

## TEMA 1.- ADN, GENES Y GENOMAS

**-ANTICODÓN:** Secuencia de tres nucleótidos del tRNA que se aparea con el codón correspondiente del mRNA durante la traducción.

**-CEBADOR (PRIMER):** Porción corta de RNA sobre un DNA molde que aporta un grupo 3'-OH para la unión de un nucleótido de DNA en el momento de iniciación de la replicación.

**-CÓDIGO GENÉTICO UNIVERSAL:** Determinados codones especifican los mismos aminoácidos en casi todos los organismos.

**-CÓDIGO GENÉTICO DEGENERADO:** Código que contiene más información de la necesaria para especificar a los 20 aminoácidos comunes.

**-CODÓN:** Secuencia de tres nucleótidos que codifica un aminoácido de una proteína.

**-CODÓN DE INICIACIÓN:** Codón del mRNA que especifica el primer aminoácido de una proteína, comúnmente AUG (fMet en bacterias, Met en células eucarióticas).

**-CODÓN DE TERMINACIÓN:** También denominado codón sin sentido, representa el codón del mRNA que marca el final de la traducción. Existen tres codones de terminación comunes: UAA, UAG y UGA.

**-CROMOSOMA:** Agrupación lineal de genes y otros DNA, dispuestos de un extremo a otro, que incluye a veces las proteínas y RNA asociados.

**-DNA:** Material hereditario que se replica, almacena información, expresa la información que contiene y varía por mutación.

**-DNA REPETITIVO:** Secuencias que existen en copias múltiples dentro de un genoma.

**-DNA SEPARADOR (ESPACIADOR):** DNA, de función desconocida que se encuentra situado entre genes.

**-EXÓN:** Región codificadora de un gen fragmentado, es decir, un gen que está interrumpido por intrones. Después del procesamiento, los exones permanecen en el RNA mensajero.

**-FACTOR DE TRANSCRIPCIÓN:** Proteína que se une a las secuencias de DNA de las células eucarióticas y afecta a la transcripción.

**-GEN:** Unidad fundamental, física y funcional de la herencia que transmite la información de una generación a la siguiente; porción de DNA compuesto de una región que se transcribe y una secuencia reguladora que hace posible la transcripción.

**-GENOMA:** Material genético completo de una dotación cromosómica.

**-HAPLOIDE:** Que tiene un único conjunto de cromosomas.

**-HETEROCROMATINA:** Regiones cromosómicas condensadas que se tiñen intensamente. Está presente en los centrómeros y telómeros de la mayoría de los cromosomas.

**-HIBRIDACIÓN:** Acoplamiento de dos cadenas simples de nucleótidos complementarias total o parcialmente.

**-HISTONAS:** Proteína de naturaleza básica que forma las unidades (nucleosomas) alrededor de las cuales se enrolla el DNA de los cromosomas eucarióticos.

**-INTRÓN:** Secuencia interpuesta de un gen dividido. Es eliminado del RNA después de la transcripción.

**-PROMOTOR:** Secuencia de DNA a la cual se une el aparato de transcripción para iniciar la transcripción; marca la dirección de la transcripción así como cuál de las dos cadenas de DNA será leída como molde y el punto de iniciación de la transcripción.

**-REPLICACIÓN:** Proceso por el cual el DNA se sintetiza a partir de un molde de nucleótidos de cadena simple.

**-REPLICÓN:** Unidad de replicación que consiste en el DNA desde el origen de replicación hasta el punto en que la replicación termina en cualquiera de los extremos del origen.

**-RNA POLIMERASA:** Enzima que sintetiza el RNA a partir de un molde de DNA durante la transcripción.

**-SECUENCIA TELOMÉRICA:** Secuencia que se encuentra en los extremos de un cromosoma y consiste en muchas copias de secuencias cortas y simples repetidas una después de la otra.

**-TRADUCCIÓN:** Producción, mediada por el ribosoma, de un polipéptido cuya secuencia de aminoácidos deriva de la secuencia de codones de una molécula de mRNA.

**-TRANSCRIPCIÓN:** Síntesis de RNA utilizando un DNA como molde.

**-TRANSPOSÓN:** Elemento de DNA transponible con secuencias terminales repetidas, que suele llevar los genes que determinan las funciones necesarias para la transposición.

## TEMA 2.- ORGANIZACIÓN DEL MATERIAL HEREDITARIO EN EUCARIOTAS

**-BANDAS CROMOSÓMICAS:** Patrón de bandas que es característico de cada cromosoma. Existen distintos patrones de bandas, por ejemplo, bandas G, R (se usa colorante Giemsa para tinción), bandas Q (se usa quinacrina para tinción) y bandas C (permiten la localización de la región centromérica y otras regiones que contienen heterocromatina).

**-CENTRÓMERO:** Región especializada de DNA presente en todos los cromosomas eucarióticos que actúa como lugar de unión para las proteínas del cinetocoro.

**-CINETOCORO:** Conjunto de proteínas que se agrupan en el centrómero y forman el sitio de inserción para los microtúbulos del huso.

**-CONSTRICCIÓN SECUNDARIA:** Estrechamiento terminal en uno de los brazos del cromosoma.

**-CROMÁTIDA:** Una de las dos réplicas, unidas entre sí, producidas por la división del cromosoma.

**-CROMATINA:** Material que incluye DNA, proteínas y RNA cromosómicos, presente en el núcleo de la célula eucariótica.

**-CROMOSOMA ACROCÉNTRICO:** Cromosoma cuyo centrómero está localizado ligeramente más cerca de un extremo que del otro.

**-CROMOSOMA METACÉNTRICO:** Cromosoma que tiene su centrómero localizado en su punto medio.

**-CROMOSOMA SUBMETACÉNTRICO:** Cromosoma que tiene su centrómero localizado entre su punto medio y un extremo.

**-CROMOSOMA TELOCÉNTRICO:** Cromosoma que tiene el centrómero en un extremo.

**-DIPLOIDE:** Célula que tiene dos dotaciones cromosómicas, o individuo con dos dotaciones cromosómicas en cada una de sus células.

