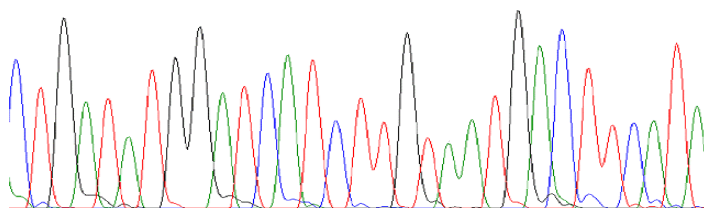


**IDENTIFICACIÓ DELS FACTORS GENÈTICS QUE
DETERMINEN LA VARIABILITAT DELS NIVELLS
DE FVII A LA POBLACIÓ ESPANYOLA**

Resultats del Projecte GAIT



**MARIA SABATER LLEAL
2006**

**Tesi Doctoral
Departament de Genètica
Universitat de Barcelona**

GLOSSARI I ABREVIATURES

GLOSSARI I ABREVIATURES

ACO:	Anticonceptius Orals.
Al·lels IBD:	Al·lels <i>Identical by descent</i> . Al·lels que cosegreden en una família els quals es pot establir inequívocament que provenen d'un avantpassat comú.
APC:	Proteïna C Activada.
AT:	Antitrombina.
Clonatge:	Tècnica que consisteix en la introducció d'un fragment de DNA d'interès en un bacteri per tal que aquest el repliqui en múltiples còpies idèntiques.
Desequilibri de lligament:	Es parla de desequilibri de lligament quan dos o més al·lels es troben en la població junts en el mateix haplotip en una proporció més alta del que seria esperat per atzar.
Divergència:	Paràmetre estadístic que estima com de diferents són les seqüències d'un gen de diferents espècies estudiades.
Dominis EGF:	Dominis proteics amb homologia al factor de creixement epidèrmic (<i>Epidermal Growth Factor</i>).
F7:	Gen que codifica per al FVII de la coagulació.
FV:	Factor V de la coagulació.
FVL:	Mutació Factor V Leiden.
FVII:	Factor VII de la coagulació.
FVIII:	Factor VIII de la coagulació.
FIX:	Factor IX de la coagulació.
FX:	Factor X de la coagulació.
FXI:	Factor XI de la coagulació.
FXII:	Factor XII de la coagulació.
FXIII:	Factor XIII de la coagulació.
GAIT:	Genetic Analysis of Idiopathic Thrombophilia.
Gen candidat:	Gen localitzat en una regió cromosòmica lligada al fenotip, sospitós de ser el responsable d'un determinat fenotip.
Gen reporter:	Gen que codifica per una proteïna de fàcil detecció al laboratori, per exemple GFP (<i>Green Fluorescent Protein</i> , amb la que es pot quantificar la fluorescència amb un luminòmetre). S'utilitza per quantificar els nivells d'expressió d'un promotor d'interès.
Hap Map:	Projecte Internacional que ha produït un mapa del tot el genoma que conté la informació dels haplotips del genoma en diferents poblacions.
Haplotip:	Conjunt d'al·lels d'un cromosoma que s'hereten alhora.

