



November 2023 Spanish

DOH 344-085

# Glosario sobre genética

## Introducción

Este glosario se adaptó del Centro Nacional de Coordinación para las Redes Regionales de Genética (NCC, por su sigla en inglés) (apoyado por el Acuerdo cooperativo n.º UH9MC30770). El Grupo de Trabajo sobre Genética Prenatal del Estado de Washington agregó términos y definiciones adicionales. Este glosario se diseñó para asistir a los profesionales médicos con la terminología sobre genética prenatal y ayudar a brindar claridad en las definiciones para sus conversaciones con los pacientes.

## Cómo usar el glosario

Este glosario está ordenado alfabéticamente en inglés. La primera columna muestra el término en español. La segunda columna tiene la definición del término en español. Algunos de los términos tienen ejemplos y consideraciones para mayor explicación. Para cada término, se indica qué clase de palabra es: sustantivo (s), adjetivo (a) o verbo (v).

Term	Definition	Término	Definición
Abnormal (adj)	Different from what is considered normal, average, or expected.	Anormal (a)	Diferente de lo que se considera normal, promedio o esperado.
	Examples and considerations: A gene sequence that is different than that found in most people.		Ejemplos y consideraciones: Una secuencia genética diferente de la que se encuentra en la mayoría de las personas.

Abortion (n)	The deliberate ending of a pregnancy by the removal of an embryo or fetus from the womb.	Aborto (s)	Interrupción deliberada de un embarazo mediante la extracción de un embrión o feto del útero.
	<p>Examples and considerations:</p> <p>Technically, this is called an “induced abortion” to tell the difference from a “spontaneous abortion” which is also called a miscarriage or stillbirth. Also called a “termination of pregnancy” or just “termination.”</p>		<p>Ejemplos y consideraciones:</p> <p>Técnicamente, este término se denomina “aborto inducido” para diferenciarlo de un “aborto espontáneo”, que también se denomina pérdida del embarazo o muerte fetal. También se denomina “interrupción del embarazo” o simplemente “interrupción”.</p>
Advanced maternal age (n)	A phrase used to refer to a pregnancy in a woman who is 35 years or older.	Edad materna avanzada (s)	Frase utilizada para referirse al embarazo de una mujer de 35 años o más.
Adoption (n)	The process of legally taking someone else’s child into your family to raise as your own child.	Adopción (s)	Proceso de incorporar legalmente al hijo de otra persona a su familia para criarlo como si fuera su propio hijo.
Amniocentesis (n)	A procedure by which a sample of amniotic fluid (see amniotic fluid), is withdrawn from the amniotic sac, a thin walled sac. This is usually done by inserting a long needle through the abdominal and uterine walls, and guided by the image from an ultrasound.	Amniocentesis (s)	Procedimiento mediante el cual se extrae una muestra de líquido amniótico (consulte Líquido amniótico) del saco amniótico, un saco de paredes delgadas. Esto generalmente se hace insertando una aguja larga a través de las paredes abdominal y uterina, y guiándola con la imagen de una ecografía.
Amniotic fluid (n)	The liquid that surrounds a fetus as it develops in the uterus. This liquid contains skin cells that have been shed off the fetus as well as other fetal cells.	Líquido amniótico (s)	Líquido que rodea al feto mientras se desarrolla en el útero. Este líquido contiene células de la piel que se han desprendido del feto, así como otras células fetales.
Anencephaly (n)	A neural tube (the embryonic brain and spine) defect that results in insufficient brain growth in a fetus.	Anencefalia (s)	Defecto del tubo neural (el cerebro y la columna vertebral del embrión) que provoca un crecimiento cerebral insuficiente en el feto.

	Examples and considerations: Babies with anencephaly usually die soon after birth or are stillborn.		Ejemplos y consideraciones: Los bebés con anencefalia generalmente mueren poco después del nacimiento o nacen muertos.
Aneuploidy (n)	The occurrence of an extra or missing copy of a chromosome. Also called a chromosomal condition or disorder. See Trisomy and Monosomy.	Aneuploidia (s)	Presencia de una copia extra de un cromosoma o ausencia de esta. También se denomina afección o trastorno de los cromosomas. Consulte Trisomía y Monosomía.
Aneuploidy screening (n)	This is a screening test done to assess the risk of having a baby with an aneuploidy. Aneuploidy screening can be done by drawing a sample of blood from the pregnant patient measuring the thickness of the fluid under the baby's neck by ultrasound, or analyzing the fetal DNA in the maternal blood. The test is usually done after 10 weeks of pregnancy. See Aneuploidy.	Prueba de detección de aneuploidia (s)	Prueba de detección que se realiza para evaluar el riesgo de tener un bebé con aneuploidia. Esta prueba se puede realizar extrayendo una muestra de sangre de la paciente embarazada, midiendo el espesor del líquido debajo del cuello del bebé mediante ecografía o analizando el ADN fetal en la sangre materna. La prueba generalmente se realiza después de las 10 semanas de embarazo. Consulte Aneuploidia.
	Examples and considerations: Aneuploidy can cause conditions like Down's syndrome, Edward's syndrome, Patau's syndrome, Turner syndrome, Klinefelter syndrome, and other syndromes.		Ejemplos y consideraciones: La aneuploidia puede causar afecciones como el síndrome de Down, el síndrome de Edward, el síndrome de Patau, el síndrome de Turner, el síndrome de Klinefelter y otros síndromes.
Assisted Reproductive Technology (ART) (n)	Refers to a range of techniques for enhancing fertility, such as in vitro fertilization, in which both the egg and the sperm are manipulated. See IVF.	Tecnología de reproducción asistida (ART, por su sigla en inglés) (s)	Variedad de técnicas para mejorar la fertilidad, como la fertilización in vitro, en la que se manipulan tanto el óvulo como el espermatozoide. Consulte FIV.
Autosome (n)	Any chromosome that is not a sex chromosome. Of the 23 pairs of chromosomes in humans, 22 pairs are autosomes. See Chromosome, Sex chromosome.	Autosoma (s)	Cualquier cromosoma que no sea un cromosoma sexual. De los 23 pares de cromosomas del ser humano, 22 pares son autosomas. Consulte Cromosoma y Cromosoma sexual.
Benign (adj)	Something that does not threaten health or life.	Benigno (a)	Algo que no pone en riesgo la salud ni la vida.

	<p>Examples and considerations:          May refer to a type of change to the DNA that does not create health consequences.          e.g., when discussing cancer, “benign” means “not cancerous.”</p>		<p>Ejemplos y consideraciones:          Puede referirse a un tipo de cambio en el ADN que no genera consecuencias para la salud.          Por ejemplo, cuando se habla de cáncer, “benigno” significa “no canceroso”.</p>
Birth canal (n)	The passageway from the uterus through the cervix, the vagina, and the vulva through which a baby passes during the birth process.	Canal de parto (s)	Conducto que va desde el útero, a través del cuello uterino, hasta la vagina y la vulva por el que pasa el bebé durante el proceso de parto.
Birth defect (n)	A problem or physical difference with how the body works that is present at birth.	Defecto congénito (s)	Problema o diferencia físicos en el funcionamiento del cuerpo que está presente al nacer.
	<p>Examples and considerations:          Birth defects can be caused by genetic abnormalities, environmental influences, random chance, or by circumstances related to the birth process. Also known as, “congenital malformation” or “congenital anomaly.”</p>		<p>Ejemplos y consideraciones:          Los defectos congénitos pueden ser causados por anomalías genéticas, influencias ambientales, azar o circunstancias relacionadas con el proceso de nacimiento. También se conoce como “malformación congénita” o “anomalía congénita”.</p>
Blood test (n)	A test in which blood is drawn (usually from the patient’s arm) and sent to a laboratory for analysis.	Análisis de sangre (s)	Prueba en la cual se extrae sangre (normalmente del brazo del paciente) y se envía a un laboratorio para su análisis.
	<p>Examples and considerations:          In genetics, blood tests may provide cells for genetic sequencing, or blood samples may be used to assess things like protein or hormone levels.</p>		<p>Ejemplos y consideraciones:          En genética, los análisis de sangre pueden proporcionar células para la secuenciación genética, o se pueden usar muestras de sangre para evaluar factores como los niveles de proteínas u hormonas.</p>
Buccal swab (n)	A way to collect DNA from the cells on the inside of a person’s cheek.	Hisopado bucal (s)	Forma de recolectar ADN de las células del interior de la mejilla de una persona.
Carrier (n)	A person who has a genetic mutation in one of their two copies of a particular gene that is associated with a genetic condition. The other copy of the gene does not have a mutation, so that	Portador (s)	Persona que tiene una mutación genética en una de sus dos copias de un gen particular, que se asocia con una afección genética. La otra copia del gen no tiene una mutación, por lo que la persona

	person usually does not have any medical issues related to the gene change.		generalmente no presenta ningún problema médico relacionado con el cambio genético.
Carrier screening (n)	A genetic test used to determine if a healthy person is a carrier of a recessive genetic disease. It provides information about an individual's reproductive risk and their chances of having a child with a genetic disease. See Recessive, Carrier, and Genetic test.	Prueba de detección de portador (s)	Prueba genética que se utiliza para determinar si una persona sana es portadora de una enfermedad genética recesiva. Proporciona información sobre el riesgo reproductivo de un individuo y sus posibilidades de tener un hijo con una enfermedad genética. Consulte Recesivo, Portador y Prueba genética.
Cascade screening (n)	A systematic process for the identification of individuals within a family at risk for a hereditary condition.  <ul style="list-style-type: none"> <li>- The screening begins with finding a pathogenic or likely pathogenic variant through broad-based testing (such as full gene or multigene panel testing) in one family member, usually affected with the condition.</li> <li>- Then, testing just for the specific family variant is extended to at-risk biological relatives. This process is repeated as more affected individuals or pathogenic variant carriers are identified. Cascade screening is sometimes referred to as cascade testing.</li> </ul>	Prueba de detección en cascada (s)	Proceso sistemático para la identificación de personas dentro de una familia en riesgo de padecer una afección hereditaria.  <ul style="list-style-type: none"> <li>- La detección comienza con la búsqueda de una variante patógena o probablemente patógena mediante pruebas de base amplia (como pruebas de panel de gen completo o multigénico) en un miembro de la familia, generalmente alcanzado por la afección.</li> <li>- Luego, las pruebas solo para la variante familiar específica se extienden a los parientes biológicos en riesgo. Este proceso se repite a medida que se identifican más personas afectadas o portadoras de variantes patógenas. La detección en cascada a veces se denomina prueba en cascada.</li> </ul>
Cell (n)	The smallest (microscopic) functional unit of living organisms.  Examples and considerations: All living things are composed of one or more cells. Within each cell are the structures called organelles that are subunits needed for the cell to	Célula (s)	Unidad funcional más pequeña (microscópica) de los organismos vivos.  Ejemplos y consideraciones: Todos los seres vivos están compuestos por una o más células. Dentro de cada célula, se encuentran estructuras, llamadas organelas, que son subunidades necesarias para que la célula procese

	process energy, dispose of waste, reproduce, and perform specialized functions.		energía, elimine desechos, se reproduzca y realice funciones especializadas.
Cell-free DNA testing (9N)	Prenatal cell-free DNA testing is a non-invasive test done after the 10th week of pregnancy to examine the fetal DNA that is naturally present in the maternal bloodstream. The test determines if a woman has a higher chance of having a fetus with aneuploidy and also identifies the sex of the fetus. This test is sometimes called cell-free DNA screening and Non-Invasive Prenatal Testing or Screening. See Non-Invasive Prenatal Testing.	Prueba de ADN libre (s)	La prueba de ADN fetal libre es una prueba no invasiva que se realiza después de la décima semana de embarazo para examinar el ADN fetal que está presente de forma natural en el torrente sanguíneo materno. La prueba determina si una mujer presenta mayores posibilidades de tener un feto con aneuploidia y también identifica el sexo del feto. Esta prueba a veces se denomina detección de ADN libre y prueba o detección fetal no invasiva. Consulte Pruebas prenatales no invasivas.
Cervix (n)	The narrow lower part of the uterus than connects to the vagina.	Cuello uterino (s)	Parte inferior y estrecha del útero que se conecta con la vagina.
Chorionic Villus Sampling (CVS) (n)	A procedure during pregnancy in which a sample of cells from the placenta is removed to check for possible genetic abnormalities.	Muestra de vellosidades coriónicas (CVS, por su sigla en inglés) (s)	Procedimiento que se realiza durante el embarazo mediante el que se extrae una muestra de células de la placenta para detectar posibles anomalías genéticas.
Chromosome (n)	Thread-like structures located inside the nucleus of cells.  In humans, there are 23 pairs of chromosomes, for a total of 46 chromosomes. Each chromosome is made of a long strand of DNA, which carries genetic information.	Cromosoma (s)	Estructuras en forma de hilos ubicadas dentro del núcleo de las células.  En los seres humanos, hay 23 pares de cromosomas, para un total de 46 cromosomas. Cada cromosoma está formado por una larga cadena de ADN que porta información genética.
Chromosome test (n)	A test that looks at the number and types of chromosomes in a cell. Also called, karyotype test.	Prueba de cromosomas (s)	Prueba que analiza la cantidad y los tipos de cromosomas en una célula. También se denomina prueba de cariotipo.