**-ESTRUCTURA SOLENOIDE:** Disposición superenrollada del DNA en los cromosomas de los núcleos eucarióticos, producida por el enrollamiento de los nucleosomas. Constituye el segundo nivel de compactación del DNA de los cromosomas.

**-ESTRUCTURA SUPERHÉLICE:** Tercer nivel de compactación del DNA de los cromosomas en el que la disposición superenrollada del DNA en la estructura solenoide adopta una conformación helicoidal girando sobre sí misma y alcanzando un nivel máximo de compactación.

**-EUCROMATINA:** Cromatina que sufre condensación y descondensación en el transcurso del ciclo celular.

**-HETEROCROMATINA:** Cromatina que permanece en un estado de alta condensación durante el ciclo celular. Se encuentra presente en los centrómeros y telómeros de la mayoría de los cromosomas.

**-HETEROCROMATINA CONSTITUTIVA:** Regiones concretas de heterocromatina que están siempre presentes y se observan en los dos cromosomas homólogos.

**-HETEROCROMATINA FACULTATIVA:** Heterocromatina situada en regiones compuestas de eucromatina en otros individuos de la misma especie, o incluso en el otro cromosoma homólogo.

**-NUCLEOSOMA:** Unidad repetitiva básica de la cromatina que consiste en un núcleo de ocho histonas (dos H2A, dos H2B, dos H3 y dos H4) y aproximadamente 146 pb de DNA, que da alrededor dos vueltas entorno al núcleo.

**-PIRIMIDINA:** Tipo de base nitrogenada del DNA y RNA: la citosina, timina y el uracilo son pirimidinas.

**-PURINA:** Tipo de base nitrogenada del DNA y RNA: la adenina y guanina son purinas.

**-SAR (del inglés, *Scaffold Attachment Regions*):** Regiones de unión al armazón (esqueleto) interno del cromosoma. Posiciones a lo largo del DNA a las que se une el armazón central del cromosoma.

**-SATÉLITE:** Región Terminal de un cromosoma separada del cuerpo principal de éste por un estrechamiento.

**-TELÓMERO:** Extremo estable de un cromosoma.

**-TOPOISOMERASA:** Enzima capaz de cortar y reconstituir el esqueleto de polinucleótidos del DNA, facilitando así que éste adopte una configuración más relajada.

### TEMA 3.- ORGANIZACIÓN DEL MATERIAL HEREDITARIO EN PROCARIOTAS

**-BACTERIÓFAGO:** Virus que infecta a las bacterias.

**-CICLO LISOGÉNICO:** Ciclo vital de un bacteriófago durante el cual los genes del fago primero se integran en el cromosoma bacteriano y no se transcriben ni traducen de inmediato.

**-CICLO LÍTICO:** Ciclo vital de un bacteriófago durante el cual los genes del fago se transcriben y traducen; se producen nuevas partículas del fago y ocurre la lisis de la célula huésped.

**-CLONACIÓN GÉNICA:** Inserción de fragmentos de DNA dentro de bacterias, de forma que los fragmentos permanecen estables y son copiados por las bacterias.

**-CONJUGACIÓN:** Mecanismo por el cual el material genético puede intercambiarse entre bacterias. Durante la conjugación, se forma una conexión citoplasmática (puente de conjugación) entre dos bacterias cercanas. Un plásmido  $\phi$ , a veces, una parte del cromosoma bacteriano, atraviesa esta conexión desde una célula a la otra.

**-ENZIMA DE RESTRICCIÓN:** Enzima que reconoce determinadas secuencias de bases del DNA y realiza cortes de cadena doble cerca de esas secuencias. También se denomina endonucleasa de restricción.

**-EPISOMA:** Plásmido capaz de integrarse en un cromosoma bacteriano.

**-EXTREMO COHESIVO:** Extremo saliente corto de cadena simple de una molécula de DNA, que se produce cuando el DNA es cortado por ciertas enzimas de restricción. Los extremos cohesivos son complementarios y pueden aparearse espontáneamente para volver a unir los fragmentos de DNA que han sido cortados con la misma enzima de restricción.

**-FACTOR DE FERTILIDAD (F):** Epitoma de E. coli que controla la conjugación y el intercambio de genes entre las bacterias E. coli. El factor F contiene un origen de replicación y genes que permiten la conjugación bacteriana.

**-FAGO ATEMPERADO:** Bacteriófago que sigue el ciclo lisogénico, en el cual el DNA del fago se integra dentro del cromosoma bacteriano y permanece en estado de inactividad.

**-FAGO VIRULENTO:** Bacteriófago que se produce sólo a través del ciclo lítico y mata a su célula huésped.

**-INTEGRASA:** Enzima que inserta un profago o el DNA proviral dentro de un cromosoma.

**-NUCLEOIDE:** DNA bacteriano confinado a un área específica del citoplasma.

**-PILUS:** Extensión de la superficie de algunas bacterias que permite que se realice la conjugación. Cuando un pilus de una célula entra en contacto con un receptor de otra célula, el pilus se contrae y provoca la unión de ambas células.

**-PLÁSMIDO:** Molécula de DNA circular pequeña presente en las bacterias que es capaz de replicarse independientemente del cromosoma bacteriano.

**-PROFAGO:** Genoma del fago insertado dentro de un cromosoma bacteriano.

**-PROVIRUS:** Copia de DNA a partir de DNA o RNA viral que se encuentra insertada dentro del cromosoma huésped y se duplica con él.

**-RETROVIRUS:** Virus RNA capaz de integrara su material genético dentro del genoma de su huésped. El virus inyecta su RNA genómico dentro de la célula huésped, en la cual la transcripción inversa produce una molécula complementaria de DNA de cadena doble a partir del RNA huésped para dar origen a un provirus.

**-SECUENCIA DE INSERCIÓN:** Tipo simple de transposón (elemento transponible) que se encuentra en las bacterias y sus plásmidos y contiene sólo la información necesaria para su propia transposición.

**-TRANSCRIPTASA INVERSA:** Enzima capaz de sintetizar DNA complementario a partir de un RNA molde.

**-TRANSPOSÓN:** Secuencia de DNA capaz de moverse de un sitio a otro dentro del genoma mediante un mecanismo distinto de la recombinación homóloga.