- Heterogeneïtat genètica:** Es parla d'heterogeneïtat genètica quan existeixen mutacions en gens diferents que causen el mateix fenotip.
- Household:** L'efecte *household* és la proporció de la variabilitat d'un fenotip que és deguda als factors ambientals que comparteixen els individus d'un mateix domicili, com pot ser la dieta.
- Heretabilitat:** Proporció de la variància fenotípica total que és atribuïble a l'efecte dels gens.
- HMWK:** Quininogen d'alt pes molecular (*High Molecular Weight Kininogen*).
- HNF-4:** Factor de transcripció nuclear hepàtic (*Hepatic Nuclear Factor*).
- HRE:** Element de Resposta a Hormones (*Hormone Response Element*).
- Lligament:** Diem que hi ha lligament entre un marcador estudiat i un fenotip d'interès quan es produeix l'herència conjunta del marcador amb la regió cromosòmica (*locus*) que determina el fenotip en una proporció més alta que en l'herència de *loci* independents. Indica que el marcador i el *locus* que determina pel fenotip es troben a poca distància física en el genoma i ens permet localitzar el *locus*.
- Locus (pl. loci):** Posició en un cromosoma d'un gen o un marcador cromosòmic.
- LOD score:** Estimació estadística del lligament (logaritme de l'Odds ratio). Indica la probabilitat de dos *loci* d'estar lligats, és a dir, d'estar tan propers en el genoma que tendeixin sempre a heretar-se junts. Es considera que dos *loci* estan lligats quan presenten un LOD score igual o superior a 3, és a dir, que la probabilitat de que estiguin lligats respecte de que no ho estiguin és de 1000 a 1.
- Malaltia complexa:** Malaltia en la qual no s'observa un patró d'herència mendeliana. La seva base genètica és poligènica i multifactorial, en la qual múltiples gens interaccionen entre ells i amb els factors ambientals per donar el fenotip resultant.
- Malaltia multifactorial:** Malaltia en la qual hi influeixen diferents factors genètics i ambientals, i la interacció entre aquests factors.
- Marcador:** Polimorfisme genètic (SNP, microsatèl·lit, ...) localitzat en una zona cromosòmica coneguda, l'herència del qual pot ser controlada en una mostra d'individus relacionats en famílies. Ens serveix per localitzar gens implicats en fenotips que cosegreguin amb els esmentats marcadors.
- Microsatèl·lits:** Repeticions polimòrfiques en tàndem d'una unitat bàsica de 2-6 nucleòtids.
- PAI-1:** Inhibidor de l'activador tissular del plasminogen tipus I.
- PC:** Proteïna C.
- PCR:** Reacció en cadena de la polimerasa.
- Pleiotropia:** Fenomen pel qual diversos fenotips diferents estan regulats pel mateix gen.
- Polimorfisme:** Variació en la seqüència de DNA que es produeix a una freqüència superior a l'1% en la població estudiada. La majoria dels polimorfismes contribueixen a la variació

normal entre els individus, però una petita proporció dels polimorfismes contribuirà a la susceptibilitat de patir malalties comunes en la població.

- PS:** Proteïna S.
- PT:** Protrombina.
- QTL:** *Locus* de caràcters quantitativus (*quantitative trait locus*). *Locus* cromosòmic d'un gen que afecta a un caràcter que presenta una variació mesurable en una escala quantitativa (per exemple, nivells d'una proteïna en sang).
- QTN:** Nucleòtid de caràcters quantitativus (*quantitative trait nucleotide*). Canvi nucleotídic que afecta a un caràcter que presenta una variació mesurable en una escala quantitativa.
- RFLPs:** Anàlisi de fragments de restricció de longitud variable.
- RPCa:** Resistència a la Proteïna C Activada.
- SNP:** Polimorfisme de canvi de nucleòtid (*Single Nucleotide Polymorphism*). S'estima que el genoma humà conté uns 10 milions de SNPs.
- TAFI:** Inhibidor de la fibrinòlisi activable per trombina.
- Tag SNP:** SNP que, gràcies al desequilibri de lligament que presenta amb altres SNPs de la rodalia, en captura la informació, de manera que genotipar el tag SNP és suficient per a conèixer la diversitat en una determinada zona del genoma.
- TAGs:** Triacilglicerols.
- TF:** Factor Tissular.
- TFPI:** Inhibidor de la via del factor tissular.
- TM:** Trombomodulina.
- t-PA:** Activador tissular del plasminogen.
- VNTR:** Repeticions en tàndem de nombre variable, també dits minisatèl·lits. Són repeticions en tàndem de fragments de DNA superiors a 6 nucleòtids (generalment de 10 a 30), que solen trobar-se en punts concrets dels cromosomes, bàsicament, centròmers i telòmers. Són zones hipervariables en el sentit que el nombre de repeticions varia extensament en els diferents individus.