Cleft lip (n)	A birth defect that occurs when the upper lip does not form properly, causing an opening in the upper lip that can extend to the nose. This can occur together with a cleft palate or on its own.	Labio leporino (s)	Defecto congénito que ocurre cuando el labio superior no se forma adecuadamente, lo que provoca una abertura que puede extenderse hasta la nariz. Esto puede ocurrir junto con un paladar hendido o por sí solo.
Cleft palate (n)	A birth defect where the roof of the mouth (palate) does not form properly, resulting in an opening into the nasal cavity. This can occur together with a cleft lip or on its own.	Paladar hendido (s)	Defecto congénito en el que el paladar no se forma correctamente, lo que provoca una abertura en la cavidad nasal. Esto puede ocurrir junto con un labio leporino o por sí solo.
Clinically significant (adj)	A test result indicating a medical problem that can impact a person's life.	Clínicamente significativo (a)	El resultado de una prueba que indica un problema médico que puede afectar la vida de una persona.
Condition (n)	A long-term medical health issue (e.g. genetic condition)	Afección (s)	Problema de salud a largo plazo (por ejemplo, una afección genética).
Congenital	Physical differences with how the body works or a condition that is present before or at birth.	Congénito (a)	Diferencias físicas en el funcionamiento del cuerpo o una afección que está presente antes del nacimiento o en el momento de este.
Consanguinity (n)	When parents are blood relatives to each other.	Consanguinidad (s)	Cuando los padres son parientes de sangre entre sí.
Cystic fibrosis (n)	A progressive genetic condition that affects the exocrine glands (the glands that make sweat and digestive juices) and causes the production of thick, sticky mucus. This mucus blocks the pancreatic duct, the intestines, and the lungs, leading to persistent respiratory infections.	Fibrosis quística (s)	Afección genética progresiva que impacta en las glándulas exocrinas (las glándulas que producen sudor y jugos digestivos) y desencadena la producción de moco espeso y pegajoso. Este moco bloquea el conducto pancreático, los intestinos y los pulmones, y provoca infecciones respiratorias persistentes.
Deleterious mutation/ Disease-causing mutation (n)	A change in a person's DNA that may cause a medical condition. This is sometimes also called a <i>pathogenic variant</i> , referring to the disease-causing nature of the mutation.	Mutación deletérea/ mutación causante de enfermedades (s)	Cambio en el ADN de una persona que puede causar una afección médica. A veces también se llama <i>variante patógena</i> , en referencia a la naturaleza de la mutación que causa la enfermedad.

Deletion (n)	Having a section of genetic information (DNA) missing.	Delección (s)	Ocurre cuando falta una sección de información genética (ADN).
Diagnostic test (n)	A medical test that determines whether a patient has a particular medical problem. Diagnostic tests are often used when providers have a specific reason to believe that the medical problem may be present.	Prueba diagnóstica (s)	Prueba médica que determina si un paciente tiene un problema médico particular. Las pruebas diagnósticas se utilizan a menudo cuando los proveedores tienen una razón específica para creer que el problema médico puede estar presente.
	Examples and considerations: Compare this to screening tests, which may be given routinely, even if the provider has no reason to believe the patient has a specific problem. Screening tests often only report whether a patient is at an increased risk for the medical problem in question, whereas diagnostic tests report whether the problem is actually present.		Ejemplos y consideraciones: Compare esto con las pruebas de detección, que pueden realizarse de forma rutinaria, incluso si el proveedor no tiene motivos para creer que el paciente tiene un problema específico. Las pruebas de detección a menudo solo informan si un paciente tiene un mayor riesgo de padecer el problema médico en cuestión, mientras que las pruebas diagnósticas informan si el problema realmente está presente.
Diploid (adj)	Referring to a cell containing two complete sets of chromosomes, one from each parent. In humans, that number is 46.	Diploide (a)	Célula que contiene dos juegos completos de cromosomas, uno de cada padre. En los humanos, ese número es 46.
DNA (Deoxy-ribonucleic Acid) (n)	The material that carries the genetic information of a cell. It provides the instructions used in the development, functioning and reproduction of the organism of which it is a part.	ADN (ácido desoxirribonucleico) (s)	Material que transporta la información genética de una célula. Proporciona las instrucciones utilizadas en el desarrollo, el funcionamiento y la reproducción del organismo del que forma parte.
	Examples and considerations: If you could stretch out the DNA of a chromosome and look at it through a microscope, it would look like a long ladder that is twisted into a spiral. The 'sides' of the ladder are made up of alternating phosphate and sugar groups. The 'rings', are various combinations of two nitrogen bases: Adenine-Thymine and Cytosine- Guanine.		Ejemplos y consideraciones: Si pudiera estirar el ADN de un cromosoma y mirarlo a través de un microscopio, parecería una larga escalera retorcida en espiral. Los lados de la escalera están compuestos de grupos de fosfato y azúcar alternados. Los anillos son diferentes combinaciones de dos bases de nitrógeno: adenina-timina y citosina-guanina. Las secciones



	Individual sections of DNA that code for specific traits/functions are called genes.		individuales de ADN que codifican rasgos y funciones específicos se denominan genes.
DNA marker (n)	A readily recognizable genetic trait, gene, or DNA segment. Also called a genetic marker.	Marcador de ADN (s)	Rasgo genético, gen o segmento de ADN fácilmente reconocible. También se llama marcador genético.
DNA mutation (n)	A change in the typical sequence of the chemicals that make up the DNA, like the change in the order of letters in a word.	Mutación de ADN (s)	Cambio en la secuencia típica de las sustancias químicas que componen el ADN, como el cambio en el orden de las letras de una palabra.
	Examples and considerations: Mutations or variants are often compared to misspelled words because chemicals that make up the DNA sequence are not in the expected order.		Ejemplos y consideraciones: Las mutaciones o variantes a menudo se comparan con palabras mal escritas porque las sustancias químicas que componen la secuencia del ADN no están en el orden esperado.
DNA sequence (n)	The exact arrangement of the chemicals that make up a section of DNA.	Secuencia de ADN (s)	Disposición exacta de las sustancias químicas que forman una sección de ADN.
DNA sequencing (n)	The laboratory technique used to determine the exact arrangement of the chemicals that make up a section of DNA. This is one type of genetic testing.	Secuenciación de ADN (s)	Técnica de laboratorio usada para determinar la disposición exacta de las sustancias químicas que forman una sección de ADN. Es un tipo de prueba genética.
Dominant (adj)	A genetic trait in which one copy of the gene is sufficient for a trait to be expressed.	Dominante (a)	Rasgo genético en el que una copia del gen es suficiente para que se exprese un rasgo.
	Examples and considerations: In a dominant genetic condition, if one copy of the gene has a change in the DNA sequence, the person will be affected with the condition.		Ejemplos y consideraciones: En una afección genética dominante, si una copia del gen tiene un cambio en la secuencia del ADN, la persona se verá alcanzada por la afección.

Donor egg or sperm (n)	An egg (singular) or sperm (plural) donated by one person to be joined under laboratory conditions and implanted in a woman's uterus. The donor egg or sperm may come from the woman or man who will raise any resulting child, or they may come from a third party.	Óvulo o esperma de donante (s)	Un óvulo (singular) o esperma (plural) donado por una persona para ser fecundado en un laboratorio e implantado en el útero de una mujer. El óvulo o el esperma del donante pueden provenir de la mujer o del hombre que criará al hijo resultante, o pueden provenir de un tercero.
Down syndrome (Trisomy 21) (n)	A genetic condition in which there are three copies of chromosome number 21 instead of two. This condition causes a distinct facial appearance, intellectual disability, developmental delays, and may be associated with thyroid or heart disease.	Síndrome de Down (trisomía 21) (s)	Afección genética en la que hay tres copias del cromosoma número 21 en lugar de dos. Esta afección causa una apariencia facial distintiva, discapacidad intelectual y retrasos en el desarrollo, y puede estar asociada con enfermedades de la tiroides o del corazón.
Duplication (n)	Having an extra section of genetic information (DNA)	Duplicación (s)	Tener una sección extra de información genética (ADN).
	Examples and considerations: A duplication occurs when part of a chromosome is copied abnormally, resulting in extra genetic material.		Ejemplos y consideraciones: Una duplicación ocurre cuando parte de un cromosoma se copia de manera anormal, lo que da como resultado material genético adicional.
Early Imaging Ultrasound (n)	An ultrasound that can be performed as early as the seventh week of pregnancy. It detects fetal heartbeat, measures the size of the fetus, and confirms gestational age of the fetus. Also called a first trimester ultrasound or dating ultrasound. See Ultrasound.	Ecografía temprana (s)	Una ecografía que se puede realizar tan pronto como la séptima semana de embarazo. Detecta los latidos del corazón del feto, mide el tamaño del feto y confirma la edad gestacional del feto. También se llama ecografía del primer trimestre o ecografía de determinación de fechas. Consulte Ecografía.
Edwards syndrome (Trisomy 18) (n)	A genetic condition in which there are three copies of chromosome number 18 instead of two. Trisomy 18 is a very severe condition that causes problems with the brain, the heart, the kidneys, and the digestive tract.	Síndrome de Edward (trisomía 18) (s)	Afección genética en la que hay tres copias del cromosoma número 18 en lugar de dos. La trisomía 18 es una afección muy grave que causa problemas en el cerebro, el corazón, los riñones y el tracto digestivo.
	Examples and considerations: Most children affected by trisomy 18 die before or soon after birth.		Ejemplos y consideraciones: La mayoría de los niños afectados por la trisomía 18 mueren antes o poco después del nacimiento.

