

GLOSARIO

Tomado de García Sánchez, F.A. y Martínez Segura, M.J. (2004).
Biopatología de las necesidades educativas especiales. Su estudio a través de cuestiones razonadas. Murcia: ICE-
Universidad de Murcia/Diego Marín

A

Aborto

Interrupción del embarazo.

Aborto espontáneo

Interrupción no deliberada del embarazo y, por tanto, espontánea, que se puede producir en cualquier momento del desarrollo intrauterino y cuyas causas no se conocen con exactitud.

Aborto inducido

Interrupción deliberada del embarazo mediante la extracción del embrión o feto de la cavidad uterina.

Aborto terapéutico

Podríamos definirlo como el aborto inducido prescrito bajo criterios médicos y al amparo de la normativa legal pertinente, para salvaguardar la salud e integridad física de la mujer embarazada.

Aborto eugenésico

Podríamos definirlo, para diferenciarlo del aborto terapéutico, como el aborto inducido decidido, al amparo de la normativa legal pertinente, en función de un diagnóstico de patología prenatal evidente.

Acetábulo

Cavidad semiesférica situada a ambos lados del hueso iliaco de la cadera (en su cara externa), en la que encaja la cabeza del fémur para asegurar la articulación de la cadera.

Acrocéntrico

Cromosoma que tiene el centrómero casi en un extremo.

Acromatopsia

Daltonismo, incapacidad del ojo para percibir los colores por ausencia de conos. Suele ser una enfermedad hereditaria ligada al sexo.

Acueducto cerebral o de Silvio

Paso estrecho y alargado, situado en el Mesencéfalo, que comunica el III y IV Ventrículo, cuyo estrechamiento es responsable de una importante proporción de hidrocefalias tanto congénitas como adquiridas a cualquier edad (también conocido como acueducto cerebral).

Adiposidad

Sinónimo de obesidad.

ADN o Ácido desoxirribonucleico

Única molécula conocida capaz de autorreplicarse y capaz, además, de transmitir distinta información a través del lenguaje o código genético.

ADN mitocondrial

Doble cadena de polinucleótidos en espiral, portadora de carga genética, que encontramos en múltiples copias dentro de cada mitocondria y que se transmite de forma independiente a como lo hace el ADN que se localiza en el núcleo de la célula.

ADN nuclear

Doble cadena de polinucleótidos en espiral, portadora de carga genética, que encontramos localizada dentro de la membrana nuclear y que constituye un cromosoma determinado.

Agenesia

Falta de desarrollo de cualquier órgano o parte del cuerpo. También puede significar falta de capacidad para engendrar (ver aplasia).

Agnosias visuales

Incapacidad para reconocer objetos o sus representaciones pictóricas, o para dibujarlos o copiarlos.

Agujero de Magendie

Orificio situado en la parte dorsal del metencéfalo (por debajo del cerebelo) que comunica el IV Ventrículo con el espacio subaracnoideo permitiendo, junto con los agujeros de Luschka, la circulación del líquido cefalorraquídeo.

Agujeros de Luschka

Nombre que reciben las dos aberturas en las que termina el IV Ventrículo y que comunican a este y a todo el sistema ventricular, junto con el agujero de Magendie, con el espacio subaracnoideo.

Albinismo

Problema genético, de transmisión autosómica recesiva, que provoca la despigmentación de la piel, cabello y retina (en el caso del albinismo ocular).

Alelo genético

Cada una de las distintas informaciones genéticas que pueden ocupar un mismo locus genético en el cromosoma. Cada una de las formas alternativas que puede tener un gen.

Amelia

Malformación congénita consistente en la falta de desarrollo de los miembros.

Amenorrea Primaria

Ausencia completa de menstruación.

Aminoácidos

Sustancias orgánicas que son la base para formar proteínas (las cuales son, a su vez, cadenas de esos aminoácidos). Todas las proteínas se forman a partir de 20 de estos aminoácidos y de ahí su importancia. Están formados siempre por un grupo amino (-NH₂) y un grupo carboxilo (-COOH).

Anadeo

Anomalía de la marcha, por ejemplo por debilidad de los músculos de glúteos y caderas, que hace que ésta sea tambaleante, como de “borracho” o de “pato”.

Anatomía

Ciencia que estudia el número, estructura, situación y relaciones de las diferentes partes de los cuerpos orgánicos.

Andrógeno

Hormona masculina.

Aneuploidía

Cuando una célula no posee el número correcto de cromosomas y tiene algún cromosoma de más o de menos.

Angioma

Tumor benigno formado por pequeños vasos sanguíneos (hemangioma) o linfáticos (linfangioma) que están bien formados y son funcionales. También se les conoce como nevus o nevus pigmentado.

Anisometropía

Anomalía óptica ocasionada cuando el cristalino de los dos globos oculares presenta diferentes problemas de refracción en cada uno de ellos; uno es miope (no ve bien de lejos) y el otro es hipermetrope (no ve bien de cerca).

Anoftalmia

Falta de desarrollo del globo ocular.

Anorquidia

Testículos inexistentes.

Anoxia

Falta o ausencia de oxígeno en el organismo.

Anticodón

Triplete de nucleótidos del ARN de transferencia que reconoce el codón del ARN mensajero.

Anticuerpo

Cualquiera de las moléculas proteicas que producen más células denominadas linfocitos, y cuyo papel principal es actuar como defensas contra la invasión de sustancias extrañas en nuestro organismo.

Apareamiento de homólogos

Fenómeno que tiene lugar en durante la fase de citogene de la meiosis y que consiste en la tendencia de los cromosomas celulares a colocarse cada uno cerca de su homólogo (el cromosoma materno de cada par junto al paterno de ese par), dando lugar a los denominados conjuntos bivalentes.

Aplasia

Falta de formación congénita de un tejido o parte corporal, es decir, su ausencia total por falta de formación durante el desarrollo embrionario (ver agenesia).

Apnea

Literalmente significa “sin respiración”. Podemos hablar de crisis apnéicas en un niño cuando para la respiración, por ejemplo al llorar; o de apneas durante el sueño, que pueden estar asociadas o no a problemas de ronquido.

Apoptosis

Muerte celular programada, ejecutada por un mecanismo propio de la célula.

Aracnoides

Es la capa meníngea intermedia, situada por encima de la piamadre (respetando un espacio que se conoce como espacio subaracnoideo) y por debajo de la duramadre.

ARN o Ácido ribonucleico

Copia sencilla de un fragmento de ADN correspondiente a una información genética determinada. Abandona el núcleo celular y, en el citoplasma celular, sirve de molde para la síntesis de proteínas.

Arrinencefalia

Falta de formación de las regiones cerebrales del rinencéfalo y que puede acompañar a ausencia de formación de la nariz.

Arteriosclerosis

Enfermedad degenerativa del sistema arterial que provoca la reducción progresiva de la luz o cavidad interior de arterias y arteriolas.

Articulaciones laxas

En hipotonía, articulaciones que aparecen flojas, sin la tensión debida y capaces de ser estirada más allá de los límites que imponen unos tendones y músculos con un tono normalizado.

Artrogriposis

Fijación de una articulación en flexión por contracturas musculares o fenómenos de rigidez articular.

Asesoramiento genético

Transmisión de información acerca de los riesgos y problemas genéticos, así como ayuda a los individuos para que asimilen esta información y tomen sus decisiones.

Asintomático

Carente de sintomatología; sin síntomas.

Astenopia

Cansancio de la vista; puede ser debida (entre otras causas) a defectos ópticos o acomodativos, como miopía o hipermetropía.

Astigmatismo

Anomalía óptica ocasionada por diferencias en el grado de refracción dentro de o entre los distintos meridianos de la córnea o el cristalino; problema que conlleva que la persona siempre es incapaz de enfocar los objetos con claridad independientemente de la distancia a que se encuentren.

Ataxia

Trastorno de la función motora asociado a afectación de la función del cerebelo y caracterizado por hipotonía, lentitud, incoordinación motora y dificultades para el control del equilibrio.

Atetosis

Problema general de la función motora debido a lesión en ganglios basales o vía extrapiramidal y caracterizado por movimientos amplios e involuntarios de contorsión de las extremidades que imposibilitan el movimiento voluntario.

Atresia

Falta de perforación de un conducto hueco (por ejemplo el ano, acueducto de Silvio).

Atrofia

Falta de desarrollo o involución del desarrollo de un órgano, resultando afectada su capacidad funcional.

Atrofia papilar

Falta de desarrollo o degeneración de la salida del nervio óptico del globo ocular.

Autosoma

Uno de los 22 pares de cromosomas que portan genes que determinan rasgos fisiológicos y morfológicos del individuo. Cualquier cromosoma que no sea un cromosoma sexual o gonosoma.

Axón, cilindroeje o neurita

Prolongación única de la neurona por la que sale la información que estimular otra neurona, una fibra muscular o una glándula. Termina en las telodendrias del axón con los botones sinápticos.

Azoospermia

Ausencia de formación de espermatozoos y ausencia de éstos en el semen.

B***Barrera hematoencefálica***

Barrera de protección física y química, de la que forman parte las meninges y las células gliales, instaurada entre la sangre y el tejido nervioso, para salvaguardar a éste último de posibles agentes tóxicos o infecciosos que puedan ser transportados por la sangre.

Bastones

Células de la retina del globo ocular, especialmente sensibles a la luz incluso en pequeñas cantidades, encargadas por ello de la visión nocturna (en blanco y negro) y distribuidas en mayor concentración en la periferia de la retina.

Bazo

Órgano de tipo glandular, aplanado y oblongo, situado en la zona superior izquierda de la cavidad abdominal, en contacto con el páncreas, el diafragma y el riñón izquierdo. Forma parte del sistema linfático y vascular, participando en la elaboración de anticuerpos, glóbulos blancos y rojos.

Biopsia

Proceso de obtención y examen microscópico de tejido obtenido de un individuo vivo con el fin de llevar a cabo el diagnóstico de alguna enfermedad. Las biopsias musculares, por ejemplo, contribuyen al diagnóstico de distrofias musculares, miopatías, enfermedades mitocondriales, etc.

Blastocito

Conjunto celular esférico muy temprano, aún no implantado en el útero materno, que posee una cavidad central llena de líquido.

Blefarofimosis

Estrechamiento de la abertura palpebral, es decir, del espacio comprendido entre el párpado superior y el inferior.

Bradycardia

Enlentecimiento del ritmo cardíaco.

Braquicefalia

Deformación del cráneo en el que éste aparece corto en sentido antero-posterior.

C

Campo visual

Área que puede ser vista sin mover la cabeza o los ojos.

