



# TRABAJO DE FINAL DE MÁSTER PROFESIONAL

## MÁSTER UNIVERSITARIO EN TRADUCCIÓN MÉDICO- SANITARIA

TÍTULO: MEMORIA DE LAS PRÁCTICAS REALIZADAS CON LA EDITORIAL  
MÉDICA PANAMERICANA

AUTOR/A: AYLA SYRA GALLARDO ESPAÑA

TUTOR/A: JUAN MANUEL GARCÍA IZQUIERDO

CURSO: 2020-2021

# ÍNDICE

1.	INTRODUCCIÓN	2
1.1	UBICACIÓN TEMÁTICA E ÍNDICE DE CONTENIDOS	3
1.2	GÉNERO TEXTUAL Y SITUACIÓN COMUNICATIVA	3
1.3	ASPECTOS ESPECÍFICOS DEL ENCARGO	5
2.	TEXTO META Y TEXTO ORIGEN ENFRENTADOS	7
3.	COMENTARIO	19
3.1	METODOLOGÍA	19
3.2	ANÁLISIS DE TRADUCCIÓN	20
3.2.1	PROBLEMAS DURANTE LA TRADUCCIÓN	20
3.2.2	PROBLEMAS LINGÜÍSTICOS	21
3.2.3	PROBLEMAS EXTRALINGÜÍSTICOS	24
3.2.4	PROBLEMAS INSTRUMENTALES	25
3.2.5	PROBLEMAS PRAGMÁTICOS	27
3.3	EVALUACIÓN DE LOS RECURSOS DOCUMENTALES UTILIZADOS	34
	<input type="checkbox"/> <i>Libro Rojo</i>	34
	<input type="checkbox"/> <i>Diccionario de Términos Médicos</i>	34
	<input type="checkbox"/> <i>MedTerms</i>	36
	<input type="checkbox"/> <i>Google Académico</i>	36
4.	GLOSARIO TERMINOLÓGICO	38
5.	TEXTOS PARALELOS	57
6.	RECURSOS Y HERRAMIENTAS UTILIZADOS	58
6.1	DICCIONARIOS GENERALES	58
6.2	DICCIONARIOS ESPECIALIZADOS	58
6.3	RECURSOS TEMÁTICOS	59
6.4	DOCUMENTACIÓN DEL ENCARGO	59
6.5	BUSCADORES	60
6.6	OTRAS HERRAMIENTAS	60
7.	CONCLUSIÓN Y COMENTARIO FINAL	61
8.	BIBLIOGRAFÍA	62

## 1. INTRODUCCIÓN

El presente trabajo de final de máster consiste en una memoria de las prácticas virtuales realizadas durante el mes de junio de 2021 en la asignatura «Prácticas Profesionales» del itinerario profesional del Máster en Traducción Médico-Sanitaria de la Universidad Jaume I. Las prácticas de este máster consistieron en realizar un encargo real de traducción de varios capítulos del libro **Genetics Essentials. Concepts and Connections**. El capítulo que procederemos a analizar es el sexto capítulo titulado *Chromosome Variation*.

Este trabajo fin de máster tratará de analizar todos los aspectos relacionados con el proceso traslativo del capítulo en cuestión, así como los problemas a los que nos hemos enfrentado durante las prácticas. Para ello, expondremos el texto origen y el texto meta de forma enfrentada, se realizará un comentario sobre la metodología usada, en el que analizaremos los problemas de traducción que han surgido y los clasificaremos según su tipología. Además, presentaremos el proceso resolutivo que hemos llevado a cabo y la traducción final de la terminología en cuestión. Por otro lado, para terminar el comentario, detallaremos las fuentes documentales y los recursos a los que hemos accedido durante todo el proceso de prácticas y durante la realización de este trabajo fin de máster. A continuación, expondremos un glosario en inglés-español de los términos especializados del texto origen, aportando una definición por término y las fuentes documentales. Después se presentarán los textos paralelos utilizados durante el análisis del texto origen, así como aquellos utilizados durante la traducción. Por último, presentaremos una breve conclusión del trabajo, así como la bibliografía completa, siguiendo las normas de estilo de la Universidad Jaume I.

Las prácticas de este máster se organizaron de tal forma para que los estudiantes nos pudiéramos adaptar a los dos itinerarios que nos ofrecieron: itinerario diario e itinerario semanal. A partir de la elección de itinerario, se crearon los grupos. Debido a la extensión de los capítulos y al número tan amplio de alumnas que realizaban las prácticas, los textos se dividieron para que se tradujeran en grupos de 6-7 personas. Por lo tanto, la traducción que presento a continuación es fruto de mi trabajo personal y de un grandísimo trabajo grupal.

Comenzamos a traducir la primera semana de junio y las otras tres semanas de prácticas se enfocaron en una revisión detallada y exhaustiva de nuestro trabajo. Nuestro

grupo se organizó para que entregáramos la traducción en dos partes, para tener algo más de margen para traducir y preguntar las dudas que nos fueran surgiendo. Una vez que obtuvimos las correcciones que realizaron los tutores de las prácticas, comenzamos la etapa de revisión que se realizó de diferentes formas. Por un lado, teníamos el texto en un enlace a Google Drive donde todas podíamos acceder y dejar nuestros comentarios. Por otro lado, teníamos un foro grupal dedicado a las dudas y nuestros propios foros para comentar cualquier aspecto relevante para la mejora de nuestras traducciones. Por último, nuestro grupo hizo gran uso de WhatsApp para compartir cualquier tipo de duda, pregunta o puntuación sobre la revisión o la traducción de cualquier compañera.

La traducción que hemos realizado se ha llevado a cabo tras el análisis textual y terminológico del capítulo en cuestión, gracias a la ayuda tanto de los profesores que se han hecho cargo de estas prácticas como de la representante de la editorial, la Dra. Karina Tzal.

## 1.1 UBICACIÓN TEMÁTICA E ÍNDICE DE CONTENIDOS

Para empezar, hablaremos del tipo de texto con el que nos encontramos. Es un texto técnico, con lenguaje especializado pero enfocado a un público general o al menos esa es la intención que quería la editorial para la que trabajamos. El capítulo comienza hablando de aneuploidías en humanos, diferenciando entre aneuploidías de los cromosomas sexuales y aneuploidías autosomales. Además, se explica qué es el Síndrome de Down y los dos tipos que existen, el familiar y el primario. Debido a que en esta parte se mencionan las trisomías, por ser una de ellas sinónimo de Síndrome de Down, se detallan tanto la trisomía 18 y la trisomía 8. Por otro lado, se explica la relación intrínseca entre estos tipos de trastornos y la edad de la madre, su influencia y sus consecuencias.

## 1.2 GÉNERO TEXTUAL Y SITUACIÓN COMUNICATIVA

La clasificación de un texto dentro de un género concreto es una parte primordial en el proceso traslativo. En nuestro caso, el género del capítulo que tradujimos nos ayudó a hacernos una idea general del texto al que nos enfrentábamos y a buscar información, valga la redundancia, algo general también para conocer algo más sobre el tema. Por ello, rescatamos las palabras de Hurtado Albir (2001):

*El estudio sobre los géneros no ha hecho sino empezar. Consideramos que la descripción y clasificación de los géneros es fundamental para el desarrollo de los estudios descriptivos en la Traductología, ya que permiten conocer mejor las modalidades y tipos de traducción, pero también para la didáctica de la traducción, por sus aplicaciones pedagógicas. De ahí la importancia de seguir investigando para identificar más géneros en otros ámbitos específicos, para conocer mejor los patrones de géneros y subgéneros en los ya identificados (técnicos, jurídicos, audiovisuales, etc.) y para contrastar su funcionamiento en lenguas diferentes. Necesitamos estudios empíricos que recopilen corpus de textos, amplios y representativos, en diferentes ámbitos y en diversas lenguas.*

Por otro lado, un aspecto muy interesante que se menciona en García Izquierdo (2005) es lo dinámico que puede ser un texto y como podemos comprobar, en nuestro texto se habla de biología y de genética, entre otros temas. La autora explica que:

*El género se concibe de este modo como un constructo (Monzó, 2002), una abstracción que representa una interfaz entre el texto y el contexto (tanto de partida como de llegada) (V. Montalt, 2003); una categoría que, lejos de ser estática, puede cambiar en función de diferentes parámetros culturales y socioprofesionales. Y este carácter cambiante permite, por una parte, explicar la dificultad de clasificación de algunos géneros (aquellos que están menos convencionalizados o normalizados) y, por otra, nos permite validar clasificaciones abiertas que den una panorámica consensuada de la comunicación en los ámbitos socioprofesionales.*

Teniendo en cuenta lo mencionado anteriormente, podríamos decir que nuestro texto es científico-técnico y que parte de la rama médica y siendo más específicas, se trata de un texto de un área de estudio de la biología genética. Por otro lado, el propósito de este texto es didáctico y su función es explicativa y descriptiva, ya que está enfocado a estudiantes de biología y por lo tanto es un libro que pretende educar sobre ciertas materias.

Como hemos mencionado brevemente, el emisor de este texto, Benjamin Pierce, presenta un texto enfocado a estudiantes de biología. Sin embargo, aunque nuestro primer pensamiento fuera que el lenguaje utilizado en la traducción debía enfocarse más en la especialización de los términos, nuestro encargo consiste en adaptar ese lenguaje a un público más general, sin llegar a ser lego. Podríamos decir que nuestro texto está enfocado a personas con un interés en medicina sin necesidad de utilizarlo en la práctica profesional. Por ello, uno de los aspectos más importantes a tener en cuenta en este cargo

ha sido el utilizar terminología médica comprensible para el receptor de este texto. Más adelante enumeraremos varios ejemplos sobre cómo hemos resuelto la traducción de algunos términos relacionados con la anatomía humana.

### 1.3 ASPECTOS ESPECÍFICOS DEL ENCARGO

El trabajo que nos encomienda la editorial es una traducción del inglés al español de un capítulo del libro **Genetics Essentials. Concepts and Connections** de Benjamin Pierce. Nuestro capítulo es el sexto y se titula «Variación cromosómica». Como hemos mencionado anteriormente, en este sexto capítulo se explican las diferentes aneuploidías en humanos, desde el síndrome de Down hasta la trisomía 8. A pesar de que el trabajo que nos propusieran fuera a alumnos y alumnas de un máster, era un encargo real y nos lo hicieron saber en todo momento. Por ello, contamos con tres tutores que ayudaron, corrigieron y trabajaron mano a mano con nosotras, Laura Pruneda, Laura Carasusán e Ignacion Navascués. Además de contar con la ayuda de estas profesoras, la supervisión fue de la mano de la Dra. Karina Tzal, representante de la Editorial Médica Panamericana en estas prácticas.

El encargo se realizó siguiendo las pautas que nos entregó la Editorial Médica Panamericana, nuestro cliente. En estas pautas se especificaba lo siguiente: el título del texto original en inglés, la descripción y organización del libro, información relevante a los archivos y sus nombres, animaciones, títulos que se repiten y su traducción, caracteres especiales y símbolos frecuentes, cifras y unidades y un listado de algunos términos a tener en cuenta.

Debido a que nuestras circunstancias eran especiales, por el hecho de ser un máster que se cursara de manera virtual, las dudas se respondían a través de foros en el Moodle de la asignatura. Por otro lado, cada grupo tenía la opción de consultar con sus compañeras cualquier duda a través de un foro grupal, de un enlace conjunto a Drive o, en nuestro caso, a través de un grupo de WhatsApp. Si queríamos que las profesoras nos respondieran a alguna pregunta, usábamos el foro, pero la mayoría de los debates que han ido surgiendo durante este proceso traslativo se han resuelto a través de WhatsApp.

Nuestro trabajo no solo se enfocó en la traducción y la revisión posterior del trabajo sino de una búsqueda terminológica amplia y una lectura interminable de textos paralelos,

artículos especializados en los temas que se trataban en el capítulo, es decir, un sinfín de recursos que nos fueron de gran ayuda durante todo el proceso de las prácticas.

Por último, hay que destacar el trabajo de mis compañeras de grupo, de las que he aprendido muchísimo y las cuales me han ayudado en todo momento para poder superar esta etapa tan bonita y difícil.

A continuación, presentamos el texto origen y el texto meta enfrentados en una tabla. El texto origen aparece en azul y el texto meta en negro, para facilitar su lectura y su comprensión.

