

GLOSARIO

1. **LEY DE SEGREGACIÓN:** Indica que, durante la cruce de monohíbridos, los miembros de cada par de genes alelos son capaces de segregarse y expresarse, dando lugar a la pureza de los gametos.
2. **LEY DE RECOMBINACIÓN INDEPENDIENTE:** Indica que, durante el cruzamiento dihíbrido, donde intervienen los dos pares de alelos que codifican dos características diferentes en cada uno de los progenitores, los genes miembros de un par de alelos no solamente se segregan, sino que también se comportan independientemente respecto al otro par.
3. **LEY DE LA RETROCRUZA:** Es un cruzamiento de prueba, que se utiliza para dilucidar si un organismo es heterocigótico.
4. **CROMOSOMA:** Orgánulo en forma de filamento que se halla en el interior del núcleo de una célula eucariota y que contiene el material genético; el número de cromosomas es constante para las células de una misma especie.
5. **HERENCIA:** La herencia genética consiste en la transmisión del material genético de generación en generación a través de los gametos (espermatozoides u óvulos). La mitad de nuestro material genético lo heredamos de nuestro padre y la otra mitad de nuestra madre.
6. **MAPAS GENÉTICOS:** es un tipo de mapa cromosómico que muestra la ubicación relativa de los genes y otras características importantes. El mapa se basa en el concepto de ligamiento, el cual significa que cuanto más cerca estén dos genes en el cromosoma, mayor será la probabilidad de que se heredan juntos.
7. **MUTACIÓN:** La definición de mutación a partir del conocimiento de que el material hereditario es el ADN y de la propuesta de la Doble Hélice para explicar la estructura del material hereditario (Watson y Crick, 1953), sería que una mutación es cualquier cambio en la secuencia de nucleótidos del ADN.
8. **NUCLEÓTIIDO:** Compuesto químico orgánico fundamental de los ácidos nucleicos, constituido por una base nitrogenada, un azúcar y una molécula de ácido fosfórico.
9. **TRANSPOSONES EN EL MAÍZ:** los forman segmentos de ADN especializados en meterse dentro de otro ADN, y si cuando lo hacen caen dentro de un gen, lo estropean. Interrumpen la secuencia en la que se lee el gen y anulan su información. Es lo que pasa en algunas zonas de los granos de maíz que veía Barbara McClintock, que dentro de algunas células un transposón se movía de un lugar a otro y arruinaba la información de un gen necesario para producir el pigmento que les da color. Este proceso puede intervenir en muchos sucesos biológicos, incluido el desarrollo del sistema inmunológico y en la generación del cáncer.
10. **PROTEÍNA CFTR:** la fibrosis quística (FQ) es una enfermedad autosómica recesiva que afecta preferentemente a la población de origen caucásico. Su incidencia varía de 1 entre 3.000 a 1 entre 8.000 nacidos vivos. Una de cada 25 personas es portadora de la enfermedad. Esta enfermedad está causada por la mutación en un gen que codifica una proteína reguladora de la conductancia transmembrana: cystic fibrosis transmembrane conductance regulator (CFTR). El gen, situado en el cromosoma 7, se aisló en 1989. En este gen se han descrito más de 1.000 mutaciones asociadas a la enfermedad. La mutación más frecuente, la AF508, se produce por la pérdida del aminoácido fenilalanina en la posición 508. Esta mutación representa el 70% de las mutaciones en europeos de origen caucásico.
11. **HAEMOPHILUS INFLUENZAE:** Haemophilus es el nombre de un grupo de bacterias que pueden causar diferentes tipos de enfermedades que involucran la respiración, los huesos, las articulaciones y el sistema nervioso.