## TEMA 4.- TEORÍA CROMOSÓMICA DE LA HERENCIA

**-ANAFASE:** Etapa de la mitosis durante la cual las cromátidas se separan y se mueven hacia los polos del huso.

**-ANAFASE I:** Etapa de la meiosis I, en la que los cromosomas homólogos se separan y se mueven hacia los polos del huso.

**-ANAFASE II:** Etapa de la meiosis II durante la cual las cromátidas se separan y se mueven hacia los polos del huso.

**-CARIOCINESIS:** Proceso por el cual se divide el núcleo.

**-CENTRIOLO:** Orgánulo citoplasmático compuesto de microtúbulos; está presente en cada polo del aparato del huso de las células animales.

**-CICLO CELULAR:** Etapas por la que pasa la célula de una división celular a la siguiente.

**-CIGOTENO:** Segunda subetapa de la profase I en la meiosis I, durante la cual los cromosomas forman la sinapsis.

**-CITOCINESIS:** Proceso por el cual se divide el citoplasma celular.

**-COMPLEJO SINAPTONÉMICO:** Estructura tripartita que se forma entre los cromosomas homólogos unidos en la sinapsis.

**-CROMÁTIDAS HERMANAS:** Dos copias de un cromosoma que se mantienen unidas en el centrómero. Cada cromátida consiste en una sola molécula de DNA.

**-CROMOSOMAS HOMÓLOGOS:** Dos cromosomas similares en cuanto a la estructura y tamaño, que contienen además información genética respecto del mismo grupo de características hereditarias. En cada par de cromosomas homólogos, uno de los cromosomas se hereda del padre y otro de la madre.

**-DIACINESIS:** Quinta subetapa de la profase I de la meiosis I, durante la cual se contraen los cromosomas, se rompe la membrana nuclear y se forma el huso.

**-DILOTENO:** Cuarta subetapa de la profase I en la meiosis I, en la que los centrómeros de los cromosomas homólogos se separan, permaneciendo estos cromosomas unidos a través de las quiasmas.

**-ENDOPOLIPLIDÍA (ENDOREDPLICACIÓN):** Incremento del número de dotaciones cromosómicas ocasionado por la existencia de replicación sin que haya división celular.

**-ENTRECRUZAMIENTO:** Intercambio de material genético entre cromátidas homólogas pero no hermanas.

**-ESPERMATOGÉNESIS:** Producción de espermatozoides en los animales.

**-ESPERMATOGONIA:** Célula diploide de los testículos, que es capaz de realizar la meiosis con el fin de producir un espermatozoide.

**-ESPERMATOCITO PRIMARIO:** Espermatogonia que ha entrado en la profase I.

**-ESPERMATOCITO SECUNDARIO:** Producto de la meiosis I en el sexo masculino.

**-FASE G1:** Etapa de la interfase del ciclo celular, durante la cual comienza la replicación del centriolo y se origina un único nucleolo.

**-FASE G2:** Etapa de la interfase del ciclo celular, durante la cual termina la duplicación del centriolo, comienza la condensación de los cromosomas y la célula se prepara para la división.

**-FASE S:** Etapa de la interfase del ciclo celular, durante la cual el DNA se replica.

**-HAPLOIDIZACIÓN:** Producción de un haploide a partir de un diploide debido a la pérdida progresiva de cromosomas.

**-HUSO MITÓTICO:** Matriz de microtúbulos que se extienden desde dos polos; mueve los cromosomas durante la mitosis y la meiosis.

**-INTERFASE:** Periodo del ciclo celular comprendido entre las divisiones celulares. Durante la interfase, la célula crece, se desarrolla y se prepara para la división.

**-LEPTOTENO:** Primera subetapa de la profase I de la meiosis I, en la que los cromosomas se contraen y se vuelven visibles.

**-MEIOSIS:** Proceso en el cual se dividen los cromosomas de una célula eucariótica, dando lugar a células sexuales haploides. Se compone de dos divisiones: meiosis I y meiosis II.

**-MEIOSIS I:** Primera fase de la meiosis en la que el número de cromosomas se reduce a la mitad.

**-MEIOSIS II:** Segunda fase de la meiosis durante la cual los procesos moleculares y celulares que tienen lugar son esencialmente los mismos que en la mitosis.

**-METAFASE:** Etapa de la mitosis durante la cual los cromosomas se alinean en el centro de la célula.

**-METAFASE I:** Etapa de la meiosis I, en la que los pares de cromosomas homólogos se alinean en el centro de la célula.

**-METAFASE II:** Etapa de la meiosis II, durante la cual los cromosomas individuales se alinean en el plano ecuatorial.

**-MITOSIS:** Proceso por el cual se divide el núcleo de una célula eucariota.

**-NUCLEOLO:** Orgánulo localizado en el núcleo, que contiene RNA y múltiples copias de los genes de RNA que se han generado por amplificación.

**-ORIGEN DE REPLICACIÓN:** Secuencia de nucleótidos en la que se inicia la replicación.

**-OVOCITO PRIMARIO:** Ovogonia que ha entrado en la profase I.

**-OVOCITO SECUNDARIO:** Uno de los productos de la meiosis I que recibe la mayor parte del citoplasma.

**-OVOGÉNESIS:** Producción de óvulos en los animales.

**-OVOGONIA:** Célula diploide del ovario capaz de realizar la meiosis con el fin de producir un óvulo.

**-PAQUITENO:** Tercer subetapa de la profase I de la meiosis I, en la que el complejo sinaptonémico se forma durante el paquitene.

**-PRIMER CORPÚSCULO POLAR:** Uno de los productos de la meiosis I en la ovogénesis; contiene la mitad de los cromosomas pero escaso citoplasma.

**-PROFASE:** Etapa de la mitosis durante la cual, los cromosomas se contraen y se vuelven visibles, el citoesqueleto se rompe y comienza la formación del huso mitótico.

**-PROFASE I:** Etapa de la meiosis I, durante la cual los cromosomas se condensan y aparean, se realiza el entrecruzamiento, la membrana nuclear se rompe y se forma el huso.