## 2. TEXTO META Y TEXTO ORIGEN ENFRENTADOS

<b>Texto origen</b>	<b>Texto meta</b>
<p>CHAPTER 6</p> <p>Chromosome Variation</p>	<p>CAPÍTULO 6</p> <p>Variación cromosómica</p>
<p><b>Aneuploidy in Humans</b></p> <p>A high percentage of all human embryos that are conceived possess chromosome abnormalities. Findings from studies of women who are attempting pregnancy suggest that more than 30% of all conceptions are spontaneously aborted (miscarried), usually so early in development that the woman is not even aware of her pregnancy.</p>	<p><b>Aneuploidía humanas</b></p> <p>Un alto porcentaje de los embriones humanos que se conciben presentan anomalías cromosómicas. Según estudios realizados a mujeres que indican que más del 30% de las concepciones terminan en abortos espontáneos y casi siempre en una fase tan temprana del desarrollo que incluso la mujer no sabe de su embarazo.</p>
<p>Chromosome mutations are present in at least 50% of spontaneously aborted human fetuses, with aneuploidy accounting for most of them. This rate of chromosome abnormality in humans is higher than in other organisms that have been studied; in mice, for example, aneuploidy is found in no more than 2% of fertilized eggs. Aneuploidy in humans usually produces such serious developmental problems that spontaneous abortion results. Only about 2% of all fetuses with a chromosome mutation survive to birth.</p>	<p>Las mutaciones cromosómicas se identifican en al menos un 50% de los abortos espontáneos; las principales son las aneuploidías. Esta tasa de anomalías cromosómicas en humanos es más alta que en otros organismos ya estudiados, como por ejemplo en ratones donde las aneuploidías no se encuentran en más del 2% de óvulos fecundados. Las aneuploidías humanas producen problemas de desarrollo de tal gravedad que pueden acabar en abortos espontáneos. Solo aproximadamente el 2% de todos los fetos con una mutación cromosómica sobreviven al nacimiento.</p>

<p><b>Sex-Chromosome Aneuploidies</b> The most common aneuploidies seen in living humans are those that involve the sex chromosomes. As is true of all mammals, aneuploidy of the human sex chromosomes is better tolerated than aneuploidy of autosomes. Both Turner syndrome and Klinefelter syndrome (described in Section 4.1) result from aneuploidy of the sex chromosomes.</p>	<p><b>Aneuploidía de los cromosomas sexuales</b> Las aneuploidías más frecuentes en humanos son las de los cromosomas sexuales. Al igual que el resto de los mamíferos, los humanos toleran mejor este tipo de aneuploidías que las autosómicas. El síndrome de Turner y el síndrome de Klinefelter (descritos en el Apartado 3-1) surgen por la aneuploidía de los cromosomas sexuales.</p>
<p><b>Autosomal Aneuploidies</b> Autosomal aneuploidies resulting in live births are less common than sex- chromosome aneuploidies in humans, probably because there is no mechanism of dosage compensation for autosomes. Most embryos with autosomal aneuploidies are spontaneously aborted, though occasionally fetuses with aneuploidies of some of the small autosomes, such as chromosome 21, complete development. Because these chromosomes are small and carry relatively few genes, the presence of extra copies is less detrimental than it is for larger chromosomes.</p>	<p><b>Aneuploidías autosómicas</b> Las aneuploidías autosómicas humanas compatibles con la vida son menos frecuentes que las sexuales, probablemente porque no existe un mecanismo de compensación de dosis génica en autosomas. La mayoría de los embriones con aneuploidías autosómicas terminan como abortos espontáneos, aunque en algunos casos los fetos con aneuploidías de algún autosoma de los más pequeños, como el cromosoma 21, se desarrollan por completo. En comparación con los cromosomas más grandes, la presencia de material genético adicional es menos perjudicial debido a su tamaño y a que contienen relativamente pocos genes.</p>
<p><b>Down Syndrome</b> In 1866, John Langdon Down, physician and medical superintendent of the Earlswood Asylum in Surrey, England, noticed a remarkable resemblance among a number of his patients who were intellectually disabled:</p>	<p><b>Síndrome de Down</b> En 1866, John Langdon Down, médico y director del centro psiquiátrico de Earlswood en Surrey (Inglaterra), se percató del increíble parecido entre sus pacientes con discapacidad intelectual: todos tenían la</p>

<p>all of them possessed a broad, flat face; a small nose; and oval-shaped eyes. Their features were so similar, in fact, that he felt that they might easily be mistaken for children from the same family. Down did not understand the cause of their intellectual disability, but his original description faithfully records the physical characteristics of people with this genetic form of intellectual disability. The disorder is today known as Down syndrome.</p>	<p>cara ancha y aplanada, nariz pequeña y ojos ovalados. De hecho, pensó que podrían confundirse con miembros de la misma familia porque sus características/rasgos eran muy similares. Down no entendió el porqué de la discapacidad intelectual pero su descripción original captura exactamente las características físicas de las personas con este factor genético. En la actualidad, este síndrome se conoce como síndrome de Down.</p>
<p><b>Down syndrome</b>, also known as <b>trisomy 21</b>, is the most common autosomal aneuploidy in humans (<b>Figure 6.20a</b>). The incidence of Down syndrome in the United States is similar to that worldwide—about 1 in 700 human births—although the incidence increases among children born to older mothers. Approximately 92% of those who have Down syndrome have three full copies of chromosome 21 (and therefore a total of 47 chromosomes), a condition termed <b>primary Down syndrome</b> (<b>Figure 6.20b</b>).</p>	<p>El <b>síndrome de Down</b>, también conocido como <b>trisomía 21</b>, es la aneuploidía autosómica humana más frecuente (<b>Fig. 6-20a</b>). La incidencia del síndrome de Down en Estados Unidos es semejante a la del resto del mundo (1 de cada 700 nacimientos) aunque la incidencia aumenta entre los hijos de madres añosas. El 92% de aquellos con síndrome de Down tienen tres copias completas del cromosoma 21, es decir, 47 cromosomas en total, un trastorno llamado <b>síndrome de Down primario</b> (<b>Fig. 6-20b</b>).</p>
<p>Primary Down syndrome usually arises from spontaneous nondisjunction during egg formation; about 75% of the nondisjunction events that cause Down syndrome are maternal in origin, most arising in meiosis I. Most children with Down syndrome are born to unaffected</p>	<p>Por lo general, este síndrome se produce por la no disyunción espontánea durante la formación del cigoto; el 75% de los casos de no disyunción que causan/provocan el síndrome de Down son de origen materno y la mayoría se producen en la meiosis I. La mayoría de niños con síndrome de</p>

<p>parents, and the failure of the chromosomes to divide has little hereditary tendency. Therefore, a couple who has conceived one child with primary Down syndrome has only a slightly higher risk of conceiving a second child with Down syndrome (compared with other couples of similar age who have not had any children with Down syndrome). Similarly, the couple's relatives are not more likely to have a child with primary Down syndrome.</p>	<p>Down nacen de padres/progenitores no afectados y el fallo en la división meiótica no está determinado, generalmente, por la predisposición hereditaria. Por lo tanto, una pareja que haya concebido un niño con síndrome de Down tiene un riesgo de recurrencia leve en sucesivos embarazos, en comparación con otras parejas de <del>igual</del> edad similar que no han tenido ningún hijo con este trastorno. De manera similar, la probabilidad de que familiares de estas parejas conciban un hijo con síndrome de Down es baja.</p>
<p>About 4% of people with Down syndrome are not trisomic for a complete chromosome 21. Instead, they have 46 chromosomes, but an extra copy of part of chromosome 21 is attached to another chromosome through a translocation. This condition is termed <b>familial Down syndrome</b> because it has a tendency to run in families. The phenotypic characteristics of familial Down syndrome are the same as those of primary Down syndrome. Familial Down syndrome arises in offspring whose parents are carriers of chromosomes that have undergone a Robertsonian translocation, most commonly between chromosome 21 and chromosome 14: the long arm of 21 and the short arm of 14 exchange places (<b>Figure 6.21</b>).</p>	<p>Alrededor /cerca del 4% de personas con síndrome de Down no presentan UNA trisomía completa del cromosoma 21, sino que poseen 46 cromosomas aunque una copia adicional de un fragmento del cromosoma 21 está unida a otro cromosoma mediante translocación. A esto se le conoce como <b>síndrome de Down de tipo familiar</b> porque tiende a heredarse. Las características fenotípicas del síndrome de Down de tipo familiar surgen en hijos de progenitores portadores de cromosomas con una translocación robertsoniana, normalmente entre el cromosoma 21 y el cromosoma 14: el brazo largo del cromosoma 21 y el brazo corto del cromosoma 14 intercambian posiciones (<b>Fig. 6-21</b>).</p>

<p>This exchange produces one chromosome that includes the long arms of chromosomes 14 and 21 and another, very small chromosome that consists of the short arms of chromosomes 21 and 14. The small chromosome is generally lost after several cell divisions. Although exchange between chromosomes 21 and 14 is the most common cause of familial Down syndrome, the condition can also be caused by translocations between 21 and other chromosomes, such as 15.</p>	<p>Esta translocación genera un cromosoma compuesto los brazos largos de los cromosomas 14 y 21 y otro muy pequeño formado por los brazos cortos. El cromosoma más pequeño se suele perder tras las distintas divisiones celulares. Aunque la translocación entre los cromosomas 21 y 14 sea la causa más frecuente del síndrome de Down familiar, el trastorno también puede ocasionarse por las translocaciones entre el cromosoma 21 y otros, como el 15.</p>
<p>People with this type of translocation, called <b>translocation carriers</b>, do not have Down syndrome. Although they possess only 45 chromosomes, their phenotypes are unaffected because they have two copies of the long arms of chromosomes 14 and 21, and apparently the short arms of these chromosomes (which are lost) carry no essential genetic information. Although translocation carriers have a normal phenotype, they have an increased chance of producing children with Down syndrome (<b>Figure 6.22</b>).</p>	<p>Las personas con este tipo de translocación, los <b>portadores de la translocación</b>, no padecen el síndrome de Down. A pesar de que poseen solo 45 cromosomas, sus fenotipos no están afectados porque tienen dos copias de los brazos largos de los cromosomas 14 y 21 y, al parecer, los brazos cortos de estos cromosomas (que se pierden) no portan/contienen información genética esencial. Si bien los portadores de translocación tienen un fenotipo normal, la posibilidad de que conciban un hijo con síndrome de Down es mayor (<b>Fig. 6-22</b>).</p>
<p><b>TRY PROBLEM 22</b></p>	<p><b>Véase PROBLEMA 22</b></p>
<p><b>Other Human Trisomies</b> Few autosomal aneuploidies in humans besides trisomy 21 result in live births. <b>Trisomy 18</b>, also known as <b>Edwards</b></p>	<p><b>Otras trisomías humanas</b> Además de la trisomía 21, existen pocas aneuploidías autosómicas humanas compatibles con la vida. La <b>trisomía 18</b>, también llamada</p>

<p><b>syndrome</b>, arises with a frequency of approximately 1 in 8000 live births. Babies with Edwards syndrome have severe intellectual disability, low-set ears, a short neck, deformed feet, clenched fingers, heart problems, and other disabilities. Few live for more than a year after birth. <b>Trisomy 13</b> has a frequency of about 1 in 15,000 live births and produces features that are collectively known as <b>Patau syndrome</b>.</p>	<p><b>síndrome de Edwards</b>, aparece con una frecuencia de aproximadamente 1 de cada 8000 recién nacidos vivos. Los niños con síndrome de Edwards presentan discapacidad intelectual grave, implantación baja de los pabellones auriculares, cuello corto, pies deformes, dedos de la mano superpuestos afecciones cardíacas y otras anomalías. Pocos alcanzan el año de vida. La frecuencia de la <b>trisomía 13</b> es de 1 de cada 15 000 nacidos vivos y los síntomas que presenta se conocen como <b>síndrome de Patau</b>.</p>
<p>Characteristics of this condition include severe intellectual disability, a small head, a sloping forehead, small eyes, a cleft lip and palate, extra fingers and toes, and numerous other problems. About half of the children with trisomy 13 die within the first month of life, and 95% die by the age of 3. Rarer still is <b>trisomy 8</b>, which arises with a frequency ranging from about 1 in 25,000 to 1 in 50,000 live births. This aneuploidy is characterized by intellectual disability, contracted fingers and toes, low-set malformed ears, and a prominent forehead. Most individuals born with this condition are mosaics, having some cells with three copies of chromosome 8 and other cells with two copies.</p>	<p>Las características de este síndrome incluyen discapacidad intelectual grave, cabeza y ojos pequeños, frente inclinada, labio leporino y paladar hendido, y dedos supernumerarios en las manos y los pies, entre otras muchas alteraciones. Casi la mitad de niños con trisomía 13 fallecen en los primeros meses de vida y el 95% fallece antes de los 3 años. Todavía más infrecuente es la <b>trisomía 8</b>, cuya frecuencia se estima entre 1 de cada 25 000 y 1 de cada 50 000 recién nacidos vivos. Esta aneuploidía se caracteriza por discapacidad intelectual, contracturas en los dedos de las manos y de los pies, implantación baja y deformidad de los pabellones auriculares y frente prominente. La mayoría de los individuos que nacen con este trastorno presentan mosaicismo, es decir, tienen algunas</p>