Canales semicirculares

Conjunto de tres estructuras en forma de anillos dispuestos en las tres direcciones del espacio, del órgano vestibular en el oído interno, que detectan cambios en la rotación de la cabeza.

Caquexia

Estado avanzado de desnutrición calórica y protéica. El enfermo caquéctico consume sus propias reservas de energía al prolongarse el estado de desnutrición. Presenta pérdida de peso (el niño no crece), cansancio (astenia), delgadez facial, relieves costales y pliegues cutáneos, muy marcados. El pelo pierde pigmentación, la piel palidece y aparecen con frecuencia úlceras cutáneas. Progresivamente aparecen insuficiencia cardíaca y renal, anemia e hipoalbuminemia, inmunodepresión, mala cicatrización y esterilidad. La muerte suele producirse por infecciones oportunistas,

Cardiomiopatía

Afectación muscular del músculo cardíaco.

Cariotipo

Conjunto ordenado de los cromosomas de un organismo determinado a partir de la fotografía de su complemento cromosómico, donde los cromosomas han sido clasificados por su forma, según la posición de su centrómero, tamaño y estructura de bandeó.

Catalizadores

Sustancia que altera la velocidad de una reacción química permaneciendo, en sí misma, inalterada.

Cataratas

Opacidad del cristalino en el globo ocular que provoca una visión borrosa.

Ceguera monocular

Destrucción de la retina o del nervio óptico de un ojo, lo que implica la pérdida de la visión de ese ojo.

Célula diploide

Término que recibe la célula que contiene dos series completas (2n) de cromosomas (una paterna y otra materna). En el caso del ser humano, dos series de 23 cromosomas que hacen el total de los 46 cromosomas humanos.

Célula haploide

Aquella que está formada por una sola serie de cromosomas (un solo elemento de cada par de los cromosomas homólogos), es decir, aquella que está formada por sólo 23 cromosomas en el caso del ser humano.

Células ciliadas

Células receptoras del órgano auditivo u órgano de Corti, situadas entre la membrana basilar y la tectorial de esta estructura.

Células germinales

Unidades básicas de la reproducción sexual (óvulos y espermatozoides), producidas y almacenadas en los órganos de reproducción sexual o gónadas.

Células heteroplásticas (en el contexto de las Enfermedades Mitocondriales)

Hace referencia al hecho de que las células de cada tejido pueden tener distinto número de mitocondrias, en función de sus necesidades energéticas, así como, dentro de ellas, una diferente cantidad de ADN mitocondrial mutado. El fenómeno se produce ya que la mutación en el ADN mitocondrial del huevo o cigoto puede ser propagada de forma aleatoria a las siguientes generaciones de células.

Células homoplásticas (en el contexto de las Enfermedades Mitocondriales)

Hace referencia a células que puedan presentar todas sus mitocondrias con la misma configuración de ADN mitocondrial, ya sea todo sano o todo mutado, pero no ADN mitocondrial sano y mutado en la misma célula (en ese caso sería una célula heteroplástica).

Centríolo

Estructura del citoplasma celular que, durante los procesos de división celular, conforma el huso mitótico para dirigir a los cromosomas hacia las dos nuevas células en formación.

Centrómero

Estructura compuesta de ADN que mantiene unidas las cromátidas hermanas al cromosoma hasta la disyunción cromosómica; dirige a cada copia del cromosoma hacia un polo de la célula a través del huso mitótico; y nos sirve para diferenciar, por su posición, entre los brazos cortos y largos del cromosoma.

Centros auditivos inferiores

Conjunto de núcleos auditivos del tronco del encéfalo (núcleos cocleares, núcleo dorsal del cuerpo trapezoide y núcleo de la oliva bulbar).

Cerebelo

Estructura del sistema nervioso central, situada en el tronco del encéfalo y, más concretamente, en el rombencéfalo o cerebro posterior, de suma importancia para funciones motoras como el mantenimiento del equilibrio o la amortiguación de los movimientos.

Cifoescoliosis

Deformidad en la columna vertebral en la que se dan simultáneamente cifosis y escoliosis, es decir, encorvadura hacia fuera (cifosis) y desviación lateral (escoliosis).

Cifosis

Deformidad de la columna vertebral que lleva a su encorvadura hacia fuera, generalmente en la zona torácica alta.

Cigoto

La célula (u óvulo fecundado) resultante de la unión del espermatozoide y óvulo.

Circunvolución cerebral

Protuberancia de tejido cerebral localizadas entre dos surcos o cisuras adyacentes y que le da al encéfalo su apariencia de tejido plegado.

Circunvoluciones orbitarias

Nombre que reciben el conjunto de circunvoluciones que se observan en la parte basal del lóbulo frontal y que quedan justo por encima del globo ocular.

Cisura interhemisférica

Es la cisura más profunda del encéfalo que separa en éste los dos hemisferios cerebrales.

Citomegalovirus

Grupo de virus, subfamilia dentro de los herpesvirus, causantes de la enfermedad de inclusión citomegálica, generalmente asintomática en el adulto pero que puede tener graves consecuencias en caso de infección prenatal o perinatal del feto.

Clinodactilia

Dedos con encorvadura central en forma de silla de montar.

Clon

En sentido general, es la progenie derivada asexualmente de un mismo progenitor y que comparte exactamente el mismo genoma. Las células derivadas por mitosis de una célula progenitora constituyen un clon, al igual que las progenies de organismos asexuales.

Clonar (ADN), clonación molecular

Replicar en el laboratorio un segmento de ADN, que puede contener o no un gen, mediante su escisión previa de un genoma y su unión a un "vector" que pueda introducir ese segmento en un microorganismo, donde se multiplica y luego puede ser aislado. La clonación molecular es un paso importante y previo para la identificación molecular de un gen mediante su secuenciación.

Cóclea

Cavidad del oído interno en forma de espiral o caracol que contiene el órgano de corti.

Codominancia

Expresión en el fenotipo de los dos alelos genéticos del ser diploide, sin que la expresión de uno de los alelos oculte la del otro.

Codón

Elemento mínimo con significado dentro del código genético del ADN y ARN (la palabra de dicho código), cuyo significado consiste en nombrar un determinado aminoácido o el fin de una cadena polipeptídica. Es un triplete de nucleótidos.

Cola de caballo

Conjunto de cordones medulares sueltos que se observan en la sección final del canal vertebral del adulto y que están formados por las raíces ventrales y dorsales de los distintos nervios raquídeos que salen por espacios intervertebrales situados por debajo del final de la médula espinal.

Colágeno

Proteína más abundante en los vertebrados ya que es el elemento constituyente fundamental de los tejidos conjuntivos óseo y cartilaginoso. Forma parte también de la piel y los tendones.

Coloboma de iris

Falta de cierre del iris ocular, con la consecuente dificultad para controlar la cantidad de luz que entra a la retina.

Cóncavo

Que tiene, respecto al que mira, una superficie más prominente en los extremos que en el medio.

Conducto o canalependimario

Pequeña oquedad, tapizada de células gliales endimarias y ocupada por líquido cefalorraquídeo, que recorre la médula espinal en toda su longitud como continuación del sistema ventricular.

Conjunto bivalente

Denominación que reciben las disposiciones de los cromosomas del núcleo celular durante la fase de citogene de la meiosis cuando se aparean los cromosomas homólogos y antes de que se dupliquen las cromátidas hermanas de cada uno de ellos.

Conjuntos tétradas

Denominación que reciben las disposiciones de los cromosomas del núcleo celular durante la fase de paquitene de la meiosis cuando, tras aparearse los cromosomas homólogos se duplican las cromátidas hermanas de cada uno de ellos y vemos al microscopio

agrupamientos de cuatro cromáticas (dos cromosomas homólogos, en cada uno de los cuales ya se han formado sus cromátidas hermanas).

Conos

Células de la retina del globo ocular, especializadas en la visión del color o visión diurna y la visión de los pequeños detalles (agudeza visual) y concentradas fundamentalmente en el fondo del ojo o fovea.

Consanguinidad

Apareamiento entre individuos genéticamente relacionados. Aumenta la probabilidad de coincidencia en la progeñe de rasgos recesivos, para los que el nuevo ser sería homocigótico, manifestándose su expresión en el fenotipo.

Convexo

Que tiene, respecto al que mira, una superficie más prominente en el medio que en los extremos.

Convulsión

Es una crisis de movimientos involuntarios de carácter tónico y clónico que se produce en las extremidades, en el tronco y en la cara sin pérdida de conciencia.

Coreoatetosis

Combinación de síntomas coreicos y atetósicos en el mismo paciente.

Córnea

Estructura del globo ocular consistente en la parte transparente y anterior de la capa externa protectora del globo ocular que permite la entrada de luz al ojo.

Coroides

Estructura del globo ocular, formada principalmente por vasos sanguíneos y muy pigmentada; recubre todo el fondo del globo ocular impidiendo la reflexión de la luz y se extiende hacia delante hasta el músculo ciliar.

Córtex cerebral

Capa fina de tejido nervioso, de apenas unos 3 milímetros de espesor, constituido fundamentalmente por cuerpos de neuronas y que recubre la parte más externa del encéfalo y, en concreto, de los hemisferios cerebrales.

Corteza de asociación

Zona del córtex cerebral especializada en profundizar en el procesamiento de la información sensorial. Recibe información de la corteza sensorial primaria correspondiente y, con ella, llevan a cabo el acto de percepción y almacenan los recuerdos o huellas mnésicas.

Corteza límbica

También conocida como circunvolución cingulada, situada justo por encima del cuerpo calloso, dentro del prosencéfalo o cerebro anterior (y más concretamente formando parte del telencéfalo); encontrándose entre sus funciones la participación en el control de las emociones.

Corteza motora primaria

Zona del córtex cerebral, situada en la primera circunvolución precentral del lóbulo frontal, encargada de decidir los movimientos voluntarios que realizamos.

Corteza sensorial primaria

Aquella zona del córtex cerebral especializada en recibir, vía tálamo, la información de una determinada modalidad sensorial en forma de impulsos nerviosos procedentes de los receptores sensoriales específicos y hacer un primer procesamiento de dicha información.

Coxa valga y Coxa vara

Hace referencia a anomalías en el ángulo normal entre los huesos del fémur y la cadera. Cuando el ángulo es mayor de lo normal, hablamos de coxa valga; cuando es menor, hablamos de coxa vara.

Criptorquidia

Falta de descenso del testículo desde el abdomen a la bolsa escrotal.