**-PROFASE II:** Etapa de la meiosis II, durante la cual los cromosomas se condensan, se rompe la membrana nuclear y se forma el huso. Algunas células se saltan esta etapa.

**-PUNTO DE CONTROL:** Punto de transición clave en el cual se regula el avance a la siguiente etapa del ciclo celular.

**-QUIASMA:** Punto de inserción entre cromosomas homólogos, en el que se produce un entrecruzamiento.

**-SEGREGACIÓN:** Separación de estructuras homólogas.

**-SINAPSIS:** Apareamiento íntimo de cromosomas homólogos.

**-TELOFASE:** Etapa de la mitosis durante la telofase los cromosomas llegan a los polos del huso, la membrana nuclear vuelve a formarse y los cromosomas se relajan y se estiran.

**-TELOFASE I:** Etapa de la meiosis I, en la que los cromosomas llegan a los polos del huso.

**-TELOFASE II:** Etapa de la meiosis II, durante la cual los cromosomas llegan a los polos del huso.

**-TÉTRADA:** Las cuatro cromátidas de un par homólogo de cromosomas.

## TEMA 5.- MUTACIONES EN EL MATERIAL HEREDITARIO

**-ANEUPLOIDÍA:** Cambio en el número de cromosomas respecto del tipo silvestre; generalmente se trata del aumento o disminución de uno o dos cromosomas.

**-ALOPOLIPLOIDE:** Poliploide formado mediante la unión de dos dotaciones cromosómicas distintas y su posterior duplicación.

**-AUTOPOLIPLOIDE:** Poliploide formado por la duplicación de un único genoma.

**-CARIOTIPO:** Gráfico de todos los cromosomas en metafase de un individuo.

**-DELECIÓN:** Eliminación de un segmento de un cromosoma.

**-EUPLOIDE:** Célula que contiene la dotación cromosómica haploide repetida cualquier número de veces, o individuo compuesto de tales células.

**-GAMETO:** Célula haploide especializada que se fusiona con un gameto del sexo o tipo sexual opuesto para formar un cigoto diploide; en mamíferos, un óvulo o espermatozoide.

**-GAMETO NO RECOMBINANTE:** Gameto que contiene sólo la combinación original de genes presentes en los progenitores.

**-GAMETO RECOMBINANTE:** Gameto que posee nuevas combinaciones de genes.

**-INSERCIÓN:** Mutación por la cual se agregan nucleótidos en una secuencia de DNA.

**-INVERSIÓN CROMOSÓMICA:** Reordenamiento cromosómico en el que un segmento cromosómico se ha invertido 180°.

**-INVERSIÓN PARACÉNTRICA:** Inversión cromosómica en la que el centrómero no está incluido en la región invertida.

**-INVERSIÓN PERICÉNTRICA:** Inversión cromosómica en la que el centrómero está incluido en la región invertida.

**-MONOSOMÍA:** Ausencia de uno de los cromosomas de un par homólogo.

**-MOSAICO:** Líneas celulares diferentes que derivan de un mismo cigoto.

**-MUTACIÓN:** Cambio heredable en la información genética.

**-MUTACIÓN CROMOSÓMICA:** Diferencia en el número o estructura de uno o más cromosomas respecto del tipo silvestre; suele afectar a muchos genes y posee efectos fenotípicos importantes.

- MUTACIÓN GÉNICA O PUNTUAL:** Mutación que afecta a un solo gen o locus.
- MUTACIÓN GERMINAL:** Mutación que se produce en una célula de la línea germinal (una célula que produce gametos).
- MUTACIÓN SOMÁTICA:** Mutación en una célula que no da origen a un gameto.
- NULISOMÍA:** Ausencia de ambos cromosomas de un par homólogo ( $2n - 1$ ).
- POLIPLOIDÍA:** Que posee más de dos conjuntos haploides de cromosomas.
- REVERSIÓN:** Aparición de un alelo silvestre a partir de uno mutante.
- QUIMERA:** Líneas celulares diferentes que derivan de distintos cigotos.
  
- TASA DE MUTACIÓN:** Frecuencia con la cual un gen cambia del tipo silvestre a un mutante específico; por lo general se expresa como el número de mutaciones por unidad biológica (p. ej. mutaciones por división celular, por gameto o por ciclo de replicación).
  
- TETRAPLOIDE:** Célula que posee cuatro dotaciones cromosómicas; organismo compuesto de dichas células.
  
- TRANSLOCACIÓN CÉNTRICA O ROBERTSONIANA:** Translocación que indica la unión de los brazos largos de dos cromosomas acrocéntricos a un mismo centrómero que da como resultado un cromosoma con dos brazos largos y generalmente un cromosoma con dos brazos cortos.
  
- TRANSLOCACIÓN NO RECÍPROCA:** Movimiento de un segmento de cromosoma hacia un cromosoma no homólogo o hacia un área del cromosoma donde no se produce intercambio recíproco de segmento alguno (o donde esos intercambios son desiguales).
  
- TRANSLOCACIÓN RECÍPROCA:** Intercambio recíproco de segmentos entre dos cromosomas no homólogos.
  
- TRIPLOIDE:** Célula que contiene tres dotaciones cromosómicas, o el organismo compuesto por tales células.
  
- TRISÓMICO:** Organismo triploide con una copia adicional de uno de los cromosomas, dando lugar a un número cromosómico  $2n + 1$ .
  
- SUSTITUCIÓN DE UN PAR DE NUCLEÓTIDOS:** Cambio, generalmente de carácter mutagénico, de un par de nucleótidos concreto por un par distinto.

## TEMA 6.- MENDELISMO COMO CONSECUENCIA GENÉTICA DE LA MEIOSIS

**-ALELO:** Una de dos o más formas alternativas de un gen. En los individuos diploides cada individuo es portador de dos alelos para cada gen, uno dominante y otro recesivo.

**-CÁLCULO DE PROBABILIDADES (BINOMIO DE NEWTON):** Cálculo del coeficiente binomial, equivalente al número correspondiente en el Triángulo de Pascal, para obtener la probabilidad de que dos o más sucesos tengan lugar independientemente del orden.

