



A través de sus diversos programas de estudios, la Red de Educación e Investigación de las Enfermedades Hepáticas en la niñez, se esfuerza por proporcionar información y apoyo a los individuos y familias afectadas por estas enfermedades.

## GLOSARIO DE TERMINOS

### A

**Abdomen:** Es la porción de cuerpo entre el pecho y el área pélvica (caderas). Incluye el estómago, los intestinos, el hígado, bazo, páncreas, riñones, apéndice, vejiga, vesícula biliar, y otras partes del sistema digestivo.

**Accidente cerebro vascular:** Grave y severo ataque debido a un bloqueo o ruptura de un vaso sanguíneo en el cerebro. Esto causa una carencia de flujo de la sangre hacia el cerebro y puede conducir a inconsciencia, parálisis o daño cerebral.

**Acido Cólico:** Un acido formado en el hígado del colesterol. Junto con otros ácidos biliares, el acido cólico es importante para la digestión.

**Acido Láctico:** Un químico producido en grandes cantidades, en el cuerpo, en los desordenes de cadena respiratorio.

**Acido Ursodesoxicólico:** Un acido biliar manufacturado que es usado para tratar enfermedades hepáticas.

**Ácidos Biliares:** Ácidos de los esteroides que vienen en el colesterol y son desintegrados en el hígado

**Agudo:** El tener un inicio rápido y de corta duración.

**Amish:** Un grupo religioso, localizados típicamente en zonas rurales, áreas agrícolas Ellos son conocidos por su rechazo a las típicas conveniencias modernas, tales como la electricidad y los vehículos motorizados.

**Amonio:** Un químico en la sangre que es normalmente removido por el hígado.

**Anemia:** Una condición en la cual hay una disminución de las células rojas de la sangre.

**Anti histaminas:** Son drogas que contrarrestan los efectos de la histamina, un químico normal de la sangre, que se cree causa las reacciones alérgicas.

**Aorta:** La arteria principal que sale del corazón y transporta la sangre al resto del cuerpo.

**Apetito:** Deseo por la comida.

**Arterias Pulmonares:** Las principales arterias que conducen desde el corazón a los pulmones.



**Ascitis:** Una acumulación de fluidos en el abdomen. La ascitis, generalmente es causada por severa enfermedad del hígado, tal como la cirrosis.\*

**ATP:** Un químico producido en las mitocondrias, que almacena y reparte energía.

**Autosómico Recesivo:** Se refiere al gen de características específicas (tal como ojos azules en vez de ojos cafés) los cuales no se mostraran, a no ser que el bebe haya heredado el gen recesivo de ambos padres (conocido también como gen no dominante).

## B

**Bazo:** Un gran órgano-como glándula localizado en la parte superior del abdomen, en el lado izquierdo del cuerpo. El bazo puede producir células rojas sanguíneas, que transportan oxígeno, cuando la médula ósea es incapaz de hacerlo. También almacena células sanguíneas rojas, para ser usadas cuando el cuerpo lo necesita como durante el ejercicio, embarazo, severa hemorragia o envenenamiento por monóxido de carbono. El bazo se agrandara cuando el cuerpo está enfermo.

**Benigno:** Lo más probable es que no empeorara ni producirá la muerte; no recurrente; usualmente es un término favorable para la recuperación.

**Bilirrubina:** La substancia producida cuando la hemoglobina se divide. La bilirrubina le da el color a la bilis. La bilirrubina es normalmente eliminada en las deposiciones. Demasiada bilirrubina causa ictericia.\*

**Bilis:** Un líquido amarillo claro o fluido anaranjado producido en el hígado para asistir con la digestión de las grasas.

**Bilis Vesicular:** Bilis que se encuentra en la vesícula biliar.

**Biopsia:** Remoción y examen de una muestra de tejido de una persona viva; usada generalmente para determinar si un tumor es benigno o mortal (amenaza la vida).

## C

**Cálculos biliares:** Una masa o tejido como piedra, llamada calculo, que se forma en la vesícula biliar y puede causar dolor abdominal.

