

GLOSARIO

1. ADN: es el ácido desoxirribonucleico responsable de contener toda la información genética de un individuo o ser vivo, información que es única e irreplicable en cada ser ya que la combinación de elementos se construye de manera única.

2. Alteraciones genéticas: pueden ser causadas tanto por problemas en los genes como en los cromosomas del embrión y afectan su habilidad para desarrollarse e implantarse dentro del útero.

3. Disyunción: Se refiere a la separación de cromosomas homólogos hacia los polos opuestos de la célula durante la etapa de anafase de la división celular.

4. Bases nitrogenadas: Se encargan de darle la especificidad y el carácter básico a los ácidos nucleicos. Derivan del anillo de pirimidina o del doble anillo de purina. Cada una sigue una numeración específica. Las que intervienen en los ácidos nucleicos son adenina, guanina, citosina, timina (sólo DNA) y uracilo (sólo RNA).

5. Meiosis: Corresponde a un proceso de división celular en el cual, a partir de una célula se obtiene otra, sin embargo, ella contiene la mitad del número de cromosomas que la original.

6. Distrofia: Trastorno o estado patológico que se debe a una alteración en la nutrición y que se caracteriza por una pérdida de volumen o de las capacidades funcionales de un órgano o de un tejido.

7. Determinación genética del sexo: aquella que está determinada por factores contenidos en los cromosomas.

8. Dominancia completa: Es el tipo de herencia en el cual ambos heterocigotos y homocigotos dominantes tienen el mismo fenotipo.

9. Hemofilia:

10. Daltonismo: Defecto de la vista que consiste en no distinguir ciertos colores o confundirlos con otros.

11. Autosómico: Es una de varias formas en que un rasgo o trastorno se puede transmitir de padres a hijos. En una enfermedad autosómica dominante, si usted hereda el gen anormal de sólo uno de los padres, puede presentar la enfermedad. Con frecuencia, uno de los padres también puede tener la enfermedad.

12. Dominancia incompleta: es la interacción genética en la cual los homocigotos son fenotípicamente diferentes a los heterocigotos.¹ Los cruzamientos que tienen una dominancia incompleta son aquellos en los que no existe rasgo dominante, ni recesivo.

13. Dominancia: es una relación entre alelos de un mismo gen, en el que uno enmascara la expresión es posible tres combinaciones de alelos —genotipo AA, Aa y aa.

14. El síndrome de Down: es un trastorno genético causado por la presencia de una copia extra del cromosoma 21 en vez de los dos habituales, caracterizado por la presencia de un grado variable de retraso mental y unos rasgos físicos peculiares que le dan un aspecto reconocible.

15. Hipertricosis: Es una enfermedad muy poco frecuente, que es destacada por la

existencia de un exceso de vello.

16. Incontinencia pigmentil: es una enfermedad genética de la piel, cabello, dientes y sistema nervioso central. Se la llamó así por la manera en que aparece la piel cuando se observa al microscopio.

17. Raquitismo hipofosfatémico: Es un trastorno caracterizado por hipofosfatemia, deficiencia de la absorción intestinal de calcio y raquitismo u osteomalacia que no responde a la vitamina D. Por lo general, es hereditario. Los síntomas son dolor óseo, fracturas y alteraciones del crecimiento.

18. Fermentación: proceso por el cual las enzimas de ciertas bacterias y levaduras convierten sustancias orgánicas complejas en otras más simples como alcohol, ácido láctico y gases.

19. Gen: unidad estructural y funcional de la herencia, transmitida de los padres a los hijos a través de los gametos (óvulo y espermatozoide, en el caso de los humanos y otros animales). Es un fragmento de ADN que lleva las instrucciones precisas para fabricar una determinada proteína.

20. Genética: ciencia que estudia la herencia, es decir la transmisión de los caracteres que un ser vivo pasa a su descendencia.

21. Mutación génica, que se refiere a una mutación dentro de un gen.

22. Mutaciones cromosómicas: son alteraciones en el número o en la estructura de los cromosomas.

23. Síndrome de Klinefelter: Es una alteración genética que se desarrolla por la separación incorrecta de los cromosomas homólogos durante las meiosis que dan lugar a los gametos de uno de los progenitores, aunque también puede darse en las primeras divisiones del cigoto.

24. Síndrome Turner: es una enfermedad genética caracterizada por la presencia de un solo cromosoma X. La ausencia de cromosoma Y determina el sexo femenino de todos los individuos afectados, y la ausencia del segundo cromosoma X determina la falta de desarrollo de los caracteres sexuales primarios y secundarios.

25. Sistema de determinación del sexo: es un sistema biológico que determina el desarrollo de las características sexuales de un organismo (concretamente de una especie). Se distinguen, generalmente, cuatro tipos de sistemas de determinación del sexo.