Crisis epiléptica

Es una crisis cerebral que obedece a una descarga excesiva y sincrónica de una agrupación neuronal hiperexcitable y que se expresa por síntomas súbitos y transitorios de naturaleza motora, sensitiva, vegetativa y/o psíquica, según la localización del grupo neuronal responsable.

Cristalino

Estructura transparente del globo ocular, situada inmediatamente detrás del iris, formada por fibras de células epiteliales especializadas, que actúa como lente encargada de focalizar las imágenes visuales sobre la retina.

Cromátida o cromátide

Fibra fundamental de cada cromosoma, que contiene la larguísima molécula de ADN característica de ese cromosoma. El cromosoma en una metafase mitótica contiene dos cromátidas “hermanas”; el cromosoma en la anafase, por ejemplo, sólo una.

Cromátida hermana

Copia exacta del cromosoma original, formada por la duplicación de éste durante la profase de la división mitótica. Vemos al cromosoma con su cromátida hermana en la metafase de la división celular.

Cromatina

Nombre que reciben los cromosomas durante la interfase celular, antes de condensarse y ser individualmente distinguibles al microscopio. Es el material que compone los cromosomas, que está formado aproximadamente por partes iguales de ADN y proteínas.

Cromosomas homólogos

Aquellos que presentan los mismos loci genéticos. Cada uno de los miembros de una pareja de cromosomas de igual forma y tamaño, uno de los cuales proviene del padre y el otro de la madre.

Cúbito valgo

Anomalía congénita en la conformación del hueso cúbito del antebrazo que aparece girado hacia dentro, obligando a que las manos queden hacia fuera.

Cuerpo calloso

Estructura anatómica del sistema nervioso central que limita el telencéfalo del diencefalo y que está constituida por multitud de fibras de asociación interhemisféricas convirtiéndola en la comisura o vía de unión más importante del telencéfalo.

Cuerpos polares

Conjunto de células haploides (en total 3 células), formadas junto al óvulo pero que no son fecundables y que podrían tener como función recibir posibles anomalías estructurales o morfológicas que la naturaleza detectase en los cromosomas contribuyendo así a la selección de un óvulo sano.

D

Defectos septales

Referidos al corazón, haría referencia a defectos en los tabiques que separan las distintas cavidades internas de este órgano.

Delección

Ruptura y pérdida de un fragmento de cromosoma. Alteración estructural del cromosoma por pérdida de un segmento cromosómico.

Demencia

Disminución de la capacidad mental y facultades mentales como consecuencia de una lesión difusa del córtex cerebral.

Demencia senil

Término aplicado para describir el proceso provocado por el envejecimiento del cerebro que muestra señales de decrepitud (suma vejez) en edades relativamente jóvenes.

Derivación ventrículo-auricular

Estrategia de intervención quirúrgica para evacuar el exceso de Líquido Cefalorraquídeo (LCR) en la hidrocefalia desde el ventrículo a la aurícula del corazón.

Derivación ventrículo-peritoneal

Estrategia de intervención quirúrgica para evacuar el exceso de Líquido Cefalorraquídeo en la hidrocefalia desde el ventrículo al tejido adiposo del peritoneo.

Dermatoglifos

Conjunto de marcas y huellas (líneas y relieves) que podemos observar en la piel de la palma de la mano y la planta del pie. Técnicamente, patrón de dibujos de las crestas dérmicas digitales, palmares y plantares.

Dermatoma

Sección corporal inervada por un nervio raquídeo.

Dextrocardia

Anomalía congénita que lleva a la disposición del corazón en la mitad derecha del tórax.

Dioptrías

Es la unidad que mide la convergencia de un sistema óptico que tiene una distancia focal de un metro; se utiliza para evaluar el grado de hipermetropía o miopía de un ojo.

Diparesia

Parálisis incompleta de las extremidades inferiores, con aún menor afectación en las extremidades superiores.

Diplejia

Parálisis espástica de las extremidades inferiores con afectación menor de las superiores.

Diploide

Que posee dos conjuntos cromosómicos, uno procedente de cada progenitor.

Disgenesia gonadal

Falta de desarrollo o desarrollo anómalo de las gónadas (ovarios o testículos).

Dismorfia

Que no guarda la forma normal.

Disomía uniparental

Presencia de los dos cromosomas homólogos de un mismo par procedentes de un mismo progenitor.

Displasia

Desarrollo anómalo de un tejido u órgano.

Distonía

Tono alterado.

Distrés respiratorio (síndrome de)

Estado patológico en el que los pulmones del recién nacido se expande de forma incompleta e imperfecta. La respiración se hace rápida y trabajosa.

Distrofia muscular

Enfermedad hereditaria que provoca la degeneración de los músculos esqueléticos sin afectar a su inervación, por lo que se mantienen intactas la sensibilidad y los reflejos cutáneos.

Disyunción cromosómica

Proceso de separación de las cromátidas hermanas del cromosoma, que previamente permanecen unidas por el centrómero. Tiene lugar durante la metafase mitótica y permite la liberación de dos copias exactas del cromosoma original.

Dolicocefalia

Deformación del cráneo en el que éste aparece largo en sentido antero-posterior.

Dominancia

Expresión exclusiva de uno de los dos alelos de un gen del ser diploide en el fenotipo.

Ductus

En el corazón, el ductus arteriosus es un vaso que comunica la arteria pulmonar con la aorta, únicamente hasta que se produce el nacimiento. De permanecer esta comunicación cuando el niño nace, hablaríamos de una cardiopatía congénita.

Duodeno

Porción superior del intestino delgado que comienza en el píloro.

Duplicación cromosómica

Proceso que da lugar a las cromátidas hermanas del cromosoma, en cuya base están los mecanismos de autorreplicación del ADN.

Duramadre

Es la capa meníngea más exterior y menos flexible, situada inmediatamente por encima de la aracnoides y justo por debajo de la estructura ósea que protege al sistema nervioso central (cráneo y columna vertebral).

E

Ectópico

Fuera de su localización normal.

Efecto umbral (referido a enfermedades mitocondriales)

Hace referencia a que, para que aparezca sintomatología de enfermedad mitocondrial, se requiere una cantidad mínima de ADN mitocondrial mutante en la célula, cantidad que puede variar de un tipo de tejido celular a otro en función de su consumo energético.

Embriogénesis

Periodo de formación y desarrollo del embrión y de los órganos que lo constituyen.

Emetropia

Capacidad normal de refracción del cristalino del globo ocular que permite enfocar con precisión los rayos luminosos sobre la retina.

Encefalopatía

Lesión o alteración cerebral.

Endolinfa

Fluido contenido en la cóclea en el oído interno, cuyo movimiento estimula el órgano de Corti.

Enfermedad mitocondrial

Proceso patológico provocado por la disfunción de la cadena respiratoria mitocondrial o del sistema de fosforilación oxidativa mitocondrial, debido a una mutación genética en el ADN mitocondrial o nuclear.

Enfermedad por acumulación (referido a errores congénitos del metabolismo)

Proceso patológico que se produce en los ECM por la no eliminación y consecuente acumulación de macromoléculas de nutrientes que la célula no puede metabolizar por la carencia de las proteínas enzimáticas necesarias.

Enfermedad por carencia (referido a errores congénitos del metabolismo)

Proceso patológico que se produce en los ECM por la falta de ciertos metabolitos en las células del organismo cuando éste no puede obtenerlos al bloquearse alguna ruta metabólica por la carencia de las proteínas enzimáticas necesarias.

Enfermedades multisistémicas

Hace referencia a enfermedades que afectan simultáneamente a múltiples y diferentes sistemas de nuestro organismo.

Enzimas lisosomales

Son las proteínas enzimáticas que, dentro del citoplasma celular, están protegidas dentro de las vacuolas que llamamos lisosomas.

Epicanto

Repliegue de piel que puede observarse en la zona del lagrimal.

Epífisis

Cada uno de los extremos abultados de los huesos largos de nuestro cuerpo, entre los que se encuentra la diáfisis del hueso o parte tubular del mismo.

Epilepsia

Afectación crónica, de etiología diversa, caracterizada por crisis recurrentes debidas a una descarga excesiva de las neuronas cerebrales (crisis cerebrales), asociada eventualmente con diversas manifestaciones clínicas o paraclínicas.

Epilepsia mioclónica

Forma de epilepsia que cursa con mioclonías.

Error Congénito del Metabolismo (ECM)

Enfermedad sistémica producida por la mutación de un gen que lleva a la carencia de alguna proteína enzimática y al consiguiente bloqueo de la ruta metabólica en la que estaba implicada.

Esclerótica

Estructura del globo ocular constituida por un denso tejido conectivo de color blanco que, por su consistencia, mantiene y da forma al propio globo ocular, cubriéndolo totalmente excepto por la parte anterior donde se sitúa la córnea; en ella se insertan los 3 pares de músculos que aseguran la movilidad del ojo.

Escoliosis

Desviación lateral de la columna vertebral.

Escotomas

Lesiones pequeñas en el lóbulo occipital. Ocasiona pequeñas manchas ciegas en el campo visual; normalmente el paciente no es consciente de ellas, debido al nistagmus (movimientos pequeños, rápidos y constantes de los ojos) y al "llenado espontáneo".

Espacio subaracnoideo

Espacio que queda entre la aracnoides y la piamadre (por debajo de la aracnoides), recorrido por vasos sanguíneos y ocupado por líquido cefalorraquídeo.

Espasticidad

Hipertonía muscular.

Espermatogénesis

Proceso que da lugar a la formación de espermatozoos a partir de las células germinales primitivas del varón o espermatogonios.

Espermatogonios

Células germinales primitivas del hombre, siempre disponibles en el varón ya que se dividen continuamente por mitosis, y capaces de producir espermatozoides durante prácticamente toda la vida del varón a través de un proceso de división meiótica.

Espermatozoo

Gameto masculino o célula reproductora masculina. Formado en los testículos como producto de la meiosis de las células germinales del hombre. Es una de las células más pequeñas del organismo, dotada de movilidad gracias a su cola o flagelo. Porta el aporte genético del padre al nuevo ser.

Espina bífida primaria

Forma de espina bífida en la que la médula espinal y los nervios raquídeos se conservan intactos y, por tanto, funcionales (no están malformados).

Espina bífida secundaria

Forma de espina bífida en la que la médula espinal o los nervios raquídeos están malformados (hay mielodisplasia).

Estenosis

Estrechamiento con reducción del calibre de una formación anatómica o de una víscera hueca.

Esterilidad

Infertilidad, incapacidad para concebir, gestar o dar a luz un niño.

Esterotípias

Repetición involuntaria e intempestiva de un gesto.