**Cáncer:** Un grupo de enfermedades, en la cual los cuerpos celulares normales empiezan a crecer anormalmente, resultando en tumores.

**Célula:** La unidad básica estructural de los organismo vivientes. El cuerpo humano está formado por millones de células de diferentes tipos.



**Cirrosis:** Una enfermedad en el hígado en la cual el tejido cicatrizante reemplaza al tejido normal, saludable, bloqueando el flujo de sangre a través de los órganos y previniéndolo de trabajar como debiera. \*\*

**Cirugía de Bypass:** Un procedimiento quirúrgico que bypass parte del intestino delgado de modo que toda la bilis que es producida en el hígado no se reabsorbe.

**Coagulación sanguínea:** La formación de una sustancia gelatinosa dentro de los vasos sanguíneos, que detiene la circulación de la sangre.

**Coagulo Sanguíneo:** Una masa coagulada de sangre.

**Colestasis:** Un grupo de enfermedades, caracterizadas por escaso flujo biliar y una acumulación de sustancias en el hígado que debieran ser descargadas en la bilis.

**Colesterol:** Una sustancia grasosa, que es producida por el cuerpo, y se encuentra naturalmente en comidas de animales, tales como carne, pescado, aves de corral, huevos y productos lácteos. Comidas altas en colesterol incluyen hígado, carnes interiores de órganos, yema de huevos y grasas de lácteos.\*

**Colon:** Una pequeña porción del intestino grueso, justo antes del recto.

**Columna:** Una serie de huesos llamados "vertebras" que forman la espalda.

**Conductos Biliares:** Los pasajes a través de los cuales la bilis se mueve. Hay tres conductos biliares los cuales conectan el hígado con el intestino grueso y el páncreas.

**Constipación:** La constipación es el pasaje de cantidades pequeñas y duras de movimientos intestinales secos, generalmente menos de tres veces por semana. Cuando hay constipación, el movimiento intestinal será difícil y doloroso. Otros síntomas de constipación incluyen, hinchazón, incomodidad y enlentecimiento\*\*

**Convulsiones:** Convulsiones o ataques causados por actividad eléctrica anormal en el cerebro.

**Cromosomas:** Se encuentran en todas las células corporales, los cromosomas que contienen DNA (la información genética) la cual determina las características individuales, tales como si la persona tendrá ojos azules o cafés, o si la persona tendrá enfermedad al hígado o no.

**Crónico:** Persistente por un tiempo prolongado; se refiere a la enfermedad que muestra mínimos o nada de cambios o mejoría y que se espera que dure por un largo tiempo.

**CT/CAT Escan:** Topografía Axial Computarizada. Es similar a un rayo-x, esta prueba toma fotos de porciones pequeñas, específicas, del interior del cuerpo.

**Cuerpos Cetonicos:** Un químico producido en el cuerpo cuando una persona esta ayunando (no come).



## D

**Defectos de oxidación de ácidos grasos:** Un grupo de enfermedades heredadas, en las cuales las grasas, no son desintegradas normalmente para producir energía.

**Deficiencias:** Una carencia o una disminución de algo necesitado por el cuerpo para funcionar apropiadamente.

**Deposiciones Pálidas:** La basura corporal que es no es del color normal café, sino que es grisácea o blanquizca. El color pálido puede indicar una carencia de bilis y pobre función hepática.

**Deposiciones sueltas:** Diarrea.

**Deshabilitar:** Causar una inhabilidad para funcionar normalmente.

**Desviado/divertido:** Mover algo en una dirección diferente, lejos de la vía normal.

**Diagnostico:** Una determinación de la naturaleza de la enfermedad Un diagnostico generalmente describirá la causa y los resultados esperados de esa enfermedad.

**Diarrea:** Movimientos rápidos de las materias fecales a través del intestino, causando pobre absorción del agua y los nutrientes, así también como deposiciones aguadas.