	<p>células con tres copias del cromosoma 8 y otras células con dos copias.</p>
<p><b>Aneuploidy and Maternal Age</b> Most cases of Down syndrome and other types of aneuploidy in humans arise from maternal nondisjunction, and the frequency of aneuploidy increases with maternal age (<b>Figure 6.23</b>). Why maternal age is associated with nondisjunction is not known for certain. Female mammals are born with primary oocytes suspended in prophase I of meiosis. Just before ovulation, meiosis resumes and the first division is completed, producing a secondary oocyte. At this point, meiosis is suspended again and remains so until the secondary oocyte is penetrated by a sperm.</p>	<p><b>Aneuploidías y edad materna</b> La mayoría de los casos de síndrome de Down y otros tipos de aneuploidías en humanos surgen a partir de la no disyunción de origen materno, cuyo riesgo aumenta con la edad de la madre (<b>Fig. 6-23</b>). Se desconoce la causa de la asociación entre la edad materna y la no disyunción. Las hembras de mamíferos nacen con ovocitos primarios detenidos en la profase I de la meiosis. Inmediatamente antes de la ovulación, la meiosis se reanuda y se completa la primera división meiótica, que produce así ovocitos secundarios. En este momento, la meiosis se vuelve a detener y permanece de esta forma hasta que un espermatozoide penetra en el ovocito secundario.</p>
<p>The second meiotic division takes place immediately before the nuclei of egg and sperm unite to form a zygote. Thus, primary oocytes may remain suspended in prophase I for many years before ovulation takes place and meiosis recommences. Cohesin (see Section 2.3), components of the spindle, and other structures required for proper chromosome segregation may break down during the long arrest of meiosis, leading to more cases of aneuploidy in children born to older mothers. No similar</p>	<p>La segunda división meiótica se produce justo antes de que los núcleos del óvulo y del espermatozoide se unan para formar un cigoto. Así, los ovocitos primarios pueden permanecer detenidos en la profase I durante muchos años antes de que se produzca la ovulación y la meiosis vuelva a empezar. La cohesina (véase <b>Apartado 2-3</b>), los componentes del huso mitótico y otras estructuras que se necesitan para la correcta segregación cromosómica pueden deteriorarse durante la suspensión de la meiosis, lo que</p>

<p>age effect is seen in males because sperm are produced continuously after puberty, with no long suspension of the meiotic divisions.</p>	<p>provocaría más casos de aneuploidías en niños de madres añosas. En el caso de los hombres no se produce este mismo efecto porque la producción de espermatozoides es continua después de la pubertad, sin interrupciones prolongadas de las divisiones meióticas.</p>
<p><b>Aneuploidy and Cancer</b> Many tumor cells have extra chromosomes or missing chromosomes or both; some types of tumors are consistently associated with specific chromosome mutations, including aneuploidy and chromosome rearrangements. The role of chromosome mutations in cancer will be explored in Section 16.4.</p>	<p><b>Aneuploidías y el cáncer</b> Muchas células tumorales poseen cromosomas adicionales, cromosomas ausentes o ambos; algunos tipos de tumores se relacionan de manera constante con mutaciones cromosómicas específicas, como las aneuploidías o los reordenamientos cromosómicos. La función de las mutaciones cromosómicas en el cáncer se explicará en el <b>Apartado 16-4</b>.</p>
<p>Epígrafe: 6.20. Down syndrome is caused by trisomy of chromosome 21. [Part a: George Doyle/Getty Images. Part b: L. Wilatt, East Anglian Regional Genetics Service/Science Photo Library/Science Source.]</p> <p>Epígrafe: 6.21. The translocation of chromosome 21 onto another chromosome results in familial Down syndrome. Here, the long arm of chromosome 21 is attached to chromosome 14. This karyotype is from a translocation carrier, who is phenotypically unaffected but is at increased risk for producing children with</p>	<p>Epígrafe: <b>6-20. El síndrome de Down se genera por la trisomía del cromosoma 21.</b> [Parte a: George Doyle/Getty Images. Parte b: L. Willatt, <i>East Anglian Regional Genetics Service/Science Photo Library/Science Source.</i>]</p> <p>Figura 6.21, pág. 174:</p> <p>Epígrafe: <b>6-21. La translocación del cromosoma 21 a otro cromosoma deriva en síndrome de Down familiar.</b> Aquí, el brazo largo del cromosoma 21 está unido al cromosoma 14. Este cariotipo proviene de un portador de translocación, cuyo fenotipo es normal pero con un riesgo</p>

Down syndrome. [© Centre for Genetics Education for and on behalf of the Crown in right of the State of New South Wales.]	mayor de concebir hijos con síndrome de Down. [© Centre for Genetics Education for and on behalf of the Crown in right of the State of New South Wales.]  Figura 6.22, pág. 174:
Epígrafe: 6.22 Translocation carriers are at increased risk for producing children with familial Down syndrome.	Epígrafe: <b>6-22 Los portadores de translocación sufren un riesgo mayor de concebir hijos con síndrome de Down familiar.</b>
P generation	Generación parental
Parent without translocation	Progenitor sin translocación
21 14	21 14
1. A parent who is a carrier for a 14-21 translocation has a normal phenotype.	1. Un progenitor, que es portador de translocación 14-21, tiene un fenotipo normal.
Parent who is a translocation carrier	Un progenitor portador de translocación
21	21
14-21 translocation	Translocación 14-21
14	14
2. Gametogenesis produces gametes in these possible chromosome combinations.	2. La gametogénesis genera gametos en estas combinaciones cromosómicas posibles.
Gametogenesis	Gametogénesis
Gametes	Gametos

(a)	a)
14-21	14-21
21 14	21 14
(b)	b)
14-21 21	14-21 21
14	14
©	c)
14-21 14	14-21 14
21	21
F <sub>1</sub> generation	Generación F <sub>1</sub>
Gametes	Gametos
Zygotes	Cigotos
Translocation carrier	Portador de la translocación
Normal	Normal
2/3 of live births	2/3 de recién nacidos vivos
Down syndrome	Síndrome de Down
1/3 of live births	1/3 de recién nacidos vivos
Monosomy 21 (aborted)	Monosomía 21 (aborto)
Trisomy 14 (aborted)	Trisomía 14 (aborto)

Monosomy 14 (aborted)	Monosomía 14 (aborto)
3. If a person without a translocation mates with a translocation carrier...	3. Si una persona sin translocación copula con un portador de translocación...
4. ...two-thirds of their offspring will have a normal phenotype—even the translocation carriers—...	4. ... 2/3 de sus retoños tendrán un fenotipo normal, incluso los portadores de translocación, ...
5. ...but one-third will have Down syndrome.	5. ... pero 1/3 tendrá síndrome de Down.
6. Other chromosomal combinations result in spontaneously aborted embryos.	6. Otras combinaciones cromosómicas acabarán en abortos espontáneos.
Epígrafe: 6.23 The incidence of primary Down syndrome and other aneuploidies increases with maternal age.	Epígrafe: <b>6-23 La incidencia de la trisomía 21 libre y de otras aneuploidías aumenta con la edad materna.</b>
Number of children with Down syndrome per thousand births	Número de hijos con síndrome de Down por mil nacidos
90	90
80	80
70	70
60	60
50	50
40	40
30	30
20	20

10	10
20	20
30	30
40	40
50	50
Maternal age	Edad materna
One in 2000	Uno de cada 2000
...than are younger mothers.	...en comparación a las madres más jóvenes.
One in 900	Uno de cada 900
One in 100	Uno de cada 100
One in 12	Uno de cada 12
Older mothers are more likely to give birth to a child with Down syndrome...	Las madres de más edad tienen más posibilidades de tener hijos con síndrome de Down...

### 3. COMENTARIO

#### 3.1 METODOLOGÍA

La realización de estas prácticas se divide en dos fases: individual y grupal. En esta primera fase, cada integrante del grupo se encarga de traducir el capítulo y de ponerlo en común en la fecha de entrega acordada, en nuestro caso fueron dos fechas ya que dividimos el texto para traducir más o menos la mitad 5 días después del comienzo de las prácticas y la otra mitad 3 días después de la primera entrega. En la fase grupal, como hemos mencionado anteriormente, nos encargamos de resolver todas las dudas que nos fueron surgiendo durante la traducción y durante la fase de revisión. Aunque en la primera toma de contacto con el texto, en la fase individual, tuvimos que documentarnos e investigar sobre los diferentes temas del texto, en la fase de revisión tuvimos que realizar una parte más exhaustiva de documentación ya que surgieron muchos problemas de traducción y muchas dudas con respecto a varios aspectos estilísticos, de cohesión y de comprensión que abordaremos más tardes en un apartado dedicado solo a esto.

Debido a que nuestro grupo tenía el itinerario semanal, es decir, entregábamos la traducción más o menos una semana más tarde desde el comienzo de las prácticas, decidimos dividir el texto en dos partes. Una vez que organizamos las entregas y tras la lectura de las pautas de la Editorial Médica Panamericana, pusimos en común el texto teniendo en cuenta el orden que nos pedían: primero el texto corrido y después las figuras. Una vez que el texto ya estaba maquetado, lo compartimos en el foro y procedimos con la fase traslativa.

Las integrantes de cada grupo tenían que presentar una única traducción que, más tarde, fue evaluada por las profesoras. Una vez que cada parte del texto se entregó, lo subimos a nuestro hilo nominal, donde tanto las compañeras como las profesoras podían aportar comentarios, observaciones o correcciones sobre la versión que habíamos presentado.

En esta fase traslativa, el grupo tuvo que llegar a un acuerdo para, una vez terminadas todas las traducciones, elegir una y que esta fuera la traducción en la que basaríamos nuestro trabajo para la entrega final a la editorial.

La idea principal era la de traducir la parte del capítulo que nos encomendaron y, una vez pasado el plazo de entrega, seguir traduciendo parte de ese capítulo, pero, desafortunadamente, debido a unos contratiempos y a diversos problemas de traducción y a varios problemas terminológicos, no pudimos seguir traduciendo y nos centramos en la revisión de la traducción que ya habíamos compartido con el profesorado.

En esta última fase, la de revisión, fueron surgiendo muchas dudas y preguntas que se resolvieron en los foros nominales, en el foro dedicado a los problemas de traducción de cada grupo, en el foro de la Dra. Karina Tzal y en la puesta en común que realizábamos diariamente. Uno de los métodos que más nos ayudó en este proceso fue el de realizar comentarios en el enlace de Google Drive donde subimos nuestra traducción, para que cualquier compañera pudiera contestar o plantear otras dudas. Además, en dos ocasiones, decidimos realizar una llamada a través de Skype para poner en común todos los problemas que necesitaban una solución inmediata antes de presentar la versión final a las profesoras.

Por lo general, considero que las prácticas, a pesar de realizarse de manera virtual, fueron muy amenas ya que el grupo con el que he estado trabajando todo este tiempo ha sido increíble y la ayuda de todas mis compañeras ha sido primordial para poder avanzar en estas prácticas.

## 3.2 ANÁLISIS DE TRADUCCIÓN

### 3.2.1 PROBLEMAS DURANTE LA TRADUCCIÓN

Como ya sabemos, la tarea traductológica es ardua y los problemas a los que nos enfrentamos pueden ser difíciles de solucionar, aunque hablemos de la simple traducción de un verbo. En este tipo de textos, donde el lenguaje es tan especializado y el encargo tan importante, la solución de estos problemas debe ser inmediata y razonada.

Durante el proceso de traducción en estas prácticas han surgido varios problemas, algunos relacionados con la terminología y otros con el estilo. Para ello, nos centraremos en la clasificación de problemas de traducción que realiza Hurtado Albir (2021). La autora explica que «existe una inmensa variedad de problemas de traducción y que estos pueden afectar a microunidades del texto original pero también a macrounidades». La clasificación que propone es la siguiente:

1) *Problemas lingüísticos. Son problemas de carácter normativo, que recogen sobre todo discrepancias entre las dos lenguas en sus diferentes planos: léxico, morfosintáctico, estilístico y textual (cohesión, coherencia, progresión temática, tipologías textuales e intertextualidad).*

2) *Extralingüísticos. Son problemas que remiten a cuestiones de tipo temático, cultural o enciclopédico.*

3) *Instrumentales. Son problemas que derivan de la dificultad en la documentación (por requerir muchas búsquedas o búsquedas no usuales) o en el uso de herramientas informáticas.*

4) *Pragmáticos. Son problemas relacionados con los actos de habla presentes en el texto original, la intencionalidad del autor, las presuposiciones y las implicaturas, así como los derivados del encargo de traducción, de las características del destinatario y del contexto en que se efectúa la traducción (Hurtado Albir, 2001).*

A continuación, presentaremos estos problemas y las soluciones aportadas de manera grupal e individual.

### 3.2.2 PROBLEMAS LINGÜÍSTICOS

Muchos de los problemas a los que me he enfrentado en esta traducción han sido estilísticos, ya sea por la falta de formación o por no comprender del todo cómo debía exponer mi traducción. Todavía sigo sin comprender si la traducción debía ser más fiel al texto origen o si debía haber traducido de forma más libre. En cualquier caso, considero que este ha sido uno de los problemas más graves.

#### ◇ *Accounting for*

Consideré como opción viable el uso de la pasiva, aun sabiendo que su uso en cualquier tipo de texto no puede ser excesivo porque estilísticamente no es correcto, pero, teniendo en cuenta todo esto, pensé que ni la cohesión ni el ritmo de la frase variaba.

