



Common Terms/ Términos Comunes¹

Term/ Término	Definition/ Definición
Ashkenazi Jews	One of two major ancestral groups of Jewish individuals comprised of those whose ancestors lived in Central and Eastern Europe (e.g., Germany, Poland, and Russia). The other group is designated Sephardic Jews and includes those whose ancestors lived in North Africa, the Middle East, and Spain. Most Jews living in the United States are of Ashkenazi descent. Individuals of Ashkenazi descent have an increased risk of carrying a BRCA1/2 mutation.
Judíos Asquenazies	Uno de los dos principales grupos ancestrales de personas judías. Los antepasados de los judíos asquenazíes vivieron en Europa Central y Oriental (por ejemplo, en Alemania, Polonia y Rusia). El otro grupo es el de los judíos sefardíes e incluye a aquellos cuyos antepasados vivieron en el norte de África, Oriente Medio y España. La mayoría de los judíos que viven en los Estados Unidos son de ascendencia asquenazí. Los individuos de ascendencia Asquenazí tienen un mayor riesgo de desarrollar una mutación en el gen BRCA1 / 2.
Autosomal Dominant	Autosomal dominant inheritance refers to genetic conditions that occur when a mutation is present in one copy of a given gene (i.e., the person is heterozygous).
Herencia Autosómica Dominante	La herencia autosómica dominante se refiere a las condiciones genéticas que ocurren cuando una mutación está presente en una copia de un gen dado (es decir, la persona es heterocigótica).
Base Pair	Two nitrogen-containing bases pair together between double-stranded DNA; only specific combinations of these bases (e.g., adenine with thymine; guanine with cytosine) are possible, a fact which facilitates accurate DNA replication.
Par de Bases	Dos bases que contienen nitrógeno se enlazan en la doble hélice de ADN; únicamente combinaciones específicas de estas bases son posibles (ej. Adenina con timina, guanina con citosina), lo que facilita la replicación exacta del ADN.
BRCA1/2	The BRCA1 and BRCA2 (BRCA1/2) genes, when functioning properly, help to suppress cell growth. A person who inherits certain mutations (changes) in a BRCA1/2 gene has a higher risk of getting breast, ovarian, prostate, and other types of cancer.
BRCA1/2	Los genes BRCA 1 y BRCA 2 (BRCA 1 / 2), por lo general, ayudan a suprimir el crecimiento de las células. Una persona que hereda ciertas mutaciones (cambios) en un gen BRCA1/2 tiene un riesgo más alto de presentar cáncer de mama, de ovario, de próstata y otros tipos de cáncer.
Carrier	An individual who carries a deleterious or harmful mutation that predisposes to disease like cancer (e.g., a BRCA1 carrier).

<p>Portador de mutación</p>	<p>Persona que tiene una copia mutada (cambiada) de un gen. Este cambio puede causar una enfermedad como en el cáncer (ej. Portador del gen BRCA).</p>
<p>Cascade Screening</p>	<p>A systematic process for the identification of individuals at risk for a hereditary condition. The process begins with the identification of an individual with the condition and/or a pathogenic variant associated with the condition and then extending genetic testing to his/her at-risk biological relatives. This process is repeated as more affected individuals or pathogenic variant carriers are identified.</p>
<p>Detección en Cascada</p>	<p>Un proceso sistemático para la identificación de personas en riesgo de una condición hereditaria. El proceso comienza con la identificación de un individuo con la condición y/o una variante patogénica asociada con la condición y luego extendiendo una prueba genética a sus parientes biológicos en riesgo. Este proceso se repite a medida que se identifican la mayoría de los individuos afectados o portadores de variantes patógenas.</p>
<p>Chromosome</p>	<p>In the nucleus or control center of each cell, the DNA molecule is packaged into thread-like structures called chromosomes. Each chromosome is made up of DNA tightly coiled many times around proteins called histones that support its structure.</p>
<p>Cromosoma</p>	<p>En el núcleo o centro de control de cada célula, la molécula de ADN se envuelve en estructuras parecidas a hilos llamadas cromosomas. Cada cromosoma está compuesto de ADN firmemente enrollado alrededor de proteínas llamadas histonas que sostienen su estructura.</p>
<p>Consanguinity</p>	<p>Genetic relatedness between individuals who are descendants of at least one common ancestor.</p>
<p>Consanguinidad</p>	<p>Relación genética entre individuos que son descendientes de al menos un ancestro común.</p>
<p>Deoxyribonucleic acid (DNA)</p>	<p>The molecular basis of heredity; encodes the genetic information responsible for the development and function of an organism and allows for transmission of that genetic information from one generation to the next. The DNA molecule is structured as a double-stranded helix held together by weak hydrogen bonds between purine-pyrimidine nucleotide base pairs: adenine (A) paired with thymine (T), and guanine (G) paired with cytosine (C).</p>
<p>Ácido desoxirribonucleico (ADN)</p>	<p>La base molecular de la herencia; codifica la información genética responsable del desarrollo y la función de un organismo y permite la transmisión de esa información genética de una generación a otra. La molécula de ADN está estructurada como una doble hélice unida por enlaces de hidrógeno débiles entre pares de bases conocidas como purina-pirimidina: adenina (A) emparejada con timina (T) y guanina (G) emparejada con citosina (C).</p>
<p></p>	<p></p>