Estimulación exteroceptiva

Aquella procedente del exterior del propio organismo (vista, olfato, gusto, tacto, oído).

Estimulación interoceptiva

Aquella procedente del interior del propio organismo (hambre, sed, dolor en vísceras internas, etc.).

Estrógenos

Hormona esteroidea femenina, implicada en el desarrollo de los caracteres sexuales secundarios de la mujer (provoca la maduración de los genitales sexuales femeninos, el crecimiento del pecho y el desarrollo de otros aspectos físicos que caracterizan el sexo femenino). También está implicada en la regulación del ciclo menstrual y de la ovulación, y en el embarazo.

Estudio citogenética

Estudio microscópico de los genes de la célula.

Estudio cromosómico

Estudio microscópico de los cromosomas de la célula.

Etiología

Origen o causa de un rasgo o enfermedad.

Euploide (célula)

Que posee un complemento cromosómico normal.

Exón

Segmento del ADN de un gen que codifica una proteína a través de la secuenciación de aminoácidos.

Exohidrolasas

Proteínas enzimáticas que sólo pueden actuar sobre el elemento terminal (último eslabón) de la macromolécula a metabolizar.

Expansión de triplete repetido

Repetición de una secuencia de tres pares de bases nitrogenadas, como la repetición CAG responsable del síndrome del Cromosoma X-frágil, que va aumentando el número de copias a lo largo de varias generaciones.

Expresión génica

Efecto del gen sobre el fenotipo; la expresión se inicia por el proceso de transcripción de la información del ADN a ARN y continúa por la traducción de esa información del ARN a través de la síntesis de proteínas.

F

Facies dismórficas

Conformación anómala de los rasgos faciales.

Facies toscas

Término que resume un conjunto de rasgos faciales entre los que encontraríamos labios gruesos, pómulos y arcada supraciliar prominente, nariz ancha, lengua grande, etc.

Factor hereditario

En terminología mendeliana correspondería a lo que hoy entendemos por gen, es decir la unidad mínima de material hereditario que lleva la información de un carácter determinado.

Fenotipo

Conjunto de rasgos o caracteres observables en un organismo, procedentes de la materialización de las órdenes del genotipo y de la influencia sobre ellas del ambiente.

Fetoscopia

Técnica de diagnóstico prenatal consistente en la introducción de una aguja a través de la pared abdominal de la mujer embarazada para extraer sangre fetal procedente de un vaso arterial de la placenta.

Fibra nerviosa

Nombre con que se conoce al conjunto formado por el axón de una neurona y su vaina de mielina o protección por células gliales.

Fisiología

Parte de la biología que estudia los órganos y sus funciones.

Fisura o hendidura palatina

Anomalía en la formación del paladar durante la etapa embrionaria, que lleva a que éste quede abierto o hendido.

Fontanelas y Suturas

Tejido membranoso y blando que se sitúa entre dos o más huesos del cráneo durante su proceso de osificación o formación, en el periodo intrauterino y durante la infancia temprana. Recibe el nombre de “sutura” el tejido que aparece entre dos huesos del cráneo y “fontanela” la zona membranosa, siempre más amplia, que queda entre más de dos huesos.

Fórmula cariotípica

Expresión de la dotación cromosómica de un individuo.

Fosforilación oxidativa

Proceso de oxidación de los nutrientes que se realiza en el citoplasma celular con participación de la mitocondria, que requiere la presencia de oxígeno y permite la obtención de energía para su uso en la célula.

Fóvea

Pequeña zona de 0.5 milímetros de diámetro situada en el centro de la retina del globo ocular en la que se concentran únicamente conos, cada uno de los cuales conecta con su propia y exclusiva fibra del nervio óptico asegurando la máxima agudeza visual.

Frente en fuga

Término utilizado por algunos autores para describir un rasgo facial que puede aparecer en cromosopatías, por ejemplo, y que se caracterizaría por una frente plana, hacia atrás, despejada y amplia.

G

Gameto

Célula reproductora (haploide) de los organismos con reproducción sexual (óvulo, en la hembra; espermatozoo, en el macho), formada a partir de un proceso de meiosis y que tiene un complemento cromosómico haploide.

Gametogénesis

Proceso que lleva a la formación de gametos o células reproductoras en los organismos sexuados. Consiste en la meiosis de las células germinales primitivas de cada ser más el proceso de maduración del producto de esa meiosis.

Ganglio espiral

Estructura del nervio acústico o coclear, situada en su origen, dentro aún del órgano de Corti, formada por los cuerpos de las neuronas sensoriales bipolares que captan los potenciales bioeléctricos de las células ciliadas.

Gen

Unidad mínima de material hereditario que lleva la información de un carácter. Corresponde a un segmento de molécula de ADN que codifica una o más proteínas, con sus secuencias de control, intrones y secuencias reguladoras. Cada cromosoma humano tiene miles de genes y el total de genes humanos oscila alrededor de 70.000.

Gen estructural

Secuencia de ADN (secuencia genética) que porta la información necesaria para la síntesis de una determinada proteína enzimática o estructural (codifica una proteína).

Gen codominante

Ver herencia codominante.

Gen dominante

Ver herencia dominante.

Gen mutante

Llamamos así al alelo genético de un gen que porta información genética errónea, diferente a los alelos genéticos normales de ese gen.

Gen recesivo

Ver herencia recesiva.

Genética cuantitativa

Teoría que trata de explicar las influencias de múltiples genes que, junto con la variación ambiental, producen distribuciones continuas de los fenotipos.

Genética de poblaciones

Estudio de las frecuencias alélicas y genotípicas en las poblaciones y de las fuerzas que cambian estas frecuencias, como la selección natural.

Genética molecular

Estudio de los efectos de genes específicos a nivel de ADN, en contraste con la genética cuantitativa, que estudia los componentes genéticos y ambientales de la varianza.

Genoma

Total de ADN nuclear de una célula y conjunto de la información genética que lleva ese ADN. El genoma nuclear humano es aproximadamente de 3.000 megabases.

Genoma mitocondrial

Total de ADN mitocondrial de una mitocondria y conjunto de información genética que lleva ese ADN. El genoma mitocondrial comprende 16.596 pares de bases en la especie humana.

Genotipo

Conjunto de información genética propia de un organismo.

Genu recurvatum

Deformidad de la articulación de la rodilla en la que la pierna se presenta en una actitud anormal de hiperextensión (más de 180°) sobre el muslo, de forma que se produce un ángulo de convexidad posterior. Puede aparecer a nivel funcional, sin deformidad de la articulación, como respuesta a una hiperlaxitud en los tendones y ligamentos de la rodilla en casos de hipotonía muscular.

Genu valgo o valgum o piernas en X

Deformidad de la rodilla que hace que la pierna forme con el muslo, a la altura de esta articulación, una angulación más o menos acentuada abierta hacia fuera. Al ser un trastorno generalmente bilateral, hace que las dos piernas formen una especie de letra X.

Genu varo o varum o piernas en O

Puede ser una actitud viciosa de las extremidades inferiores en la que éstas forman con el muslo, a la altura de la rodilla, una angulación más o menos evidente abierta hacia el interior. Cuando la deformidad es bilateral, las dos extremidades inferiores forman una especie de letra O. En niños de 1-2 años aparece el denominado genu varo fisiológico de la edad infantil que se corrige espontáneamente.

Ginecomastia

Desarrollo de las glándulas mamarias (con características de tipo femenino) en el varón.

Glabela

Denominada también protuberancia frontal media, es una pequeña prominencia del hueso frontal situada en la parte central e inferior de la frente, junto por encima del nacimiento de la nariz.

Glia o Neuroglia (células gliales o células de neuroglia)

Conjunto variado de células que constituyen el tejido de sostén, conjuntivo o conectivo dentro del sistema nervioso, y desempeñan otras funciones como alimentación, protección y monitorización de las funciones de las neuronas.

Gliosis

Crecimiento de células gliales en el sistema nervioso.

Globo ocular

Órgano receptor del sistema nervioso altamente especializado que permite el enfoque de las imágenes sobre la retina para que ésta sea estimulada.

Gónadas

Glándulas sexuales o genitales que elabora las células reproductoras (testículo y ovario).

Gonadotropina

Hormona implicada en el funcionamiento del aparato reproductor tanto masculino como femenino. Se produce en la hipófisis o glándula pituitaria.

Gonosoma o Cromosoma sexual

Uno de los dos cromosomas que portan los genes que determinan el sexo del individuo.

Gonosomopatía

Alteración cromosómica que afecta a los cromosomas sexuales o gonosomas.

Granulaciones aracnoideas

Vellosidades especializadas que se localizan en dentro del espacio subaracnoideo en la zona más alta de la cavidad craneal, junto donde convergen los dos hemisferios cerebrales, y que tienen como función facilitar la reabsorción de la mayor parte del líquido cefalorraquídeo producido en el sistema ventricular.

H

Haploide

Que posee un solo juego de cromosomas (no hay parejas).

Hemangiomas capilares

Tumores benignos de tipo conjuntivo constituidos por la proliferación localizada de los vasos sanguíneos en determinadas zonas de la piel (ver angioma).

Hemianopsia bitemporal

Lesión de la región medial del quiasma óptico que provoca la destrucción de las fibras que se cruzan. Esto da lugar a la pérdida de la visión de los dos campos temporales.

Hemianopsia cuadrántica

Lesión parcial de un tracto óptico, del cuerpo geniculado lateral o del área 17 de Brodmann de un hemisferio. Ocasiona la pérdida de la visión de sólo una porción del campo visual.

Hemianopsia homónima

Lesión completa de un tracto óptico, del cuerpo geniculado lateral o del área 17 de un hemisferio. Ocasiona la ceguera de un campo visual entero.

Hemianopsia nasal

Lesión del quiasma lateral. Ocasiona la pérdida de la visión de un campo nasal.

Hemianopsia

Trastorno visual que consiste en la pérdida de la mitad del campo visual, como consecuencia de procesos patológicos o lesiones en el quiasma óptico o la vía óptica y que puede afectar a un ojo o a los dos.

Hemiplejia

Parálisis espástica de un hemicuerpo.

Hemirretina nasal

Porción media de la retina de cada globo ocular más cercana a la nariz.

Hemirretina temporal

Porción media de la retina de cada globo ocular más cercana a la región temporal.

Hemofilia

Trastorno hemorrágico (de la coagulación de la sangre) hereditario ligado al cromosoma X y de carácter grave.

Hendidura palpebral

Separación entre los párpados del globo ocular.

Hepatocitos

Célula fundamental constitutiva del hígado capaz de sintetizar y segregar bilis.