Egg (n)	The reproductive cells of a female. When fertilized by sperm, the egg will grow into an embryo.  Also called an "ovum," plural "ova."	Óvulo (s)	Células reproductivas de una mujer. Cuando es fertilizado por el espermatozoide, el óvulo se convierte en un embrión.  Viene del latín, "ovum".
Egg donor/source (n)	Refers to the fertile woman who donates an egg, or oocyte, to another woman to help her conceive. It is a part of assisted reproductive technology, or ART. The egg donor will be the biological mother of any child born through this donation. See ART.	Donante o fuente del óvulo (s)	Mujer fértil que dona un óvulo u ovocito a otra mujer para ayudarla a concebir. Es parte de la tecnología de reproducción asistida o ART. La donante de óvulos será la madre biológica de cualquier niño nacido mediante esta donación. Consulte ART.
Embryo (n)	An unborn mammal, between conception and 8 weeks of gestation.	Embrión (s)	Mamífero no nacido, entre la concepción y las 8 semanas de gestación.
Exome (n)	The sequence of all the regions of DNA in a genome that code for all the protein a body makes.	Exoma (s)	La secuencia de todas las regiones del ADN de un genoma que codifican todas las proteínas que produce el cuerpo.
	Examples and considerations: In humans, the exome is about 1.5% of the genome.		Ejemplos y consideraciones: En los seres humanos, el exoma representa aproximadamente el 1.5 % del genoma.
Expanded carrier screening (n)	Evaluates an individual's carrier state for multiple conditions at once and regardless of ethnicity.	Prueba de detección de portador expandida (s)	Evalúa el estado de portador de una persona para múltiples afecciones a la vez e independientemente de su origen étnico.
Fallopian tube (n)	The tube that connects an ovary to the uterus.	Trompa de Falopio (s)	Tubo que conecta un ovario con el útero.
False negative (n)	A test result that finds no evidence of a condition when the condition does exist.	Falso negativo (s)	Resultado de una prueba que no encuentra evidencia de una afección cuando la afección sí existe.
	Examples and considerations: For example, a false negative on a pregnancy test finds that the woman is not pregnant when, in fact, she is pregnant.		Ejemplos y consideraciones: Por ejemplo, un falso negativo en una prueba de embarazo determina que la mujer no está embarazada cuando, en realidad, sí lo está.

False positive (n)	A test result that finds evidence of a condition when the condition does NOT actually exist.	Falso positivo (s)	Resultado de una prueba que encuentra evidencia de una afección cuando la afección NO existe.
	Examples and considerations: For example, a false positive on a pregnancy test finds that the woman is pregnant when, in fact, she is not.		Ejemplos y consideraciones: Por ejemplo, un falso positivo en una prueba de embarazo determina que la mujer está embarazada cuando, en realidad, no lo está.
Familial (adj)	Occurring within members of a family.	Familiar (a)	Ocurre dentro de los miembros de una familia.
	Examples and considerations: A familial trait is a trait that is shared among family members and may be due to genetic or environmental factors or both.		Ejemplos y consideraciones: Un rasgo familiar es un rasgo que se comparte entre los miembros de la familia y puede deberse a factores genéticos, ambientales o ambos.
Family history (n)	The medical history of the members of a biological family.	Antecedentes familiares (s)	Antecedentes médicos de los miembros de una familia biológica.
Fertilization (n)	The joining of an egg and sperm to create the first cell that will develop into an embryo, then fetus, then baby.	Fertilización (s)	Unión de un óvulo y un espermatozoide para crear la primera célula que se convertirá en embrión, luego en feto y luego en bebé.
Fetal surgery (n)	Surgery conducted on a fetus while it is still in the uterus.	Cirugía fetal (s)	Cirugía realizada en un feto mientras aún se encuentra en el útero.
Fetus (n)	An unborn mammal, between 8 weeks of gestation to birth.	Feto (s)	Mamífero no nacido, entre las 8 semanas de gestación y el nacimiento.
FISH (Fluorescence in Hybridization) (n)	A test that can visualize and map the genetic material in an individual's cells, including specific genes or portions of genes.	FISH (hibridación fluorescente) (s)	Prueba que puede visualizar y mapear el material genético en las células de una persona, incluidos genes específicos o porciones de genes.
	Examples and considerations: This test may be used for understanding a variety of chromosomal abnormalities and other genetic mutations.		Ejemplos y consideraciones: Esta prueba se puede utilizar para comprender una variedad de anomalías cromosómicas y otras mutaciones genéticas.
First trimester screening (n)	A blood test and ultrasound conducted at 10-13 weeks of pregnancy to screen for Down syndrome	Prueba de detección del	Análisis de sangre y ecografía realizados entre las semanas 10 y 13 de embarazo para detectar el

	(trisomy 21), Edwards syndrome (trisomy 18), and certain other fetal problems.	primer trimestre (s)	síndrome de Down (trisomía 21), el síndrome de Edwards (trisomía 18) y otros problemas fetales.
Flip a coin (v)	A random decision-making tool used in the U.S. While a coin is flipped into the air and caught, a person predicts whether it will fall with the “heads” side up or the “tails” side up. If the coin falls as predicted, the person “wins.” This expression is often used as a metaphor for any outcome that is random and has two possible outcomes, and to describe a situation in which each outcome is as likely as the other.	Lanzar una moneda (v)	Herramienta de toma de decisiones aleatoria utilizada en los EE. UU. Mientras se lanza una moneda al aire y se atrapa, una persona predice si caerá con la “cara” o con la “cruz” hacia arriba. Si la moneda cae según la persona predijo, la persona “gana”. Esta expresión se utiliza a menudo como metáfora de cualquier resultado aleatorio que tenga dos resultados posibles, y para describir una situación en la que cada resultado es tan probable como el otro.
	Examples and considerations: Genetic counselors may use this to represent an example in genetics. For example, the patient has a 50% chance that a mutation will be passed on every time the patient has a child like flipping a coin.		Ejemplos y consideraciones: Los consejeros de genética pueden utilizar esto para representar un ejemplo en genética. Por ejemplo, el paciente tiene una probabilidad del 50 % de que se transmita una mutación cada vez que tenga un hijo, como si lanzara una moneda al aire.
Fragile X syndrome (n)	A genetic condition that affects the FMR1 gene so that it does not function properly. This condition causes intellectual disability, behavioral and learning challenges and various physical characteristics that are not life threatening.	Síndrome de X frágil (s)	Afección genética que se manifiesta en el gen FMR1, de modo que no funciona correctamente. Esta afección causa discapacidad intelectual, problemas de comportamiento y aprendizaje y varias características físicas que no ponen en peligro la vida.
Fragment (n)	A small piece; an incomplete part of a whole.	Fragmento (s)	Pedazo pequeño, una parte incompleta de un todo.
Gene (n)	A specific sequence of DNA that codes for one or many functions within the cell and body.	Gen (s)	Secuencia específica de ADN que codifica una o muchas funciones dentro de la célula y el cuerpo.
General population (n)	“Most people”	Población general (s)	La mayoría de las personas.
	Examples and considerations: If you have the same risk of getting cancer as the general population, that means that you have the same chance of getting cancer as everyone else, Versus, a “high risk population”. The high risk		Ejemplos y consideraciones: Si tiene el mismo riesgo de contraer cáncer que la población general, eso significa que tiene las mismas posibilidades de contraer cáncer que todos los demás, en comparación con una “población de

	population has a greater chance of getting cancer than everyone else.		alto riesgo”. La población de alto riesgo tiene mayores posibilidades de contraer cáncer que el resto.
Generation (n)	The people who constitute a single step in a line of descent from an ancestor; a group of people born and living more or less at the same time.	Generación (s)	Las personas que están en el “mismo escalón” en una línea de descendencia de un antepasado; un grupo de personas nacidas y que viven más o menos al mismo tiempo.
	Examples and considerations: You, your brothers, and sisters, all your spouses and your cousins are in the same generation. Your parents, your aunts, and uncles and all their spouses form a previous generation. Your grandparents, their siblings, and spouses from an even earlier generation. Your children and nieces and nephews form a later generation.		Ejemplos y consideraciones: Usted, sus hermanos y hermanas, sus cónyuges y sus primos están en la misma generación. Sus padres, sus tíos y tías y sus cónyuges son de la generación anterior. Sus abuelos, sus tíos abuelos y sus cónyuges son de una generación incluso más antigua. Sus hijos y sobrinos son de una generación posterior.
Genetics (adj)	The scientific study of genes and heredity - of how certain qualities or traits are passed from parent to offspring as a result of changes in DNA sequence. See Gene and Hereditary.	Genética (s)	El estudio científico de los genes y la herencia, de cómo ciertas cualidades o rasgos se transmiten de padres a hijos como resultado de cambios en la secuencia del ADN. Consulte Gen y Hereditario.
Genetic counseling (n)	A discussion with a medical professional with expertise in genetics about the basic concepts of genetics, genetic conditions, the chances of being affected by a genetic condition or having a child with a genetic condition, and genetic testing and treatment.	Consejería de genética (s)	Conversación con un profesional médico con experiencia en genética sobre los conceptos básicos de genética, las afecciones genéticas, las posibilidades de verse afectado por una afección genética o de tener un hijo con una afección genética, y pruebas y tratamiento genéticos.
Genetic counseling intern (n)	A genetic counseling student who has not yet completed their academic studies and is now practicing under the supervision of a more experienced counselor in preparation for providing genetic counseling services independently after obtaining their graduate degree.	Interno de consejería de genética (s)	Estudiante de consejería de genética que aún no ha completado sus estudios académicos y ahora ejerce bajo la supervisión de un consejero con más experiencia en preparación para brindar servicios de consejería de genética de forma independiente después de obtener su título de posgrado.

Genetic counselor (n)	A healthcare professional with a specialized graduate degree who works with people who have concerns about genetic conditions in their family. Genetic counselors provide information about genetic conditions, help patients understand their chances of being affected by a genetic condition or having a child with a genetic condition, and help them make informed decisions about testing and treatment. Genetic counselors also provide emotional support to patients and families.	Consejero de genética (s)	Profesional de la salud con un título de posgrado especializado que trabaja con personas que tienen inquietudes sobre afecciones genéticas en su familia. Los consejeros de genética brindan información sobre afecciones genéticas, ayudan a los pacientes a comprender sus posibilidades de verse afectados por una afección genética o de tener un hijo con una afección genética y los ayudan a tomar decisiones informadas sobre las pruebas y el tratamiento. Los consejeros de genética también brindan apoyo emocional a los pacientes y las familias.
Genetic discrimination (n)	Occurs when people are treated differently by their employer or insurance company due to their genetic makeup. There are federal and state laws that help protect against genetic discrimination.	Discriminación genética (s)	Ocurre cuando las personas reciben un trato diferente por parte de su empleador o compañía de seguros debido a su composición genética. Existen leyes federales y estatales que ayudan a proteger contra la discriminación genética.
Genetic factors (n)	Specific aspects of a person's genetic make-up that influence that person's health and development.	Factores genéticos (s)	Aspectos específicos de la composición genética de una persona que influyen en su salud y desarrollo.
Genetic information (n)	The instructions encoded in DNA, which tells every cell in a body how to grow, what to do and how to reproduce.	Información genética (s)	Instrucciones codificadas en el ADN que le dicen a cada célula del cuerpo cómo crecer, qué hacer y cómo reproducirse.
Genetic material (n)	All the parts of a cell that carry genetic information.	Material genético (s)	Todas las partes de una célula que portan información genética.
	Examples and considerations: Genetic material could include genes, parts of genes, a group of genes, a DNA molecule, a fragment of DNA, a group of DNA molecules, or the entire set of genetic instructions.		Ejemplos y consideraciones: El material genético podría incluir genes, partes de genes, un grupo de genes, una molécula de ADN, un fragmento de ADN, un grupo de moléculas de ADN o el conjunto completo de instrucciones genéticas.
Genetic predisposition (n)	An increased chance of a person developing a certain trait or disease based on that person's particular genetic makeup.	Predisposición genética (s)	Mayor probabilidad de que una persona desarrolle un determinado rasgo o enfermedad en función de su composición genética particular.