**-CRUZAMIENTO DE PRUEBA (RETROCRUZAMIENTO):** Cruzamiento entre un individuo con un genotipo desconocido y otro individuo con genotipo homocigótico recesivo.

**-CUADRO DE PUNNET:** Tabla representativa de los genotipos resultantes de una descendencia, que se realiza a partir de los gametos de ambos progenitores.

**-CRUZAMIENTO DIHÍBRIDO:** Cruzamiento entre dos individuos que se diferencian en dos características, es decir, entre individuos homocigóticos o heterocigóticos para diferentes alelos en dos loci.

**-CRUZAMIENTO MONOHÍBRIDO:** Cruzamiento entre dos individuos que difieren en una única característica, es decir, entre individuos homocigóticos o heterocigóticos para dos alelos diferentes en el mismo locus.

**-CRUZAMIENTO TRIHÍBRIDO:** Cruzamiento entre dos individuos homocigóticos o heterocigóticos que difieren en tres loci.

**-DOMINANCIA:** Cuando dos alelos diferentes están presentes en un genotipo, en el fenotipo se observa sólo el rasgo codificado por el alelo dominante.

**-FENOTIPO:** Apariencia o manifestación externa de una característica genética.

**-GEN:** Factor genético que contribuye a determinar una característica de un organismo.

**-GENERACIÓN FILIAL F1:** Descendencia de la generación parental en un cruzamiento genético.

**-GENERACIÓN FILIAL F2:** Descendencia de la generación F1 en un cruzamiento genético; tercera generación en un cruzamiento genético.

**-GENERACIÓN PARENTAL P:** Primeros progenitores en un cruzamiento genético.

**-GENOTIPO:** Constitución genética de un individuo, referida a uno o varios genes.

**-HETEROCIGOTO:** Individuo que tiene dos alelos diferentes en un locus.

**-HOMOCIGOTO:** Individuo que tiene dos alelos idénticos en un locus.

**-LOCUS:** Posición en la que un determinado gen se ubica dentro de un cromosoma.

**-PEDIGRÍ (ANÁLISIS DE GENEALOGÍAS):** Representación gráfica de la historia familiar que muestra la herencia de una o más características o enfermedades.

**-PRINCIPIO DE COMBINACIÓN INDEPENDIENTE:** Los genes que codifican características diferentes, es decir, genes que se encuentran en distintos loci, segregan de manera independiente. Este principio se aplica sólo a genes que están en cromosomas distintos o bien a los que se encuentran dentro del mismo cromosoma pero alejados unos de otros.

**-PRINCIPIO DE SEGREGACIÓN:** Cada individuo diploide posee dos alelos en un locus, los cuales segregan cuando se forman los gametos, quedando un alelo dentro de cada gameto.

**-PRINCIPIO DE UNIFORMIDAD:** Todos los individuos resultantes de dos líneas homocigóticas puras, presentan el mismo fenotipo que coincide por el manifestado por alguno de los progenitores, independientemente de la dirección de cruzamiento.

**-PRUEBA DE BONDAD DE AJUSTE DE LA  $\chi^2$ :** Prueba estadística utilizada para evaluar si un conjunto de valores observados se ajusta correctamente a los valores esperados. El valor calculado de la  $\chi^2$  constituye la probabilidad de que las diferencias entre los valores observados y los valores esperados se deban al azar.

**-RECESIVO:** Alelo o fenotipo que se expresa tan sólo cuando se da en homocigosis. No se expresa en el fenotipo heterocigótico.

**-REGLA DE LA ADICIÓN:** suma de las probabilidades de dos o más sucesos mutuamente excluyentes.

**-REGLA DE LA MULTIPLICACIÓN:** producto de las probabilidades de dos o más sucesos que ocurren simultáneamente.

## TEMA 7.- AMPLIACIÓN ANÁLISIS MENDELIANO

-**ALELO LETAL:** Es el alelo que origina la muerte de un individuo, a menudo en las primeras etapas de su desarrollo, y por lo tanto, este alelo no aparece en la progenie de un cruzamiento genético. Puede ser *dominante*, apareciendo tanto en homocigosis como en heterocigosis, *recesivo* si aparece en homocigosis y *dominante con efecto letal recesivo* si es letal en homocigosis pero induce la expresión del fenotipo dominante en heterocigosis.

-**ALELO MÚLTIPLE (SERIE ALÉLICA):** Presencia de más de dos alelos en un locus.

-**ALELO SENSIBLE A LA TEMPERATURA:** Alelo cuyo producto es funcional sólo a determinadas temperaturas.

-**CODOMINANCIA:** Tipo de interacción alélica en la que el heterocigoto expresa simultáneamente los rasgos de los dos homocigotos.

-**EPISTASIA (EPISTASIS):** Tipo de interacción genética en la cual el gen de un locus enmascara o suprime los efectos de un gen en un locus diferente.

-**EXPRESIVIDAD:** Grado en el que un determinado genotipo se expresa a nivel fenotípico.

-**GEN DETRIMENTAL (SUBVITAL):** Gen que causa la muerte en un porcentaje de la población inferior al 10%.

-**GEN EPISTÁTICO:** Gen que enmascara o suprime el efecto de un gen en un locus diferente.

-**GEN HIPOSTÁTICO:** Gen que queda oculto o bien es suprimido en virtud de la acción de un gen en un locus diferente.

-**GEN LETAL AUTOSÓMICO:** Gen letal localizado en un cromosoma autonómico.

-**GEN LETAL CONDICIONADO:** Gen letal cuya expresión viene influenciada por factores ambientales, como por ejemplo, la temperatura.

-**GEN LETAL LIGADO AL SEXO:** Gen letal localizado en los cromosomas sexuales.

-**GEN SEMILETAL:** Gen que causa la muerte en un 50% de la población.

-**GEN SUBLETAL:** Gen que induce procesos anómalos en el organismo pero no provoca la muerte.