Hepato-esplenomegalia

Tamaño excesivo del hígado y del bazo como consecuencia, en el caso de los Errores Congénitos del Metabolismo, de la acumulación de macromoléculas no metabolizadas.

Herencia codominante, rasgo codominante o con dominancia parcial

Cuando los dos alelos son equipotentes y el individuo presenta un fenotipo intermedio.

Herencia dominante o rasgo dominante

Aquella que transmite un alelo genético que no deja manifestarse al otro y, por lo tanto, se impone en el fenotipo del individuo.

Herencia ligada al sexo

Aquella transmitida por alelos genéticos presentes en los gonosomas o cromosomas sexuales X e Y.

Herencia mendeliana

Patrón de transmisión hereditaria que sigue las reglas establecidas por George Mendel; se refiere siempre a rasgos monogénicos, codificados por un único gen del ADN nuclear.

Herencia recesiva o rasgo recesivo

Aquella que transmite un alelo genético que requiere que el ser diploide sea homocigótico par poder expresarse en el fenotipo.

Hermafroditismo

Presencia de tejido ovárico y testicular en el mismo individuo, o de gónadas de ambos sexos. La mayoría de los casos posee un cariotipo $2n = 46,XX$ pero con genes de un cromosoma Y insertados en uno de los cromosomas X.

Hernia

Salida o desplazamiento total o parcial de una víscera fuera de la cavidad que la encerraba. Las más frecuentes son las abdominales.

Heteroplasmia genética mitocondrial

Hace referencia a que las células de cada tejido pueden presentar diferente número de mitocondrias y, dentro de cada una de ellas, un diferente porcentaje de ADN mitocondrial mutante o sano.

Heterotopía

Presencia de un órgano en una localización o posición que no es la suya habitual o fisiológica.

Heterotopias neuronales

Presencia de neuronas o grupos de neuronas repartidas por zonas no habituales en las que esperaríamos encontrar sólo sustancia blanca.

Hialinización (en relación a los tubos seminíferos en el Síndrome de Klinefelter)

Hace referencia a un proceso de malformación o degeneración de los tubos seminíferos en los que estos van perdiendo color.

Hidrocefalia

Aumento de la presión intraventricular de líquido cefalorraquídeo por su acumulación en el sistema ventricular a consecuencia de un desequilibrio entre las tasas de producción y absorción de dicho líquido.

Hidrocefalia Comunicante

Cuando el líquido cefalorraquídeo se acumula a pesar de que continua circulando por los espacios ventriculares y subaracnoideo.

Hidrocefalia no Comunicante

Cuando se acumula líquido cefalorraquídeo en algún espacio ventricular por la obstrucción total o parcial de alguna de las zonas de tránsito.

Hidrolasas lisosomales

Proteínas enzimáticas especializadas en degradar metabolitos a través de su disolución en agua y que, en el citoplasma celular, permanecen protegidas dentro de los lisosomas.

Hipercinético

Con mucho movimiento.

Hiperfagia (en el Síndrome de Prader-Willi)

Conducta compulsiva hacia el alimento.

Hiperlaxitud

Capacidad aumentada para el estiramiento de los tendones y, por tanto, para llevar las articulaciones más allá de su movimiento normal. Suele estar asociado a una hipotonía muscular.

Hiperlordosis

Lordosis muy acusada.

Hipermadurez del óvulo

Concepto que hace referencia al hecho de que los óvulos que en cada ciclo menstrual de su vida la mujer va formando proceden de células que están en su organismo desde el periodo embrionario; el aumento en la edad de las células germinales primitivas en disposición de formar óvulos puede justificar el fallo en los mecanismos de disyunción cromosómica facilitando la no-disyunción y, en consecuencia, la formación de anomalías numéricas cromosómicas y especialmente trisomías.

Hipermetropía

Anomalía óptica ocasionada por la incapacidad del cristalino del globo ocular para desviar los rayos luminosos paralelos lo suficiente para hacerlos coincidir en un punto focal sobre la retina, enfocándolos siempre por detrás de ella; problema que conlleva el que se enfoque bien de lejos, pero mal los objetos cercanos.

Hiperplasia

Desarrollo excesivo y anormal de un tejido u órgano, producido por causas congénitas u adquiridas (por ejemplo, una inflamación). Es debida a un aumento del número de células y no a un aumento en el tamaño de ellas (que sería lo que ocurre en la hipertrofia).

Hiperplásico (tejido)

Tejido aumentado de tamaño debido al aumento en el número de sus células.

Hipertelorismo

Hace referencia a la excesiva separación entre dos estructuras simétricas del organismo humano (generalmente se aplica a ojos o mamas).

Hipertelorismo de mamas

Exceso de separación entre las glándulas mamarias.

Hipertelorismo ocular

Exceso de separación entre las dos globos oculares.

Hipertermia

Temperatura elevada, fiebre.

Hipertonía

Aumento del tono muscular.

Hipertrofia

Desarrollo excesivo de un tejido u órgano o de una zona corporal completa, que no se produce por el aumento del número de sus células constitutivas (que el lo que ocurre en la hiperplasia), sino que se debe a un aumento en el volumen de las células.

Hipoacusia

Disminución de la capacidad auditiva.

Hipocampo

Estructura del telencéfalo (dentro del prosencéfalo o cerebro anterior), situada en la cara interna del lóbulo temporal, con importantes funciones en los procesos de memorización y participación en el control de emociones.

Hipófisis o Glándula pituitaria

Glándula endocrina (de secreción interna), situada en la base del cráneo que secreta un conjunto de hormonas hipofisiarias muy importantes para el organismo humano ya que, entre otras cosas, sirven para controlar el funcionamiento de otras glándulas de secreción del sistema hormonal.

Hipogenitalismo

Hipogonadismo o falta de desarrollo de las gónadas o aparato genital masculino o femenino.

Hipogonadismo

Hipogenitalismo.

Hipoplasia

Falta de desarrollo de un tejido y órgano.

Hipospadias

Fallo en el cierre de la uretra del varón en la que queda algún orificio extra a lo largo del pene.

Hipotálamo

Estructura del sistema nervioso central, situada en el diencefalo, implicada en la regulación de funciones vegetativas (sensaciones de hambre y sed, por ejemplo).

Hipotermia

Cuando la temperatura corporal está por debajo de la temperatura normal en el ser humano.

Hipotonía

Disminución anómala del tono muscular normal.

Hipoxia

Escasez de oxígeno en el organismo (se suele utilizar prácticamente como sinónimo de anoxia).

Hirsutismo o Hipertriosis

Desarrollo piloso exagerado.

Histología

Ciencia que estudio la estructura de los tejidos.

Holoprosencefalia cerebral

Defecto grave en la formación del sistema nervioso central que afecta especialmente a la región frontal (que puede llegar a estar prácticamente inexistente).

Homoplasmia genética mitocondrial

Hace referencia a que las distintas células de un tejido puedan presentar todas sus mitocondrias con similar ADN mitocondrial, bien sea este siempre mutante o sano.

Hormona folículo-estimulante

Hormona segregada por la hipófisis que inicia la producción de espermatozoides en el hombre y el desarrollo de los folículos en el ovario en la mujer.

Humor acuoso

Líquido extracelular prácticamente puro que se localiza entre la córnea y el cristalino en el globo ocular y que alimenta a ambas estructuras.

Humor vítreo

Sustancia gelatinosa pero clara, formada por mucoproteínas, que ocupa el amplio espacio libre existente entre el cristalino y la retina dentro del globo ocular.

Huso mitótico

Estructura creada por los centriolos de la célula, encargada de dirigir a los cromosomas y sus cromátidas hermanas en su migración hacia polos opuestos para formar dos nuevas células.

Huso muscular

Órgano sensorial propio del músculo, localizado en toda la extensión del vientre del músculo y formado por varias fibras musculares pequeñas, llamadas fibras intrafusales, que están conectadas con las vainas de las fibras musculares estriadas circundantes. Estas fibras están especialmente adaptadas para transmitir señales a la médula espinal e informar al sistema nervioso central del grado y velocidad de alargamiento de la parte media del huso. Contribuyen a mantener el tono muscular.

I

Idiograma

Diagrama esquemático de un cariotipo. Representación esquemática del tamaño, forma y patrón de bandas de todo el complemento cromosómico de una especie, con los cromosomas situados alineados por el centrómero y con el brazo largo hacia abajo.

Íliaco

Hueso que, junto con la cabeza del fémur, constituye la cadera.

Impronta genómica

Fenómeno según el cual la información genética de un alelo en un locus determinado se expresa de forma diferente en el desarrollo embrionario según sea su origen materno o paterno.

Impuberismo

Infantilismo sexual; que no se han alcanzado, en los caracteres sexuales secundarios, el desarrollo propio de la pubertad.

Indemnidad macular

Lesión del lóbulo occipital que da lugar a la pérdida de toda la visión excepto la mácula o fovea.

Infertilidad

Esterilidad, incapacidad para concebir, gestar o dar a luz un niño.

Innato

Capacidades y limitaciones producto de la evolución; connatural al sujeto, nacido con él.

Intrón

Región del ADN intercalada entre los exones que no codifica aminoácidos y, por tanto, no sirve para producir proteínas.

Inversión cromosómica

Reordenamiento de un segmento cromosómico dentro del mismo cromosoma, de forma que dicho segmento queda colocado en sentido opuesto (de forma invertida). Puede ser pericéntrica, cuando el segmento invertido incluye el centrómero; o paracéntrica, si no lo incluye. Puede clasificarse como una forma de translocación homosomal o intracromosómica.

Iris

Estructura del globo ocular, situada en la parte delantera y procedente de una modificación de la coroides; aparece coloreada por varios pigmentos posibles y actúa como un diafragma para controlar el tamaño de la pupila y la cantidad de luz que entra al globo ocular.

Isocromosoma

Elemento cromosómico anormal procedente de la división anormal transversal de un cromosoma o por la pérdida de todo un brazo y la duplicación del restante.

Isquemia

Disminución o supresión del flujo sanguíneo a una zona u órgano de nuestro cuerpo.

K

Kernícterus (quernictero)

Lesión por pigmentación del cerebro por el pigmento biliar bilirrubina: Se puede producir en casos graves de enfermedad hemolítica del neonato.

L

Labio evertido

Labio hacia fuera.

Labio leporino

Anomalía en la formación del labio durante la etapa embrionaria, que lleva a que éste quede abierto o fisurado.

Lemnisco lateral

Haz de fibras que transmite al encéfalo la información auditiva y que se localiza en la parte anterior del bulbo raquídeo y la protuberancia anular.

