

ANEXO II

Glosario y Nomenclatura

GLOSARIO

- Alelos:** Formas experimentalmente distinguibles de un gen o marcador genético. A estas formas alternativas también se las conoce como **variantes alélicas**.
- Células híbridas:** Células somáticas que contienen cromosomas de diferentes especies.
- Centimorgan (cM):** Unidad de mapeo denominada en honor al científico T.H. Morgan. Hace referencia a la distancia relativa (no física) entre genes ligados (1 cM equivale a 1% de recombinación).
- Co-dominante:** Se dice que un alelo "a" es co-dominante con respecto a otro alelo "A" cuando los heterocigotas *A/a* expresan ambas características asociadas a los homocigotas *a/a* y *A/A*.
- Dominante:** Se dice que un alelo "A" es dominante sobre "a" si los homocigotas *A/A* y los heterocigotas *A/a* son fenotípicamente idénticos y, a su vez, difieren del fenotipo de los homocigotas *a/a*.
- Endocruza o Endocruzamiento (incross):** Cruzamiento entre dos individuos homocigotas con el mismo genotipo (*A/A* × *A/A*).
- Exocruza o Exocruzamiento (outcross):** Cruzamiento entre animales no relacionados genéticamente.
- Fenotipo:** Es la descripción del aspecto observable de un individuo con respecto a una característica determinada. No obstante, individuos con genotipos diferentes pueden desplegar el mismo fenotipo.
- Gameta o gameto:** Células haploides especializadas (óvulos y espermatozoides) cuya función es fusionarse con un gameto del sexo opuesto para formar un huevo (cigoto).
- Gen:** Segmento de ADN que se transcribe [normalmente incluye un marco abierto de lectura (*open reading frame*)] y está asociado a secuencias reguladoras (ej: promotores).
- Genes homólogos:** Dos genes son homólogos cuando poseen similitud en sus secuencias, evaluada mediante algoritmos (BLAST o FASTA). Se les llama genes **ortólogos** cuando la similitud deriva de una ascendencia común (relación vertical), y **parálogos** cuando la similitud se produce por duplicación de un gen (relación horizontal). Se asume que dos genes ortólogos tienen la misma función, mientras que los genes parálogos, puesto que se han originado por duplicación y posterior divergencia, pueden tener algún grado de especialización.
- Genoma (genome):** La información genética total de una célula u organela. En los eucariotas, el término "genoma" se refiere normalmente al ADN nuclear más que al ADN de las mitocondrias o de los cloroplastos.
- Genómica (genomics):** El estudio del conjunto total de genes y sus interacciones, a diferencia del estudio de los genes o proteínas en forma individual.
- Genotipo:** Es la descripción de la información genética portada por un organismo. En el caso más simple, el genotipo se refiere a la información encontrada en un locus, por ejemplo *A/A*, *A/a*, o *a/a*.
- Haplotipo:** Conjunto de alelos de loci estrechamente ligados sobre una región cromosómica que se heredan (generalmente) como una unidad.
- Heterocigota o heterocigoto:** Aquellos individuos que producen dos tipos de gametas con respecto, como mínimo, a un gen (*A/a*).
- Homocigota u homocigoto:** Aquellos individuos que producen sólo un tipo de gameta con respecto a uno o más genes (*A/A*).
- Intercruza o Intercruzamiento (intercross):** Cruzamiento entre dos individuos híbridos con el mismo genotipo (*A/a* × *A/a*).
- Ligamiento genético (linkage):** La propiedad que tienen dos genes que no se heredan (segregan) en forma independiente. Los genes ligados se encuentran en el mismo cromosoma.
- Locus/loci:** Del latín "lugar". Localización de un gen o grupo de genes en un cromosoma. Segmento de ADN genómico que no se encuentra subdividido por un evento de recombinación en un experimento dado. De esta forma, más de un gen o marcador pueden ocupar un locus. **Loci** es el plural de locus.

Marcador: Cualquier secuencia contigua de ADN genómico que sea de interés para los genetistas, ya sea codificante o no. Algunos genes pueden ser marcadores pero no todos los marcadores son genes.

Mosaico genético: Individuo compuesto por células con diferente contenido genético (genotipo). Con excepción de las técnicas de mutagénesis dirigida en el ratón, estos individuos se producen por fenómenos naturales.

Polimorfismo: Un gen o marcador es polimórfico cuando encontramos múltiples formas (alelos) en más del 1% de los miembros de una población.

Quimera: Individuo compuesto por estirpes celulares genéticamente distintas (procedentes de distintos cigotos) generado por manipulación de embriones.

Recesivo: Se dice que un alelo "a" es recesivo con respecto a otro alelo "A" cuando los homocigotas *A/A* y los heterocigotas *A/a* son fenotípicamente idénticos y a su vez difieren de los homocigotas *a/a*.

Recombinación: Mecanismo que lleva a la formación de nuevas combinaciones de genes en un cromosoma. En eucariotas la recombinación ocurre en la meiosis I.

Retrocruza o Retrocruzamiento (*backcross*): Cruzamiento de animales híbridos F1 con ejemplares de una de las líneas parentales (*A/a* X *AA* o *A/a* X *aa*).

Semidominante: Se dice que un alelo "A" es semidominante con respecto a otro "a" cuando los homocigotas *A/A* tienen un fenotipo mutante, los heterocigotas *A/a* un fenotipo menos severo y los homocigotas *a/a* tienen fenotipo salvaje (+/+).

Transcriptoma (*transcriptome*): Conjunto de ARN sintetizado por una célula en un momento dado, incluyendo aquellos ARN que no codifican para proteínas (ARNt, ARNr etc.).

NOMENCLATURA DE GENES Y SECUENCIAS ANÓNIMAS EN EL RATÓN Y LA RATA

Segmentos anónimos de ADN: D [número del cromosoma] [código del laboratorio] [número del marcador]. Por ejemplo *D15Mit151* es el segmento anónimo número 151 en el cromosoma 15 identificado en el *Whitehead Center for Genome Research/MIT*. En este caso se trata de un marcador microsatélite (SSLP).

Mutaciones dominantes: Letra cursiva (*italic*). Primera letra mayúscula y el resto minúscula (ej: *SI* = mutación *Steel*).

Mutaciones recesivas: Letra cursiva (*italic*). Todo en letra minúscula (ej: *nkt* = mutación *nackt*).

Genes: Letra cursiva (*italic*). Primera letra mayúscula y el resto minúscula (ej: *Ctsl* = gene *cathepsin L*).
Nota: la nomenclatura de los genes humanos es todo en letras mayúscula (ej: *CTSL*).

Alelos (incluidas las formas mutantes de un gen): se indican siempre en superíndice (ej: *Es3^p*, *Lep^{ob}*).