False-Positive Result	A test result that indicates an individual has a certain gene mutation when he or she actually does not have the mutation; i.e., positive tests result in a mutation-negative individual. May also refer to an abnormal screening test in an individual who does not have the disease or disorder for which screening is performed.
Resultado falso positivo	Resultado de una prueba que indica que una persona padece una enfermedad o afección determinada cuando, en realidad, no la padece (ej. Un resultado positivo en un individuo con mutación negativa). También se puede referir a una prueba de detección anormal en un individuo que no tiene la enfermedad o trastorno por el cual se realiza el examen.
False- Negative Result	A test result that indicates that a person does not have a specific disease or condition when the person actually does have the disease or condition.
Resultado Falso Negativo	Resultado de una prueba que indica que una persona no padece una determinada enfermedad o afección cuando, en realidad, la padece.
Familial	A phenotype or trait that occurs with greater frequency in a given family than in the general population; familial traits may have a genetic and/or non-genetic etiology.
Familia Genética	Un fenotipo o rasgo que ocurre con mayor frecuencia, comparado con la población general, en una familia en particular que; los rasgos familiares pueden tener una etiología genética y/o no genética.
Family History	The genetic relationships within a family combined with the medical history of individual family members. When represented in diagram form using standardized symbols and terminology, it is usually referred to as a pedigree or family tree. Also called family medical history.
Historial Familiar	Las relaciones genéticas dentro de una familia combinadas con la historia médica de los miembros individuales de la familia. Cuando se representa en forma de diagrama utilizando símbolos y terminología estandarizados, generalmente se le denomina árbol genealógico. También conocido como historial médico familiar.
First-Degree Relative	The parents, siblings, or children of an individual. Also called FDR.
Pariente directos	Los padres, hermanos o hijos de un individuo. También llamado FDR. (pos las siglas en inglés)
Founder Mutation	A genetic alteration observed with high frequency in a group that is or was geographically or culturally isolated, in which one or more of the ancestors were a carrier of the altered gene. This phenomenon is often called a founder effect. Also called founder variant.
Mutación Fundadora	Una alteración genética observada con mucha frecuencia en un grupo que está o ha estado geográfica o culturalmente aislado, en el cual uno o más de los antepasados era portador del gen alterado. Este fenómeno a menudo se conoce como un efecto fundador. También se conoce como variante de fundador.

Gene	The basic unit of heredity that occupies a specific location on a chromosome. Most genes code for a specific protein or segment of protein leading to a particular characteristic or function.
Gen	La unidad básica de herencia que ocupa una ubicación específica en un cromosoma. La mayoría de los genes codifican una proteína específica o segmento de proteína que conduce a una característica o función particular.
Genetic Counseling	Genetic counseling is the process of helping people understand and adapt to the medical, psychological and familial implications of genetic contributions to disease. This process integrates the following: Interpretation of family and medical histories to assess the chance of disease occurrence or recurrence. Education about inheritance, testing, management, prevention, resources and research. Counseling to promote informed choices and adaptation to the risk or condition.
Asesoramiento Genético	El asesoramiento genético es el proceso de ayudar a las personas a comprender y adaptar las implicaciones médicas, psicológicas y familiares de las contribuciones genéticas en las enfermedades. Este proceso integra lo siguiente: Interpretación de historias familiares y médicas para evaluar la posibilidad de aparición o recurrencia de la enfermedad. Educación sobre herencia, pruebas, administración, prevención, recursos e investigación. Asesoramiento para promover decisiones informadas y adaptación al riesgo o condición.
Genetic Predisposition or Susceptibility	Increased likelihood or chance of developing a particular disease due to the presence of one or more gene mutations and/or a family history that indicates an increased risk of the disease. Also called genetic susceptibility.
Predisposición Genética	Aumento de la probabilidad de padecer de una enfermedad en particular. También se llama susceptibilidad genética.
Genetic Variant	An alteration in the most common DNA nucleotide sequence. The term variant can be used to describe an alteration that may be benign ("normal test result that indicates that a person does not have a specific disease or condition when the person actually does have the disease or condition"), pathogenic (harmful), or of unknown significance. The term variant is increasingly being used in place of the term mutation.
Variante Genética	Una alteración en la secuencia de nucleótidos de ADN más común. El término variante puede usarse para describir una alteración que puede ser benigna ("resultado de la prueba normal que indica que una persona no tiene una enfermedad o afección específica cuando la persona realmente tiene la enfermedad o afección"), patógena (nociva), o de significado desconocido. El término variante se usa cada vez más en lugar del término mutación.

<p>Germline</p>	<p>A gene change in a body's reproductive cell (egg or sperm) that becomes incorporated into the DNA of every cell in the body of the offspring. Germline mutations are passed on from parents to offspring. Also called hereditary mutation.</p>
<p>Mutación de la Línea Germinal</p>	<p>Cambio genético en las células reproductoras del cuerpo (óvulo o espermatozoide) que se incorpora en el ADN de cada célula del cuerpo de los descendientes. Las mutaciones de la línea germinal se transmiten de padres a hijos. También se llama mutación hereditaria.</p>
<p>Inconclusive Genetic Test Result</p>	<p>A type of result that does not clarify whether an individual or family has an inherited predisposition to cancer. Risk assessment is based on an individual's personal and family history. Inconclusive results can include tests in which no mutations are identified or variants of uncertain significance are identified. Also called indeterminate and uninformative.</p>
<p>Resultado de Prueba Genética No Concluyente</p>	<p>Un tipo de resultado que no aclara si un individuo o familia tiene una predisposición hereditaria al cáncer. La evaluación de riesgos se basa en el historial personal y familiar de un individuo. Los resultados no concluyentes pueden incluir pruebas en las que no se identifican mutaciones o se identifican variantes de significado incierto. También se llama indeterminado y no informativo.</p>
<p>Lifetime Risk</p>	<p>A measure of the risk that a certain event will happen during a person's lifetime. In cancer research, it is usually given as the likelihood that a person who is free of a certain type of cancer will develop or die from that type of cancer during his or her lifetime. For example, a woman with no known risk factors for breast cancer has a lifetime risk of developing breast cancer of about 12%. This means one out of every eight women will develop breast cancer during her lifetime.</p>
<p>Riesgo de por Vida</p>	<p>Medición del riesgo de que cierta situación ocurra durante la vida de una persona. En el campo de la investigación del cáncer, se define como la probabilidad de que una persona que está libre de un cierto tipo de cáncer contraerá ese tipo de cáncer durante su vida y morirá por el mismo. Por ejemplo, una mujer sin los factores de riesgo conocidos de cáncer de mama tiene un riesgo de por vida de contraer cáncer de mama de cerca de 12%. Esto significa que 1 de cada 8 mujeres contraerá cáncer de mama durante su vida.</p>
<p>Multiple-Gene Panel Test</p>	<p>A test that evaluates several genes simultaneously versus doing testing one gene at a time. Also called multigene test and multiple-gene panel test.</p>
<p>Prueba de Genes Múltiples</p>	<p>Una prueba que evalúa varios genes simultáneamente en vez de hacer pruebas de un gen a la vez. También se llama prueba de genes múltiples.</p>
<p>Mutation</p>	<p>A change in the usual DNA sequence at a particular gene locus. Although the term often has a negative connotation, mutations can be harmful, beneficial, or neutral in their effect on cell function. The term variant is often used instead of the term mutation.</p>
<p></p>	<p></p>

