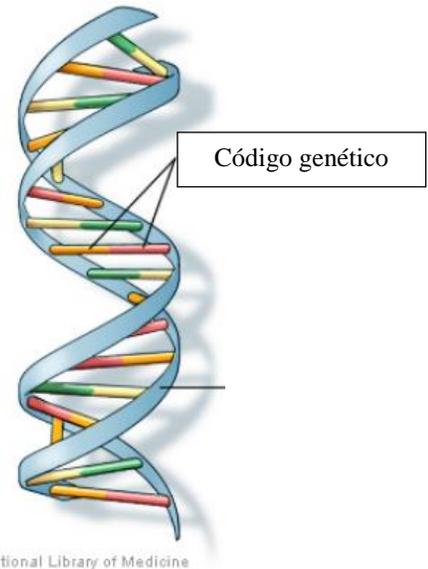


Glosario de genética

Gen – código que, de manera similar a una receta, determina cómo crece y se desarrolla nuestro cuerpo. Incluye información acerca de nuestro aspecto físico, como el color del cabello o de los ojos, y otras características como el grupo sanguíneo.

Heredamos un gen de cada uno de nuestros padres, y se los transmitimos a nuestros hijos. En general, todos tenemos dos copias de cada gen, uno de nuestro padre y uno de nuestra madre.

Todos tienen cambios en su código genético, algo que hace que una persona sea única. Los cambios pueden llamarse *mutaciones* o *variantes*. A lo largo del tiempo, los términos *cambios*, *mutaciones* y *variantes* se han utilizado con el mismo significado. A veces, los cambios pueden impedir que un gen funcione correctamente. Estos tipos de cambios pueden causar problemas de salud o enfermedades.

