) es un cambio de una letra a otra en una posición única en el ADN. Los SNVs más frecuentes en la población se denominan frecuentemente como polimorfismos de un solo nucleotido o 'SNPs' (del inglés 'Single Nucleotide Polymorphism' pronunciado «snips»). Estas variaciones contribuyen a lo que nos hace único. El rsID es un número utilizado por investigadores y bases de datos para designar la posición específica de un SNP. Estudios de gran escala utilizan esta nomenclatura para investigar si un SNP ha sido asociado con un determinado rasgo genético o patología. Por ejemplo, en el SNP rs6152 es posible tener un A o una G, por lo que, es posible ser AA, AG o GG (este es el genotipo de este rsID)

VARIANTE DE RIESGO

Las variantes no mendelianas suelen tener una penetrancia muy reducida y tienden a ser más comunes en la población. Estas variantes normalmente no causan enfermedad por sí solas y a menudo se denominan 'variantes de riesgo'.

VARIANTE GENÉTICA

Una variante genética (también conocida como 'mutación') es un cambio en la secuencia de ADN de un individuo en comparación con lo que se ve comúnmente en la población general. Hay varias maneras en que una variante puede ocurrir: una letra de ADN (A, T, C, o G) puede ser sustituida por una letra diferente, dando lugar a un aminoácido diferente (mutación de cambio de sentido); un segmento de ADN puede estar ausente puede haber ADN extra o la secuencia de ADN puede estar reorganizada. Las variantes son diferencias en nuestro ADN, y todos las tenemos. A menudo son benignas y contribuyen a la singularidad de cada individuo. Sin embargo, algunas variantes interrumpen la función del gen, lo que afecta a la producción de la proteína resultante. Estas variantes disruptivas pueden ser patogénicas