

Glosario de términos

Pedro Pérez Segura

Servicio de Oncología Médica
Hospital Clínico San Carlos. Madrid

- 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.

BRAF:

Codifica una serina/treonina quinasa que, inducida por factores de crecimiento y mediada por *RAS*, activa la cascada *RAS/RAF/MEK/ERK* implicada en la proliferación celular.

Brazo p:

El brazo corto de un cromosoma.

Brazo q:

El brazo largo de un cromosoma.

BRCAPRO:

Programa informático que emplea las estadísticas para predecir si una persona va a tener una mutación (cambio) hereditaria en los genes *BRCA1* y *BRCA2*.

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.
- Diagnóstico preimplantacional (DGP):** Es el estudio del ADN de embriones humanos para seleccionar los que cumplen determinadas características y/o eliminar los que portan algún tipo de defecto congénito.
- Disomía:** Dos copias de un cromosoma (También aplicable a una copia (monosomía) y a tres copias (trisomía).
- Dominante:** Una alteración en la que solo 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 esperma.
- 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 DNA 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.

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 carcinoides. 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 colorectales, endometriales y ováricos. Se localiza en el cromosoma 3p21.3.

MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification):

consiste en el cribado de determinadas regiones del ADN mediante el estudio de sondas que hibridarán en diferentes puntos de la región de interés, se ligarán 2 a 2 y posteriormente se amplificarán utilizando el mismo par de primers. Mediante un análisis de fragmentos y aprovechando la diferencia de tamaño de cada una de las sondas debido a un fragmento cebador de tamaño, se podrán identificar pérdidas o ganancias de material genético, atendiendo a la normalización de las áreas de cada pico con respecto a un control sano.

MMRPRO: Modelo estadístico que calcula la posibilidad de un individuo de ser portador de una mutación en los genes MLH1, MSH2 y MSH6.

Mosaico: Presencia de diferentes genotipos.

MSH2: Gen implicado en los cánceres colorectal, 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.
Oncogen:	Un gen defectivo que ha sufrido mutaciones y toma parte en la causa del crecimiento tumoral. Son formas alteradas de genes que normalmente están involucrados en estimular la división celular.
PARP:	poli ADP-ribosa polimerasa; enzima implicada en la reparación de excisión de bases, principal mecanismo de reparación de roturas de cadenas simples de ADN.
PCR (Polymerase Chain Reaction):	Proceso de amplificación de secuencias específicas de ADN mediante una técnica específica.
"Pedigree":	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 Heterozigosidad:	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.
- PREMM 1,2:** Modelo estadístico que calcula la posibilidad de un individuo de ser portador de una mutación en los genes MLH1 y MSH2.
- 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.
- Protocogen:** 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 solo puede ejercer un efecto fenotípico si ambos alelos están alterados.
- Reordenamiento:** Eliminación, transferencia o multiplicación de segmentos de ADN.

- 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.
- Transcripción:** Proceso de síntesis de una cadena de ARN a partir de una cadena de ADN y llevado a cabo por ARN polimerasa.
- Traducción:** Conversión del ARN en proteína.
- Translocación:** Ruptura y reunión de un segmento de ADN de un cromosoma a otro.
- Trisomía:** La presencia de tres copias de un cromosoma específico.