Genetic test (n)	A laboratory test designed to determine if a person has a change to their DNA.	Prueba genética (s)	Prueba de laboratorio diseñada para determinar si una persona tiene un cambio en su ADN.
Genetic trait (n)	A characteristic within a family that is passed down from parent to child through their DNA.	Rasgo genético (s)	Una característica dentro de una familia que se transmite de padres a hijos a través de su ADN.
Genetic variant (n)	A change from the typical DNA sequences. A genetic variant can be benign, deleterious or of uncertain significance.	Variante genética (s)	Un cambio con respecto a las secuencias típicas de ADN. Una variante genética puede ser benigna, perjudicial o de significado incierto.
	Examples and considerations:  Also called <i>mutation</i> , although <i>genetic variant</i> is becoming the more common usage.		Ejemplos y consideraciones:  También se llama <i>mutación</i> , aunque el uso más común es <i>variante genética</i> .
Geneticist (n)	A doctor or scientist who studies genetics.	Genetista (s)	Médico o científico que estudia la genética.
Genome (n)	The entire set of DNA instructions found in a cell	Genoma (s)	Conjunto completo de instrucciones de ADN que se encuentra en una célula.
Genotype (n)	The genetic makeup of a cell or an individual.	Genotipo (s)	Composición genética de una célula o una persona.
	Examples and considerations: The term is used with reference to a specific characteristic that is decided based on the genetic makeup.		Ejemplos y consideraciones: El término se utiliza con referencia a una característica específica que se decide en función de la composición genética.
Genotyping (n)	The technology that detects small genetic differences that can lead to observable physical differences in traits (See Phenotype)	Genotipado (s)	Tecnología que detecta pequeñas diferencias genéticas que pueden conducir a diferencias físicas observables en los rasgos (consulte Fenotipo).
Gestational Carrier (n)	A woman bearing a genetically unrelated child for another person or couple.	Portadora gestacional (s)	Mujer que está embarazada con un hijo genéticamente no relacionado con ella para otra persona o pareja.
	Examples and considerations: Also called a gestational surrogate. Typically, in vitro fertilization is used to fertilize the intended		Ejemplos y consideraciones: También se llama gestante voluntaria. Por lo general, la fertilización in vitro se utiliza para fertilizar el óvulo de la mujer que criará al niño y



	parent's egg, and then the resulting embryo is placed in the gestational carrier's uterus.		luego el embrión resultante se coloca en el útero de la portadora gestacional.
Haploid (adj)	Refers to the presence of a single set of chromosomes in an organism's cells. Only the egg and sperm cells are haploid. In humans, that number is 23.	Haploide (a)	Presencia de un solo conjunto de cromosomas en las células de un organismo. Solo los óvulos y el esperma son células haploides. En los humanos, ese número es 23.
Hemoglobinopathies (n)	A term for a group of inherited blood disorders and diseases that primarily affect red blood cells.	Hemoglobinopatías (s)	Término para un grupo de enfermedades y trastornos sanguíneos hereditarios que afectan principalmente a los glóbulos rojos.
Hereditary (adj)	Passed down from parent to child.	Hereditario (a)	Que se pasa de un padre o madre a un hijo.
Hereditary material (n)	Genetic material that is passed down from parent to child.	Material hereditario (s)	Material genético que se pasa de un padre o madre a un hijo.
Heteroplasmy (n)	Describes the situation in which two or more mtDNA (mitochondrial DNA) variants exist within the same cell. See mitochondrial DNA.	Heteroplasmia (s)	Situación en la cual existen dos o más variantes de ADN mitocondrial (ADNmt) dentro de la misma célula. Consulte ADN mitocondrial.
Intracytoplasmic Sperm Injection (ICSI)	A technique used during in vitro fertilization (IVF) where a single sperm is injected directly into the egg for the purpose of fertilization.	Inyección intracitoplasmática de espermatozoides (ICSI, por su sigla en inglés)	Técnica utilizada durante la fertilización in vitro (FIV), en la que se inyecta un solo espermatozoide directamente en el óvulo con el fin de fertilizarlo.
Integrated Screen (n)	A two-part prenatal screening test combining first and second trimester screening results. It requires blood drawings and an ultrasound that assesses the risk of a baby being born with Down syndrome, trisomy 18, and open neural tube defects (ONTDs).	Prueba de detección integrada (s)	Prueba de detección prenatal de dos partes que combina los resultados de la detección del primer y segundo trimestre. Requiere extracciones de sangre y una ecografía que evalúa el riesgo de que un bebé nazca con síndrome de Down, trisomía 18 y defectos del tubo neural abierto (ONTD, por su sigla en inglés).

In Vitro Fertilization (IVF) (n)	The fertilization of an egg by a sperm outside of a woman's body. The process involves extracting eggs from a woman's ovaries, collecting sperm from a man, and combining a sperm and egg in a laboratory dish. The resulting fertilized egg is usually then implanted in a woman's uterus so that it can develop into a baby.	Fertilización in vitro (FIV) (s)	Fertilización de un óvulo por un espermatozoide fuera del cuerpo de una mujer. El proceso implica extraer óvulos de los ovarios de una mujer, recolectar espermatozoide de un hombre y combinar un espermatozoide y un óvulo en una placa de laboratorio. El óvulo fertilizado resultante generalmente se implanta en el útero de la mujer para que pueda convertirse en un bebé.
Infertility (n)	The inability to have children.	Infertilidad (s)	Incapacidad de tener hijos.
Informed consent (n)	The process of agreeing to a procedure or course of treatment after understanding what the procedure/treatment entails, the potential risks and benefits associated with it, and the other options available.	Consentimiento informado (s)	Proceso de aceptar un procedimiento o curso de tratamiento después de comprender lo que implica el procedimiento/tratamiento, los riesgos y beneficios potenciales asociados con este y las otras opciones disponibles.
Inheritance pattern (n)	The way a particular genetic trait or disorder is passed from a parent to a child, e.g., autosomal dominant or recessive, X-linked dominant or recessive, or multifactorial.	Patrón de herencia (s)	Forma en que un rasgo o trastorno genético particular se transmite de padres a hijos, por ejemplo, autosómico dominante o recesivo, dominante o recesivo ligado al cromosoma X, o multifactorial.
Inherited (adj)	Passed down from parent to child.	Heredado (a)	Que se pasa de un padre o madre a un hijo.
Insertion (n)	Having an extra segment of DNA added in at a place where it is not usually found.	Inserción (s)	Agregar un segmento adicional de ADN en un lugar donde normalmente no se encuentra.
Intellectual disability (n)	A condition, varying in severity, in which a person has impairments in mental abilities, social skills, and core functions of daily living compared to others their age.	Discapacidad intelectual (s)	Afección, cuya gravedad puede variar, en la que una persona tiene deficiencias en las capacidades mentales, habilidades sociales y funciones básicas de la vida diaria en comparación con otras personas de su edad.
Karyotype (n)	An individual's complete set of chromosomes. The term also refers to a laboratory-produced image of a person's chromosomes isolated from an individual cell and arranged in numerical order.	Cariotipo (s)	Conjunto completo de cromosomas de una persona. El término también se refiere a una imagen producida en el laboratorio de los

			cromosomas de una persona extraídos de una célula individual y organizados en orden numérico.
	Examples and considerations: A karyotype may be used to look for abnormalities in chromosome number or structure.		Ejemplos y consideraciones: El cariotipo se puede usar para buscar anomalías en el número o la estructura de los cromosomas.
Klinefelter's syndrome (n)	A genetic condition in which a male has two copies of the X chromosome and one copy of the Y chromosome; compared to the typical chromosome makeup where a male has one X chromosome and one Y chromosome.	Síndrome de Klinefelter (s)	Afección genética en la que un hombre tiene dos copias del cromosoma X y una copia del cromosoma Y, en comparación con la composición cromosómica típica donde un hombre tiene un cromosoma X y un cromosoma Y.
	Examples and considerations: Klinefelter's syndrome is often diagnosed only in adulthood, and adversely affects testicular development and male fertility. It is also referred to as (47, XXY) (n).		Ejemplos y consideraciones: El síndrome de Klinefelter a menudo se diagnostica solo en la edad adulta y afecta negativamente el desarrollo testicular y la fertilidad masculina. También se conoce como 47 XXY.
Marker chromosome (n)	A small extra fragment of a chromosome found when doing a chromosome test like a karyotype.	Cromosoma marcador (s)	Pequeño fragmento adicional de un cromosoma que se encuentra al realizar una prueba cromosómica, como un cariotipo.
	Examples and considerations: Marker chromosomes can sometimes cause health or development problems, depending on how much and what genetic material is contained within.		Ejemplos y consideraciones: Los cromosomas marcadores a veces pueden causar problemas de salud o desarrollo, dependiendo de cuánto y qué material genético contengan.
Maternal Serum Screening (MSS or Maternal serum alpha-fetoprotein test) (n)	A prenatal screening blood test available to pregnant women that identifies elevated risks for down syndrome, trisomy 18 and neural tube defects. Usually conducted at in the second trimester, between 14-20 weeks. The test measures the level of four pregnancy-related proteins in the pregnant patient's blood which are made by the fetus and the placenta. Also known as a quad a screen.	Prueba de detección en suero materno (MSS, por su sigla en inglés, o prueba de alfafetoproteína en suero materno) (s)	Análisis de sangre de detección prenatal disponible para mujeres embarazadas que identifica riesgos elevados de síndrome de Down, trisomía 18 y defectos del tubo neural. Generalmente se realiza en el segundo trimestre, entre las 14 y 20 semanas. La prueba mide el nivel de cuatro proteínas relacionadas con el embarazo, que son producidas por el feto y la placenta, en la sangre de la paciente embarazada.

			También se conoce como prueba de detección cuádruple.
Meiosis (n)	A type of cell division in sexually reproducing organisms that reduces the number of chromosomes in the daughter cells from diploid to haploid. See Haploid and Diploid.	Meiosis (s)	Tipo de división celular en organismos que se reproducen sexualmente que reduce la cantidad de cromosomas en las células hijas de diploides a haploides. Consulte Haploide y Diploide.
Microarray (n)	A high-resolution chromosome test that provides more information than a basic karyotype. A microarray measures the amount of chromosome material in a sample and can detect both large and small changes. It does not look at the visual appearance or arrangement of chromosomes but measures the amount of genetic material.	Microensayo (s)	Prueba cromosómica de alta resolución que proporciona más información que un cariotipo básico. Un microensayo mide la cantidad de material cromosómico en una muestra y puede detectar cambios tanto grandes como pequeños. No analiza la apariencia visual ni la disposición de los cromosomas, sino que mide la cantidad de material genético.
	<p>Examples and considerations:</p> <p>The chromosome material in a sample may indicate the following:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Large changes: e.g. if there is an extra or missing chromosome</li> <li>• Small changes: (e.g. if there are very small pieces of chromosomes that are extra or missing)</li> </ul>		
Microdeletion (n)	Are chromosomal deletions that are too small to be detected by light microscopy using conventional cytogenetic (a branch of genetics) methods. Specialized testing is needed to identify these deletions. Also known as submicroscopic deletions.	Microdelección (s)	Son deleciones cromosómicas demasiado pequeñas para ser detectadas mediante microscopía óptica utilizando métodos citogenéticos convencionales (una rama de la genética). Se necesitan pruebas especializadas para identificar estas deleciones. También se conocen como deleciones submicroscópicas.