Una de las profesoras lo tachó como erróneo y lo solventamos de la siguiente forma:

TO	TM	Versión final
Chromosome mutations are present in at least 50 % of spontaneously aborted human fetuses, with aneuploidy <b>accounting for</b> most of them	Las mutaciones cromosómicas se identifican en al menos un 50 % de los abortos espontáneos, <b>siendo</b> la aneuploidía la causa principal.	Las mutaciones cromosómicas se identifican en al menos un 50 % de los abortos espontáneos; <b>las principales son las aneuploidías.</b>

◇ *Autosomal aneuploidies resulting in live births*

En muchos de los artículos que he encontrado sobre las aneuploidías traducían esta frase como «acaban en nacimientos vivos» o «terminan en recién nacidos vivos» pero no me llegaba a convencer del todo. Además, no encontraba ningún verbo que fuera acorde con «nacimientos vivos» o «recién nacidos vivos». En nuestro grupo, una de las compañeras compartió con nosotras la posibilidad de utilizar «compatibles con la vida», ya que lo que se intentaba explicar en el texto origen era que las aneuploidías eran menos frecuentes en recién nacidos que llegaban a vivir.

Considero que se solventó de manera eficiente, cohesionada y coherente.

TO	TM	Versión final
Autosomal aneuploidies <b>resulting in live births</b> are less common than sex-chromosome aneuploidies in humans, probably because there is no mechanism of dosage compensation for autosomes.	Las aneuploidías autosómicas humanas que <b>terminan en nacimientos vivos</b> son menos frecuentes que las sexuales, probablemente porque no existe un mecanismo de compensación de dosis génica en autosomas.	Las aneuploidías autosómicas humanas <b>compatibles con la vida</b> son menos frecuentes que las sexuales, probablemente porque no existe un mecanismo de compensación de dosis génica en autosomas.

## ◇ *Frequency*

Una de las dudas que surgió durante la traducción fue si cuando el autor hablaba de «frequency» se refería a incidencia o a frecuencia. Una de las profesoras lo llevó a la policlínica ya que se presentaron discordancias entre las traducciones de todas las compañeras.

Si bien es cierto que usé en todo momento «frecuencia», la duda me hizo dudar aun más. Por lo tanto, decidí buscar la diferencia entre una y otra para aclarar mis pensamientos.

En primer lugar, la incidencia es una de las medidas de la frecuencia y en el DTM explican que la frecuencia es el número de elementos comprendidos dentro de un intervalo en una distribución estadística determinada mientras que la incidencia es el número de eventos nuevos de un proceso determinado (por ejemplo, casos de una enfermedad) que aparecen en un período de tiempo especificado dividido entre el total de la población al comienzo del intervalo. Representa la probabilidad que tiene un individuo que forme parte de esa población de presentar el evento estudiado durante el período acotado.

En segundo lugar, realicé una búsqueda de ambos términos en diferentes contextos para ver qué término se utilizaba y cómo.

Estos fueron los resultados:

- Ambas entidades, de modo individual, son conocidas por su relativa **frecuencia**. El síndrome de Klinefelter tiene una **incidencia** de 1/500 nacidos vivos varones, 2 y el síndrome de Edwards, de 1/6000-8000 nacidos vivos.
- Su **incidencia** varía en 1.2 por cada 1,000 embarazos reconocidos clínicamente hasta 1:50,000 en recién nacidos vivos, teniendo una preferencia por el sexo masculino con una relación de 5:1.
- Las anomalías cromosómicas sexuales son las más frecuentes al nacimiento, se estima que tienen una **incidencia** de 1 en 300-400 embarazos. Aproximadamente el doble de la frecuencia reportada para la trisomía del par 21.1 En el diagnóstico prenatal citogenético (DPC) la **incidencia** de estas anomalías en mujeres mayores de 35 años es de 1 en 250.

Y, por último, revisé la terminología que se usó en «Genética humana: fundamentos y aplicaciones en medicina» de Panamericana, y pude comprobar que en la mayoría de los casos se utilizaba «incidencia».

La duda nos la resolvió uno de los profesores, haciendo alusión a que si el autor ha diferenciado entre ambos términos, nosotras también deberíamos.

### 3.2.3 PROBLEMAS EXTRALINGÜÍSTICOS

Este tipo de problemas no ha sido uno de los más abundantes, os presentamos un ejemplo a continuación.

#### ◇ *Nondisjunction*

Este término no supuso un problema, sino que tuvimos dificultades con dos posibilidades de traducción. Nos debatimos entre utilizar «falta de disyunción» o «no disyunción».

Realizando una comparativa en Google Académico para ver la frecuencia de uso de un término y otro podemos comprobar lo siguiente:

The screenshot shows a Google Académico search for "no disyunción". The search bar contains the text "no disyunción" and shows approximately 1,920 results. On the left, there are filters for "Cualquier momento" (with sub-options: Desde 2021, Desde 2020, Desde 2017, Intervalo específico...), "Ordenar por relevancia" (with sub-option: Ordenar por fecha), "Cualquier idioma" (with sub-option: Buscar sólo páginas en español), and checkboxes for "incluir patentes" (unchecked) and "incluir citas" (checked). There is also a "Crear alerta" button. The search results list three articles:

- La no disyunción y las anomalías cromosómicas** by M.Ahmad, C.Silvera-Redondo, M.H.Rodríguez - Salud Uninorte, 2010 - go.gale.com. The abstract states: "La no segregación es el fracaso de los cromosomas homólogos en separarse correctamente durante la meiosis. Esto resulta en la producción de gametos que contienen una cantidad de cromosomas mayor o menor a la encontrada en una célula normal ...".
- Genes que intervienen en la disyunción cromosómica.** [PDF] spog.org.pe by MC.Pastor, EK de Zigelboim - Revista Peruana de Ginecología y ..., 2008 - spog.org.pe. The abstract states: "... Esta explicación, que se consideraba como la más probable y correcta, tenemos que reevaluarla y revisar los mecanismos que causan **no disyunción**, al haber encontrado genes que intervienen en la disyunción y el crossing over de los cromosomas durante la meiosis ...".
- [PDF] Evaluación de abortos como indicador de no disyunción en Síndrome Down** [PDF] udg.mx by CR Alfredo - repositorio.cucba.udg.mx. The abstract states: "Desde que Bridges en 1916 estableció en Drosophila (1, 2) la existencia de **no disyunción** (NO)(fig. 1), los factores--que alteran la disyunción mitótica y meiótica de los cromosomas en humanos no se han establecido por completo. El Gñico factor asociado y confirmado es ...".

Mientras que «no disyunción» aparece 1.920 veces, «falta de disyunción» aparece 159. Por lo tanto, optamos por la expresión que más se usaban ya que el significado no cambiaba y su uso era más frecuente.

The screenshot shows a Google Académico search for "falta de disyunción". On the left, there are filters for "Cualquier momento" (with sub-options: Desde 2021, Desde 2020, Desde 2017, Intervalo específico...), "Ordenar por relevancia" (with sub-option: Ordenar por fecha), "Cualquier idioma" (with sub-option: Buscar sólo páginas en español), and checkboxes for "incluir patentes", "incluir citas", and "Crear alerta". The search results list three articles:

- [HTML] Síndrome de Down** (revistasbolivianas.org.bo): DA Pérez Chávez - Revista de Actualización Clínica ... 2014 - revistasbolivianas.org.bo ... producto de: **Falta de disyunción** en la meiosis, dando como resultado a dos células hijas completamente anormales, una de las cuales portaría 24 cromosomas y la otra 22, en lugar de 23 cromosomas como correspondería. Si ... Citado por 113 Artículos relacionados Las 3 versiones
- [HTML] Prevalencia del síndrome de Down en México utilizando los certificados de nacimiento vivo y de muerte fetal durante el periodo 2008-2011** (scielo.org.mx Full View): MC Sierra Romero, E Navarrete Hernández... - Boletín Médico del ... 2014 - scielo.org.mx ... Se clasificaron de acuerdo con la categoría de tres caracteres como SD (Q90), y por subcategorías de cuatro caracteres como trisomía 21 por **falta de disyunción** meiótica (Q90.0), trisomía 21 mosaico (por **falta de disyunción** mitótica) (Q90.1), trisomía 21 por translocación (Q90 ... Citado por 29 Artículos relacionados Las 7 versiones
- Síndrome de down en hijos de madres añasas** (pesquisa.bvsalud.org): E Novoa Uquillas, E Novoa Romero - Rev. Ecuat. cancerol, 2002 - pesquisa.bvsalud.org ... Se produce principalmente por la **falta de disyunción** de uno de los cromosomas homólogos durante la anafase de la meiosis I materna. Las caracterYsticas fYsicas y comportamiento de un niño Down se diferencian mucho con los niños normales ...

A continuación, podemos ver un ejemplo de su uso en el texto:

TO	TM	Versión final
Why maternal age is associated with <b>nondisjunction</b> is not known for certain.	No se conoce el porqué de la relación entre la edad materna y la <b>falta de disyunción</b> .	Se desconoce la causa de la asociación entre la edad materna y la <b>no disyunción</b> .

### 3.2.4 PROBLEMAS INSTRUMENTALES

#### ◇ *Older mothers*

Esta es una de las expresiones que más se repite durante todo el texto y es aparentemente fácil de traducir.

En un principio se optó por «madres con una edad materna avanzada», también se barajó la posibilidad de utilizar «mujeres en edad avanzada» o «madres con una edad avanzada» pero ninguna de estas posibilidades era correcta bajo los ojos de aquellas que nos supervisaban.

Algunos de los ejemplos que he encontrado con estas opciones son las siguientes:

- En el artículo «Anomalías cromosómicas en abortos espontáneos»:
  - En general, la **edad materna avanzada** (con un punto de corte de 35 años) es un factor de riesgo para la pérdida fetal.

- La principal causa de aborto espontáneo son los defectos numéricos o estructurales de los cromosomas, que se identifican en más del 50% de abortos espontáneos. Se ha demostrado que el riesgo de aneuploidías aumenta proporcionalmente al incremento del número de abortos previos y las anomalías numéricas, principalmente las trisomías libres, se asocian a **edad materna avanzada**.
- El porcentaje de cariotipos anormales en gestantes menores de 29 años fue 58,1%, entre 30 y 34 años 64,5%, entre 35 y 39 años 73,3%, y en mayores de 40 años llegó a representar el 80,3% de todos los cariotipos evaluados en este grupo. Ello concuerda con otros reportes e implicaría que la **edad materna avanzada** sí está relacionada con el incremento de anomalías cromosómicas. Las aneuploidías fueron las anomalías numéricas más relacionadas con la edad materna. En el grupo de edad materna mayor a 40 años, las aneuploidías representaron el 94% de todas las anomalías numéricas descritas para este grupo etario ( $X^2 p < 0,05$ ).
- En el artículo «Utilidad del diagnóstico prenatal precoz en el estudio de las cromosomopatías: trisomía 13 o Síndrome de Patau»:
  - Todos los embarazos corren el riesgo de una aneuploidía fetal. Hay factores de riesgo adicionales, como la edad materna avanzada, antecedente de aneuploidía fetal (...).

Sin embargo, después de debatir tanto con las profesoras como con las compañeras, la solución por la que tuvimos que optar fue «madres añosas». He de decir que no fue una opción en ningún momento porque no encontramos lecturas donde contrastar este término ya que su uso era escaso actualmente.

Para que se tenga en cuenta el nivel de incidencia de este término, os presentamos una comparativa en la búsqueda de «madres añosas» y «edad materna avanzada» en Google Académico.

Mientras que «madres añosas» aparece en aproximadamente 704 resultados, «edad materna avanzada» aparece en aproximadamente 3.920 resultados.

Pero, como ya he comentado, fue la opción que las profesoras nos presentaron y por ello la utilizamos.

### 3.2.5 PROBLEMAS PRAGMÁTICOS

La documentación que redacté antes de traducir se basó en la lectura de artículos sobre los diferentes temas que aparecen a lo largo del capítulo. En estos artículos la terminología era especializada pero no a un nivel tan alto como para que un alumno de medicina no la entendiera. Por ello, mi intención primera fue enfocar el texto a un público con conocimientos médicos, tal y como el enfoque que se le dio en primer lugar al texto origen. Pero tras consultarlo con la DRA, la representante de la editorial, entendí que la intención de nuestro cliente era otra muy distinta, llegar a un público más amplio y, por ende, utilizar terminología adecuada para este tipo de lector.

A continuación, os presento la lista de términos que traduje de forma especializada por primera vez y las traducciones que utilicé en mi versión final:

#### ◇ *Deformed feet*

En la fase de documentación encontré varios artículos donde trataban diferentes trisomías y en todos usaban «pies en mecedora» para referirse a la forma que tenían los pies de niños con una trisomía congénita. Os presento algunos ejemplos a continuación:

- Posteriormente se realiza ecografía morfológica en semana 22 (foto 1) con los siguientes hallazgos: quiste de plexo coroideo bilateral, cisterna magna aumentada, labio paladar hendido unilateral, micrognatia, oreja de implantación baja, mano en garra derecha, ausencia de antebrazo izquierdo, sindactilia, comunicación interventricular, hidronefrosis, **pie en mecedora**, placenta de inserción baja, arteria umbilical única. Los estudios posteriores y valoración con 3D y 4D confirman los mismos hallazgos (foto 1).
- Se cree que el aumento de la translucencia nucal en fetos con trisomía 18 puede ser debida a anomalías cardíacas. La colección aumentada de líquido en la parte posterior del cuello puede ser un signo temprano de falla cardíaca congestiva. Una variedad de anomalías son características en las

extremidades, incluyendo los posicionales de la muñeca o los dedos y los pies en mecedora.