Libido

Término psicoanalítico que hace referencia a la carga de energía vital ligada al sexo.

Linfa

Nombre del fluido que se desplaza por el sistema linfático. Es un plasma sanguíneo diluido que contiene abundantes glóbulos blancos y a veces algunos glóbulos rojos.

Linfedema

Acumulación de linfa en los tejidos provocando su hinchazón. Suele estar presente en los pies de la niña lactante con Síndrome de Turner.

Linfocitos

Son leucocitos mononucleares (células blancas con un solo núcleo) que circulan por la sangre (glóbulos blancos), aunque también pueden estar en otras estructuras (bazo, ganglios linfáticos, tejido conjuntivo laxo, etc.). Están vinculados a los sistemas de defensa general del organismo.

Linfoma

Término genérico para hacer referencia a los tumores que se dan en los ganglios linfáticos.

Lípido o Grasa

Son sustancias naturales insolubles en agua y solubles en disolventes orgánicos como el éter y el cloroformo.

Líquido cefalorraquídeo (LCR)

Líquido orgánico incoloro e inodoro que ocupa el espacio subaracnoideo y las cavidades del sistema ventricular y se produce en el plexo coroideo de cada uno de estos espacios a partir de la sangre.

Locus genético (plural loci)

Lugar específico que ocupa un determinado gen en el cromosoma; el cual puede ser ocupado por distintos alelos genéticos.

Luxación

Estado patológico de una articulación producido por la pérdida de las relaciones normales entre las dos cabezas óseas implicadas en ella.

M

Macroglosia (o hiperglosia)

Malformación congénita de la lengua en la que ésta aparece con un tamaño excesivo y a veces de dimensiones muy considerables.

Macrorquidismo

Testículos más grandes de lo normal.

Mácula

Ver Fóvea.

Malar (o hueso cigomático)

Referente a la mejilla o pómulo. Pequeño hueso que forma parte del esqueleto de la cara y se encuentra situado en la zona prominente que hay debajo de cada uno de los ojos (pómulos).

Malformación congénita

Se denomina así a cualquier tipo de malformación con la que nace el niño.

Malformación de Arnold-Chiari

Complejo malformativo que afecta a las regiones encefálicas de la base del cráneo, las cuales aparecen estiradas hacia abajo (amígdalas cerebelosas, IV ventrículo, vermis cerebeloso, parte inferior del bulbo raquídeo); pudiendo existir igualmente un desplazamiento hacia debajo de la médula espinal, adoptando las raíces de los nervios raquídeos cervicales una dirección contraria a la habitual.

Malformación de Dandy-Walker

Complejo malformativo que conlleva, entre otras, la falta de desarrollo del cerebelo, el estrechamiento del IV ventrículo y generalmente ocasiona hidrocefalia por falta de perforación de los agujeros de Luschka y Magendie, presentando además un gran quiste en la región posterior con LCR y su propio plexo coroideo.

Malrotación o Malposición de un órgano

Término empleado para señalar la posición inhabitual de un órgano dentro del cuerpo.

Mamila

Parte principal de la teta o pecho de la hembra, exceptuando el pezón. Tetilla en el hombre.

Maniobra de Gowers

Conjunto de movimientos que se ve obligado a realizar la persona con debilidad en los músculos de la cintura pelviana para levantarse desde la posición de sentado o de boca abajo en el plano.

Maxilares

Constituyen los huesos más importantes del esqueleto de la cara, que son el maxilar superior (un hueso par) y el maxilar inferior o mandíbula (un hueso impar).

Médula espinal

Porción alargada del sistema nervioso central que se aloja dentro del canal vertebral y de la que surgen los nervios raquídeos.

Megacolon

Colon engrosado, que ha visto aumentado su tamaño de forma patológica.

Meiosis

Proceso especial de división celular de los organismos vivos con reproducción sexual, que permite la formación de células haploides (con la mitad de la dotación genética), capaces de fusionarse con células similares de otro organismo para la formación de un nuevo ser vivo asegurando la variabilidad genética de la especie. Comprende dos divisiones sucesivas que cumplen varias funciones fundamentales: reduce a la mitad el número de cromosomas de las células resultantes (de diploide a haploide), distribuye al azar los cromosomas maternos y paternos en los gametos, e introduce la principal fuente de variación genética mediante los sobrecruzamientos o entrecruzamientos y la recombinación génica consiguiente.

Melanina

Pigmento de color negro intenso que aparece en distintas estructuras del ser humano; en el caso del globo ocular, por ejemplo, abunda en la capa pigmentada de la coroides, teniendo como función absorber los rayos de luz una vez que han pasado por la retina, impidiendo así que la luz se refleje por el ojo.

Meninges

Capas membranosas (piamadre, aracnoides y duramadre) que recubren y protegen el sistema nervioso central y se sitúan entre éste y el hueso (cráneo y columna vertebral).

Mentón

Barbilla o prominencia del maxilar inferior o mandíbula.

Metabolito

Molécula de nutriente que llega a la célula para su digestión a través de la acción sucesiva sobre ella de diferentes proteínas enzimáticas.

Metacarpianos (huesos)

Huesos de la zona del metacarpo de la mano que es aquella que va desde el carpo (conjunto de 8 huesos que, junto con la parte distal del cúbito y radio, forman la muñeca) hasta los dedos. Hay un hueso metacarpiano para cada dedo de la mano.

Metatarsianos (huesos)

Huesos de la zona del metatarso del pie que es aquella que va desde el tarso (conjunto de 7 huesos que se articulan también con la tibia y el peroné) hasta los dedos. Hay un hueso metatarsiano para cada dedo del pie.

Metacéntrico

Cromosoma con brazos largos y cortos de aproximadamente la misma longitud ya que su centrómero está situado en una posición mediana.

Microcefalia

Reducción del perímetro craneal. Malformación congénita que consiste en el desarrollo deficiente del cráneo y, por tanto, del cerebro. Provoca discapacidad intelectual.

Microdoncia, Microdontia, o Microdontismo

Pequeñez congénita de los dientes.

Microftalmia

Ojos pequeños por malformación congénita.

Microgiria

Malformación cerebral congénita consistente en el estrechamiento o reducción anormal de las circunvoluciones cerebrales o cerebelosas.

Micrognatia

Falta de desarrollo o desarrollo insuficiente del maxilar inferior por malformación congénita, que lleva al retraimiento de la mandíbula inferior.

Micromastia

Desarrollo insuficiente de las mamas en la mujer.

Microrquidia

Testículos pequeños.

Microstomía

Pequeñez congénita de la abertura bucal.

Mielinización

Proceso de generación de vaina de mielina en los axones de las neuronas.

Mielodisplasia

Malformación en la médula espinal.

Mioclonías

Estado patológico caracterizado por la aparición de mioclonos.

Mioclonos

Contracciones clónicas (o sea con acortamiento de la longitud de las fibras musculares) en uno o más músculos. Afectan sobre todo a extremidades y tronco. Suelen acompañarse de temblores en las fibras del músculo afectado, tienen poco o ningún efecto locomotor, son de frecuencia variable y sin ritmicidad.

Miopatía

Término genérico que hace referencia a cualquier afectación muscular.

Miopía

Anomalía óptica ocasionada por el exceso de capacidad del cristalino del globo ocular al desviar los rayos luminosos paralelos en su intento de hacerlos coincidir en un punto focal sobre la retina, enfocándolos siempre antes de ella, con lo que, cuando a ella llegan vuelven a estar desenfocados; problema que conlleva el que se enfoque bien de cerca, pero mal los objetos lejanos.

Mitosis

Proceso de división celular, presente en todos los organismos vivos, que permite la obtención de dos células diploides idénticas a la célula madre original y asegura así el crecimiento del número de células del organismo.

Monogénico

Se dice así del rasgo o enfermedad dependiente de un solo gen o que se puede alterar por la mutación de un único gen.

Monosomía

Condición anormal de la célula en la que falta uno de los dos miembros de una pareja de cromosomas homólogos. Todas las monosomías completas son letales, salvo la que afecta al cromosoma X.

Mosaico o Mosaicismo (cromosómico)

Dotación cromosómica del individuo que presenta distintas líneas celulares en su organismo y al menos una de ellas es anómala. Presencia, en el mismo individuo, de líneas o progenies de células que tienen diferente cariotipo.

Movimientos nistagmoides

Ver Nistagmus.

Mucolípidos

Sustancia compleja formada por lípidos y mucopolisacáridos.

Mucopolisacáridos

Sustancias de un grupo complejo de hidratos de carbono que funcionan principalmente como componente estructural del tejido conectivo.

Músculo ciliar

Músculo liso que forma parte de la estructura del globo ocular controlando la tensión del cristalino para permitir el enfoque de las imágenes sobre la retina.

Músculos paravertebrales

Conjunto de músculos que podemos encontrar alrededor de la columna vertebral y que contribuyen a que ésta mantenga su forma y posición.

Mutación genética

Cambio permanente en una secuencia de bases del ADN.

Mutágeno

Todo agente capaz de inducir mutaciones genéticas.

N

Nacimiento postérmino

Cuando el nacimiento se produce más allá de las 38-40 semanas de gestación.

Nanismo

Enanismo.

Nefromegalia

Riñón que presenta un aumento patológico de su tamaño.

Neonato

Niño recién nacido.

Nervio

Conjunto de fibras nerviosas que corren juntas en el sistema nervioso periférico y que transmiten tanto información sensorial al sistema nervioso central como información de la respuesta motora generada por éste.

Nervio acústico o coclear

Rama del VIII par craneal o nervio estato-acústico, originada en el órgano de Corti y que transmite al sistema nervioso central los estímulos producidos por los sonidos.

Nervio raquídeo o espinal

Conjunto de fibras nerviosas que corren juntas en el sistema nervioso periférico inervando un dermatoma concreto; se origina uno en cada sección de la médula espinal a partir de la unión de la raíz ventral (que saca información motora) y la raíz dorsal (que introduce información sensorial al SNC) de cada nervio.

Nervio vestibular

Rama del VIII par craneal o nervio estato-acústico, originada en los receptores sensoriales de los sacos vestibulares y los canales semicirculares del oído interno y que transmite al sistema nervioso central información sobre la situación y movimiento de la cabeza en el espacio.

Neuroeje

Línea imaginaria que recorrería toda la longitud de la médula espinal hasta alcanzar la parte más frontal del encéfalo.

Neurona o Célula Nerviosa

Es el elemento procesador y transmisor de información en todo el sistema nervioso. La célula fundamental del sistema nervioso.

