

Genomic Medicine Glossary Glosario de Medicina Genómica

- **Genome:** An individual's entire collection of DNA.
Genoma: El conjunto completo del ADN de un individuo.
- **Genetic Disease:** A disease caused by a DNA change(s).
Enfermedad genética: Una enfermedad causada por un cambio del ADN.
- **Rapid Whole Genome Sequencing:** Decoding the entire genome's DNA molecules.
Secuenciación rápida del genoma completo: Decodificación de las moléculas del ADN del genoma completo.
- **Genomic Medicine:** Medicine that is informed by genome information.
Medicina Genómica: Campo de la medicina lo cual aplica secuenciación del genoma para diagnosticar enfermedades, identificar tratamientos precisos y guiar decisiones clínicas.
- **Nucleotide:** a single DNA letter (base).
Nucleótido: una letra (base) de ADN (A,T,C,G).
- **Incidental Findings:** Genetic findings unrelated to a patient's presentation.
Hallazgos incidentales: Hallazgos genéticos no relacionados directamente con la presentación clínica del paciente.
- **DNA:** deoxyribonucleic acid, a string of nucleotides.
ADN: Ácido desoxirribonucleico, dos cadenas de instrucciones genéticas que se enrollan entre sí y forman un doble hélice.
- **Variant:** a DNA change from the (normal) reference genome sequence.
Variante: Un cambio en el ADN que no comporta con la secuencia de referencia del genoma.
- **Phenotype:** clinical features of a patient with a disease.
Fenotipo: Características clínicas de un paciente con una enfermedad o trastorno genético.
- **Pathogenic:** A disease causing variant.
Patogénico: Un cambio en el ADN que causa la enfermedad genética.

- Chromosome: A deoxyribonucleic acid molecule in the nucleus of cells in an individual.
Cromosoma: Una molécula de ácido desoxirribonucleico asociada con proteínas en el núcleo de las células de una persona.
- Autosomal: Located on a chromosome that is not a sex chromosome.
Autosómico: Localizado en un cromosoma que no es un cromosoma sexual.
- Recessive: A disease expressed in offspring only when inherited from both parents.
Recesivo: Una enfermedad que se presenta solo cuando es heredado de ambos padres.
- Proband: The patient with a disorder.
Paciente índice: El paciente que tiene la enfermedad siendo investigada.
- Trio: The patient and his/her parents.
Trio: El paciente y sus padres.