Además, en el DTM la definición que ofrecen es la siguiente:

***Deformidad del pie** que consiste en una forma congénita de pie plano debida a una luxación astragaloescafoidea provocada por la posición casi vertical del astrágalo, con su eje mayor prolongando el eje de la pierna, de modo que su cabeza contacta con la planta y su cuello se enfrenta al escafoides; el calcáneo adopta una posición oblicua, con su eje mayor dirigido hacia abajo y adelante, mientras que el antepié se dispone hacia arriba y adelante, lo que origina una convexidad de la planta, ya presente en el nacimiento o en la primera infancia. Clínicamente, la planta del pie es convexa, la cabeza del astrágalo es prominente en la superficie interna y plantar del pie, y la parte distal del pie se dispone en abducción y dorsiflexión a nivel de la articulación mediotarsiana; la parte proximal del pie se dispone en posición equinovalga. La anomalía puede ser unilateral o bilateral, presentarse de forma aislada o acompañarse de otras malformaciones congénitas del aparato locomotor (luxación congénita de cadera, artrogriposis múltiple congénita) o del sistema nervioso central (mielomeningocele). Se ha descrito su aparición en trisomías en los cromosomas 13, 14, 15 o 18 y en una mutación genética en el cromosoma 2 (2q31.1).*

Al final se optó por la traducción «pies deformes» porque se entendía mejor.

TO	TM	Versión final
<p>Babies with Edwards syndrome have severe intellectual disability, low-set ears, a short neck, <b>deformed feet</b>, clenched fingers, heart problems, and other disabilities.</p>	<p>Los niños con síndrome de Edwards presentan discapacidad intelectual grave, implantación baja de los pabellones auriculares, cuello corto, <b>pies en mecedora</b>, manos empuñadas, afecciones cardíacas y otras.</p>	<p>Los niños con síndrome de Edwards presentan discapacidad intelectual grave, implantación baja de los pabellones auriculares, cuello corto, <b>pies deformes</b>, dedos de la mano montados afecciones cardíacas y otras anomalías.</p>

◇ *Clenched fingers*

Para empezar, comparto el significado de «clench» en Cambridge Dictionary:

«To squeeze or hold tightly». Traducción: apretar.

Teniendo en cuenta que en el texto origen se habla de «dedos apretados», el concepto que más aparece en las búsquedas de las características de los recién nacidos con trisomía 18 es «mano empuñada», especificando qué dedo está superpuesto y cual no.

Por ejemplo, en un artículo sobre la trisomía 18 se habla de que «clínicamente, se caracteriza por retardo del crecimiento intrauterino, del desarrollo psicomotor y mental, hallazgos craneofaciales característicos, cardiopatía congénita, pelvis hipoplásica, **manos empuñadas** y pies en mecedora, entre otros.»

Después de revisar con mis compañeras la diferencia de significado entre un término y otro, optamos por la opción «dedos de la mano montados» o «dedos de las manos superpuestos», ya que consideramos que en el texto origen se hablaba específicamente de los dedos y que en el texto meta debíamos respetar su uso.

TO	TM	Versión final
Babies with Edwards syndrome have severe intellectual disability, low-set ears, a short neck, deformed feet, <b>clenched fingers</b> , heart problems, and other disabilities.	Los niños con síndrome de Edwards presentan discapacidad intelectual grave, implantación baja de los pabellones auriculares, cuello corto, pies en mecedora, <b>manos empuñadas</b> , afecciones cardíacas y otras.	Los niños con síndrome de Edwards presentan discapacidad intelectual grave, implantación baja de los pabellones auriculares, cuello corto, pies deformes, <b>dedos de la mano montados</b> afecciones cardíacas y otras anomalías.

◇ *Small head*

La explicación del uso final de «cabeza pequeña» es bastante simple, igual que el término que nos encontramos a continuación, ambos términos son especializados y no estábamos seguras de que el público general conociera su significado, aunque sean términos bastante usados en la temática de textos como el nuestro.

Ejemplos:

1. La mayoría de los hallazgos clínicos típicos de la trisomía 13, como dificultad respiratoria con apnea y cianosis, **microcefalia**, microftalmia, puente nasal ancho, nariz ancha y bulbosa, labio leporino, paladar hendido, pabellones auri- culares displásicos de implantación baja, cardiopatía congénita y polidactilia en manos y pies, estaban presentes en estos casos con variabilidad en la expresión clínica, como previamente se ha reportado.

2. La tabla II muestra las principales características de nuestros 10 casos de trisomía 13. Dentro de los hallazgos ultrasonográficos destacaron las anomalías del sistema nervioso central y la cara fetal. De estas, se detectó holoprosencefalia en seis casos, de las cuales tres estaban asociadas a **microcefalia**.

TO	TM	Versión final
Characteristics of this condition include severe intellectual disability, a <b>small head</b> , a sloping forehead, small eyes, a cleft lip and palate, extra fingers and toes, and numerous other problems.	Las características de este síndrome incluyen discapacidad intelectual grave, <b>microcefalia</b> , microftalmia, frente inclinada, labio leporino y paladar hendido, y dedos adicionales en las manos y los pies, entre otras muchas anomalías.	Las características de este síndrome incluyen discapacidad intelectual grave, <b>cabeza</b> y ojos <b>pequeños</b> , frente inclinada, labio leporino y paladar hendido, y dedos supernumerarios en las manos y los pies, entre otras muchas alteraciones.

◇ *Small eyes*

Como hemos explicado anteriormente, el uso de «ojos pequeños» en vez de «microftalmia» se lleva a cabo tras una discusión extensa sobre la utilización de términos especializados en el texto meta, de la cual se llega a la conclusión de que es mejor usar términos cuyo significado sea comprendido por un público general.

Teniendo en cuenta lo mencionado, presentamos un ejemplo del porqué se usó un término especializado en primer lugar:

*Los hallazgos físicos más comunes en los niños recién nacidos con trisomía 13 incluyen defectos en cuero cabelludo, microcefalia, **microftalmia**, labio y paladar hendido, enfermedad cardiaca congénita en 80 a 100% de los casos, onfalocele, anomalías genitales principalmente criptorquidia en todos los hombres con micropene en algunos, riñones poliquísticos, polidactilia, la cual es la malformación externa más común, y hemangioma capilar; (9) concordando con el caso clínico descrito en cuyos hallazgos encontramos presencia de **microftalmia**, onfalocele, criptorquidia con micropene y polidactilia post axial ulnar/fibular, en contraposición ausencia de cardiopatía congénita.*

TO	TM	Versión final
Characteristics of this condition include severe intellectual disability, a small head, a sloping forehead, <b>small eyes</b> , a cleft lip and palate, extra fingers and toes, and numerous other problems.	Las características de este síndrome incluyen discapacidad intelectual grave, microcefalia, <b>microftalmia</b> , frente inclinada, labio leporino y paladar hendido, y dedos adicionales en las manos y los pies, entre otras muchas anomalías.	Las características de este síndrome incluyen discapacidad intelectual grave, cabeza y <b>ojos pequeños</b> , frente inclinada, labio leporino y paladar hendido, y dedos supernumerarios en las manos y los pies, entre otras muchas alteraciones.

## ◇ *Extra fingers and toes*

En este caso, queremos presentar una comparativa de la frecuencia de aparición de estos términos en Google Académico.

Google Académico "polidactilia" Aproximadamente 4.450 resultados (0,04 s)

Artículos

Cualquier momento  
Desde 2021  
Desde 2020  
Desde 2017  
Intervalo específico...

Ordenar por relevancia  
Ordenar por fecha

Cualquier idioma  
Buscar sólo páginas en español

**[HTML] Polidactilia: Características clínicas y genético epidemiológicas en una muestra de población chilena**  
L Cifuentes, J Nazer, A Caviedes... - Revista chilena de ..., 2007 - scielo.conicyt.cl  
Introduction: Polydactyly has been recognized as an autosomal dominant illness since centuries, nevertheless, its inheritance remain unclear until our days. It has different clinical characteristics in different populations according their ethnic origin, even more, the gene ...  
☆ 📄 Citado por 11 Artículos relacionados Las 6 versiones 🔗

**Polidactilia con pulgar trifalángico**  
JMF Vázquez, JS Palao, AL Rios... - Revista Mexicana de ..., 1998 - medigraphic.com  
La **polidactilia** preaxial es una de las malformaciones congénitas más frecuentes. De 82 pacientes con 97 polidactilias preaxiales revisados en los hospitales Díaz Lombardo de 1974 a 1979, Shriners de 1979 a 1982, Instituto Nacional de Ortopedia de 1981 a 1982 y ...  
☆ 📄 Citado por 2 Artículos relacionados Las 2 versiones 🔗

Google Académico "dedos supernumerarios" Aproximadamente 209 resultados (0,03 s)

Artículos

Cualquier momento  
Desde 2021  
Desde 2020  
Desde 2017  
Intervalo específico...

Ordenar por relevancia  
Ordenar por fecha

Cualquier idioma  
Buscar sólo páginas en español

**Polidactilia Familiar: Dedos supernumerarios** [PDF] revdiscovermedicine.co  
CSM Ramirez, N Ayala-Servin - Discover Medicine, 2018 - revdiscovermedicine.com  
Lactante menor de 2 meses de edad, sexo masculino, llevado por su madre al Servicio de Vacunación del Hospital Nacional de Itaugua para recibir las vacunas según el Esquema Nacional establecido por el Programa Ampliado de Inmunización (PAI) del Ministerio de ...  
☆ 📄 Citado por 1 Artículos relacionados Las 3 versiones 🔗

**Pseudo-polidactilia: una variedad clínica de neuromas**  
R Cortés Franco, R Arenas, O Celis - Dermatol. rev. mex, 1992 - pesquisa.bvsalud.org  
... Histológicamente son semejantes a neuromas y es probable que correspondan a neuromas postamputación de verdaderos **dedos supernumerarios** autoamputados in utero. Los verdaderos **dedos supernumerarios** presentan ...  
☆ 📄 Las 3 versiones 🔗

Como podemos comprobar, el uso de «polidactilia» es mucho más amplio que «dedos supernumerarios». Pero siguiendo las pautas de nuestro cliente, decidimos utilizar el término más explicativo.

TO	TM	Versión final
Characteristics of this condition include severe intellectual disability, a small head, a sloping forehead, small eyes, a cleft lip and palate, <b>extra</b>	Las características de este síndrome incluyen discapacidad intelectual grave, microcefalia, microftalmia, frente inclinada, labio leporino y	Las características de este síndrome incluyen discapacidad intelectual grave, cabeza y ojos pequeños, frente inclinada, labio leporino y paladar

<b>fingers and toes, and numerous other problems.</b>	paladar hendido, y <b>dedos adicionales en las manos y los pies</b> , entre otras muchas anomalías.	hendido, y <b>dedos supernumerarios en las manos y los pies</b> , entre otras muchas alteraciones.
---	---	--

### 3.3 EVALUACIÓN DE LOS RECURSOS DOCUMENTALES UTILIZADOS

En este apartado incluimos una evaluación de todos los recursos que hemos utilizado durante la realización de estas prácticas. Algunos los conocía y otros han formado parte de este mes tan intenso y que, sin ninguna duda, formarán parte de mi vida profesional de aquí en adelante.

#### ◇ **Libro Rojo**

El Libro Rojo fue un aliado durante la asignatura de Traducción Biosanitaria en el grado de TEI y nos volvimos a encontrar al inicio de este máster. Creo que es un muy buen recurso del que hay que aprender, pero no abusar, es decir, se puede utilizar como un recurso adicional a la lectura de un artículo científico en el que no se entienda uno o dos términos, pero enfocar todo nuestro conocimiento en él sería una pérdida de tiempo. Como muchos profesores nos han intentado inculcar, en especial Ignacio Navascués, los problemas de traducción deben solventarse con el estudio y la lectura exhaustiva de los diferentes temas que aparezcan en un texto y si nos encontramos con alguna que otra duda específica sin solución didáctica, es ahí cuando debemos acudir a los diccionarios, siendo el Libro Rojo el primero en consultar.

Este recurso nos ayudó en varias ocasiones, no solo porque dispone de un diccionario súper completo, sino porque aporta contexto y fue de gran ayuda para la comprensión de algunos términos que dieron problemas a lo largo del proceso.

Por último, destacar que las alumnas de este máster hemos podido disfrutar durante un año de acceso gratuito a todos sus diccionarios.

#### ◇ **Diccionario de Términos Médicos**

La Real Academia Nacional de Medicina tiene un apartado dedicado a la Terminología Médica y en él encontramos uno de los recursos más completos y fáciles de usar, el Diccionario de Términos Médicos.

Como explican en su propia página, el lenguaje médico cambia y evoluciona con los avances científicos y este diccionario se actualiza de forma periódica para estar a la orden del día.