Nevus Pigmentados

Exceso de pigmentación (manchas) en determinadas puntos de la piel (ver angioma y hemangiomas capilares).

Nistagmus

Movimientos rápidos, oscilatorio, de pequeña amplitud, que normalmente afectan a ambos ojos, provocados por espasmos de los músculos oculares.

No-disyunción cromosómica

Error en la división celular causante de anomalías en el número de cromosomas.

No-disyunción meiótica

Fallo en la segregación o separación de los cromosomas homólogos al final de la en la primera meiosis.

No-disyunción mitótica

Fallo en la separación de las cromátidas hermanas del cromosoma en la mitosis.

Núcleos cocleares

Conjunto de núcleos situados entre el bulbo raquídeo y la protuberancia anular a los que transmite en primer lugar el nervio acústico o coclear.

Nucleótido

Denominación que recibe la unidad básica del código genético (la letra de dicho código) en el ADN; formado por la unión de una base nitrogenada al azúcar (desoxirribosa) y a un grupo fosfato.

O

Occipucio

Cogote, región occipital de la cabeza.

Oftalmoparesia

Parálisis incompleta de los músculos que mueven el globo ocular.

Oftalmoplejia

Parálisis completa de los músculos que mueven el globo ocular.

Oogonios

Células germinales primitivas de la mujer, establecidas en un número fijo en su organismo desde el periodo embrionario y capaces de producir un óvulo en cada ciclo menstrual (a través de un proceso de meiosis) desde que la mujer alcanza la madurez sexual hasta la llegada de la menopausia.

Opacidad corneal

Anomalía oftálmica que convierte en opaca la córnea (capa transparente de la parte anterior del ojo) impidiendo la visión y que, en el caso de algunos ECM, se produce por la acumulación en esa córnea de metabolitos que no pueden ser eliminados.

Órgano de Corti

Órgano sensorial para los estímulos sonoros, esencial para la audición, compuesto por dos membranas (basilar y tectorial) unidas entre sí por las células ciliadas.

Órgano tendinoso de Golgi

Órgano sensorial propio del músculo, localizado en los tendones del músculo (en la zona de unión del músculo con el hueso) y encargado de identificar el grado de tensión que hay en un tendón. Transmite esta información hacia la médula espinal. Esta información es empleada por el sistema nervioso para ayudar a ajustar con precisión la tensión que se requiere para efectuar la función muscular necesaria. Además, sirve para proteger al propio músculo contra el estiramiento excesivo.

Osteoporosis

Enfermedad del hueso caracterizada por una reducción de la masa ósea, de forma que los huesos afectados son más porosos y se fracturan con más facilidad.

Ovogénesis

Proceso que da lugar a la formación del óvulo a partir de las células germinales primitivas de la mujer u oogonios.

Óvulo

Gameto femenino o célula reproductora femenina. Formado en los ovarios como producto de la meiosis de las células germinales de la mujer. Es la célula más grande del organismo y la única capaz de ser fecundada por el espermatozoo. Porta el aporte genético de la madre al nuevo ser.

P

Paladar ojival

Paladar elevado.

Paresia

Parálisis motora incompleta, en la que se conserva algún resto de movimiento funcional.

Patogenia

Mecanismo por el cual una enfermedad causa daños orgánicos, mediante los cuales surgen los signos y síntomas de la enfermedad.

Pectus excavatum

Malformación en el tórax que hace que el pecho parezca hundido.

Peritoneo

Espacio situado por delante del intestino en el que predomina tejido adiposo muy vascularizado.

Piamadre

Es la meninge más delgada y flexible que aparece adherida al tejido del sistema nervioso central propiamente dicho (encéfalo y médula espinal) siguiendo toda su superficie externa.

Pie equinvaro

Malformación del pie que hace que éste apoye con su parte externa y delantera.

Pie equino

Deformación del pie que hace que éste apoye sólo por la parte delantera (antepié), quedando el talón siempre elevado.

Pie varo

Defecto de posición y conformación del pie que hace que éste apoye únicamente sobre el borde externo, quedando el interno elevado. Justo lo contrario de lo que ocurre en el pie valgo.

Pie valgo

Defecto de posición y conformación del pie que hace que éste apoye únicamente sobre el borde interno, quedando el externo elevado. Justo lo contrario de lo que ocurre en el pie varo.

Pie zambo

Malformación extrema del pie y las piernas en la que el pie aparece equinvaro con unas piernas curvadas hacia dentro.

Píloro

Abertura de la parte inferior del estómago por la que vacía su contenido en el intestino, en concreto al duodeno que es la primera sección del intestino delgado.

Plejia

Parálisis motora completa.

Plexo coroideo

Estructura especializada en forma de vellosidades muy vascularizadas, presente en las distintas cavidades del sistema ventricular, encargada de producir líquido cefalorraquídeo a partir de la sangre que a él llega con cada pulsación cardíaca.

Poiquilotermina

Cuando un organismo iguala su temperatura interior a la del medio ambiente.

Polidactilia

Malformación congénita consistente en la presencia de dedos supernumerarios en la mano o en el pie.

Poligénico

Se dice así del rasgo o enfermedad que depende de la expresión de varios genes, es originado por la acción de varios genes normales o mutantes; tiene un patrón no mendeliano de herencia.

Poliploidías

Hablando de alteraciones numéricas de los cromosomas, se referiría a células con varias series cromosómicas haploides extras, es decir, presencia de más de dos conjuntos cromosómicos. Es letal en la especie humana.

Portador

Individuo heterocigótico par un locus genético determinado, que porta un alelo normal y uno mutante recesivo y que presenta un fenotipo normal pero puede transmitir el alelo recesivo a su descendencia.

Postura lordótica (lordosis)

Aquella que lleva a la encorvadura hacia dentro de la columna vertebral, generalmente en la zona torazo-lumbar.

Presbicia o presbiopía

Trastorno fisiológico del sistema acomodativo del mecanismo óptico del globo ocular, por pérdida de elasticidad del cristalino, que hace necesario ir alejando cada vez más el punto próximo para poder leer los caracteres de imprenta ordinarios.

Prolapso

Hace referencia a la protrusión patológica (desplazamiento patológico hacia delante) de una estructura anatómica hacia una región o cavidad adyacente.

Prosopagnosia

Forma de agnosia visual que consiste en la incapacidad para reconocer caras conocidas.

Proteína

Molécula compleja formada por una cadena de aminoácidos unidos por enlaces especiales, la cual tiene propiedades fundamentales para la vida al formar parte de las estructuras celulares y participar en el control de su funcionamiento.

Proteína enzimática o enzima

Tipo especial de proteína encargado de controlar reacciones químicas que han de producirse en la célula, actuando para ello como catalizadores de dichas reacciones químicas.

Proteína estructural

Tipo de proteínas encargadas de formar parte integrante de las estructuras celulares, dándoles forma y consistencia.

Protozoos

Nombre que se aplica a todos los organismos animales unicelulares, algunos de los cuales pueden formar colonias.

Pseudohermafroditismo

Anomalía en la cual las gónadas son de un tipo único y bien definido (masculino o femenino), pero otros caracteres del fenotipo sexual no se corresponden al sexo gonadal o son ambiguos.

Pterigium Colli

Repliegue de piel en el cuello.

Ptoxis ocular

Ojos en sol naciente; falta de elevación del globo ocular que queda parcialmente oculto por el párpado inferior.

Ptoxis palpebral

Descenso de los párpados por anomalía en su tono muscular.

Pubertad

Periodo de la vida humana durante el cual maduran los órganos sexuales implicados en la reproducción.

Pulgar retroflexible

Dedo pulgar que tiene la capacidad de ser flexionado hacia atrás en un ángulo mayor de lo normal.

Punto ciego

Denominación que recibe la zona de la retina del globo ocular por donde salen los axones de las células ganglionares para formar el nervio óptico y en la que hay una ausencia total de fotorreceptores (conos y bastones).

Pupila

Abertura delantera del globo ocular rodeada por el iris, cuyos movimientos diafragmáticos modifican su tamaño, que permite la entrada de luz al fondo del globo ocular.

Purina

Compuesto orgánico (base nitrogenada) que abunda en el núcleo de las células y que forma parte del ácido desoxirribonucleico o ADN.

Q

Quiasmas

Denominación que reciben los puntos de contacto que se establecen a lo largo de los cromosomas maternos y paternos de cada par (cromosomas homólogos), para el intercambio de material genético (sobrecruzamiento), durante la fase de diplotene de la profase de la primera división meiótica.

Quiasma óptico

Estructura visible en la cara basal del encéfalo, continuación de los nervios ópticos, precisamente allí donde se produce el cruzamiento parcial de las fibras de esos nervios ópticos dando origen a los tractos ópticos

R

Ribosomas

Estructuras del citoplasma celular, que pueden aparecer asociadas al retículo endoplasmático o libres, que son el sitio donde tendrá lugar el proceso de traducción del código genético del ARN para la síntesis de proteínas.

Reflejos osteotendinosos

Reflejos producidos por los tendones que conectan el músculo con los huesos.

Reparación de ADN (sistemas de)

Mecanismos celulares de varios tipos, por medio de los cuales se corrigen errores introducidos en el ADN durante su replicación y cambios moleculares inducidos por factores externos mutagénicos.

Represor

Molécula proteica que se asocia al promotor de un gen e impide su transcripción.

Retina

Capa receptora especialmente importante del globo ocular, capaz de transducir la energía luminosa, a través de sus células especializadas (conos y bastones), en impulsos nerviosos que son enviados al sistema nervioso central a través del nervio óptico.

Retraso pondoestatural

Retraso en el peso y la talla (estatura) del niño a una edad dada.

Retrognatía

Retraimiento del maxilar inferior o mandíbula.

Retrovirus

Virus con genoma de ARN, que tiene la capacidad de copiar su genoma a ADN mediante la transcriptasa inversa, e integrar ese ADN al ADN genómico de una célula; por ejemplo, el virus del Síndrome de Inmunodeficiencia Humana (virus HIV o virus del SIDA).

Riñón en herradura

Malformación renal en la que ambos riñones aparecen fusionados por sus polos inferiores.

Riñón poliúístico

Malformación renal en la que uno o los dos riñones se hallan repletos de tumores con contenido líquido.

Rótula

Hueso corto en forma de triángulo invertido que forma parte de la articulación de la rodilla.

Ruta metabólica

Proceso mediante el cual se produce la digestión celular de un determinado metabolito, a través de la acción sucesiva sobre él de distintas proteínas enzimáticas.

S

Sección horizontal del encéfalo

Nombre que recibe el corte realizado sobre el encéfalo paralelo al suelo y a la orientación del neuroeje.