	Examples and considerations: Some microdeletions can cause adverse health outcomes, while others can be benign.		Ejemplos y consideraciones: Algunas microdeleciones pueden provocar resultados adversos para la salud, mientras que otras pueden ser benignas.
Microduplication (n)	Are chromosomal duplications that are too small to be detected by light microscopy using conventional cytogenetics methods. Specialized testing is needed to identify these duplications. Also known as submicroscopic duplications.	Microduplicación (s)	Son duplicaciones cromosómicas demasiado pequeñas para ser detectadas mediante microscopía óptica utilizando métodos citogenéticos convencionales. Se necesitan pruebas especializadas para identificar estas duplicaciones. También se conocen como duplicaciones submicroscópicas.
Miscarriage (n)	The spontaneous (not intentional) loss of a pregnancy. See "abortion." Also called pregnancy loss.	Aborto espontáneo (s)	Pérdida del embarazo espontánea (no intencional). Consulte Aborto. También se denomina pérdida del embarazo.
Mitosis (n)	A type of cell division by which a diploid cell replicates its chromosomes and then segregates them, producing two identical diploid nuclei in preparation for cell division. See Diploid.	Mitosis (s)	Tipo de división celular mediante la cual una célula diploide replica sus cromosomas y luego los segrega, produciendo dos núcleos diploides idénticos en preparación para la división celular. Consulte Diploide.
Mitochondrial DNA (n)	Also called mtDNA, it is the DNA within a cell, inside a subunit (or organelle) of the cell called a mitochondria. This DNA is different from the DNA inside the nucleus of a cell. Mitochondrial DNA is in the form of a circular chromosome, and it helps the organelle convert energy from food into a form of energy the cell can use.	ADN mitocondrial (s)	También llamado ADNmt, es el ADN de una célula que se encuentra dentro de una subunidad (u organela) de la célula llamada mitocondria. Este ADN es diferente del ADN que está dentro del núcleo de una célula. El ADN mitocondrial tiene la forma de un cromosoma circular y ayuda a la organela a convertir la energía de los alimentos en un tipo de energía que la célula puede utilizar.
Molecule (n)	The smallest unit of a chemical compound that still has the properties of that compound.	Molécula (s)	Unidad más pequeña de un compuesto químico que aún conserva las propiedades de ese compuesto.

	<p>Examples and considerations: For example, a molecule of water is made up of two hydrogen atoms and one oxygen atom. Separately, they are just atoms, but when bonded together, they make a water molecule.</p>		<p>Ejemplos y consideraciones: Por ejemplo, una molécula de agua está formada por dos átomos de hidrógeno y un átomo de oxígeno. Por separado, son solo átomos, pero, cuando se unen, forman una molécula de agua.</p>
Monosomy (n)	Refers to the condition in which only one chromosome from a pair is present in cells rather than the two copies usually found in each cell. See Aneuploidy.	Monosomía (s)	Afección en la que solo un cromosoma de un par está presente en las células, en lugar de las dos copias que normalmente se encuentran en cada célula. Consulte Aneuploidia.
Mosaicism (n)	A condition in which some, but not all, cells in a sample show a genetic difference.	Mosaicismo (s)	Afección en la que algunas, pero no todas, las células de una muestra exhiben una diferencia genética.
	<p>Examples and considerations: It is caused by an error in cell division (mitosis). This results in some cells having the normal number of 46 chromosomes, and other cells having more (47) or fewer (45) chromosomes. Mosaicism can cause several types of disorders.</p>		<p>Ejemplos y consideraciones: Es causada por un error en la división celular (mitosis). Esto da como resultado que algunas células tengan la cantidad normal de 46 cromosomas y otras células tengan más (47) o menos (45) cromosomas. El mosaicismo puede provocar varios tipos de trastornos.</p>
Multifactorial (adj)	Due to a combination of genetic and non-genetic (environmental, hormonal, etc.) risk factors that act together to determine risk.	Multifactorial (a)	Que se debe a una combinación de factores de riesgo genéticos y no genéticos (ambientales, hormonales, etc.) que actúan juntos para determinar el riesgo.
Mutation (n)	A change in a gene, usually harmful.	Mutación (s)	Cambio en un gen que generalmente es perjudicial.
	<p>Examples and considerations: See “genetic variant.”</p>		<p>Ejemplos y consideraciones: Consulte Variante genética.</p>
Nondisjunction (n)	Occurs when chromosomes do not separate properly during cell division. This produces cells with imbalanced chromosome numbers.	No disyunción (s)	Ocurre cuando los cromosomas no se separan adecuadamente durante la división celular. Esto produce células con un número de cromosomas desequilibrado.

Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT) (n)	A blood test available to pregnant women that identifies elevated risk for certain genetic conditions in the fetus. This test focuses on fragments of DNA from placental cells – which carry the fetus’ genetic make-up – that are found in the pregnant patient’s bloodstream.	Pruebas prenatales no invasivas (NIPT, por su sigla en inglés) (s)	Análisis de sangre disponible para mujeres embarazadas que identifica un riesgo elevado de ciertas afecciones genéticas en el feto. Esta prueba se centra en fragmentos de ADN de las células placentarias (que transportan la estructura genética del feto) que se encuentran en el torrente sanguíneo de la paciente embarazada.
Nuchal thickening (n)	There is a pocket of fluid at the back of the neck of a fetus which can be measured in an ultrasound between 10-14 weeks gestation (called the nuchal translucency). If there is a large amount of fluid at this point, or if later in pregnancy the neck skin itself appears to be thicker, this is associated with a higher risk of chromosome problems and other rare genetic conditions.	Engrosamiento de la nuca (s)	Se produce cuando hay una bolsa de líquido en la parte posterior del cuello del feto que se puede medir mediante una ecografía entre las semanas 10 y 14 de gestación (llamada translucencia nuchal). Si hay una gran cantidad de líquido en este momento, o si más adelante en el embarazo la piel del cuello parece más gruesa, esto se asocia con un mayor riesgo de problemas cromosómicos y otras afecciones genéticas raras.
Nuchal Translucency (NT) scan	An NT scan is a screening test during the first trimester of pregnancy that measures the size of the clear tissue, called the nuchal translucency at the back of the fetus's neck. It helps determine risk of congenital conditions like Down syndrome in the fetus. See First trimester screening.	Escaneo de translucencia nuchal (s)	Este escaneo es una prueba de detección que se realiza durante el primer trimestre del embarazo que mide el tamaño del tejido claro, llamado translucencia nuchal, en la parte posterior del cuello del feto. Ayuda a determinar el riesgo de enfermedades congénitas, como el síndrome de Down en el feto. Consulte Prueba de detección del primer trimestre.
Oocyte (n)	An immature egg or ovum. It is produced by the ovary. See Egg, Ova, Ovary.	Ovocito (s)	Óvulo inmaduro. Es producido por el ovario. Consulte Óvulo y Ovario.
Open Neural Tube Defect (ONTD) (n)	A birth defect of the spine, spinal cord, or brain that results from a hole in the spinal column not closing up when appropriate during early fetal development.	Defecto del tubo neural abierto (ONTD, por su sigla en inglés) (s)	Defecto congénito de la columna vertebral, la médula espinal o el cerebro que se produce por la presencia de un agujero en la columna vertebral que no se cierra cuando debe durante el desarrollo fetal temprano.

	Examples and considerations: The two most common types of ONTDs are spina bifida and anencephaly.		Ejemplos y consideraciones: Los dos tipos más comunes de ONTD son espina bífida y anencefalia.
Ova (n)	See “egg.”	Gameto femenino (s)	Consulte Óvulo.
Ovary (n)	The organ in a woman that stores and releases eggs. There are (normally) two ovaries.	Ovario (s)	Órgano de la mujer que produce y libera óvulos. Normalmente, hay dos ovarios.
Pathogenic variant (n)	A genetic alteration that increases an individual’s susceptibility or predisposition to a certain disease or disorder. When such a variant (or mutation) is inherited, development of symptoms is more likely, but not certain. Also called deleterious mutation, disease-causing mutation, predisposing mutation, and susceptibility gene mutation. See Deleterious mutation.	Variante patógena (s)	Alteración genética que aumenta la susceptibilidad o predisposición de una persona a tener una determinada enfermedad o trastorno. Cuando se hereda dicha variante (o mutación), es más probable que se desarrollen síntomas, pero no es seguro. También se llama mutación deletérea, mutación que causa enfermedad, mutación predisponente y mutación del gen de susceptibilidad. Consulte Mutación deletérea.
Penetrance (n)	The probability that a specific genetic trait will be expressed if a person carries a mutation.	Penetrancia (s)	Probabilidad de que un rasgo genético específico se exprese si una persona porta una mutación.
	Examples and considerations: <ul style="list-style-type: none"> <li>• “Complete penetrance” means that everyone who carries a particular gene mutation will show the trait related to that altered gene.</li> <li>• “Incomplete penetrance” means that only some of the people who have the altered gene will actually show the related trait.</li> </ul>		Ejemplos y consideraciones: <ul style="list-style-type: none"> <li>• “Penetrancia completa” significa que todo aquel que porta una mutación genética particular presentará el rasgo relacionado con ese gen alterado.</li> <li>• La “penetrancia incompleta” significa que solo algunas de las personas que tienen el gen alterado mostrarán realmente el rasgo relacionado.</li> </ul>
Perinatal (n)	Pertaining to the period immediately before and after birth. For statistical purposes, the perinatal period is defined as the period from the 28th week of pregnancy to the end of the 1st week after birth.	Perinatal (a)	Relacionado al período inmediatamente anterior y posterior al nacimiento. A efectos estadísticos, el período perinatal se define como el período comprendido entre la semana 28 de embarazo y el final de la primera semana después del nacimiento.



Placenta (n)	The organ that develops together with an embryo in a pregnant woman's uterus to nourish the embryo through the umbilical cord.	Placenta (s)	Órgano que se desarrolla junto con el embrión en el útero de una mujer embarazada para nutrir al embrión a través del cordón umbilical.
Preimplantation (adj)	Of, involving, or being an embryo before uterine implantation	Preimplantación (s)	Relacionado con el período anterior a la implantación uterina.
Prenatal (adj)	Refers to a time period or action existing, performed, or used before birth. Also called antenatal.	Prenatal (a)	Período de tiempo o acción anterior al nacimiento. También se llama antenatal.
Presymptomatic (adj)	Before symptoms appear.	Presintomático (a)	Antes de que aparezcan los síntomas.
Prognosis (n)	The most likely outcome of a disease process.	Pronóstico (s)	Resultado más probable del proceso de una enfermedad.
Protein (n)	A molecule made up of chains of amino acids.	Proteína (s)	Molécula compuesta por cadenas de aminoácidos.
	Examples and considerations: Proteins do most of the work in cells and are required for the structure, function, and regulation of the body's tissues and organs. Genes determine how specific amino acids are put together to form a specific protein.		Ejemplos y consideraciones: Las proteínas realizan la mayor parte del trabajo en las células y son necesarias para la estructura, la función y la regulación de los tejidos y órganos del cuerpo. Los genes determinan cómo se combinan aminoácidos específicos para formar una proteína específica.
Random (adj)	To happen in an unpredictable way.	Aleatorio (a)	Que ocurre de forma impredecible.
Recessive (adj)	A genetic trait in which both copies of a gene need to be altered for the trait to be expressed; recessive traits are typically inherited from both parents, each one contributing one copy of the gene in question.	Recesivo (a)	Rasgo genético en el que ambas copias de un gen deben modificarse para que se exprese el rasgo. Los rasgos recesivos generalmente se heredan de ambos padres y cada uno contribuye con una copia del gen en cuestión.
	Examples and considerations: In prenatal genetics, recessive inheritance refers to conditions in which both copies of a particular gene pair need to be altered to develop a specific disease or condition.		Ejemplos y consideraciones: En la genética prenatal, la herencia recesiva se refiere a condiciones en las que ambas copias de un par de genes en particular deben modificarse para desarrollar una enfermedad o afección específica.

