

# Glosario

## a

### **AAV**

virus que se puede utilizar para llevar fármacos de terapia genética a las células. AAV significa virus adeno-asociado.

### **acetilo**

una marca química que puede ser añadida a las proteína o eliminada de ellas

### **Administración de Alimentos y Medicamentos de los Estados Unidos**

La autoridad reguladora gubernamental en los EE.UU. responsable de aprobar nuevos medicamentos.

### **agregados**

Grupos de proteínas que se forman dentro de las células en la enfermedad de Huntington y otras enfermedades degenerativas

### **Alelo**

una de las dos copias de un gen

### **amiloide**

La principal proteína que se acumula en el cerebro de los pacientes con enfermedad de Alzheimer

### **aminoácidos**

los componentes esenciales que forman las proteínas

### **análisis prenatal**

Una técnica para evitar que la EH se transmita a los niños. Se toma una muestra de ADN durante el embarazo y se analiza genéticamente. Si se encuentra la mutación de la EH, se interrumpe el embarazo.

### **anti-sentido**

la mitad de la doble hélice de ADN que se usa principalmente como seguridad, pero a veces produce moléculas con mensaje

### **Antioxidante**

un compuesto químico que puede “barrer” los productos químicos dañinos que se producen cuando las células producen energía a partir de la comida

### **ARN**

compuesto químico similar al ADN, que forma las moléculas 'mensajeras' que utilizan las células, como copias de trabajo de los genes, cuando fabrican las proteínas.

### **ARN de interferencia**

Un tipo de tratamiento de silenciamiento génico en el que se utilizan moléculas de ARN especialmente diseñadas para desactivar un gen

### **ARN mensajero**

Una molécula mensajera, basada en ADN, utilizada por las células como el conjunto final de instrucciones para hacer una proteína.

### **ARNip**

Una forma de silenciar genes utilizando moléculas de ARN especialmente diseñadas, como el ADN, pero hechas de una sola hebra, que se dirigen a las moléculas mensajeras en las células y les dicen que no produzcan una determinada proteína.

### **ASOs**

Un tipo de tratamiento mediante el silenciamiento del gen con moléculas de ADN diseñadas para desactivar el gen

### **ataxia espinocerebelosa**

Una familia de enfermedades que da como resultado una alteración del movimiento característico. Muchos tipos de ataxia espinocerebelosa están causados por el mismo tipo de mutación que la EH - una expansión de CAG.

### **axón**

largas extensiones de las neuronas que actúan como cables eléctricos llevando señales por el sistema nervioso

## **b**

### **barrera hematoencefálica**

Una barrera natural, que consiste en refuerzo de los vasos sanguíneos, que evita que muchas sustancias químicas entren en el cerebro desde el torrente sanguíneo.

### **BDNF**

factor neurotrófico derivado del cerebro: es un factor de crecimiento que podría proteger a las neuronas en la EH

### **biomarcador**

un ensayo de cualquier tipo, incluyendo análisis de sangre, ensayos de capacidad intelectual o escáner cerebral, que permite medir o predecir la progresión de una enfermedad como la EH. Los biomarcadores pueden hacer más fiables y rápidos los ensayos clínicos de nuevos fármacos.

## **C**

### **Capacidad Funcional Total**

Una escala de medida estandarizada para la EH utilizada para evaluar la capacidad para trabajar, manejar las finanzas, realizar las tareas domésticas y tareas de auto-cuidado.

### **Cas**

La parte de un sistema de edición de genes que corta el ADN. Es un tipo de proteína llamada nucleasa. Cas es la abreviatura de 'asociado a CRISPR'.

### **Células madre**

Células que se pueden convertir en diferentes tipos de células

### **células madre pluripotentes inducidas**

Células madre que han crecido a partir de células adultas.

### **cérvix**

el cuello del útero (matriz)

### **cilios**

Protusiones con forma de pelos en la superficie de las células

### **circadiano**

un ritmo circadiano es algo que se repite cada día, como el patrón de vigilia-sueño del cuerpo

### **cohorte**

grupo de participantes en un estudio de investigación clínica

## **Corea**

Movimientos involuntarios, irregulares 'nerviosos' que son frecuentes en la EH.