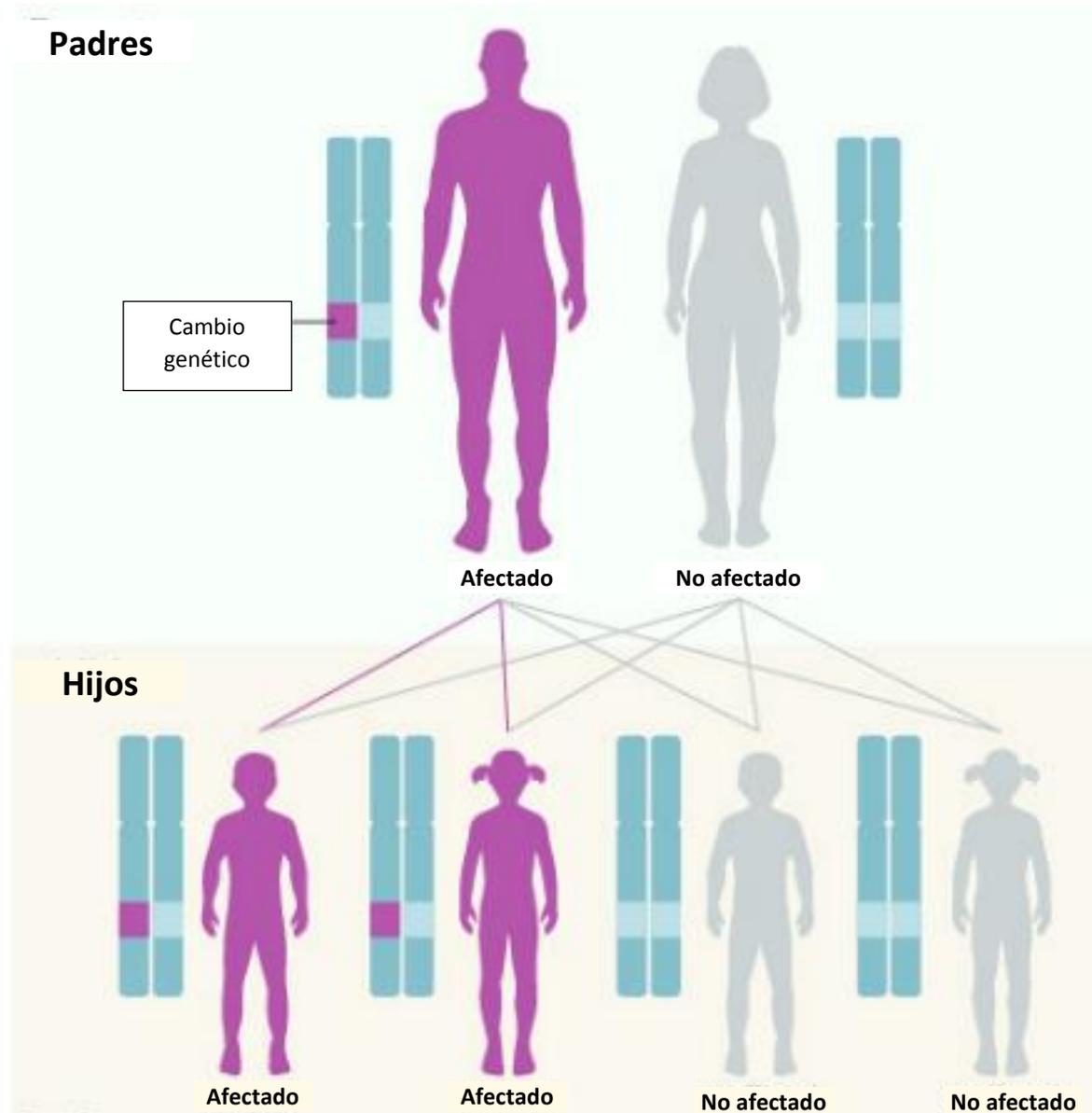


Secuenciación genética – pruebas de laboratorio que se usan para buscar cambios en el código genético. Es similar a hacer una “comprobación ortográfica” para detectar “errores de tipografía simples” en el código genético. En KidsCanSeq, se pueden hacer pruebas en una muestra de un tumor, sangre o saliva.

Afección genética – problemas de salud o enfermedades causados por cambios en un gen. Las condiciones genéticas pueden transmitirse en las familias, o alguien puede ser la primera persona en una familia en tener una afección genética.

Afección genética dominante – una afección genética causada por tener solo un cambio en un gen específico. La persona que es afectada por una afección genética dominante tiene una probabilidad del 50% de transmitir el cambio a cada uno de sus hijos.