El buscador permite realizar búsquedas simples de siete formas diferentes:



Además, existe la opción realizar una búsqueda avanzada seleccionando algunos de los criterios que aparecen en la imagen:



El DTM es uno de los diccionarios que más he utilizado durante todo el máster y, especialmente, durante las prácticas.

## ◇ MedTerms

Este recurso permite encontrar noticias e información de salud para pacientes, además de buscar la definición de más de 15 mil términos médicos en inglés.

# MedTerms Medical Dictionary

**med-i-cal dic-tion-ary** /médikal dikshənree/ *n.* MedTerms™

1. MedTerms medical dictionary is the medical terminology for MedicineNet.com. Our doctors define difficult medical language in easy-to-understand explanations of over 19,000 medical terms.
2. MedTerms online medical dictionary provides quick access to hard-to-spell and often misspelled medical definitions through an extensive alphabetical listing.

Explore MedTerms Medical Dictionary by Letter:



Este diccionario en particular lo he utilizado para la definición de algunos términos que aparecen en el glosario terminológico realizado para este trabajo fin de máster.

## ◇ Google Académico

Por último, nos encontramos ante uno de los recursos más provechosos y usados durante mi trayectoria como estudiante universitaria y de posgrado.

Google Académico permite realizar búsquedas en diferentes idiomas y con un acceso ilimitado a un sinfín de artículos y libros de cualquier tema o materia. En una simple búsqueda puedes acceder a un artículo sobre artrogriposis, hacerlo favorito y guardarlo en tu biblioteca para acceder a él cuando lo necesites, ver los artículos en los que se ha citado ese artículo, acceder a artículos relacionados con el tema del artículo, ver las versiones del mismo y, por último, citar el artículo en APA, ISO 690 o MLA de manera rápida y simple con un solo clic.

En la imagen se pueden ver las opciones de búsqueda de este recurso:

Google Académico

Artículos Aproximadamente 2.090 resultados (0,03 s)

**Cualquier momento**  
 Desde 2021  
 Desde 2020  
 Desde 2017  
 Intervalo específico...

**Ordenar por relevancia**  
 Ordenar por fecha

**Cualquier idioma**  
 Buscar sólo páginas en español

incluir patentes  
 incluir citas

Crear alerta

**Artrogriposis**  
 V Forin - EMC-Aparato Locomotor, 2010 - Elsevier  
 La artrogriposis es un síndrome que incluye rigideces articulares, afecta a los niños y tiene múltiples causas. El tratamiento de los trastornos musculoesqueléticos de la artrogriposis puede convertirse en un verdadero desafío. La asistencia proporcionada por médicos y ...  
 ☆  Citado por 2 Artículos relacionados Las 2 versiones

**[HTML] Artrogriposis múltiple congénita: presentación de dos casos** [HTML] sld.cu  
 R Pila Pérez, R Pila Peláez, A Riverón Núñez... - ... Archivo Médico de ..., 2010 - scielo.sld.cu  
 Background: arthrogryposis multiplex congenita is a clinical syndrome characterized by the presence of contractures and rigidity of several articulations, not progressive and of appearance in the prenatal period, being present in the birth moment. Objective: to ...  
 ☆  Citado por 10 Artículos relacionados Las 7 versiones

**[HTML] Artrogriposis múltiple congénita: presentación de un caso** [HTML] sld.cu  
 A Pozo González, L Barbán Fernández - Revista Archivo Médico de ..., 2010 - scielo.sld.cu  
 Fundamento: la amnioplasia o artrogriposis múltiple congénita es la enfermedad más frecuente y conocida dentro del grupo de las **artrogriposis** múltiple, sus causas se desconocen, se considera como una secuencia disruptiva posiblemente causada por un ...  
 ☆  Citado por 4 Artículos relacionados Las 4 versiones

**Enfoque genético en el tratamiento rehabilitador de la artrogriposis** [PDF] sld.cu  
 NE de León Ojeda, AE Pereda... - Revista Cubana de ..., 2017 - revrehabilitacion.sld.cu

#### 4. GLOSARIO TERMINOLÓGICO

El glosario que presentamos a continuación está formado por un listado de términos en inglés y su traducción en español.

Las definiciones que aparecen pertenecen a diferentes glosarios, diccionarios y manuales que detallaré a continuación:

- Diccionario de Términos Médicos. A partir de ahora utilizaremos las siglas «DTM» para referirnos a este diccionario.
- Libro Rojo. A partir de ahora usaremos las siglas «LR».
- Genome.
- Dialnet.
- Clínica Universidad de Navarra.
- CURTIS
- Manual MSD
- Diccionario médico MedTerms. A partir de ahora usaremos «MedTerms».
- Centro de Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras.

<b>TO</b>	<b>Término TM</b>	<b>Definición</b>	<b>Fuentes y comentarios</b>
<b>Aneuploidy</b>	Aneuploidía	Estado anómalo de una célula, cuyo número de cromosomas no es múltiplo del haploide (n) debido a la pérdida o a la adición de estos o de segmentos cromosómicos. Las aneuploidias más frecuentes son las monosómicas ( $2n - 1$ ), las trisómicas ( $2n + 1$ ) y las tetrasómicas ( $2n + 2$ ).	DTM
<b>Asylum</b>	Centro psiquiátrico	Institución benéfica destinada al hospedaje, protección o asistencia de personas necesitadas que no pueden valerse por sí mismas.	Aunque en el DTM nos indican que su traducción es «asilo», en el LR nos explican que nos encontramos ante un término traidor y que su traducción podría ser «manicomio» u «hospital psiquiátrico». Nosotras optamos por «centro» en vez de «hospital» porque nos parecía más adecuado con el contexto.
<b>Autosome</b>	Autosoma	Cualquiera de los cromosomas nucleares, a excepción de los cromosomas sexuales y de los cromosomas accesorios. Las células somáticas humanas poseen 22 pares de autosomas, que se numeran del 1 al 22.	DTM
<b>Chromosome</b>	Cromosoma	Cada una de las unidades estructurales en las que se organiza la cromatina durante la división celular. Los	DTM

cromosomas, 46 en la especie humana, resultan de la espiralización y condensación de la fibra de cromatina. Estructuralmente, están constituidos por dos brazos unidos por un centrómero y se clasifican en razón de su longitud como metacéntricos, submetacéntricos y acrocéntricos o telocéntricos. Funcionalmente, los cromosomas son portadores del material genético que, a través de la mitosis y la meiosis, se transmite a las células hijas.

**Chromosome abnormality**

Anomalía cromosómica

Hay muchos tipos de anomalías cromosómicas. No obstante, éstas pueden clasificarse en dos grupos básicos: anomalías numéricas y anomalías estructurales.

La mayoría de las anomalías cromosómicas ocurren como un accidente en el óvulo o el espermatozoide. En estos casos, la anomalía está presente en cada una de las células del cuerpo. Sin embargo, algunas anomalías suceden después de la concepción; en este caso, algunas células tienen la anomalía y otras no.

Genome

Las anomalías cromosómicas pueden heredarse de uno de los padres (tal como una translocación) o ser "*de novo*" (nueva al individuo). Es por ello que, cuando se descubre que un niño tiene una anomalía, a menudo se realizan estudios cromosómicos en los padres.

**Cleft lip and palate** Labio leporino

Malformación congénita que se presenta con una frecuencia de 1 de cada 900 o 1000 nacimientos como consecuencia de un defecto en la fusión de las apófisis embrionarias maxilar y frontonasal. Consiste en una hendidura del labio superior que puede no ser más que una muesca en el borde rojo del mismo o puede ser tan amplia que afecte completamente al labio, al maxilar y al paladar, existiendo todo tipo de situaciones intermedias. La malformación es unilateral (más frecuente en el lado izquierdo) o bilateral. En su origen parecen revestir mucha importancia los factores genéticos, y se da más en el sexo masculino. DTM

<b>Cleft palate</b>	Paladar hendido o fisura palatina	Hendidura congénita a lo largo de la línea media del paladar, que establece una comunicación entre la cavidad bucal y las fosas nasales. En ocasiones, se trata solamente de una úvula bífida, mientras que en otros casos puede extenderse a lo largo de toda la porción membranosa e incluso ósea del paladar. Se asocia muy a menudo al labio leporino y también es frecuente que forme parte de otros síndromes malformativos más complejos.	DTM
<b>Cohesin</b>	Cohesina	La cohesina es un complejo multiproteico en forma de anillo compuesto por SMC1, SMC3, Rad21 y SA, que abraza la fibra de ADN. Además de su papel en el apareamiento de cromátidas hermanas o cohesión, puede formar lazos de cromatina al abrazar regiones distales de una misma cromátida. Esta propiedad establece a la cohesina como un importante organizador de la cromatina interfásica, esencial para la regulación génica entre otros procesos. En células somáticas de organismos vertebrados, la subunidad SA puede ser SA1 o SA2, dando lugar a dos variantes	Dialnet

que coexisten en todas las células: cohesina-SA1 y cohesina-SA2. A pesar de su similitud, los dos complejos no son redundantes, siendo la mejor prueba de ello la letalidad de los embriones murinos carentes de SA1. STAG2, el gen que codifica SA2, es uno de los más mutados en cáncer, y recientemente se han identificado mutaciones en la línea germinal en pacientes de síndromes de desarrollo conocidos como cohesinopatías.

<b>Components of the spindle</b>	Componentes del huso mitótico	<p>Aparato microtubular en forma de huso, formado durante la división celular, cuya función es posibilitar la migración y la correcta separación de los cromosomas en la meiosis o de las cromátidas en la mitosis. Está formado por microtúbulos polares, que se extienden de un lado a otro de la célula, en los cuales quedan fijados los cromosomas o las cromátidas.</p> <p>En la metafase, estos quedan en la zona intermedia del huso, también llamada placa ecuatorial. En la</p>	<p>CUN</p> <p>Hemos decidido usar una definición del huso mitótico donde se explican los componentes de este, para explicar, de alguna forma, el proceso que se sigue y para que se tenga en cuenta el contexto global del término.</p>
----------------------------------	-------------------------------	---	---

		anafase, los microtúbulos favorecen el desplazamiento de los cromosomas, o de las cromátidas, hacia los polos de la célula.	
<b>Conception</b>	Concepción	Acción o efecto de concebir o de ser concebido.	DTM  Sinónimo: fecundación.
<b>Disability</b>	anomalía	Alteración biológica de tipo morfológico o funcional, ya sea congénita o adquirida.	Consideramos que en este contexto la mejor opción fue la elegida, aunque si utilizáramos «discapacidad» no cambiaría el sentido ni el significado de la oración.
<b>Dosage compensation</b>	Compensación de dosis génica	Proceso mediante el cual en células de un organismo con más de un cromosoma X, se inactivan todos menos uno dando lugar a los llamados corpúsculos de Barr. Ello ocurre debido a la metilación del cromosoma inactivado que mediante este mecanismo compensa la diferencia de dosis génica. De esta forma en la especie humana tanto los hombres como las mujeres tienen una única dosis génica, excepto para unos pocos genes que no sufren la inactivación. Los productos de los genes responsables de la	DTM

compensación génica forman complejos en el cromosoma X, permitiendo a este una estructura que facilita una transcripción mayor en el caso de *Drosophila melanogaster*, o una transcripción menor en el nematodo *Coenorhabditis elegans*, o una falta total de transcripción en el caso de los mamíferos.

**Down Syndrome**

Síndrome de Down

Cromosopatía, la más frecuente de todas, consistente en una trisomía del cromosoma 21. En la mayoría de los casos se trata de una trisomía libre en la que los tres cromosomas 21 aparecen independientes; existen casos en los que uno de los cromosomas 21 se halla incorporado a un cromosoma acrocéntrico (translocación) del grupo D o del grupo G; estas alteraciones, llamadas translocaciones equilibradas, en las que el individuo tiene todo su material cromosómico en 46 cromosomas, presentan una probabilidad muy alta de repetirse en sucesivos hermanos. Hay, en ocasiones, formas en mosaico, que son menos graves. Sus

DTM

Sinónimo: trisomía 21.

manifestaciones clínicas son extraordinariamente numerosas; entre las más importantes se cuentan estas: oligofrenia, hipotonía muscular, braquicefalia con occipucio aplanado, facies de aspecto asiático, acromicria con clinodactilia, piel marmórea y muchas malformaciones congénitas que, eventualmente, pueden estar presentes (cardiopatías congénitas, atresia duodenal, etc.). Es frecuente que se dé una luxación atlantoaxial, a menudo asintomática, aunque puede dar lugar a manifestaciones neurológicas tardías. La vida de los pacientes con síndrome de Down es más breve que la de la población general, especialmente si sufren una cardiopatía congénita

**Edwards  
syndrome**

Síndrome de Edwards

Síndrome relativamente frecuente, producido por una trisomía del cromosoma 18. En algunos casos se observa una trisomía en mosaico con sintomatología mitigada. Clínicamente, los enfermos presentan bajo peso al nacer y el antecedente de escasos movimientos fetales, junto a muy numerosas

DTM

anomalías congénitas, entre las que destacan: retromicrognatia, gran prominencia del occipucio, implantación baja de los pabellones auriculares, cardiopatía, mano en puño (cuya constatación evoca siempre el diagnóstico), dedo gordo del pie en martillo y planta del pie convexa (pie en mecedora). La evolución es muy grave, y la mayoría de los enfermos fallecen antes de los 2 años.