**Diversión biliar cutánea parcial:** Un procedimiento quirúrgico que desvía parte de la bilis que fluye desde el hígado a través de una porción del intestino en una bolsa adherida a la piel.

**DNA MITOCONDRIAL ANORMAL:** Un cambio del código normal del DNA que está presente en la mitocondria de cada célula.

## E

**Enfermedad Cardíaca Congénita:** Enfermedad cardíaca que está presente en el nacimiento.

**Enfermedad de Byler:** Una enfermedad típicamente asociada con niños Amish, que sufren de colestasis intrahepática familiar progresiva.

**Enzimas:** Proteínas que causan o promueven reacciones químicas en el cuerpo. Hay alrededor de 10,000 enzimas diferentes en el cuerpo humano, cada cual tiene su función específica para ayudar al cuerpo a funcionar apropiadamente.

**Error prenatal:** Heredado o adquirido antes del nacimiento.

**Excretorio:** Se refiere a material que es excretado o removido.



## F

**Falla Hepática Aguda:** Súbito inicio de una grave enfermedad hepática, causada por la falla del hígado para realizar sus funciones normales.

**Familiar:** Se refiere a la unidad familiar, así como en enfermedades que probablemente ocurrirán en más de un miembro de la familia.

**Fetal:** Relacionado a un niño que no ha nacido, y que puede ser desde las 8 semanas de vida después de la concepción hasta el nacimiento.

**Flacidez (Bajo tono muscular):** Pérdida del tono muscular; dificultad en mover los músculos o levantar la cabeza.

**Fosfo- lípidos:** Cualquier lípido que contiene fósforo. Ellos son los lípidos mayores en la membrana celular.

## G

**Genes:** Los genes son parte de los cromosomas. Ellos contienen toda la información acerca de las características (conocidas también como rasgos) que los bebés heredarán de sus padres, tales como el color de ojo, o el potencial de desarrollar enfermedades.

**Genético:** Pasado desde el padre al hijo en el momento del nacimiento.

**Glucosa:** La mayor cantidad de azúcar producida y usada en el cuerpo humano.

## H

**Habilidades Motoras:** Una medida de las habilidades de los niños y los adultos para moverse y tener fuerza normal.

**Hepatocito:** Células humanas corporales, del hígado.

**Hepatopatía:** Una condición del hígado.

**Herbal:** Se refiere a las vitaminas u otros suplementos hechos de plantas, con el propósito de prevenir enfermedades.

**Heredado:** Recibido desde uno de los padres, por transmisión genética.

**Hígado:** El hígado, el órgano más grande del cuerpo humano, es esencial en la mantención del funcionamiento normal del cuerpo. Remueve o neutraliza venenos de la sangre, produce agentes inmunes para controlar la infección y remover los gérmenes y bacterias desde la sangre. Produce proteínas que regulan la coagulación sanguínea, y produce bilis para ayudar a



absorber grasas y vitaminas graso soluble. Usted no puede vivir sin un buen funcionamiento del hígado. \*\*

## I

**Ictericia:** Un síntoma de varios desordenes. Ictericia causa que la piel y los ojos se pongan amarillos debido a exceso de bilirrubina en la sangre\*

**Inconsciencia:** Un estado anormal de carencia de respuesta a los estímulos sensoriales, resultado de lesión, enfermedad, shock, u otro desorden corporal.

**Incrementar y disminuir:** Ir y venir; "wax" significa incrementar y "wane" significa disminuir.

**Indicación fuera de receta:** Una manera de usar una droga o medicamento que no es típico. Por ejemplo, en años recientes, el uso de aspirinas para los bebes, se ha hecho popular en prevenir enfermedades del corazón, aunque inicialmente fue desarrollado ("indicado") para aliviar el dolor en los niños.

**Infeción:** La invasión de un organismo o toxina en el cuerpo que causa una lesión o daño en las áreas alrededor.

**Intestinos:** Una sección de tubos, incluyendo el intestino delgado y el grueso, que se extiende desde el final del estomago hasta la región anal.

**Intrahepatico:** Dentro del hígado.

**Intravenoso:** