

## 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.