Mutación	Un cambio en la secuencia de ADN habitual en un locus (posición fija en un cromosoma) genético particular. Aunque el término a menudo tiene una connotación negativa, las mutaciones pueden ser perjudiciales, beneficiosas o neutrales en su efecto sobre la función celular. El término variante se usa a menudo en lugar del término mutación.
Non-carrier	An individual who does not carry a mutation previously identified in his or her family.
No portador	Una persona que no porta una mutación previamente identificada en su familia.
PARP Inhibitor	A substance that blocks an enzyme in cells called PARP. PARP helps repair DNA when it becomes damaged. DNA damage may be caused by many things, including exposure to UV light, radiation, certain anticancer drugs, or other substances in the environment. In cancer treatment, blocking PARP may help keep cancer cells from repairing their damaged DNA, causing them to die. PARP inhibitors are a type of targeted therapy. Also called poly (ADP-ribose) polymerase inhibitor.
Inhibidor de la poli (ADP-ribosa) polimerasa	Sustancia que impide la acción de una enzima que se llama PARP en las células. PARP ayuda a la reparación del ADN cuando esta sufre daños. Muchas cosas pueden causar daño al ADN, como la exposición a los rayos UV, radiación, ciertos medicamentos contra el cáncer u otras sustancias en el medio ambiente. En el tratamiento de cáncer, impedir la acción del PARP puede impedir que las células cancerosas reparen el daño a su ADN causándoles la muerte. Los inhibidores de la poli (ADP-ribosa) polimerasa son un tipo de terapia dirigida. También se llama inhibidor de PARP.
Pathogenic Variant	A mutation that increases an individual's susceptibility or predisposition to a certain disease or disorder. Development of symptoms is more likely, but not certain.
Variante Patogénica	Una mutación que aumenta la susceptibilidad o predisposición de un individuo a cierta enfermedad o trastorno. El desarrollo de los síntomas es más probable, pero no cierto.
Proband	The individual through whom a family with a genetic disorder is ascertained.
Caso índice/ afectado	El individuo a través del cual se determina una familia con un trastorno genético.
Prophylactic Mastectomy	Surgery to reduce the risk of developing breast cancer by removing one or both breasts before disease develops. Also called preventive mastectomy.
Mastectomía Profiláctica	Cirugía para reducir el riesgo de padecer de cáncer de mama al extraer una o ambas mamas antes de que se presente la enfermedad. También se llama mastectomía preventiva.
prophylactic oophorectomy	Surgery intended to reduce the risk of ovarian cancer by removing the ovaries before disease develops.