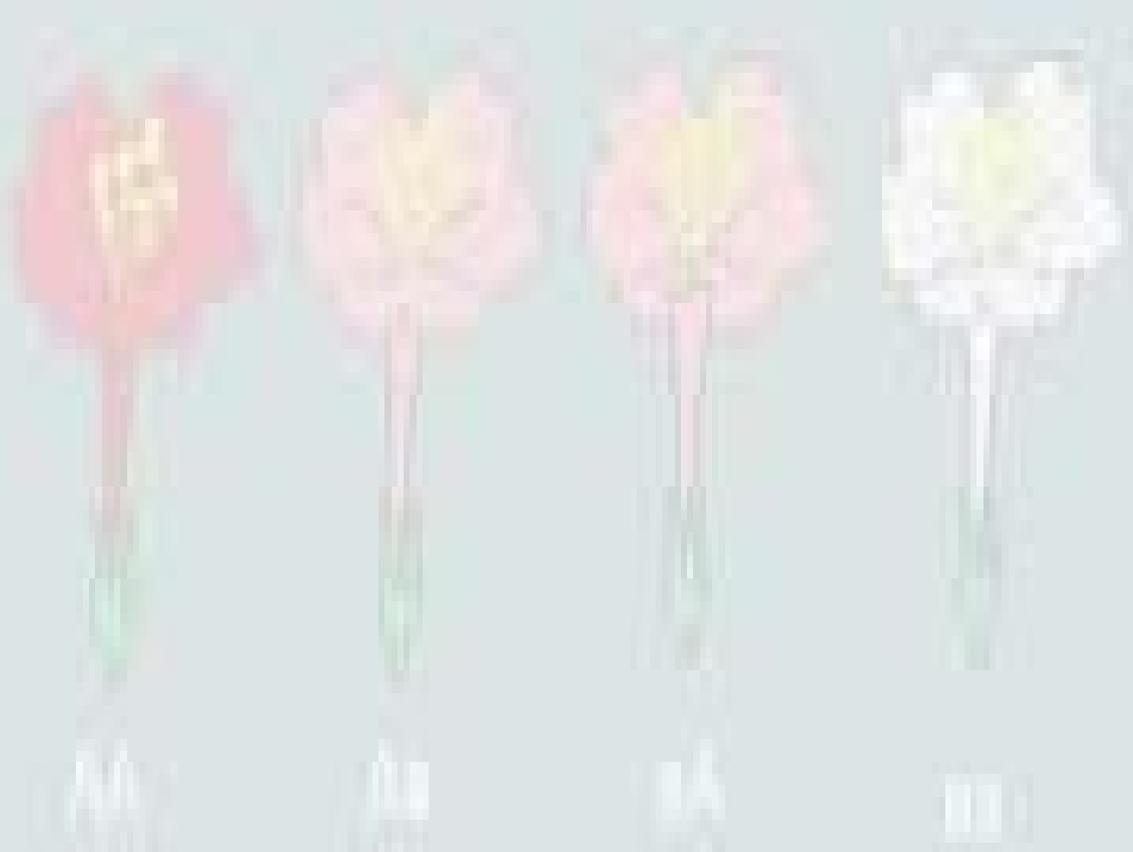
-**GENES COMPLEMENTARIOS:** genes que exhiben un fenotipo silvestre cuando están en heterocigosis, por lo que se encuentran en loci distintos.

**-HERENCIA INTERMEDIA (DOMINANCIA INCOMPLETA Ó DOMINANCIA PARCIAL):** Variación de la dominancia en la que el heterocigoto presenta un fenotipo intermedio entre el fenotipo de los dos homocigotos.

**-INTERACCIÓN GÉNICA:** Interacciones entre genes en diferentes loci que afectan a las misma característica.

**-PENETRANCIA:** Porcentaje de individuos con un genotipo específico que expresan el fenotipo esperado para ese genotipo.

**-PENETRANCIA INCOMPLETA O VARIABLE:** El genotipo no siempre expresa el fenotipo esperado; algunos individuos poseen el genotipo para una característica pero no expresan el fenotipo.



## TEMA 8.- HERENCIA LIGADA AL SEXO

**-CARACTERÍSTICA LIGADA AL SEXO:** Característica determinada por uno o más genes presentes en los cromosomas sexuales.

**-CÉLULAS DE LEYDIG:** Células localizadas en el testículo y que juegan un papel determinante en el desarrollo fenotípico sexual masculino.

**-COMPENSACIÓN DE LA DOSIS:** Proceso que trata de equiparar la cantidad de proteína producida por los genes ligados al cromosoma X en organismos en los que los machos y las hembras difieren en el número de cromosomas sexuales X.

**-CORPÚSCULO DE BARR:** Estructura condensada y con manchas oscuras que se encuentra en la mayoría de las células de las hembras de mamíferos placentarios y que se identifica con el cromosoma X inactivado.

**-DIPLOIDE:** Que posee dos juegos de cromosomas.

**-GEN DE LA REGIÓN Y DETERMINANTE DEL SEXO (SRY):** Gen que desencadena el desarrollo masculino. Este gen está localizado en el cromosoma Y y también se le conoce como gen del factor determinante de los testículos (TDF).

**-HAPLOIDE:** Que posee un único conjunto de cromosomas.

**-HEMICIGOTO:** Que posee un único alelo en un locus. Los individuos masculinos de organismos en que la determinación del sexo es XX-XY son hemicigotos respecto de los loci ligados al cromosoma X ya que sus células tienen un solo cromosoma X.

**-HERENCIA INFLUENCIADA POR EL SEXO:** Herencia codificada por genes autonómicos que se expresan con mayor facilidad en un sexo determinado.

**-HERENCIA LIGADA AL CROMOSOMA X:** Herencia determinada por uno o más genes localizados en la región diferencial del cromosoma X.

**-HERENCIA LIGADA AL CROMOSOMA Y:** Herencia determinada por uno o más genes localizados en la región diferencial del cromosoma Y.

**-HERENCIA LIMITADA POR EL SEXO:** Herencia codificada por genes autonómicos que se expresan únicamente en un sexo determinado.

**-HIPÓTESIS DE LYON:** Hipótesis que establece que un cromosoma X en cada célula se inactiva al azar, siendo esta inactivación variable de una célula a otra.