## **CRISPR**

Un sistema para editar el ADN de forma precisa

## **d**

### **demencia frontotemporal**

una enfermedad neuro-degenerativa que puede producir alteraciones del habla y la conducta

### **Diagnóstico genético pre-implantación**

Una técnica para evitar que la EH se transmita a los niños. Los óvulos y los espermatozoides se combinan en un laboratorio y los embriones se analizan genéticamente para detectar la mutación. Sólo los embriones sin él se implantan en el útero de la madre.

### **Diagnóstico prenatal no-invasivo**

Una técnica para evitar que la EH se transmita a los niños. Se toma una muestra de sangre de la madre y se encuentra el ADN del feto en la sangre y se analiza genéticamente para detectar el riesgo de EH.

## **dopamina**

Un compuesto químico (neurotransmisor) que está involucrado en el control del movimiento, el estado de ánimo y la motivación

## **e**

### **Edición del genoma**

Utilización de nucleasas con dedos de zinc para hacer cambios en el ADN. 'Genoma' es una palabra para denominar a todo el ADN que tenemos.

## **eficacia**

Una medida de si un tratamiento funciona o no

## **EH juvenil**

La enfermedad de Huntington cuyos síntomas se manifiestan antes de los 20 años.

## **embrión**

fase más temprana del desarrollo de un bebé, cuando éste sólo está formado por unas pocas células.

## **empalme**

el proceso de cortar los mensajes de ARN, eliminando las regiones no codificantes y uniendo las regiones codificantes.

## **enfermedad de moto-neurona**

Una enfermedad neurológica progresiva en la que mueren las neuronas motoras (del movimiento). También es conocida como ELA o enfermedad de Lou Gehrig.

## **enfermedad de Parkinson**

enfermedad neurodegenerativa que, como la EH, implica problemas de coordinación motora

## **Ensayo clínico**

Experimentos muy bien planeados diseñados para responder determinadas preguntas sobre cómo afecta un fármaco a humanos

## **esclerosis múltiple**

una enfermedad cerebral y de la médula espinal en la que el daño es producido por episodios inflamatorios. Al contrario que en la EH, la EM no es hereditaria

## **estadísticamente significativo**

Con poca probabilidad de que haya sido debido al azar, según el análisis estadístico

## **estimulación cerebral profunda**

estimulación directa del cerebro utilizando impulsos eléctricos mediante diminutos electrodos

## **Estudio abierto**

Un ensayo en el cual el paciente y el médico saben qué medicamento se está usando. Los estudios abiertos son susceptibles de sesgo a través de los efectos placebo.

## **excitotóxico**

la muerte de neuronas debida a sobreestimulación

## **Exones**

Una pequeña parte de nuestro ADN que se utiliza directamente para indicarle a la célula cómo hacer las proteínas

## **f**

## **factor de transcripción**

un gen controlador de proteínas. En respuesta a señales internas o externas a la células, los factores de transcripción se unen al ADN y hace que algunos genes sean más o menos activos, produciendo más o menos proteínas.

### **fase III**

Fase en el desarrollo de un nuevo tratamiento donde se utilizan muchos pacientes para determinar si el tratamiento es eficaz

### **Fertilización in vitro**

Un procedimiento médico en el que se combinan óvulos y espermatozoides en el laboratorio y luego se implantan los embriones en el útero de la madre.

### **feto**

un bebé en desarrollo dentro del vientre materno

### **Fosfodiesterasa**

una proteína que destruye el AMP-cíclico y el GMP-cíclico

## **g**

### **GDNF**

Factor neurotrófico derivado de células gliales: un factor de crecimiento que protege a las neuronas en la enfermedad de Parkinson, y quizá en la EH

### **genoma**

el nombre que se le da a todos los genes que tienen todas las instrucciones para formar una persona u otro organismo

### **glutamato**

un compuesto químico de señalización en el cerebro, o 'neurotransmisor'

### **glutamina**

el fragmento formado por aminoácidos que se repite demasiadas veces al comienzo de la proteína huntingtina mutada

## **h**

### **HDACs**

histonas di-acetiladas son herramientas que eliminan las etiquetas de acetilo de las histonas, haciendo que estas últimas liberen el ADN al que están unidas.