Afección genética dominante



NIH Genetics Home Reference: <https://ghr.nlm.nih.gov/>

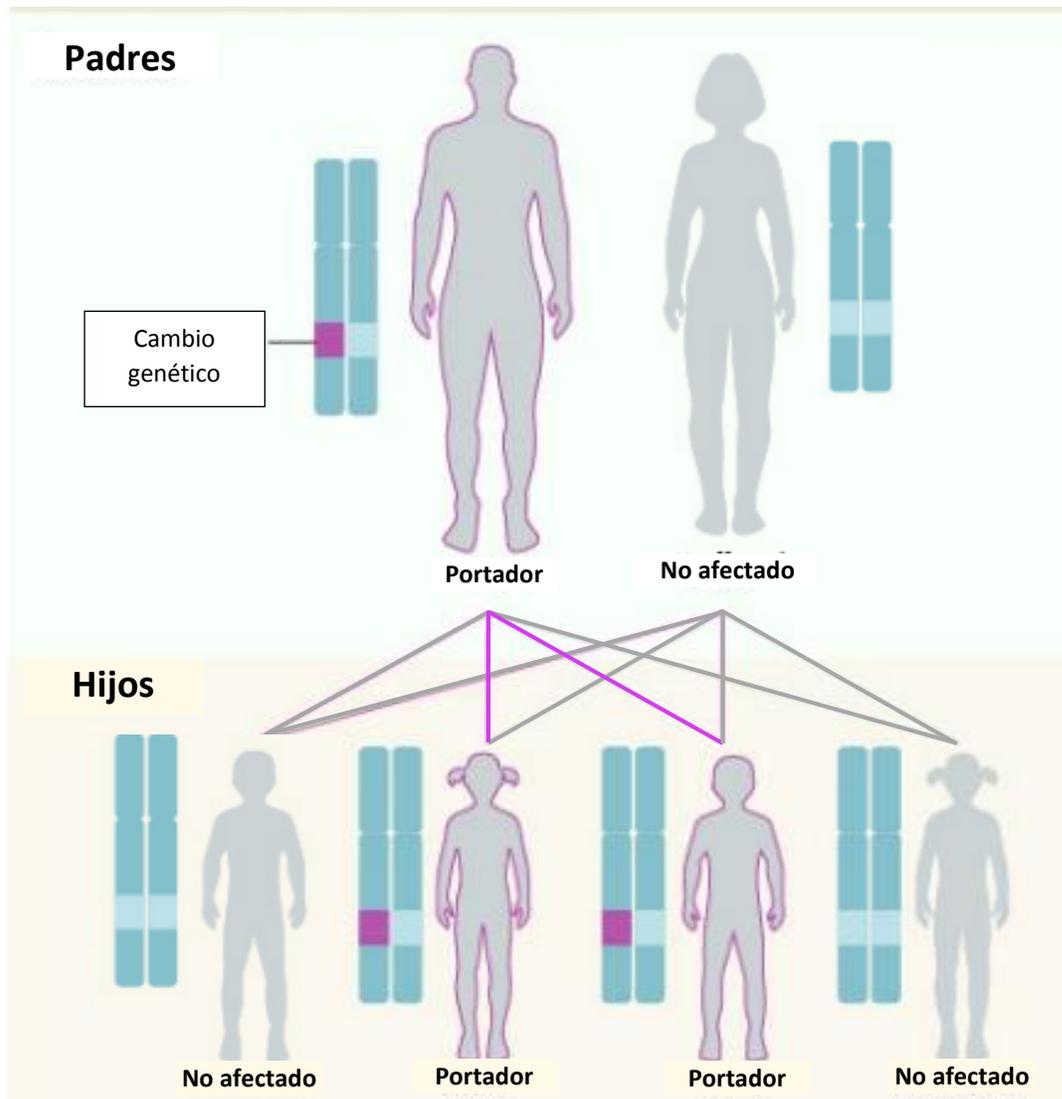
Afectado – una persona que tiene una afección genética

No afectado – una persona que no tiene una afección genética

Afección genética recesiva – una afección genética causada por tener dos cambios en un gen específico. La persona que tiene un cambio en un gen recesivo generalmente no desarrolla la afección y a veces se le conoce como “portador”.

Si solo un miembro de una pareja tiene un cambio en un gen recesivo, existe una probabilidad del 50% en cada embarazo de tener un hijo/a que también sea portador de ese cambio genético, y una probabilidad del 50% de tener un hijo/a sin el cambio.