Red flag (n)	A warning sign or a clue.	Bandera roja (s)	Señal de advertencia.
Replicate (v)	To copy.	Replicar (v)	Realizar una copia.
Reproductive history (n)	The experiences a woman has had related to pregnancy and childbirth. A reproductive history usually includes: <ul style="list-style-type: none"> <li>• age at the onset of menses (have a monthly period)</li> <li>• age at the beginning of sexual intercourse</li> <li>• age at first conception</li> <li>• number of pregnancies</li> <li>• number of live births</li> <li>• number of miscarriages</li> <li>• number of abortions</li> </ul>	Antecedentes reproductivos (s)	Las experiencias que ha tenido una mujer relacionadas con el embarazo y el parto. Generalmente, estos antecedentes incluyen: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Edad al comienzo de la menstruación (el periodo)</li> <li>• Edad al comienzo de las relaciones sexuales</li> <li>• Edad durante el primer embarazo</li> <li>• Cantidad de embarazos</li> <li>• Cantidad de bebés nacidos vivos</li> <li>• Cantidad de abortos espontáneos</li> <li>• Cantidad de abortos inducidos</li> </ul>
Ring chromosome (n)	An abnormal formation of a chromosome in which the ends of two of the chromosome's arms have linked together to form a ring.	Cromosoma anular (s)	Formación anormal de un cromosoma en la que los extremos de dos de los brazos del cromosoma se han unido formando un anillo.
Risk (n)	The chance that something will happen; in the case of prenatal genetics, the chance that the child will have a genetic condition.	Riesgo (s)	Posibilidad de que algo suceda; en el caso de la genética prenatal, la probabilidad de que el niño tenga una afección genética.
At risk (adj)	Has the same possibility of having a genetic condition as the general population.	En riesgo (a)	Que tiene la misma probabilidad de tener una afección genética que la población general.
At average risk (adj) At high risk (adj)	Has a greater possibility of having a genetic condition than the general population.	En riesgo promedio (a)	Que tiene una mayor probabilidad de tener una afección genética que la población general.
At higher risk than "X" (adj)	Has a greater possibility of having a genetic condition than "X."	En riesgo elevado (a)	Que tiene una mayor probabilidad de tener una afección genética que X.

		Tener mayor riesgo que X (v)	
Risk factor (n)	A circumstance that increases the risk of having a genetic condition.	Factor de riesgo (s)	Circunstancia que aumenta el riesgo de tener una afección genética.
Runs in the family (v)	When a certain condition or trait seems to appear in many members of a single family	Es de familia (v)	Cuando una determinada afección o rasgo parece aparecer en muchos miembros de una misma familia.
	Examples and considerations: For example, sickle cell disease runs in the family.		Ejemplos y consideraciones: Por ejemplo, la enfermedad de células falciformes es de familia.
Screen (v)	To assess a person's risk for a particular health problem, even if the person has no symptoms to suggest that they have the problem.	Hacer una prueba de detección (s)	Evaluar el riesgo de una persona de sufrir un problema de salud particular, incluso si la persona no tiene síntomas que sugieran que padece el problema.
Screening test (n)	A test that looks to detect a particular health problem, even if a patient has no symptoms of that particular condition.	Prueba de detección (s)	Prueba que busca detectar un problema de salud particular, incluso si un paciente no presenta síntomas de esa afección en particular.
	Examples and considerations: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Prenatal screening tests aren't looking for genetic changes.</li> <li>• Designed to look at hormones, chemicals, and other factors that indicate a fetus might have a higher risk of a certain condition.</li> <li>• They are not DNA results and do not give a definite answer about whether someone is affected,</li> <li>• Screening tests do not provide a firm diagnosis. They are usually reported as a risk number (e.g., 1 in X <u>chances</u>), and if this number is above a certain cut-off point, the</li> </ul>		Ejemplos y consideraciones: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Las pruebas de detección prenatal no buscan cambios genéticos.</li> <li>• Se diseñaron para analizar hormonas, sustancias químicas y otros factores que indican que un feto podría tener un mayor riesgo de padecer una determinada afección.</li> <li>• No son resultados de ADN y no dan una respuesta definitiva sobre si alguien está afectado.</li> <li>• Las pruebas de detección no brindan un diagnóstico certero. Por lo general, se informan como un número de riesgo (p. ej.,</li> </ul>

	result will be categorized as 'screen positive' or 'screen negative'.		1 de X <u>posibilidades</u> ) y, si este número está por encima de cierto punto de corte, el resultado se clasificará como "detección positiva" o "detección negativa".
Semen (n)	A liquid produced by the testes, the prostate gland, the seminal vesicle, and the bulbourethral gland that carries, nourishes and protects sperm cells on their way to fertilizing an egg. Also called seminal fluid.	Semen (s)	Líquido producido por los testículos, la próstata, la vesícula seminal y la glándula bulbouretral que transporta, nutre y protege los espermatozoides en su camino hacia la fertilización de un óvulo. También se llama líquido seminal.
Seminal fluid (n)	See "semen."	Líquido seminal (s)	Consulte Semen.
Sensitivity (n)	Refers to a test's ability to identify an individual with disease as testing positive for the disease (i.e., true positive)	Sensibilidad (s)	Capacidad de una prueba para identificar a una persona con una enfermedad con un resultado positivo para la enfermedad (es decir, verdadero positivo).
Sequencing (n)	A test that determines the order of the four chemical building blocks - called "bases" - that make up the DNA molecule. The sequence can give information on the genetic information that is carried in a particular DNA segment.	Secuenciación (s)	Prueba que determina el orden de los cuatro componentes químicos, llamados "bases", que forman la molécula de ADN. La secuencia puede proporcionar datos sobre la información genética que se transporta en un segmento de ADN en particular.
Sex chromosome (n)	A chromosome that determines the sex of the individual. Sex chromosomes are one pair of the total 23 pairs of chromosomes in humans. There are 2 sex chromosomes, X and Y, that in	Cromosoma sexual (s)	Cromosoma que determina el sexo de una persona. Los cromosomas sexuales son un par del total de 23 pares de cromosomas en los humanos. Hay 2 cromosomas sexuales, X e Y, que, en

	combination determine the sex of an individual. Males are XY and females are XX.		combinación, determinan el sexo de una persona. Los hombres son XY y las mujeres son XX.
Sickle cell disease (n)	A genetic disorder caused by a mutation in a gene that helps to make hemoglobin, an important part of red blood cells.	Enfermedad de células falciformes (s)	Trastorno genético causado por una mutación en un gen que ayuda a producir hemoglobina, una parte importante de los glóbulos rojos.
	Examples and considerations: The red blood cells can become sickle-shaped (instead of round as they should be). These affected blood cells do not function properly, and die early, leaving a shortage of red blood cells, and can block blood flow causing pain.		Ejemplos y consideraciones: Los glóbulos rojos pueden tomar una forma de hoz (en lugar de ser redondos como deberían). Estas células sanguíneas afectadas no funcionan bien y mueren prematuramente, lo que deja una escasez de glóbulos rojos, y pueden bloquear el flujo sanguíneo, lo que provoca dolor.
Specificity (n)	Refers to a test's ability to identify an individual without disease as testing negative for the disease.	Especificidad (s)	Capacidad de una prueba para identificar a una persona sin enfermedad con un resultado negativo para la enfermedad.
	Examples and considerations: A test showing results as a true negative.		Ejemplos y consideraciones: Una prueba que muestra resultados como verdadero negativo.
Sperm (n)	The reproductive cells of the male.	Espermatozoide (s)	Células reproductivas de un hombre.
	Examples and considerations: When sperm fertilize a woman's egg, a baby develops.		Ejemplos y consideraciones: Cuando los espermatozoides fertilizan el óvulo de una mujer, se desarrolla un bebé.
Spermatocyte (n)	An immature male germ cell that develops into sperm. It is produced by the testes.	Espermatocito (s)	Célula germinal masculina inmadura que se convierte en espermatozoide. Es producido por los testículos.
Sperm donation (n)	The process through which a man allows his sperm to be collected and used to fertilize the eggs of a woman who is not his sexual partner.	Donación de esperma (s)	Proceso mediante el cual un hombre permite que su esperma sea recolectado y utilizado para fertilizar los óvulos de una mujer que no es su pareja sexual.

Sperm source/donor (n)	Refers to the donation of sperm by a man with the intention that it be used in the artificial insemination or other fertility treatment of one or more women who are not his sexual partners in order that they may become pregnant by him. Where pregnancies go to full term, the sperm donor will be the biological father of every child born through this donation. See ART.	Donante o fuente de esperma (s)	Donación de esperma por parte de un hombre con la intención de que sea utilizado en la inseminación artificial u otro tratamiento de fertilidad de una o más mujeres que no sean sus parejas sexuales con el fin de que queden embarazadas de él. Cuando los embarazos lleguen a término, el donante de esperma será el padre biológico de cada niño nacido a través de esta donación. Consulte ART.
Spina bifida (n)	A congenital defect of the spine in which part of the spinal cord is exposed through an opening in the bone structure. This may result in nerve damage and some degree of paralysis in the legs.	Espina bífida (s)	Defecto congénito de la columna en el que parte de la médula espinal queda expuesta a través de una abertura en la estructura ósea. Esto puede provocar daño a los nervios y cierto grado de parálisis en las piernas.
Statistically significant (adj)	A measurement of whether the findings of research are meaningful. Refers to the likelihood that a relationship between two factors is linked by something other than chance.	Estadística-mente significativo (a)	Una medida de si los hallazgos de la investigación son significativos. Se refiere a la probabilidad de que una relación entre dos factores esté vinculada por algo distinto al azar.
Targeted carrier screening (n)	Carrier screening for diseases that are targeted at traditionally high-risk populations.	Prueba de detección de portador dirigida (s)	Prueba de detección de portador de enfermedad dirigida a poblaciones tradicionalmente de alto riesgo.
	Examples and considerations: Such as screening individuals of Ashkenazi Jewish descent for Tay–Sachs disease.		Ejemplos y consideraciones: Por ejemplo, la detección de la enfermedad de Tay-Sachs en personas de ascendencia judía asquenazí.
Teratogen (n)	A factor that has the potential to disturb the normal development of an embryo or fetus.	Teratógeno (a)	Factor que tiene el potencial de alterar el desarrollo normal de un embrión o feto.
Termination of pregnancy (n)	See “abortion.”	Interrupción del embarazo (s)	Consulte Aborto.
Test results (n): Negative (adj)	A negative result on a diagnostic genetic test means that the laboratory did not find the specific genetic change that the test was designed to identify.	Resultados de la prueba (s): Negativo (a)	Un resultado negativo en una prueba genética de diagnóstico significa que el laboratorio no encontró el cambio genético específico que la prueba intenta detectar.

	A “screen negative” result on a screening test means that the person’s risk of having whatever the test was designed to find is lower than the risk for most people.		Un resultado “negativo” en una prueba de detección significa que el riesgo de que la persona tenga lo que la prueba intenta encontrar es menor que el riesgo para la mayoría de las personas.
Test results (n): Positive (adj)	A positive result on a diagnostic genetic test means that the laboratory did find a specific genetic change that is associated with a hereditary condition (e.g. a deleterious mutation). A positive result on a diagnostic test means the person most likely has the condition detected by the test.  A “screen positive” result on a screening test means that the person’s risk of having whatever the test screened for is significantly higher than expected. It does not mean that the person has that condition.	Resultados de la prueba (s): Positivo (a)	Un resultado positivo en una prueba genética de diagnóstico significa que el laboratorio encontró el cambio genético específico que se asocia con una afección hereditaria (por ejemplo, una mutación perjudicial). Un resultado positivo en una prueba de diagnóstico significa que lo más probable es que la persona tenga la afección detectada por la prueba.  Un resultado “positivo” en una prueba de detección significa que el riesgo de que la persona tenga lo que sea que la prueba intenta detectar es significativamente mayor de lo esperado. No significa que la persona tenga esa afección.
Trisomy (n)	Refers to the condition in which there are three copies of a chromosome instead of the usual complement of two of each chromosome found in each cell. See Aneuploidy.	Trisomía (s)	Afección en la cual hay tres copias de un cromosoma en lugar del complemento habitual de dos de cada cromosoma que se encuentra en cada célula. Consulte Aneuploidia.
Trisomy 13 (Patau's Syndrome) (n)	A rare, serious genetic disorder caused by having an additional copy of chromosome 13 in some or all the body's cells. It's also called trisomy 13. This is a severe condition affecting development and health outcomes. See Trisomy.	Trisomía 13 (síndrome de Patau) (s)	Trastorno genético grave y poco común causado por tener una copia adicional del cromosoma 13 en algunas o todas las células del cuerpo. También se llama trisomía 13. Esta es una afección grave que repercute en el desarrollo y los resultados de salud. Consulte Trisomía.
Turner's Syndrome (X0) (n)	Turner syndrome is a condition that affects only females, and results when one of the X chromosomes (sex chromosomes) is missing or partially missing. Turner syndrome can cause a variety of medical and developmental problems. See Sex chromosome.	Síndrome de Turner (X0) (s)	Afección que se presenta únicamente en las mujeres y se produce cuando falta total o parcialmente uno de los cromosomas X (cromosomas sexuales). El síndrome de Turner puede causar una variedad de problemas médicos y de desarrollo. Consulte Cromosoma sexual.

Quad screen (n)	See Maternal Serum Screening.	Prueba de detección cuádruple (s)	Consulte Prueba de detección en suero materno.
Vanishing Twin Syndrome (VTS) 9N)	A miscarriage that causes a pregnancy involving twins to become a pregnancy involving one baby. It occurs when one of the embryos detected during an ultrasound stops developing. VTS can't be treated or prevented.	Síndrome de gemelo evanescente (VTS, por su sigla en inglés) (s)	Aborto espontáneo que hace que un embarazo de gemelos se convierta en un embarazo de un solo bebé. Ocurre cuando uno de los embriones detectados durante una ecografía deja de desarrollarse. El VTS no puede tratarse ni prevenirse.
Variant of uncertain significance (VUS) (n)	If the laboratory finds a genetic change for which currently there is not enough information to know if this change is problematic or not, it reports a "variant of uncertain significance."	Variante de significado incierto (VUS, por su sigla en inglés) (s)	Si el laboratorio encuentra un cambio genético del que actualmente no hay suficiente información para saber si este cambio es problemático o no, se informa una "variante de significado incierto".
	Examples and considerations: This means that the laboratory found a genetic change, but they don't know what it means. Many of these variants will eventually be reclassified as either a "positive" or "negative" result. Most become "negative" and are thought to represent natural variation between individuals.		Ejemplos y consideraciones: Esto significa que el laboratorio encontró un cambio genético, pero no saben qué significa. Muchas de estas variantes eventualmente serán reclasificadas como resultado "positivo" o "negativo". La mayoría se vuelve "negativa", y se cree que representa una variación natural entre personas.
Whole Exome Sequencing (WES) (n)	A type of genetic test that sequences the entire exome. It can be used to identify underlying causes of certain symptoms or disease. (See Exome)	Secuenciación del exoma completo (WES, por su sigla en inglés) (s)	Tipo de prueba genética que secuencía el exoma completo. Puede usarse para identificar causas subyacentes de ciertos síntomas o enfermedades. Consulte Exoma.
Whole Genome Sequencing (WGS)	A genetic test that sequences and determines the order of bases in the genome. It can be used to identify underlying causes of certain symptoms or disease. (See Genome)	Secuenciación del genoma completo (WGS, por su sigla en inglés) (s)	Prueba genética que secuencía y determina el orden de las bases en el genoma. Puede usarse para identificar las causas subyacentes de ciertos síntomas o enfermedades. Consulte Genoma.
Polymorphism (n)	Everyone has some degree of commonly occurring genetic changes that are not associated with medical problems. If the test finds this sort of change, it reports a "polymorphism."	Polimorfismo (s)	Todas las personas tienen algún grado de cambios genéticos comunes que no están asociados con problemas médicos. Si la prueba encuentra este tipo de cambio, se informa un "polimorfismo".



Testes (n)	The organs in a man that create and release sperm. Also called "testicles." Singular testis.	Testes (s)	Órganos del hombre que producen y liberan esperma. También se llaman "testículos". El singular es teste.
Toxic exposure (n)	Contact with something that is harmful or poisonous.	Exposición tóxica (s)	Contacto con algo que sea dañino o venenoso.
Trait (n)	A characteristic of a person. In genetics, traits are aspects of a person defined or influenced by their genetic code.	Rasgo (s)	Característica de una persona. En genética, los rasgos son aspectos de una persona definidos o influenciados por su código genético.
	Examples and considerations: Eye color, blood type, risk for certain diseases are examples of traits.		Ejemplos y consideraciones: El color de ojos, el tipo de sangre y el riesgo de padecer ciertas enfermedades son ejemplos de rasgos.
Translocation (n)	Translocations are a type of chromosome rearrangement. They can be 'balanced', meaning that two chromosomes have pieces that have 'swapped' with each other, but there is still the correct amount of chromosome material.	Translocación (s)	Tipo de reordenamiento cromosómico. Pueden estar "equilibradas", lo que significa que dos cromosomas tienen partes que se han "intercambiado" entre sí, pero todavía hay la cantidad correcta de material cromosómico.
	Examples and Considerations: Balanced translocations do not usually cause medical or development problems. They can also be 'unbalanced', where pieces of chromosomes have traded places, but there is missing or extra chromosome material. Unbalanced translocations will often cause medical and development problems.		Ejemplos y consideraciones: Las translocaciones equilibradas no suelen provocar problemas médicos ni de desarrollo. También pueden estar "desequilibradas", lo que ocurre cuando partes de cromosomas han intercambiado lugares, pero falta o sobra material cromosómico. Las translocaciones desequilibradas a menudo causarán problemas médicos y de desarrollo.
Typo (n)	A mistyped word; shortened slang for "typographical error." In genetic counseling "a typo" is commonly used as an analogy to refer to mutations or variants in a gene.	Error tipográfico (s)	Palabra mal escrita. En la consejería de genética, se utiliza comúnmente el término "error tipográfico" como analogía para referirse a mutaciones o variantes en un gen.

Ultrasound (n)	An imaging method that uses high frequency sound waves to create a picture of something inside the body, such as a fetus or baby	Ecografía (s)	Método de imágenes que utiliza ondas sonoras de alta frecuencia para crear una imagen de algo dentro del cuerpo, como un feto o un bebé.
Uterus (n)	The organ in a woman's lower abdomen in which a fertilized egg develops into an embryo, then a fetus, then a baby. Also called "womb."	Útero (s)	Órgano en la parte inferior del abdomen de una mujer en el que un óvulo fertilizado se convierte en embrión, luego en feto y luego en bebé. También se llama "matriz".
Vagina (n)	The tube-like part of the female reproductive system that extends from the cervix to the outside of the body.	Vagina (s)	Parte del sistema reproductor femenino en forma de tubo que se extiende desde el cuello uterino hasta el exterior del cuerpo.
Variant (n)	A version of something that differs from the norm.	Variante (s)	Versión de algo que difiere de la norma.
	Examples and considerations: For example, a genetic variant is a change to the usual genetic sequence.		Ejemplos y consideraciones: Por ejemplo, una variante genética es un cambio en la secuencia genética habitual.
Vas deferens (n)	The tubes that lead from the testes to the urethra, through which sperm is ejaculated.	Conducto deferente (s)	Conductos que van desde los testículos hasta la uretra, a través de los cuales se eyacula el esperma.
X-linked (adj)	A trait that is influenced or determined by a gene on the "X" chromosome.	Ligado al cromosoma X (a)	Rasgo influenciado o determinado por un gen del cromosoma X.
47XXX (n)	Also called Trisomy X or Triple X syndrome, is an aneuploidy in which a female has an extra X chromosome. Symptoms range from mild to moderate seizures and developmental disabilities.	47XXX (s)	También llamada trisomía X o síndrome triple X, es una aneuploidia en la que una mujer tiene un cromosoma X adicional. Los síntomas varían desde convulsiones leves a moderadas hasta discapacidades del desarrollo.
47XYY (n)	Also known as Jacobs syndrome, is an aneuploidy in which a male has an extra Y chromosome. There are usually few symptoms such as being taller than average and an increased risk of learning disabilities. See Aneuploidy.	47XYY (s)	También conocido como síndrome de Jacobs, es una aneuploidia en la que un hombre tiene un cromosoma Y extra. Por lo general, hay pocos síntomas, como ser más alto que el promedio y un mayor riesgo de problemas de aprendizaje. Consulte Aneuploidia.

## Términos de vínculos familiares

Los términos de vínculos familiares se usan como guía e informan a los consejeros de genética sobre los vínculos biológicos (es decir, si un pariente es un pariente de sangre).

### Vínculos familiares

Term	Definition	Término	Definición
Parent	Your mother or father.	Progenitor/a	Su padre o madre.
Mother	For genetic purposes, the woman whose egg was fertilized and grew to be you.	Madre	Para fines genéticos, la mujer cuyo óvulo fue fertilizado y creció hasta convertirse en usted.
Mother-in-law	Your husband or wife's mother.	Suegra	La madre de su esposo o esposa.
Stepmother	Your father's wife who is not your biological mother.	Madrastra	La esposa de su padre que no es su madre biológica.
Adoptive mother	A woman who is not your biological mother but who accepted legal responsibility for and raised you.	Madre adoptiva	Una mujer que no es su madre biológica, pero que aceptó la responsabilidad legal y lo crio.
Godmother	A woman chosen by your parents to be your spiritual guide in life, named as such through a ceremony in the Catholic church.	Madrina	Una mujer elegida por sus padres para ser su guía espiritual en la vida, nombrada como tal a través de una ceremonia de la iglesia católica.
Father	For genetic purposes, the man whose sperm fertilized the egg that grew to be you.	Padre	Para fines genéticos, el hombre cuyo esperma fertilizó el óvulo que creció hasta convertirse en usted.
Father-in-law	Your husband or wife's father.	Suegro	El padre de su esposo o esposa.
Stepfather	Your mother's husband who is not your biological father.	Padrastra	El esposo de su madre que no es su padre biológico.
Adoptive father			

Godfather	<p>A man who is not your biological father but who accepted legal responsibility for and raised you.</p> <p>A man chosen by your parents to be your spiritual guide in life, named as such through a ceremony in the Catholic church.</p>	<p>Padre adoptivo</p> <p>Padrino</p>	<p>Un hombre que no es su padre biológico, pero que aceptó la responsabilidad legal y lo crio.</p> <p>Un hombre elegido por sus padres para ser su guía espiritual en la vida, nombrado como tal a través de una ceremonia de la iglesia católica.</p>
Aunt	Your mother or father's sister or sister-in-law.	Tía	La hermana o cuñada de su padre o madre.
Maternal aunt	Your mother's sister or sister-in-law.	Tía materna	La hermana o cuñada de su madre.
Paternal aunt	Your father's sister or sister-in-law.	Tía paterna	La hermana o cuñada de su padre.
Uncle	Your mother or father's brother or brother-in-law.	Tío	El hermano o cuñado de su padre o madre.
Maternal uncle	Your mother's brother or brother-in-law.	Tío materno	El hermano o cuñado de su madre.
Paternal uncle	Your father's brother or brother-in-law.	Tío paterno	El hermano o cuñado de su padre.
Cousin	Usually understood to be a first cousin.	Primo	Generalmente, se considera un primo hermano.
First cousin	Your aunt or uncle's child.	Primo hermano	El hijo de su tía o tío.
First cousin once removed	Your aunt or uncle's grandchild or your first cousin's child	Sobrino segundo	El nieto de su tía o tío o el hijo de su primo hermano.
Second cousin	The children of first cousins are second cousins to each other.	Primo segundo	Los hijos de los primos hermanos son primos segundos entre sí.
Grandparent	Your parent's father or mother.	Abuelos	El padre o la madre de sus progenitores.
Grandmother	Your mother or father's mother.	Abuela	La madre de su padre o madre.
Maternal grandmother	Your mother's mother.	Abuela materna	La madre de su madre.
Paternal grandmother	Your father's mother.	Abuela paterna	La madre de su padre.