**-REGIÓN DIFERENCIAL:** Región no homóloga de los cromosomas X e Y.

**-REGIÓN HOMÓLOGA:** Región pequeña de los cromosomas X e Y que contiene secuencias de genes homólogos.

**-SEXO HETEROGAMÉTICO:** Sexo (masculino o femenino) que presenta dos cromosomas sexuales distintos.

**-SEXO HOMOGAMÉTICO:** Sexo (masculino o femenino) que presenta dos cromosomas sexuales homólogos.

**-SÍNDROME DE KLINEFELTER:** Patología en la que las células contienen uno o más cromosomas Y muchos cromosomas X. Lo más frecuente es XXY aunque también puede darse XXXY, XXXXY o XXYY. Las personas que padecen este síndrome presentan fenotipo sexual masculino, son con frecuencia estériles y más altos de lo normal.

**-SÍNDROME DE TURNER:** Patología en la que las células contienen un solo cromosoma X y ningún cromosoma Y (XO). Las personas que padecen este síndrome presentan fenotipo sexual femenino aunque no atraviesan la etapa de la pubertad y presentan características sexuales secundarias femeninas poco desarrolladas. La mayoría de estas personas son estériles.

**-SÍNDROME DEL TRIPLE X:** Patología en la que las células contienen tres cromosomas X. Las personas que padecen este síndrome presentan fenotipo sexual femenino, en general son fértiles y poseen cierta tendencia a ser altas y delgadas.

**-SISTEMA DE EQUILIBRIO GÉNICO (PROPORCIÓN X:A):** Sistema de determinación del sexo por el cual el fenotipo sexual está controlado por un balance entre los genes del cromosoma X y los genes de los autosomas.

## TEMA 9.- GENES LIGADOS

**-ACOPLAMIENTO:** Orden en que dos o más genes se encuentran en un cromosoma y sus alelos mutantes en el cromosoma homólogo. También llamado configuración de acoplamiento.

**-LIGAMIENTO COMPLETO:** Se produce cuando los genes se ubican juntos en el mismo cromosoma y no existe entrecruzamiento entre ellos.

**-LIGAMIENTO INCOMPLETO:** Ligamiento entre genes con entrecruzamiento. Este ligamiento tiene un efecto intermedio entre una distribución independiente y un ligamiento completo.

**-REPULSIÓN:** Configuración por la cual cada cromosoma contiene un gen silvestre (dominante) y un gen mutante (recesivo).

## TEMA 10.- CARTOGRAFÍA DEL GENOMA EN EUCARIOTAS I. MAPAS GENÉTICOS

**-COEFICIENTE DE COINCIDENCIA:** Cociente entre el número de dobles recombinantes observado y el esperado.

**-COEFICIENTE DE INTERFERENCIA:** Expresa la reducción del número de dobles quiasmas observados, en relación a los esperados. Se puede calcular como  $1 - \text{el coeficiente de coincidencia}$ .

**-CRUZAMIENTO DE PRUEBA DE DOS PUNTOS:** Cruzamiento entre un individuo heterocigoto en dos loci y un individuo homocigoto para alelos recesivos en el mismo loci.

**-CRUZAMIENTO DE PRUEBA DE TRES PUNTOS:** Cruzamiento entre un individuo heterocigoto en tres loci y un individuo homocigoto para alelos recesivos en el mismo loci.

**-DISTANCIA GENÉTICA:** Se define como el valor de la fracción de recombinación en tanto por cien y la unidad que se emplea para medirla es el Morgan (M), de forma que un Morgan equivale a un 1% de recombinación.

**-FRECUENCIA DE RECOMBINACIÓN:** Proporción de progenie recombinante producida como resultado de un cruzamiento.

**-FUNCIÓN DE MAPA:** Fórmula que expresa la relación entre la distancia en un mapa de ligamiento y la frecuencia de recombinación.

**-INTERFERENCIA:** Grado en el cual un entrecruzamiento interfiere en entrecruzamientos adicionales.

**-MAPA GENÉTICO:** Mapa de las distancias relativas que existen entre los distintos loci genéticos, marcadores u otras regiones del cromosoma, determinadas por los índices de recombinación; se miden en porcentajes de recombinación o unidades de mapa.

**-SONDA:** Secuencia conocida de DNA o de RNA que es complementaria a la secuencia de interés y que se apareará con ella; se utiliza para localizar secuencias específicas de DNA.

**-UNIDAD DE MAPA:** Distancia entre dos genes ligados que determina que el 1% de los productos meióticos sean recombinantes; una unidad de distancia en un mapa de ligamiento.

## TEMA 11.- CARTOGRAFÍA DEL GENOMA EN EUCARIOTAS II. MAPA FÍSICO

**-CARTOGRAFÍA COMPARADA:** Comparación de la localización de las posiciones de fragmentos genómicos clonados.

**-CARTOGRAFÍA FÍSICA:** Localización de las posiciones de fragmentos genómicos clonados.

**-CONCORDANCIA:** Porcentaje de gemelos en el que ambos gemelos poseen un rasgo.

**-DISCORDANTES:** Se refiere a un par de gemelos en el que uno de ellos posee el rasgo en estudio y el otro no lo posee.

**-HIBRIDACIÓN IN SITU:** Método utilizado para determinar la ubicación cromosómica de un gen u otro fragmento específico de DNA, o la distribución de un mRNA en los tejidos, mediante la utilización de una sonda marcada complementaria con la secuencia de interés. En particular, la hibridación in situ con fluorescencia (FISH) es una tecnología reciente que utiliza sondas de DNA marcadas con un fluoróforo para detectar o confirmar anomalías génicas o cromosómicas.

**-HIBRIDACIÓN SOMÁTICA:** Índice alto de mutación somática, como la que se producen en los genes que codifican anticuerpos.

**-MAPA FÍSICO:** Mapa de las distancias físicas entre loci, marcadores genéticos u otros segmentos cromosómicos. Se mide en pares de bases.

**-SECUENCIACIÓN BASADA EN EL MAPA:** Método de secuenciación de un genoma en el que los fragmentos del mismo se ordenan en segmentos solapantes mediante la utilización de mapas genéticos o físicos.