### **Hipocampo**

La parte del cerebro con forma de caballito de mar que es crucial para la memoria

### **hormona**

Mensajeros químicos, producidos por glándulas y liberados a la sangre, que modifican la forma en que se comportan otras partes del cuerpo

## **HTT**

Abreviación del gen que causa la enfermedad de Huntington. Al gen también se le llama EH e IT-15

## **i**

### **inflamación**

Activación del sistema inmune, que se cree que está implicado en el proceso de la EH

## **j**

### **JM6**

fármaco experimental que el cuerpo transforma en Ro-61, que a su vez inhibe la enzima KMO

## **k**

### **kinurenina**

un producto químico similar al ácido kinurénico (Kyna)

### **KMO**

Kinurenina mono-oxigenasa, es una enzima que controla el equilibrio entre las sustancias químicas dañinas y beneficiosas resultantes de la fragmentación de proteínas

### **knock-in**

un organismo al cual se le ha alterado uno de sus genes, por ejemplo añadiendo una repetición CAG larga en el gen de la huntingtina.

### **knockout**

una forma de ingeniería genética en animales que se crían para que carecen de un gen elegido

## **l**

### **LCR**

Un líquido transparente producido por el cerebro, que envuelve y rellena el cerebro y la espina dorsal.

## **m**

### **Médula ósea**

La sustancia densa que se encuentra en el centro de los huesos, que produce las células sanguíneas. Se les da a los perros para que tengan un aspecto y un pelo saludables.

## **Melatonina**

una hormona producida por la glándula pineal, que es importante en la regulación del sueño

## **metabolismo**

proceso por el que las células adquieren nutrientes y los transforman en energía y en bloques para construir y reparar la célula.

## **Metabolito**

una sustancia química producida por las células cuando descomponen combustibles para conseguir energía

## **Metabólica**

la medición simultánea de muchos metabolitos en una muestra

## **microglia**

las células inmunes del cerebro

## **mitocondria**

pequeñas máquinas dentro de nuestras células que producen energía, lo que hace que funcionen

## **Modificación post-translacional**

Añadir pequeños componentes químicos a una proteína una vez ha sido sintetizada. Con frecuencia estos componentes cambian la conformación o la función de la proteína.

## **muestreo de vellosidades coriónicas**

Un procedimiento médico utilizado para obtener una muestra de ADN de un bebé en desarrollo durante el embarazo. Se utiliza una aguja que se pasa a través de la piel del abdomen o del cuello uterino para recolectar tejido de la placenta.

# **n**

## **Neurodegenerativa**

Es una enfermedad producida por el progresivo malfuncionamiento y la muerte de las células cerebrales (neuronas)

## **Neurona**

Células cerebrales que almacenan y transmiten información

## **No divulgación**

un complemento opcional al PGD, donde se realiza una prueba genética de EH a un padre en riesgo pero el resultado se mantiene en secreto. El PGD de confidencialidad permite implantar embriones libres de EH sin que el padre en riesgo tenga que conocer su estado de EH.

## **núcleo**

Una parte de la célula que contiene los genes (ADN)

## **O**

### **Objetivo principal**

La pregunta fundamental en un ensayo clínico

### **Objetivos secundarios**

Más preguntas en un ensayo clínico que ayudan a los científicos a examinar a los pacientes tan ampliamente como sea posible para determinar los efectos del fármaco

### **observacional**

Un estudio en el que se realizan mediciones a voluntarios humanos pero no se les administran fármacos ni tratamientos

## **p**

### **PACSIN**

una proteína normal que puede contribuir al funcionamiento de la huntingtina

### **PDE10**

una proteína cerebral que puede ser un buen objetivo de fármaco y biomarcador para la enfermedad de Huntington. El PED10 se encuentra exclusivamente en las partes del cerebro donde las neuronas mueren en la EH.