<b>Extra fingers and toes</b>	Dedos supernumerarios en las manos y los pies	Cada uno de los dedos de más que aparecen en la polidactilia, bien sea marginal (postaxial o preaxial) o central. Según el grado de desarrollo se distinguen varios tipos anatomoclínicos: tipo I o dedo flotante, en forma de un pedículo cutáneo desprovisto de hueso y cartílago o, si los contiene, no muestra conexión osteoarticular con el dedo o metacarpiano vecinos; tipo II o dedo hipoplásico, el más frecuente, con duplicación más o menos completa del dedo, con un componente óseo articulado con el metacarpiano del dedo vecino y generalmente provisto de tendones, y tipo III o dedo normal que se articula con un	DTM
-------------------------------	---	--	-----

		metacarpiano propio, a veces fusionado con el vecino, que también es supernumerario, y se articula con el carpo y está provisto de tendones propios. Cuando el dedo supernumerario es adyacente al pulgar de la mano o al dedo gordo del pie, con frecuencia tiene tres falanges en lugar de las dos habituales.	
<b>F<sub>1</sub> generation</b>	Generación F <sub>1</sub>	Generación producida por el cruzamiento de los parentales.	CURTIS
<b>Fertilized eggs</b>	Óvulo fecundado	Célula diploide que resulta de la fusión de los gametos masculino y femenino.	DTM Sinónimo: cigoto.
<b>Gamete</b>	Gameto	Célula germinal madura y haploide, masculina o femenina, destinada a unirse a otra del sexo opuesto para formar el cigoto.	DTM
<b>Gametogenesis</b>	Gametogénesis	Proceso de proliferación, crecimiento y diferenciación que conduce a la formación de los gametos.	DTM
<b>Genetic information</b>	Información genética	Secuencia de nucleótidos en la molécula de DNA que especifica los aminoácidos de una proteína.	CURTIS

<b>Human birth</b>	Nacimiento	Acción o efecto de nacer.	DTM
<b>Intelectual disability</b>	Discapacidad intelectual	Trastorno que se inicia en el período de desarrollo y que se caracteriza por deficiencias de las funciones intelectuales y del funcionamiento adaptativo que limitan a la persona en aspectos conceptuales, sociales y prácticos de la vida. Se distinguen cuatro niveles: leve, moderada, grave y profunda.	DTM
<b>Klinefelter syndrome</b>	Síndrome de Klinefelter	Anomalía de los cromosomas sexuales que afecta a varones, caracterizada por la presencia simultánea de dos o más cromosomas X y uno o más cromosomas Y. Los casos más típicos y frecuentes presentan el cariotipo 47, XXY, y no son excepcionales los mosaicos, de los que el más común es el XY/XXY. Durante la infancia, el fenotipo de estos enfermos es normal, aunque los tres síntomas siguientes pueden llevar a sospechar el diagnóstico: deficiencia mental de origen incierto, gran agresividad y genitales externos de pequeño tamaño, principalmente los testículos; además, suelen ser más altos que los chicos de su edad. Llegada la adolescencia, los	DTM

enfermos suelen presentar ginecomastia bilateral y escaso desarrollo sexual. La biopsia testicular revela una esclerohialinosis de los túbulos con ausencia de espermatogénesis. El hipogonadismo es hipergonadotrópico. Requiere tratamiento con testosterona a partir de la adolescencia.

<b>Low-set ear</b>	Implantación baja de los pabellones auriculares	Las <b>orejas de implantación baja</b> son orejas cuya posición es inferior a la que presentan las orejas típicas en la cabeza. En las orejas de implantación baja, la parte superior del pabellón auricular se encuentra debajo de la línea horizontal que conecta los ángulos exteriores de los ojos. Esta anomalía se asocia con una serie de síndromes genéticos y, a menudo, con retrasos en el desarrollo.	Manual MSD
<b>Meiosis</b>	Meiosis	Proceso de división de las células de las líneas germinales masculina y femenina para la obtención de gametos haploides destinados a la reproducción de la especie manteniendo constante el número de cromosomas. Consta de dos divisiones sucesivas. La primera división de la meiosis, denominada	DTM

reductora, es compleja, se caracteriza por una larga profase y da origen a células hijas con una dotación haploide de cromosomas (23) y una dotación doble de ADN (2n). La segunda división de la meiosis da origen a células hijas que mantienen el número haploide de cromosomas, pero con una dotación de ADN reducida a la mitad (n).

**Monosomy**

Monosomía

Ausencia de uno de los dos miembros de un par de cromosomas homólogos, como sucede, por ejemplo, en la monosomía X o síndrome de Turner (45,X0).

DTM

**Nondisjunction**

No disyunción

La no disyunción es un defecto en la separación de los miembros de un par de cromosomas (cromosomas homólogos) durante la división celular (meiosis). La no disyunción resulta en gametos (óvulos o esperma) anormales, en que uno de los óvulos o espermatozoides tiene dos copias de un cromosoma determinado, mientras que el otro óvulo o célula espermática no tiene copias de ese cromosoma. Este evento ocurre más comúnmente en los óvulos a medida que la mujer envejece, y puede

Centro de Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras.

Sinónimo: falta de disyunción.

causar anomalías cromosómicas como el síndrome de Down, donde el óvulo fertilizado tiene dos copias del cromosoma 21. Cuando este ovulo se junta con el espermatozoide, que tiene una copia del cromosoma 21, el niño o niña nace con 3 copias del cromosoma 21, en lugar de 2, como sería normalmente.

**Oocyte**

Ovocito

Célula germinal femenina que se localiza en el ovario y se origina a partir de una ovogonia como ovocito primario o de tipo I, de los que existen en el momento del nacimiento entre 200 000 y 400 000. A través de la primera división de la meiosis, desde el período fetal hasta la ovulación, da origen al ovocito de tipo II y al primer corpúsculo polar. El ovocito de tipo II, con un número haploide de cromosomas, puede ser fecundado por un espermatozoide y, a través de la segunda división de la meiosis, da origen al óvulo y al segundo corpúsculo polar.

DTM

**Patau Syndrome**

Síndrome de Patau

Síndrome en el que el sujeto afecto posee tres cromosomas 13 en lugar de los dos del individuo

DTM

normal. En el examen citológico se observan trisomías libres, trisomías en mosaico con líneas celulares normales y trisomías en translocación. Clínicamente, los afectados muestran muy variadas malformaciones; entre las más características se hallan las siguientes: defectos tegumentarios a nivel craneal, nariz de gran tamaño, microftalmia, labio leporino y fisura palatina, uñas hiperconvexas, cardiopatías (la más frecuente es la comunicación interventricular), alteraciones diafragmáticas y urogenitales, etc. Otros rasgos destacables son la oligofrenia y la hipotonía muscular. Los enfermos suelen fallecer tempranamente y es excepcional que lleguen a vivir algún año.

<b>Phenotype</b>	Fenotipo	Conjunto de rasgos o caracteres macroscópicos, microscópicos y bioquímicos resultantes de la expresión del genotipo y de la interacción de este con el medio.	DTM
<b>Problem</b>	Alteración	Cambio, perturbación o daño en la forma o la función de un órgano o de una estructura anatómica.	DTM

<p><b>Sex-Chromosome Aneuploidies</b></p>	<p>Aneuploidías de los cromosomas sexuales</p>	<p>Las anomalías de los cromosomas sexuales pueden consistir en aneuploidía, deleciones o duplicaciones parciales de los cromosomas sexuales, o mosaicismo.</p>	<p>Manual MSD</p>
<p><b>Small eye</b></p>	<p>Ojo pequeño, microftalmia</p>	<p><b>Small eye:</b> Also called microphthalmia, an abnormally small eye, a congenital malformation (birth defect) of the globe.</p> <p>The related term "anophthalmia" means no eye and refers to absence of the globe and ocular tissue from the orbit.</p> <p>Microphthalmia may involve one or both eyes. It may occur in isolation with no associated malformations or it may be part of a multiple congenital malformation syndrome as, for example, the congenital rubella syndrome, the triploidy syndrome (due to the presence of 69 chromosomes), the trisomy 13 syndrome (Patau syndrome, due to an extra chromosome 13), and the Wolf-Hirschorn syndrome (due to deletion of part of the short arm of chromosome 4).</p>	<p>MedTerms</p>

<b>Small head</b>	Cabeza microcefalia	pequeña, Microcephaly is a medical condition in which the circumference of the head is smaller than normal because the brain has not developed properly or has stopped growing. Microcephaly can be present at birth or it may develop in the first few years of life.	MedTerms
<b>Spontaneously aborted</b>	Aborto espontáneo	Expulsión espontánea por el útero del producto de la concepción antes de que sea viable; obedece a causas fetales o genéticas, las más frecuentes, y maternas o ambientales. Alrededor del 80 % de los abortos ocurre durante el primer trimestre de gestación.	DTM
<b>Translocation</b>	Translocación	Cambio de localización de un segmento de ADN que pasa de un cromosoma a otro. Existen tres tipos de translocaciones: insercionales o simples, en las que un fragmento de un cromosoma se integra en otro, que conserva todo su ADN; recíprocas, en las que dos cromosomas intercambian sendos fragmentos de ADN, y robertsonianas, en las que los brazos largos de dos cromosomas acrocéntricos se unen por el centrómero dando lugar a un único cromosoma, de modo que se reduce el número haploide.	DTM

<b>Tumor cell</b>	Célula tumoral	Célula tumoral de una neoplasia benigna o maligna.	DTM
<b>Turner syndrome</b>	Síndrome de Turner	Trastorno del sexo cromosómico que origina un cariotipo 45,X en la mitad de los casos y mosaicismos 45,X/46,XX o anomalías estructurales del cromosoma X en los restantes. El fenotipo es femenino, con estatura baja, amenorrea primaria, gónadas acintadas vestigiales y una combinación variable de malformaciones congénitas que afectan sobre todo a la válvula aórtica y a la porción torácica de la aorta (coartación aórtica). El aspecto de la cara es característico, con implantación baja del cabello y las orejas, ojos separados y pliegues cutáneos laterales en el cuello; también es característico el codo valgo. El tratamiento con hormona del crecimiento (GH) mejora sensiblemente la talla de estas pacientes, y alcanzados los 12 o 13 años de edad debe procederse a un tratamiento sustitutivo con estrógenos.	DTM

## 5. TEXTOS PARALELOS

En este apartado se incluyen las fuentes consultadas durante la realización de las prácticas y que son, de algún modo, paralelos a nuestro texto origen. Presentamos una serie de libros con la misma temática que nuestro «libro origen».

- ◇ ***Principios de anatomía y fisiología (2002)* de G. J. Tortora, B. Derrickson y K. Tazl.**

Una fuente muy fiable debido a que pertenece a la Editorial Médica Panamericana.

- ◇ ***Genética: Un enfoque conceptual (2009)* de B. Pierce.**

Debido a que he podido acceder a través de Google Books, no he tenido acceso a todas las páginas del libro, pero sí que me han ayudado por ser, básicamente, una traducción del libro de nuestro encargo.

- ◇ ***Genética médica (2020)* de L. B. Jorde, J. C. Carey y M. J. Bamshad.**

Una de las peculiaridades de este libro es que ilustra algunos conceptos relacionándolos con enfermedades. Además, aparecen muchas imágenes lo que ayuda a comprender los conceptos clave del libro.

- ◇ ***Introducción a la genética humana (2013)* de R. Lisker, A. Zentella y P. Grether.**

Es un recurso útil para conocer conceptos básicos y las bases de la genética humana.

## 6. RECURSOS Y HERRAMIENTAS UTILIZADOS

En este apartado ampliamos información sobre los recursos que hemos utilizado durante la traducción y las prácticas. Ofreceremos una lista con todos los recursos, una breve descripción y un enlace a todos ellos.

Las referencias completas se pueden consultar en la bibliografía.

### 6.1 Diccionarios generales

- Diccionario de la Lengua Española (RAE, 2019). Es una obra lexicográfica que pertenece a la Real Academia Española y proporciona definiciones generales de un sinnúmero de términos.

Enlace: <https://www.rae.es>

- Diccionario panhispánico de dudas (RAE, 2019). Es también una obra de la Real Academia Española. Uno de sus principales usos es consultar dudas sobre el español.

Enlace: <https://www.rae.es/dpd/>

### 6.2 Diccionarios especializados

- Diccionario de Términos Médicos (RANM, 2012). El Diccionario de la Real Academia de Medicina ofrece un listado muy completo de terminología médica, así como definiciones, sinónimos y términos en inglés. Su motor de búsqueda es muy completo.

Enlace: <http://dtme.ranm.es/index.aspx>

- Libro Rojo (Fernando A. Navarro, 2021). Es una de las herramientas que se ofrecen en Cosnautas. Además de proporcionar términos equivalentes entre el inglés y el español, se detallan aspectos específicos de los términos, resolviendo así dudas generales y específicas que puedan surgir en cualquier traducción médica.

