

# Glosario de Patología molecular

E. de Álava

Clínica Universitaria de Navarra, Pamplona.

## **Dominio**

Región de una proteína que tiene su propia estructura terciaria, estable e independiente de la del resto de la proteína. En numerosas ocasiones tiene una función bien definida.

## **Dominio aminoterminal**

Cualquier péptido o proteína contienen un extremo con un grupo amina, mientras que el extremo opuesto contiene un grupo carboxilo. Por tanto, un dominio aminoterminal es el situado cerca del extremo de la proteína que contiene un grupo amina.

## **Dominio carboxiterminal**

Cualquier dominio situado cerca del extremo de la proteína que contiene un grupo carboxilo.

## **Enfermedad mínima residual**

Habitualmente al tratar un tumor se produce una respuesta clínica (una remisión completa), pero con posterioridad puede detectarse una recidiva local, o bien una metástasis a distancia a partir de una pequeña cantidad de tumor residual, clínicamente indetectable. A esta cantidad de tumor se la denomina enfermedad mínima residual. Es, potencialmente, un interesante campo de aplicación clínica de la biología molecular.

## **Factor de transcripción**

Es una proteína cuya función principal es la de regular la transcripción de otros genes, algo que consigue acoplándose a las regiones reguladoras de dichos genes. En concreto, la zona del factor de transcripción implicada en esta acción es un dominio de unión al DNA. Existen numerosas familias de factores de transcripción, entre otras la ETS, a la que nos referimos en la revisión adjunta.

## **Fusión génica**

Fusión de dos genes o fragmentos de los mismos habitualmente como resultado de una traslocación. Se observan en numerosas leucemias, en bastantes linfomas y sarcomas, y no suelen estar presentes en carcinomas. En general, cada fusión génica es específica de un tipo tumoral concreto.

## **Molécula antiparalela (*antisense*)**

De las dos hebras que tienen las moléculas de RNA una de ellas es la que contiene la información genética para codificar las proteínas. A esta hebra, por convención, se la denomina *sense* y se representa con el signo "+". La molécula complementaria a ésta se denomina antiparalela (*antisense*), y se representa con el signo "-". Habitualmente puede unirse a la hebra (+) del RNA, impidiendo su traducción a proteínas.

**Secuencia recombinogénica**

Secuencia proclive a que los segmentos de DNA que la flanquean puedan recombinarse, es decir, originar nuevas moléculas de DNA a partir de más de una molécula de DNA originaria.

**Transfección**

Procedimiento por el que un DNA procedente de un virus o un fago se introduce en una célula eucariota

o una bacteria. Generalmente se emplea para conocer cuál es la función de dicho fragmento de DNA.

**Traslocación**

Movimiento de una porción de un cromosoma a otro. Habitualmente se trata de traslocaciones balanceadas en las cuales se intercambian fragmentos de cromosomas sin pérdida de información genética. La mayoría de las fusiones génicas se detectan citogenéticamente como traslocaciones.