### **Placebo**

Un placebo es una medicina falsa que no contiene ingredientes activos. El efecto placebo es un efecto psicológico que hace que la gente se sienta mejor aunque estén tomando una pastilla que no funciona.

### **placenta**

el "material", que suministra al feto oxígeno y nutrientes a través del cordón umbilical. El ADN de la placenta es el mismo que el del feto.

### **polimorfismos de un sólo nucleótido**

una diferencia de una letra en un gen. Los SNP, que se pronuncian "snips", son comunes y la mayoría no cambia la función del gen.

## **PoliQ**

Una descripción de la EH y otras enfermedades causadas por la expansión anormal de tramos de ADN que contienen la secuencia CAG que se repite muchas veces. Demasiados CAG en un gen dan como resultado proteínas con demasiados bloques de construcción de "glutamina", y la glutamina se representa con el símbolo Q.

## **primate**

un grupo de mamíferos que incluye monos, simios y humanos

## **pródromo**

antes del inicio o diagnóstico de los síntomas del movimiento

## **Proteína huntingtina**

Proteína producida por el gen de la EH

## **Prueba genética preimplantacional o DGP**

Una técnica para evitar que la EH se transmita a los niños. Los óvulos y los espermatozoides se combinan en un laboratorio y los embriones se analizan genéticamente para detectar la mutación. Sólo los embriones sin él se implantan en el útero.

## **putamen**

parte del estriado, una profunda región del cerebro para el control del movimiento, que es afectada muy tempranamente en el transcurso de la EH

## **r**

### **R6/2**

es un modelo de ratón para la enfermedad de Huntington. El ratón R6/2 ha sido modificado genéticamente con un gen anómalo que hace que produzcan el fragmento dañino de la proteína huntingtina mutada

## **Receptor**

una molécula que está en la superficie de la célula y que indica a las sustancias químicas que se unan

## **Repeticiones CAG**

El tramo de ADN, al principio del gen de la EH, que contiene una numerosa repetición de la secuencia CAG aparecerá en personas que desarrollarán EH.

## **Resonancia magnética**

Técnica que utiliza campos magnéticos potentes para producir imágenes detalladas del cerebro humano y animal.

## **Retículo endoplasmático**

parte de la célula que, entre otras cosas, almacena el exceso de calcio

## **S**

### **salvaje**

lo opuesto a 'mutado'. La huntingtina salvaje, por ejemplo, es la 'normal', la proteína 'sana'.

### **Silenciamiento de genes**

Una forma de tratar la EH que utiliza moléculas que le indican a la célula que no produzca la proteína huntingtina dañina.

### **Sinapsis**

lugar de la conexión entre dos neuronas en el cerebro

### **sintomático**

después del diagnóstico de la EH, o cuando ya han comenzado los síntomas

### **Sodio**

Un elemento químico muy abundante en el suelo del planeta Tierra, en las rocas, plantas y animales (incluyendo los humanos). Es el principal compuesto de la sal, también llamada cloruro sódico.

### **somático**

relacionado con el cuerpo

## **t**

### **terapias**

tratamientos

### **test de exclusión**

una prueba prenatal con una añadido opcional, donde se compara el ADN de los padres y abuelos con el ADN del embrión o feto. Las pruebas de exclusión significan que el padre a riesgo no necesita realizarse una prueba genética de EH para tener hijos libres de EH.

### **transcripción**

el primer paso para formar una proteína a partir de una receta guardada en un gen. La transcripción es hacer una copia de trabajo del gen desde el ARN, un mensajero químico similar al ADN.

## **U**

### **UHDRS**

Una evaluación neurológica estandarizada que pretende proporcionar una valoración uniforme de las características clínicas de la EH

## **Ú**

### **útero**

matriz

## **V**

### **Ventrículo**

Espacios normales llenos de líquido dentro del cerebro

---

© HDBuzz 2011-2025. El contenido de HDBuzz se puede compartir gratuitamente, bajo una Licencia Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported.

HDBuzz no proporciona consejo médico. Para más información visite [hdbuzz.net](https://hdbuzz.net)

Generado el 17 de mayo de 2025 — Descargado desde <https://es.hdbuzz.net/glossary>