**-SECUENCIACIÓN DE DNA:** Proceso de determinación de la secuencia de bases de una molécula de DNA.

**-SECUENCIACIÓN DEL GENOMA COMPLETO POR FRAGMENTOS ESCOGIDOS AL AZAR (SHOTGUN):** Método de secuenciación de un genoma en el que los fragmentos secuenciados son dispuestos en la secuencia correcta en segmentos solapantes usando sólo la superposición de la secuencia.

## TEMA 12.- LA ESTRUCTURA GENÉTICA DE LAS POBLACIONES

**-ACERVO GENÉTICO:** Todos los alelos compartidos por los individuos de una población. Es una medida de diversidad genética. La diversidad genética amplia a su vez se relaciona con poblaciones robustas, las cuales pueden sobrevivir a procesos intensos de selección. Una baja diversidad genética puede reducir la adaptabilidad y aumentar la posibilidad de extinción.

**-EQUILIBRIO GENÉTICO:** Se refiere a una población en la que las frecuencias alélicas no cambian.

**-EQUILIBRIO HARDY-WEINBERG:** Frecuencias de genotipos que ocurren cuando se cumplen las condiciones de la ley de Hardy-Weinberg.

**-FRECUENCIA ALÉLICA (GÉNICA):** Medida de la abundancia de un alelo en una población; proporción en la población de todos los alelos de un gen que son de un tipo concreto.

**-FRECUENCIA FENOTÍPICA:** Frecuencia o proporción de un fenotipo en particular.

**-FRECUENCIA GENOTÍPICA:** Frecuencia o proporción de un genotipo en particular.

**-GENÉTICA DE POBLACIONES:** Estudio de la composición genética de poblaciones (grupos de individuos de la misma especie y que potencialmente son capaces de reproducirse entre si) y de cómo un grupo de genes comunes a toda la población cambia con el tiempo.

**-LEY DE HARDY-WEINBERG:** Principio importante de la genética de poblaciones que establece que en una población grande, en la que los individuos se aparean al azar y que no está afectada por mutaciones, migraciones ni selección natural, las frecuencias alélicas no cambian y las frecuencias genotípicas se estabilizan después de una generación en las proporciones  $p^2$  (la frecuencia de AA),  $2pq$  (la frecuencia de Aa) y  $q^2$  (la frecuencia de aa), donde p es la frecuencia del alelo A y q es la frecuencia del alelo a.

**-LOCUS:** Posición en la que un determinado gen se ubica dentro de un cromosoma.

## TEMA 13.- ALTERACIONES DEL EQUILIBRIO DE HARDY-WEINBERG: PROCESOS SISTEMÁTICOS

**-COEFICIENTE DE SELECCIÓN:** Mide la suma de las fuerzas que actúan para impedir el éxito reproductivo

**-EFICACIA BIOLÓGICA (VALOR ADAPTATIVO):** Probabilidad relativa de supervivencia y reproducción de una clase genotípica. Eficacia de un genotipo/fenotipo como media de sus portadores (valor de 1 a 0). Consecuencia de la relación fenotipo-ambiente.

**-MIGRACIÓN:** Movimiento de genes desde una población a otra; también denominada flujo genético.

**-MUTACIÓN:** Fuente de variación que origina nuevos alelos.

**-MUTACIÓN ESPONTÁNEA:** Mutación que surge espontáneamente a partir de los cambios naturales en la estructura del DNA o bien de errores en la replicación.

**-MUTACIÓN NO RECURRENTE:** Tiene lugar cuando las copias del alelo mutado tienen poca probabilidad de permanecer en una población grande debido a que son casos aislados.

**-MUTACIÓN RECURRENTE:** Fuente de variación que origina cambio de las frecuencias génicas a muy largo plazo.

**-SELECCIÓN DIRECCIONAL:** Selección que favorece uno de los fenotipos extremos en un carácter cuantitativo.

**-SELECCIÓN DISRUPTIVA:** Selección que favorece los extremos de caracteres cuantitativos.

**-SELECCIÓN ESTABILIZADORA:** Selección que favorece el fenotipo intermedio.

**-SELECCIÓN NATURAL:** Reproducción diferencial de genotipos.

**-TASA DE MIGRACIÓN:** Medida en que los alelos procedentes de una población han migrado a otra.

**-TASA DE MUTACIÓN:** Frecuencia con la cual un gen cambia de tipo silvestre a un mutante específico; por lo general se expresa como número de mutaciones por unidad biológica (p.ej., mutaciones por división celular, por gameto o por ciclo de replicación).

$$p^2 + 2pq + q^2$$

## TEMA 14.- ALTERACIONES DEL EQUILIBRIO DE HARDY-WEINBERG: PROCESOS DISPERSIVOS

**-AUTOCIGOSIS:** Presencia de dos alelos idénticos por ascendencia (copias de un mismo alelo presente en un antecesor) en un individuo.

**-COEFICIENTE DE CONSANGUINIDAD:** Probabilidad de que un individuo en un locus dado, reciba dos alelos idénticos por ascendencia.

**-COEFICIENTE DE PARENTESCO:** Probabilidad de que dos genes tomados al azar de dos individuos de una población sean idénticos por ascendencia.

**-CONSANGUINIDAD:** Apareamiento de individuos emparentados.

**-CUELLO DE BOTELLA:** reducción acentuada del tamaño de una población, los errores de muestreo debidos al reducido tamaño producen la deriva genética.

**-EFECTO FUNDADOR:** Establecimiento de una población a partir de un número reducido de individuos procedentes de otra; la deriva genética originada por el reducido número de reproductores produce la diferenciación entre ambas poblaciones.

**-ENDOGAMIA:** Apareamiento entre individuos emparentados que ocurre con mayor frecuencia de lo esperado sobre la base del azar.

**-TAMAÑO EFECTIVO DE UNA POBLACIÓN:** Número efectivo de adultos reproductores de una población. Está influido por el número de individuos que aportan genes a la generación siguiente, la proporción de sexos, la variación en el éxito reproductivo de los individuos, las fluctuaciones en el cambio de la población, la estructura de edad de la población y la aleatoriedad del apareamiento.