Afección genética recesiva – Uno de los padres es portador



Adaptado de NIH Genetics Home Reference: <https://ghr.nlm.nih.gov/>

Afectado – una persona que tiene una afección genética

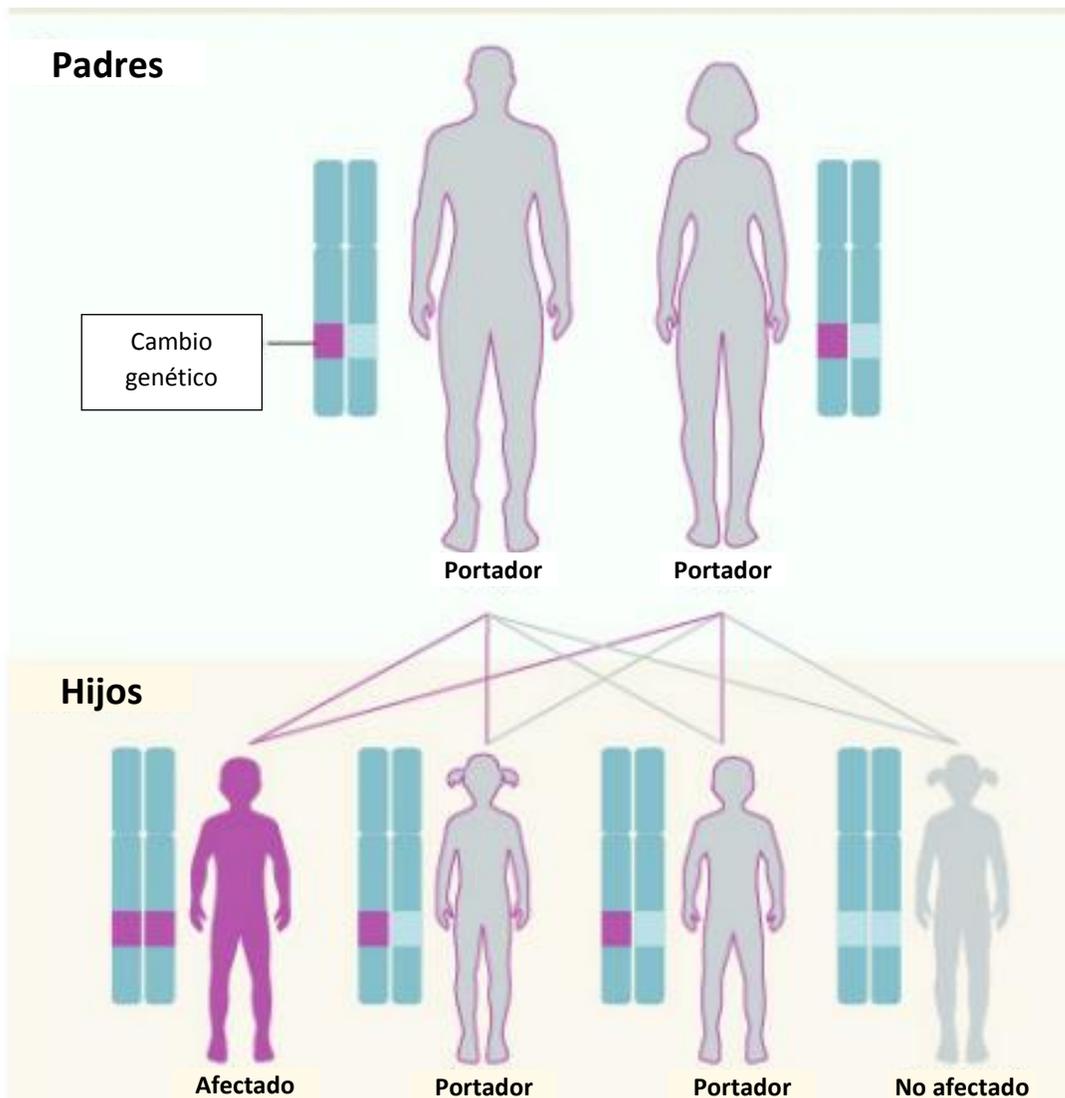
No afectado – una persona que no tiene una afección genética

Portador – una persona con un cambio genético que generalmente no desarrolla la afección genética

En una pareja en la cual cada uno tiene un cambio genético recesivo, ninguno tiene la afección genética pero tienen una probabilidad del 25% de tener un hijo con la afección genética, una probabilidad del 50% de tener un hijo con un cambio genético y una probabilidad del 25% de tener un hijo que no tenga la afección y tampoco el cambio genético.

Recuerde que la persona que tiene un cambio en un gen recesivo generalmente no desarrolla la afección y a veces se la conoce como “portador”.

Afección genética recesiva – Ambos padres son portadores



NIH Genetics Home Reference: <https://ghr.nlm.nih.gov/>

Afectado – una persona que tiene una afección genética

No afectado – una persona que no tiene una afección genética

Portador – una persona con un cambio genético que generalmente no desarrolla la afección genética