

GLOSARIO

1. Heterocromosomas: Cromosoma sexual. Nombre dado a los dos cromosomas de un mismo par, una de cuyas funciones es la determinación del sexo. En la hembra, este par está compuesto por dos elementos iguales, los cromosomas X. En el varón, estos dos elementos son desiguales: uno es idéntico a los cromosomas X de la hembra y el otro, de dimensiones mucho menores, se designa bajo el nombre de cromosoma Y.
2. Autosomas: Un autosoma o cromosoma somático es cualquier cromosoma que no sea sexual. En el humano, los cromosomas del par 1 al 22 son autosomas, y el par 23 corresponde a los cromosomas sexuales X e Y, también llamados heterocromosomas o gonosomas.
3. Clastogénicos: Es un agente mutagénico que da lugar a o induce a la interrupción o rotura de cromosomas, lo que lleva a que secciones de cromosomas sean eliminadas, añadidas, o reorganizadas
4. Poliploidíos: Fenómeno por el cual se originan células, tejidos u organismos con tres o más juegos completos de cromosomas de la misma o distintas especies o con dos o más genomas de especies distintas.
5. Trisomía: Alteración del número de cromosomas caracterizada por la presencia de un tercer cromosoma. El cariotipo, por tanto, estará formado por 47 cromosomas en lugar de 46. La mayoría de las trisomías son causa de abortos espontáneos; únicamente, son viables la trisomía 21 o síndrome de Down, la trisomía XXY o síndrome de Klinefelter y la trisomía 13 o síndrome de Patau.
6. Monosomía: Ausencia de uno de los cromosomas de un par homólogo, como el síndrome de Turner* en el que falta el segundo cromosoma sexual.
7. Aneuploidías: Es una mutación cromosómica de tipo numérica que altera parte del juego cromosómico, es decir, la célula con esta mutación presenta cromosoma/s de más o de menos. Las aneuploidías se denominan de la siguiente manera: número de veces que se repite seguido de la palabra "somía" seguido del número de cromosoma involucrado. El origen de esta mutación puede provenir de la no disyunción en meiosis I o II.
8. Delecciones: Pérdida de una porción de un cromosoma o de una o varias bases de un fragmento de DNA. Las delecciones provocan graves alteraciones del código genético y en ocasiones se manifiestan en forma de retrasos mentales, microcefalia, epicantus, labio leporino e hipertelorismo, entre otras.

9. Inversiones: Las inversiones involucran un cambio estructural en el que se afecta el orden de los genes dentro del cromosoma. Si la reorganización involucra al centrómero se denomina inversión pericéntrica, si no paracéntrica. Puede ser asimétrica o simétrica.
10. Cromosoma: Es una estructura en la que el ADN está muy empaquetado y protegido. Los cromosomas son un componente celular que solo se forman cuando la célula está en división. Son los encargados de transportar el ADN (ácido desoxirribonucleico) y los genes durante la división celular.
11. Translocaciones: Una translocación significa que hay modificaciones en la ubicación del material cromosómico. Esto puede ocurrir porque: a) Se haya producido un cambio durante la formación del óvulo o el esperma, o bien durante el periodo de concepción. B) Se haya heredado un cromosoma con ubicación alterada del padre o de la madre.
12. Isociomosoma: Es un cromosoma que ha perdido un brazo y el otro se ha duplicado, de modo que existe una monosomía parcial debido al brazo perdido, y a una trisomía parcial, debido al brazo duplicado.
13. Disomía: Es la presencia de un par de cromosomas. En los organismos diploides como los humanos, esta es la condición normal. Para aquellos organismos haploides (como los gametos humanos), triploides o poliploides, la disomía constituye una aneuploidía.
14. Alosoma: Cromosoma sexual, heterocromosoma, cromosoma heterotípico o idiocromosoma, es un cromosoma que difiere del resto de cromosomas (autosomas) en su forma, tamaño y comportamiento. Son el último par de cromosomas que se encuentran en un cariotipo (conteo de cromosomas) y por ende, vienen a ser los cromosomas sexuales.
15. Homogamético: Es definido como aquel sexo que tiene dos (2) cromosomas sexuales iguales; es el caso del femenino (XX). En otras palabras y/o definición y en una especie, el sexo homogamético se refiere al miembro de la pareja que tiene ambos alosomas (cromosomas sexuales) del mismo tipo.
16. Heterogamético: Es definido como aquel sexo, cuya característica es diferente al sexo homogamético que tiene dos cromosomas sexuales iguales, mientras que este (sexo heterogamético) presenta un par de cromosomas sexuales diferentes; es el caso del masculino (XY).
17. Hipofosfatemia: Es un trastorno electrolítico en el cual existe niveles anormalmente bajos de fósforo en la sangre. Esta condición se puede observar en muchas causas, siendo más común cuando en los pacientes con desnutrición (especialmente pacientes con alcoholismo crónico) se les da grandes cantidades de carbohidratos, los cuales aumentan la demanda de fósforo por parte de las células, removiendo el fósforo sanguíneo (síndrome de realimentación).

18. Síndrome: Conjunto de síntomas que se presentan juntos y son característicos de una enfermedad o de un cuadro patológico determinado provocado, en ocasiones, por la concurrencia de más de una enfermedad.
19. Mutaciones: es un cambio en el ADN, el material hereditario de los seres vivos. El ADN de un organismo influye en su aspecto físico, en su comportamiento y en su fisiología en todos los aspectos de su vida. Por lo tanto, un cambio en el ADN de un organismo puede producir cambios en todos los aspectos de su vida.
20. Daltonismo: es una afección en la cual no se pueden ver los colores de manera normal. También se conoce como deficiencia de color. En el daltonismo generalmente la persona no puede distinguir entre ciertos colores. Con frecuencia no distinguen los verdes de los rojos y, a veces, los azules.
21. Hemofilia: La Hemofilia es una enfermedad hereditaria ligada al cromosoma X, es decir, está ligada al sexo, lo que significa que en el caso concreto de la Hemofilia la transmiten las mujeres (portadoras) y la padecen los hombres, debido a la dotación de dos cromosomas X (XX) de la mujer y una dotación (XY) en el hombre.
22. Distrofia: La distrofia muscular se refiere a un grupo de más de 30 enfermedades genéticas que causa debilidad y degeneración progresivas de los músculos esqueléticos usados durante el movimiento voluntario. Estos trastornos varían en la edad al inicio, gravedad, y patrón de músculos afectados. Todas las formas de distrofia muscular empeoran a medida que los músculos degeneran y se debilitan progresivamente. La mayoría de los pacientes finalmente pierde la capacidad de caminar.
23. Ictiosis: Son un grupo de enfermedades que producen escamas visibles en toda o gran parte de la superficie de la piel. Las ictiosis pueden ser debidas a anomalías hereditarias de la queratinización o a trastornos adquiridos, entre los que destacan las neoplasias. Las primeras son mucho más importantes en la edad pediátrica.
24. Ingeniería genética: Es un tipo de modificación genética que consiste en la adición dirigida de uno o mas genes ajenos al genoma de un organismo. Un gen posee la información que dará a un organismo una característica específica.
25. Reproducción asistida: Forma de reproducción en la que se cuenta con la asistencia médica para poner en contacto el óvulo con el espermatozoide; en los humanos se emplea en los casos en que se debe superar algún tipo de problema médico que impide a la pareja lograr un embarazo
26. Homóloga: son cromosomas del mismo tamaño , de la misma forma y con la misma disposición de los genes.
27. Heteróloga: Se refiere a aquellos genes que tienen diferente origen y función.