Ooforectomía Profiláctica	Cirugía con la intención de reducir el riesgo de cáncer de ovarios por medio de la extracción de los ovarios antes de que se presente la enfermedad.
Risk Assessment	The quantitative or qualitative assessment of an individual's risk of carrying a certain gene mutation, or developing a particular disorder, or of having a child with a certain disorder; sometimes done by using mathematical or statistical models incorporating such factors as personal health history, family medical history and ethnic background.
Evaluación de Riesgo	La evaluación cuantitativa o cualitativa del riesgo de un individuo de portar una determinada mutación genética, o desarrollar un trastorno particular, o de tener un hijo con un cierto trastorno; a veces se hace usando modelos matemáticos o estadísticos que incorporan factores tales como el historial de salud personal, el historial médico familiar y el origen étnico.
Screening	Clinical evaluation of an asymptomatic individual aimed at identifying abnormalities which might signal the presence of a specific medical condition. The intent is to find diseases at the earliest possible stage in their development in order to improve the chances for cure or lower the risk of dying from the disease.
Examen de Detección	Evaluación clínica de un individuo asintomático (no muestra síntomas) con el objetivo de identificar anomalías que puedan indicar la presencia de una condición médica específica. La intención es encontrar enfermedades en la etapa más temprana posible de su desarrollo con el fin de mejorar las posibilidades de curación o disminuir el riesgo de morir a causa de la enfermedad.
Surveillance	Periodic clinical evaluation of an individual who is at increased risk of developing a condition (compared with the general population) aimed at detecting new or recurrent disease.
Vigilancia	Evaluación clínica periódica de un individuo que tiene un mayor riesgo de desarrollar una enfermedad (en comparación con la población general) con el objetivo de detectar una enfermedad nueva o recurrente.
Second-Degree Relative	The aunts, uncles, grandparents, grandchildren, nieces, nephews, or half-siblings of an individual. Also called SDR.
Familiares de Segundo Grado	Tíos, abuelos, nietos, sobrinos, o hermanastros. También se llama FSG.
Triple-Negative Breast Cancer	Triple-negative breast cancer is defined by a lack of expression of estrogen receptor (ER), progesterone receptor (PR), and human epidermal growth factor receptor 2 (HER2/neu). Also called ER-negative PR-negative HER2/neu-negative breast cancer.
Cáncer de Mama Triple Negativo	El cáncer de mama triple negativo describe a las células de cáncer de mama que no tienen receptores de estrógeno, receptores de progesterona o grandes cantidades de la proteína HER2/neu. También se llama cáncer de mama RE negativo, RP negativo, HER2/neu negativo.

True Negative Result	In genetics, a negative test result usually means that a person does not have a mutation (change) in the gene, chromosome, or protein that is being tested. More testing may be needed to make sure a negative test result is correct.
Resultado Negativo	En genética, un resultado negativo de una prueba por lo general significa que una persona no tiene una mutación (cambio) en el gen, cromosoma o proteína que se está probando. Se pueden necesitar más pruebas para asegurarse de que un resultado negativo de una prueba es correcto.
Tumor Sequencing	Sequencing of somatic tissue, such as tumors, refers to looking for variants in DNA that typically occur after conception. Somatic mutations can occur in any of the cells of the body except the germ cells (sperm and egg) and therefore are not passed on to children. These variants can (but do not always) cause cancer or other diseases. However, some somatic mutations are also found to be hereditary. This can be determined by looking at non-tumor tissue or from germline testing.
Secuenciación del Tumor	La secuenciación del tejido somático, como los tumores, se refiere a buscar variantes en el ADN que típicamente ocurren después de la concepción. Las mutaciones somáticas pueden ocurrir en cualquiera de las células del cuerpo excepto en las células germinales (espermatozoides y óvulos) y, por lo tanto, no se transmiten a los niños. Estas variantes pueden (pero no siempre) causar cáncer u otras enfermedades. Sin embargo, algunas mutaciones somáticas también se consideran hereditarias. Esto puede determinarse observando el tejido no tumoral o las pruebas de la línea germinal.
Tumor Suppressor Gene	A type of gene that regulates cell growth. When a tumor suppressor gene is mutated, uncontrolled cell growth may occur. This may contribute to the development of cancer. Also called antioncogene. BRCA1 and BRCA2 are tumor suppressor genes.
Gen Supresor de Tumores	Tipo de gen que elabora una proteína que se llama proteína supresora de tumores, la cual ayuda a controlar el crecimiento celular. Las mutaciones (cambios en el ADN) en genes supresores de tumores pueden conducir al cáncer. También se llama antioncogén. BRCA1 y BRCA2 son genes supresores de tumores.
Unclassified variant	A variation in a genetic sequence in which the association with the disease risks is unknown. Also called variant of uncertain significance, variant of unknown significance, and VUS.
Variante No Clasificado	Una variación en una secuencia genética en la cual la asociación con los riesgos de la enfermedad es desconocida. También se llama variante de significado incierto.

¹Adapted from the NCI Dictionary of Genetics Terms. (n.d.). Retrieved January 25, 2018, from <https://www.cancer.gov/publications/dictionaries/genetics-dictionary>