Grandfather	Your mother or father's father.	Abuelo	El padre de su padre o madre.
Maternal grandfather	Your mother's father.	Abuelo materno	El padre de su madre.
Paternal grandfather	Your father's father.	Abuelo paterno	El padre de su padre.
Great aunt	Your mother or father's aunt.	Tía abuela	La tía de su padre o madre.
Maternal great aunt	Your mother's aunt.	Tía abuela materna	La tía de su madre.
Paternal great aunt	Your father's aunt.	Tía abuela paterna	La tía de su padre.
Great uncle	Your father or mother's uncle.	Tío abuelo	El tío de su padre o madre.
Maternal great uncle	Your mother's uncle.	Tío abuelo paterno	El tío de su madre.
Paternal great uncle	Your father's uncle.	Tío abuelo materno	El tío de su padre.
Great grandparents	The parents of any of your grandparents.	Bisabuelos	Los padres de cualquiera de sus abuelos.
Great grandmother	The mother of any of your grandparents	Bisabuela	La madre de cualquiera de sus abuelos.
Great grandfather	The father of any of your grandparents.	Bisabuelo	El padre de cualquiera de sus abuelos.
Siblings	The children of your father and mother.	Hermanos	Los hijos de su padre y su madre.
Half siblings	Siblings (brothers and sisters) who have either the same mother and different fathers, or the same father but different mothers. Half-siblings share some genetic similarity with you.	Medios hermanos	Hermanos que tienen la misma madre pero padres diferentes, o el mismo padre pero madres diferentes. Los medios hermanos comparten cierta similitud genética con usted.
Stepsiblings	The children of your stepmother but not your father; or the children of your stepfather but not your mother. Stepsiblings do not share any genetic similarity with you.	Hermanastros	Los hijos de su madrastra, pero no de su padre; o los hijos de su padrastro, pero no de su madre. Los hermanastros no comparten ninguna similitud genética con usted.

Twins	Two siblings born at the same time.	Mellizos	Dos hermanos que nacen al mismo tiempo.
Identical twins	A twin that developed from the same egg and sperm, meaning that they are mostly genetically identical. Also called monozygotic twins.	Gemelos idénticos	Hermanos que se desarrollaron a partir del mismo óvulo y espermatozoide, lo que significa que, en su mayoría, son genéticamente idénticos. También se llaman gemelos monocigóticos.
Fraternal twins	A twin who developed from a different egg and sperm than, meaning that he or she is genetically different and has the same number of shared genes as any other sibling. Also called dizygotic twins.	Gemelos fraternos	Hermanos que se desarrollaron a partir de un óvulo y un espermatozoide diferentes, lo que significa que son genéticamente diferentes y tienen la misma cantidad de genes compartidos que cualquier otro hermano. También se llaman gemelos dicigóticos.
Triplets	Three siblings born at the same time	Trillizos	Tres hermanos que nacen al mismo tiempo.
Sister	A sibling who is a girl.	Hermana	Una hermana mujer.
Sister-in-law	The sister of one's husband or wife.	Cuñada	La hermana del esposo o la esposa de una persona.
Half sister	A girl who is either the child of your father with a different mother, or the child of your mother with a different father.	Media hermana	Una mujer que es hija de su padre con una madre diferente o hija de su madre con un padre diferente.
Stepsister	The daughter of your stepmother or stepfather and therefore not biologically related to you.	Hermanastra	La hija de su madrastra o padrastro, quien, por lo tanto, no está relacionada biológicamente con usted.
Brother	A sibling who is a boy.	Hermano	Un hermano varón.
Brother-in-law	The brother one's husband or wife.	Cuñado	El hermano del esposo o la esposa de una persona.
Half brother	A boy who is either the child of your father with a different mother, or the child of your mother with a different father.	Medio hermano	Un varón que es hijo de su padre con una madre diferente o hijo de su madre con un padre diferente.
Stepbrother	The son of your stepmother or stepfather and therefore not biologically related to you.	Hermanastro	El hijo de su madrastra o padrastro, quien, por lo tanto, no está relacionado biológicamente con usted.

Niece	Your sibling's daughter.	Sobrina	La hija de uno de sus hermanos.
Nephew	Your sibling's son.	Sobrino	El hijo de uno de sus hermanos.
Spouse	Your husband or wife.	Cónyuge	Su esposo o esposa.
Wife	The woman to whom you are married	Esposa	La mujer con la que está casado.
Husband	The man to whom you are married.	Esposo	El hombre con el que está casado.
Children	Genetically speaking, the people who are produced from your egg or sperm.	Hijos	En términos genéticos, las personas que se producen a partir de su óvulo o espermatozoide.
Daughter	Your child who is a girl.	Hija	Una hija mujer.
Daughter-in-law	Your son's wife.	Nuera	La esposa de su hijo.
Stepdaughter	Your spouse's daughter who is not your biological child.	Hijastra	La hija de su cónyuge que no es su hija biológica.
Adoptive daughter	A girl for whom you have accepted legal responsibility and raised even though she is not your biological child.	Hija adoptiva	Una niña por la cual ha aceptado la responsabilidad legal y a quien ha criado aunque no sea su hija biológica.
Goddaughter	A girl for whom you have accepted spiritual responsibility within a ceremony of the Catholic/Christian church; she may or may not be biologically related to you.	Ahijada	Una niña por quien ha aceptado responsabilidad espiritual dentro de una ceremonia de la iglesia católica/cristiana; puede o no estar biológicamente relacionada con usted.
Son	Your child who is a boy.	Hijo	Un hijo varón.
Son-in-law	Your daughter's husband.	Yerno	El esposo de su hija.
Stepson	Your spouse's son who is not your biological child.	Hijastro	El hijo de su cónyuge que no es su hijo biológico.
Adoptive son	A boy for whom you have accepted legal responsibility and raised even though he is not your biological child.	Hijo adoptivo	Un niño por el cual ha aceptado la responsabilidad legal y a quien ha criado aunque no sea su hijo biológico.
Godson	A boy for whom you have accepted spiritual responsibility within a ceremony of the Catholic/Christian church. He may or may not be biologically related to you.	Ahijado	Un niño por quien ha aceptado responsabilidad espiritual dentro de una ceremonia de la iglesia católica/cristiana; puede o no estar biológicamente relacionado con usted.

Ancestor	A person from whom you are descended, usually more remote than a grandparent.	Ancestro	Persona de la cual desciende, normalmente más remota que un abuelo.
Fiancé(e)	The person whom you have promised to marry.  Man: fiancé Woman: fiancée	Prometido/a	La persona con la cual se ha comprometido a casarse.  Hombre: prometido Mujer: prometida
Domestic partner	The person with whom you are living and have an intimate relationship, but to whom you are not married.	Pareja doméstica	La persona con quien vive y tiene una relación íntima, pero con quien no está casado/a.
Divorced	Having ended a marriage.	Divorciado/a	Persona que ha puesto fin a un matrimonio.
Engaged	Having promised to marry someone.	Comprometido/a	Persona que se ha comprometido a casarse con alguien.
Widow	A woman whose husband has died.	Viuda	Mujer cuyo esposo ha fallecido.
Widower	A man whose wife has died.	Viudo	Hombre cuya esposa ha fallecido.
Relative	A person in your family.	Pariente	Un miembro de su familia.
Blood relation	A person who is related to you by blood not marriage,  e.g., your sister, but not your sister-in-law; your mother but not your stepmother; your daughter but not your adopted daughter.	Pariente de sangre	Una persona que está relacionada con usted por sangre y no por matrimonio.  Por ejemplo, su hermana, pero no su cuñada; su madre, pero no su madrastra; su hija, pero no su hija adoptiva.
Next of kin	Your closest living blood relation.	Pariente cercano	Su pariente de sangre más cercano que esté vivo.



## Analogías

Los consejeros de genética suelen utilizar analogías para explicar ideas complejas en el marco de la genética. Una analogía explica un concepto nuevo comparándolo con algo más común. Una pista de que se está utilizando una analogía son las palabras “**Es como si**” y “**Es como**”.

Example(s)	Ejemplos
“Genes are <b>like</b> an instruction book or an instruction manual. And in a book, there is a certain sequence to a story.”	“Los genes <b>son como</b> un libro de instrucciones o un manual de instrucciones. Y, en un libro, hay una secuencia determinada en la historia”.
“ <b>It’s as if</b> you were reading through a long book and looking for one typo, for a letter that is mistaken.”	“ <b>Es como si</b> estuviera leyendo un libro largo y buscando un error tipográfico, una letra equivocada”.
“A mutation is <b>like</b> an unexpected change in the order of the letters.”	“Una mutación <b>es como</b> un cambio inesperado en el orden de las letras”.
“A gene is <b>like</b> a recipe, and mutations are like changes in that recipe.”	“Un gen <b>es como</b> una receta y las mutaciones <b>son como</b> cambios en esa receta”.
“It’s <b>like</b> chapters in a book, and like misspellings.”	“ <b>Son como</b> capítulos de un libro y <b>como</b> errores ortográficos”.
“Our cells are <b>like</b> libraries and our chromosomes are like books.”	“Nuestras células <b>son como</b> bibliotecas y nuestros cromosomas <b>son como</b> libros”.
“ <b>Like</b> a flip of a coin.” (to explain that there is a 50% chance that a mutation will be passed on every time the patient has a child).	“ <b>Es como</b> lanzar una moneda al aire”. (Para explicar que existe un 50 % de posibilidades de que se transmita una mutación cada vez que la paciente tiene un hijo).
“It is kind of <b>like</b> you a reading a book and you notice that a word is spelled wrong; that is what this genetic test looks for.”	“ <b>Es como</b> si estuviera leyendo un libro y notara que una palabra está mal escrita; eso es lo que busca esta prueba genética”.

Es posible que algunas analogías no funcionen con ciertos pacientes debido a diferencias lingüísticas o experienciales. Las analogías que se centran en los genes como “letras de un libro” pueden no tener sentido para los hablantes de lenguas escritas basadas en caracteres como el chino, el japonés y el coreano.

Example(s)	Ejemplos
“It’s as if you were reading through a long book and looking for one typo, for a letter that is mistaken.”	“Es como si estuviera leyendo un libro largo y buscando un error tipográfico, una letra equivocada”.
“A mutation is like an unexpected change in the order of the letters.”	“Una mutación es como un cambio inesperado en el orden de las letras”.
“It’s like chapters in a book, and like misspellings.”	“Son como capítulos de un libro y como errores ortográficos”.
“It is kind of like if you are reading a book and you notice that a word is spelled wrong; that is what this genetic test looks for.”	“Es como si estuviera leyendo un libro y notara que una palabra está mal escrita; eso es lo que busca esta prueba genética”.

Las analogías que se centran en los genes como una receta pueden no funcionar para pacientes que no cocinan con recetas escritas.

Example(s)	Ejemplos
A gene is like a recipe, and mutations are like changes in that recipe.”	“Un gen es como una receta y las mutaciones son como cambios en esa receta”.

Las analogías que analizan el azar en términos de lanzar una moneda al aire pueden no funcionar para pacientes de culturas donde la gente no lanza monedas al aire para tomar decisiones.

Example(s)	Ejemplos
“Like a flip of a coin” (to explain that there is a 50% chance that a mutation will be passed on every time the patient has a child)	“Es como lanzar una moneda al aire”. (Para explicar que existe un 50 % de posibilidades de que se transmita una mutación cada vez que la paciente tiene un hijo).



344-085 November 2023 Spanish

Para solicitar este documento en otro formato, llame al 1-800-525-0127. Las personas con sordera o problemas de audición deben llamar al 711 (servicio de relé de Washington) o enviar un correo electrónico a [doh.information@doh.wa.gov](mailto:doh.information@doh.wa.gov).