12. **SINTESIS DE PROTEINAS:** Se conoce como síntesis de proteínas al proceso por el cual se componen nuevas proteínas a partir de los veinte aminoácidos esenciales. En este proceso, se transcribe el ADN en ARN. La síntesis de proteínas se realiza en los ribosomas situados en el citoplasma celular.
13. **ARN MENSAJERO:** consiste en una secuencia de nucleótidos que corresponde a la transcripción de un trozo de DNA (gen). No obstante, esta transcripción no es siempre un proceso simple y directo. En secuencias que contienen exones e intrones, el transcrito primario sufre una maduración durante la que se cortan los intrones y se empalman los exones (splicing). Su función es la de transportar la información genética del núcleo a los ribosomas en que son transcritos.
14. **ARN DE TRANSFERENCIA:** Los ARN de transferencia, son moléculas de ARN con estructura cruciforme, encargados de leer el código del ARNm en los ribosomas e ir sintetizando la cadena de proteína a partir de los aminoácidos que tiene asociados a su estructura. Existen tantos ARNt como aminoácidos codificables. Cada ARNt tiene en una parte de su estructura la secuencia que codifica un aminoácido (anticodón) que se unirá al codón del ARNm. En la parte opuesta tiene una parte diseñada para unirse al aminoácido que codifica el anticodón.
15. **ARN RIBOSOMAL:** es un ARN estructural que compone los ribosomas junto con proteínas. Parece ser que tiene una función de enzimática al facilitar las interacciones para que el rRNA se acomode en el ribosoma y sea leído por los rRNAs, y al mismo tiempo facilita la interacción con proteínas enzimáticas que posibilitan la formación de los enlaces peptídicos. El rRNA es el que contribuye a dar a los ribosomas su forma acanalada, al condicionar la posición de las proteínas, posibilitando la unión a su estructura del ARNm, de los ARNt y de la proteína que se está sintetizando. Supone el 75% del RNA celular en procariontes y el 50% en eucariotas.
16. **DESOXIRRIBOSA:** La desoxirribosa, o más precisamente 2-desoxirribosa es un monosacárido de cinco átomos de carbono (pentosa, de fórmula empírica $C_5H_{10}O_4$, derivado de la ribosa por pérdida de un átomo de oxígeno en el hidroxilo de 2', y por ello no responde a la fórmula general de los monosacáridos $(CH_2O)_n$).
17. **ENLACE FOSFODIESTER:** es un enlace covalente que se produce entre un grupo fosfato (H_3PO_4) y un grupo hidroxilo ($-OH$).
18. **CROMÁTIDA:** Filamento que constituye los cromosomas, visible durante la profase y metafase de la división celular.
19. **CITOCINESIS:** Proceso de separación y segmentación del citoplasma que tiene lugar durante la última fase de la mitosis.
20. **CÉLULA SOMÁTICAS:** es cualquier célula del cuerpo excepto los espermatozoides y óvulos. Las células somáticas son diploides, es decir, que contienen dos juegos de cromosomas, uno heredado de cada padre.
21. **CROMOSOMAS HOMÓLOGOS:** son cromosomas del mismo tamaño, de la misma forma y con la misma disposición de los genes. Los cromosomas homólogos forman pares de cromosomas. En cada ser humano, al menos 22 pares de cromosomas corresponden así a parejas de cromosomas homólogos. El par 23, el de los cromosomas sexuales, se compone de cromosomas homólogos en las mujeres (cromosomas X y X) pero de dos cromosomas diferentes en los hombres (cromosomas X e Y).
22. **CÉLULAS HAPLOIDES:** son aquellas que poseen la mitad de la dotación completa de material genético, es decir de cromosomas. A estas células se las suele nombrar con la abreviación n. En el caso del ser humano las células haploides tienen 23 cromosomas, 22 autosomas y uno sexual.
23. **GONADOTROPINA:** Hormona producida en la hipófisis que actúa sobre las glándulas sexuales.
24. **CIGOTENO:** El término cigoteno significa: m. Segundo estadio de la profase de la primera división meiótica, en la que se forman los complejos sinaptonémicos entre cromosomas homólogos.

- 25. PAQUITENO:** es la tercera fase de la profase. En ella continua el apareamiento de los cromosomas homólogos y se comprueba la separación de los cromosomas para formar las cromátidas que quedan unidas por el centrómero. Nos encontramos así con los pares de cromosomas homólogos, separados cada dos grupos.
- 26. DIPLOTENO:** Meiosis es una de las formas de la reproducción celular. Este proceso se realiza en las glándulas sexuales para la producción de gametos. Es un proceso de división celular en el cual una célula diploide experimenta dos divisiones sucesivas, con la capacidad de generar cuatro células haploides.
- 27. DIACINESIS:** Final de la profase de la primera división meiótica. Sigue al diploteno y comprende la migración de los cromosomas hacia la periferia del núcleo, la desaparición de los quiasmas, la formación del huso y la disolución de la membrana nuclear.
- 28. FOLICULO DE GRAAF:** es una estructura vesicular (llena de líquido) e hinchada y que en su interior contiene al ovocito, el cual está rodeado de una capa formada por células que albergan al ovocito. El tamaño del folículo de Graaf oscila entre 15-20 mm y sobresale hacia la superficie del ovario en la etapa más cercana a la ovulación. Mientras ocurre la ovulación, el folículo de Graaf rodeado de células flota libremente en el líquido folicular.
- 29. OVOGONIA:** es la célula germinal femenina que representa el primer estado evolutivo de las células sexuales femeninas y que da lugar al ovocito, que a su vez se desarrolla en óvulo.
- 30. OVOCITO:** es un gametocito hembra o célula germinal que participa en la reproducción. En otras palabras, es un precursor inmaduro del óvulo, o célula huevo. El ovocito se produce en el ovario del embrión durante la gametogénesis femenina.