Sección sagital del encéfalo

Nombre que recibe el corte realizado sobre el encéfalo perpendicular al suelo pero paralelo a la orientación del neuroeje.

Sección transversal o frontal del encéfalo

Nombre que recibe el corte realizado sobre el encéfalo perpendicular al suelo y a la orientación del neuroeje.

Secuenciación del ADN

Determinación del orden estricto de las bases nitrogenadas a lo largo de una molécula de ADN, con el fin de descodificar su información. La secuenciación de todo el genoma humano constituye el "Proyecto Genoma Humano".

Segregación cromosómica

Separación normal de los miembros de una pareja de cromosomas homólogos en la anafase de la primera división meiótica. Similar a "disyunción cromosómica".

Ser haploide

Sería aquel que para cada carácter o rasgo hereditario posee un solo gen o información. Obviamente no es el caso de los seres humanos que somos seres diploides.

Ser diploide

Concepto aplicable al individuo que para cada carácter o rasgo hereditario posee dos informaciones genéticas (sean estas iguales o diferentes).

Sindactilia

Anomalía congénita consistente en la falta de desarrollo de algún dedo.

Síndrome

Conjunto de síntomas o rasgos clínicos que se dan juntos y son característicos de un estado patológico, pero del cual, al ignorarse algunos aspectos, en especial el origen, no es posible aún calificarlo como una enfermedad definida.

Síndrome de Angelman

Síndrome de la “muñeca feliz”, con marcha inestable de tipo atáxico, ataques de risa y grave discapacidad intelectual.

Síndrome de Prader-Willi

Síndrome de obesidad con hipotonía, hipogonadismo y discapacidad intelectual.

Síndrome plurimalformativo

Síndrome en el que aparecen múltiples malformaciones diferentes.

Síndrome X-frágil

Síndrome caracterizado por discapacidad intelectual, macrorquidismo, alteraciones del tejido conjuntivo y rasgos faciales dismórficos.

Sinostosis

Soldadura entre sí de dos huesos contiguos que normalmente estarían separados o formando una articulación móvil.

Sistema Nervioso

Órgano encargado de asegurar la respuesta del organismo pluricelular como un todo ante los estímulos recibidos y procesados.

Sistema Nervioso Central

Denominación genérica que reciben todas las estructuras del sistema nervioso que quedan protegidas por una estructura ósea (cráneo o columna vertebral). Incluye el encéfalo y la médula espinal.

Sistema Nervioso Periférico

Denominación genérica que reciben todas las estructuras del sistema nervioso que no están protegidas por estructuras óseas. Incluye los ganglios periféricos y los nervios.

Sistema ventricular

Conjunto de cavidades huecas, ocupadas por líquido cefalorraquídeo, que encontramos en el sistema nervioso central y que tienen como una de sus finalidades la protección física del encéfalo en caso de contusión.

Sobrecruzamiento o entrecruzamiento cromosómico (crossing-over)

Intercambio de material genético entre dos cromosomas homólogos. Se produce en los quiasmas que tienen lugar en la fase de diplotene de la profase de la primera división meiótica.

Somático

Literalmente “corporal”. Sirve para indicar cualquier síntoma, fenómeno o carácter que se refiere a nuestro cuerpo, en contraposición al que se refiere a nuestra vida psíquica.

Sujeto homocigótico

Individuo que para un determinado carácter posee los alelos iguales.

Sujeto heterocigótico

Individuo que para un determinado carácter posee los alelos diferentes. Esto implica al menos dos genes distintos para un mismo carácter, luego puede que se manifiesten los dos o que uno impida la expresión del otro.

Sustancia blanca

Nombre que reciben, por su apariencia blanquecina consecuencia del color de la mielina, las zonas del sistema nervioso en las que predominan axones con su protección miélnica y escasean los cuerpos neuronales.

Sustancia gris

Nombre que reciben, por su apariencia grisácea, las zonas del sistema nervioso en las que se concentran los cuerpos de las neuronas.

Suturas y Fontanelas

Tejido membranoso y blando que se sitúa entre dos o más huesos del cráneo durante su proceso de osificación o formación, en el periodo intrauterino y durante la infancia temprana. Recibe el nombre de “sutura” el tejido que aparece entre dos huesos del cráneo y “fontanela” la zona membranosa, siempre más amplia, que queda entre más de dos huesos.

T

Tejido conjuntivo o Tejido conectivo

Tejido que sirve de unión para los demás tejidos y sirve para rellenar huecos en el organismo. Sostiene al organismo y conecta sus diferentes partes. Son tejidos conectivos entre otros el hueso, el cartílago, el tejido adiposo, los ligamentos y los tendones.

Tálamo

Estructura del sistema nervioso central, situada en el diencefalo, que actúa como estación de relevo para la información que entra al sistema nervioso procedente de todos los sistemas sensoriales.

Talidomida

Medicamento utilizado como tranquilizante, incluso para las mujeres embarazadas durante el primer trimestre de la gestación, hasta 1963 cuando se comprobó que tenía un poderoso efecto teratogénico.

Telangiectasia

Dilatación de los capilares sanguíneos.

Terapia

Tratamiento o asistencia. Puesta en marcha de los diferentes medios y recursos para sanar a un enfermo.

Terapia de inducción enzimática

Propuesta terapéutica consistente en desencadenar artificialmente la síntesis de alguna proteína enzimática que el organismo no sintetiza de forma espontánea cuando la necesita.

Terapia de restricción dietética

Propuesta terapéutica consistente en la reducción o eliminación de la dieta del nutriente que el paciente no puede metabolizar.

Terapia de sustitución enzimática

Propuesta terapéutica consistente en la administración al paciente de preparados con las enzimas que no puede sintetizar su organismo.

Teratógeno

Agente capaz de afectar al desarrollo embrionario del nuevo ser provocando la malformación de uno o varios órganos.

Testosterona

Hormona esteroidea que se segrega especialmente en el testículo, pero también, y en menor cantidad, en el ovario y en la corteza suprarrenal.

Tetralogía de Fallot

Cardiopatía congénita en la que hay comunicación derecha-izquierda y obstrucción al flujo pulmonar.

Tetraplejía

Parálisis espástica que afecta a todo el organismo y por igual a extremidades superiores e inferiores.

Tímpano

Membrana en la que comienza el oído medio, capaz de vibrar con la llegada del estímulo sonoro; su conexión con un conjunto de huesecillos móviles permite que la vibración pase al órgano sensorial propiamente dicho (órgano de Corti, en la cóclea o caracol).

Tórax

Parte más elevada del tronco que tiene como armazón esquelético el esternón, las costillas y la región dorsal de la columna vertebral. Normalmente tiene una forma de tronco de cono (ligeramente aplanado de delante atrás) con la base hacia arriba y el vértice truncado hacia abajo.

Tórax en escudo

Cuando el tórax resulta más ancho de lo normal, cuadrado.

Tórax en quilla

Cuando el esternón sobresale hacia delante.

Tórax infundibuliforme

Tórax con forma de embudo.

Torso lampiño

Tronco sin vello.

Tracto o vía nerviosa

Nombre que reciben los conjuntos de fibras nerviosas que corren juntas dentro del sistema nervioso central.

Traducción (del código genético)

Síntesis de proteínas codificadas en el ARN mensajero a través de la ribosoma en el citoplasma celular.

Transcripción (del código genético)

Copia de un segmento concreto de ADN, correspondiente a un gen estructural, en ARN. Síntesis de ARN sobre el molde de ADN. La transcripción de un gen en ARN implica la eliminación de los segmentos de intrones (no codificantes de la proteína) y la unión de los segmentos de exones.

Transgénico

Que contiene ADN de una especie distinta.

Translocación

Traslado de un fragmento de cromosoma de un cromosoma a otro. Es una anomalía cromosómica estructural, a través de la cual dos cromosomas se intercambian trozos o un cromosoma recibe un segmento de otro.

Triploidía

Presencia de tres conjuntos cromosómicos. Es letal en la especie humana.

Trisomía

Presencia por triplicado de un cromosoma en las célula de un organismo diploide.

Trisomía Regular

Cuando todas las células de un organismo presentan un cromosoma de más.

Tromboembolismo

Estado en el que un coágulo sanguíneo (trombo), formado en un punto de la circulación, se desprende y se localiza en otro punto.

Trompa de Eustaquio

Estructura que comunica la caja del tímpano en el oído medio con la garganta, manteniendo la igualdad de presión entre el oído medio y el externo necesaria para que se produzca la adecuada vibración del tímpano.

Tronco del encéfalo

Nombre genérico que reciben el conjunto de estructuras (en concreto todas aquellas que conforman el mesencéfalo o cerebro medio y el rombencéfalo o cerebro posterior) que conectan la médula espinal con el prosencéfalo o cerebro anterior y en la que encontramos la base anatómica de estructuras funcionales como al formación reticular relacionada con el comportamiento atencional.

Tubos seminíferos

Estructura del testículo masculino donde se producen los espermatozoides.

U

Útero bicorne

Malformación uterina.

V

Válvula de drenaje

Mecanismo de presión unidireccional que se coloca dentro del ventrículo cerebral en el que se acumula LCR para permitir la evacuación del exceso de líquido cuando aumente su presión intraventricular.

Variabilidad genética

Término con el que resumimos las diferentes dotaciones genéticas que presentan los distintos seres humanos y que están aseguradas por los fenómenos que se producen durante el proceso de división celular meiótica.

Vector

En medicina, es el agente que transmite el germen de una enfermedad de un huésped a otro (por ejemplo, los mosquitos son vectores de la malaria y otras enfermedades. En genética se llama vector a cualquiera de los diferentes tipos de moléculas de ADN utilizadas para vehicular fragmentos de ADN al interior de una bacteria o de otra célula, con el fin de clonar el fragmento vehiculado.

Vía piramidal

Vía o tracto nervioso cruzado que baja por la región más ventral de la médula espinal, procedente de la corteza motora primaria y transmite órdenes para la puesta en marcha de movimientos voluntarios.

Vías extrapiramidales

Vías o tractos nerviosos que transmiten información motora procedente de los ganglios basales del diencefalo y que se descienden por las regiones ventrales y laterales de la médula espinal, justo por detrás de la vía piramidal.

Visión diploide

Visión doble.

Virus

Entidades orgánicas, más pequeñas que las bacterias, compuestas sólo de material genético envuelto y protegido por una membrana. Carecen de vida independiente pero se pueden replicar a sí mismos en el interior de las células vivas que infectan, perjudicando en muchos casos a su huésped en este proceso.