Enlace: <https://www.cosnautas.com/es/libro>

- Genome (NIH, 2021). Ofrece una gran variedad de definiciones de términos médicos.

Enlace: <https://www.genome.gov>

### 6.3 Recursos temáticos

- Scielo (2020). Es una biblioteca electrónica de revistas de una variedad muy amplia de países donde se pueden encontrar artículos científicos de muchas materias.

Enlace: <https://scielo.org>

- ResearchGate (2021). Ofrece una gran variedad de artículos científicos en varios idiomas.

Enlace: <https://www.researchgate.net>

- Curtis (Editorial Médica Panamericana, 2007). Ofrecen información sobre biología, ya sean definiciones o teoría pura.

Enlace: <http://www.curtisbiologia.com>

- MedlinePlus (U.S. National Library of Medicine, 2021). Es un recurso muy completo donde encontrar una amplia gama de artículos sobre medicina.

Enlace: <https://medlineplus.gov>

### 6.4 Documentación del encargo

- Glosario. Lista de vocabulario que nos proporcionó la Editorial Médica Panamericana.
- Pautas. Documento con instrucciones sobre la realización y el desarrollo de las prácticas con la editorial.

## 6.5 Buscadores

- Google Académico (2021). Permite la búsqueda de libros, enlaces, documentos, artículos de todo el mundo y sobre cualquier materia.

Enlace: <https://scholar.google.es>

- Google Libros (2021). Es el mayor catálogo de libros completos del mundo, como especifican en su web.

Enlace: <https://books.google.es>

- PubMed (National Library of Medicine, 2021). Permite la consulta de los contenidos de la base de datos de Medline, artículos científicos relacionados con la salud.

Enlace: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov>

## 6.6 Otras herramientas

- Google Drive. Almacenamiento de archivos y editor de textos. Este recurso se ha utilizado para la revisión grupal de la traducción.
- Aula Virtual. Plataforma de la Universidad Jaume I donde se ha desarrollado el máster y las prácticas, con acceso a foros grupales e individuales de trabajo.

## 7. CONCLUSIÓN Y COMENTARIO FINAL

Llegamos a la etapa final de estas prácticas y hay que echar la vista atrás para ver todo el trabajo realizado.

Desde un primer momento, conocíamos la importancia de este trabajo con la editorial, pero no fue hasta el momento de traducir cuando nos dimos cuenta de la dificultad del mismo y del trabajo tan fructífero que realizaríamos.

Comenzamos con una fase de documentación muy intensa, mientras más leíamos sobre los temas que teníamos que abordar, más dudas surgían. Y lo mismo sucedió tras entregar la traducción, la fase de revisión sabíamos que podía ser larga, pero superó todas nuestras expectativas. Surgieron más dudas, más preguntas, más problemas y también aparecieron soluciones gracias a las profesoras y a las compañeras.

Si bien es cierto que trabajar en grupo a distancia podría resultar incómodo y complicado, mis compañeras de grupo hicieron de este encargo una tarea muy amena. Soy consciente de que no hubiera podido terminar estas prácticas si no fuera por todo el apoyo y la ayuda que me mostraron desde el principio.

Por otro lado, me gustaría resaltar uno de los problemas que he tenido durante estas prácticas ya que me ha resultado muy difícil encontrar información fiable y adecuada para el encargo que teníamos. He dudado mucho de mi traducción porque no he sabido si los manuales y los artículos que estaba consultando eran los correctos y todo esto ha influido mucho en la toma de decisiones sobre el estilismo y la terminología de mi traducción.

En general, ha sido una experiencia muy provechosa. Me quedo con lo positivo y con todo lo aprendido, ya que me servirá en un futuro muy cercano.

## 8. BIBLIOGRAFÍA

A Pierce, B. (2010). *Genetics Essentials: Concepts and Connections*.

Alberts, B., & Bray, D. (2006). *Introducción a la biología celular*. Ed. Médica Panamericana.

Albir, A. H. (2001). *Traducción y traductología*. Cátedra.

Basile, H. (2008). Retraso mental y genética Síndrome de Down. *Revista argentina de clínica neuropsiquiátrica*, 15(1), 9-23. Disponible en: [http://alcmeon.com.ar/15/57/04\\_basile.pdf](http://alcmeon.com.ar/15/57/04_basile.pdf)

Bolaños-Reyes, R., González-del Ángel, A., Martínez-Nava, S., & Morales-Gómez, P. (2013). Reporte de caso de trisomía 8 en mosaico. *Médica Sur*, 20(1), 30-33. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/medsur/ms-2013/ms131g.pdf>

Caballero, D. R., & Atobe, O. (2015). Edwards syndrome or trisomy 18: a case report. *Revista del Nacional (Itauguá)*, 7(2), 48-49. Disponible en: [https://web.archive.org/web/20180422141959id\\_/http://scielo.iics.una.py/pdf/hn/v7n2/v7n2a10.pdf](https://web.archive.org/web/20180422141959id_/http://scielo.iics.una.py/pdf/hn/v7n2/v7n2a10.pdf)

Cambridge Dictionary. Diccionario multilingüe. Disponible en: <https://dictionary.cambridge.org/es/>

Cammarata-Scalisi, F., Lacruz-Rengel, M. A., Araque, D., Da Silva, G., Avendaño, A., Callea, M., ... & Sulbaran, J. (2017). Trisomía 18 en mosaico: Serie de casos. *Archivos argentinos de pediatría*, 115(3), e183-e186. Disponible en: <https://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2017/v115n3a24.pdf>

Centro de Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras. Disponible en: <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol>

Clínica Universidad de Navarra. Diccionario médico. Disponible en: <https://www.cun.es/diccionario-medico>

Costa, M., & Ávila, S. (2017). Doble aneuploidía: síndromes de Klinefelter y Edwards (48, XXY,+ 18). Reporte de caso. *Archivos argentinos de pediatría*, 115(5), e282-e286.

Curda, C. G., Guerrero, L. D., García, M., Santiago, M., De Freitas, A., Diaz, M., & Torrealba, V. (2019). Utilidad del diagnóstico prenatal precoz en el estudio de la

cromosopatía: trisomía 13 o Síndrome de Patau. *Salus*, 23(3), 35-40. Disponible en: <http://servicio.bc.uc.edu.ve/fcs/vol23n3/art05.pdf>

Curtis. Glosario médico. Disponible en: <http://www.curtisbiologia.com>

De Pérez, M. L., Velazco, J. Q., Hammond, F., Estrada, P., Pérez, M., Pérez, J. C., ... & de Castro, I. P. (2006). Hallazgos clínicos y citogenéticos en trisomía 13 (síndrome de Patau) reporte de 9 casos. *Archivos Venezolanos de Puericultura y Pediatría*, 69(3), 91-95. Disponible en: <https://www.redalyc.org/pdf/3679/367935534002.pdf>

Díaz-Cuéllar, S., Yokoyama-Rebollar, E., & Castillo-Ruiz, D. (2016). Genómica del síndrome de Down. *Acta pediátrica de México*, 37(5), 289-296. Disponible en: [http://www.scielo.org.mx/scielo.php?pid=S0186-23912016000500289&script=sci\\_arttext](http://www.scielo.org.mx/scielo.php?pid=S0186-23912016000500289&script=sci_arttext)

Diccionario de la Lengua Española (RAE, 2019). Obra lexicográfica de la Real Academia Disponible en: <https://www.rae.es>

Diccionario de Términos Médicos. Diccionario de la Real Academia de Medicina. Disponible en: <http://dtme.ranm.es/index.aspx>

Diccionario panhispánico de dudas. Diccionario de la Real Academia Española. Disponible en: <https://www.rae.es/dpd/>

Disponible en: <https://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2017/v115n5a20.pdf>

Esparza-García, E., Cárdenas-Conejo, A., Huicochea-Montiel, J. C., & Aráujo-Solís, M. A. (2017). Chromosomes, chromosomal abnormalities and diagnostic issues. *Revista Mexicana de Pediatría*, 84(1), 30-39. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/pediat/sp-2017/sp171g.pdf>

García Curda, Carlos, & Diaz Guerrero, Luis, & García, Marisol, & Santiago, María, & De Freitas, Antonio, & Diaz, Mardorys, & Torrealba, Virginia (2019). Utilidad del diagnóstico prenatal precoz en el estudio de la cromosopatía: trisomía 13 o Síndrome de Patau. *Salus*, 23(3),35-40.[fecha de Consulta 23 de Septiembre de 2021]. ISSN: 1316-7138. Disponible en: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=375967800006>

García, L. A., Valencia, L. G., AD, A. G. D., Viayra, C., Soriano, K. L., & García, R. S. (2017). Análisis retrospectivo de anomalías cromosómicas de tipo numéricas en

pacientes del Hospital Regional de Alta Especialidad del Niño “Dr. Rodolfo Nieto Padrón”(2005-2015). *Revista Salud Pública y Nutrición*, 15(4), 1-8. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/revsalpubnut/spn-2016/spn164a.pdf>

Genome. Portal de información genética. Disponible en: <https://www.genome.gov>

Google Académico. Buscador de artículos de Google. Disponible en: <https://scholar.google.es>

Google Libros. Catálogo de libros de Google. Disponible en: <https://books.google.es>

García Izquierdo, I. (Ed.). (2005). *El género textual y la traducción: reflexiones teóricas y aplicaciones pedagógicas*. Peter Lang.

Jorde, L. B., Carey, J. C., & Bamshad, M. J. (2020). *Genética médica*. Elsevier.

Libro Rojo (Fernando A. Navarro, 2021). Diccionario médico. Disponible en: <https://www.cosnautas.com/es/libro>

Manual MSD. Manual médico. Disponible en: <https://www.msdmanuals.com/es-es/professional>

MedlinePlus. Base de datos de la National Library of Medicine. Disponible en: <https://medlineplus.gov>

MedTerms. Diccionario médico. Disponible en: <https://www.medicinenet.com/medterms-medical-dictionary/article.htm>

Mora-Alferez, A. Pamela, Paredes, Denise, Rodríguez, Orlando, Quispe, Edwin, Chavesta, Félix, de Zighelboim, Eva Klein, & de Michelena, María. (2016). Anomalías cromosómicas en abortos espontáneos. *Revista Peruana de Ginecología y Obstetricia*, 62(2), 141-151. Disponible en: [http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S2304-51322016000200002&lng=es&tlng=es](http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2304-51322016000200002&lng=es&tlng=es)

Mora-Alferez, A. Pamela, Paredes, Denise, Rodríguez, Orlando, Quispe, Edwin, Chavesta, Félix, de Zighelboim, Eva Klein, & de Michelena, María. (2016). Anomalías cromosómicas en abortos espontáneos. *Revista Peruana de Ginecología y Obstetricia*, 62(2), 141-151. Disponible en:

[http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S2304-51322016000200002&lng=es&tlng=es](http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2304-51322016000200002&lng=es&tlng=es)

Pierce, B. A. (2009). *Genética: Un enfoque conceptual*. Ed. Médica Panamericana

PubMed. Base de datos de la National Library of Medicine. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov>

ResearchGate. Portal de artículos científicos. Disponible en: <https://www.researchgate.net>

Rodriguez, A., Vidal, Y., Vallejo, C., Rivera, L., Lozada, C. C., Mera, M. G., ... & Chuquiralao, C. Diagnostico ecografico fetal del sindrome de Edwards (Trisomia 18). Disponible en: [http://www.revperinatologia.com/images/Rev\\_lat\\_perinat\\_Vol\\_20\\_4\\_2017\\_edwards\\_trisomia\\_18\\_c.pdf](http://www.revperinatologia.com/images/Rev_lat_perinat_Vol_20_4_2017_edwards_trisomia_18_c.pdf)

Scielo (2020). Biblioteca electrónica. Disponible en: <https://scielo.org>

Sepúlveda L, W., Dezerega P, V., Corral S, E., Gutiérrez P, J., Carstens U, E., Be R, C., & Youlton R, R. (2000). Trisomía 21: diagnóstico citogenético prenatal y hallazgos ultrasonográficos. *Rev. chil. ultrason*, 15-20. Disponible en: [https://www.researchgate.net/profile/Waldo-Sepulveda/publication/267705147\\_Trisomia\\_13\\_Diagnostico\\_citogenetico\\_prenatal\\_y\\_hallazgos\\_ultrasonograficos/links/5566f1f608aefcb861d1d769/Trisomia-13-Diagnostico-citogenetico-prenatal-y-hallazgos-ultrasonograficos.pdf](https://www.researchgate.net/profile/Waldo-Sepulveda/publication/267705147_Trisomia_13_Diagnostico_citogenetico_prenatal_y_hallazgos_ultrasonograficos/links/5566f1f608aefcb861d1d769/Trisomia-13-Diagnostico-citogenetico-prenatal-y-hallazgos-ultrasonograficos.pdf)

Tortora, G. J., Derrickson, B., Tzal, K., de los Ángeles Gutiérrez, M., & Klajn, D. (2002). *Principios de anatomía y fisiología* (Vol. 7). OXFORD University press.

Yourkowitzky, R. L., Dehesa, A. Z., & González, P. G. (2013). *Introducción a la genética humana*. Editorial El Manual Moderno.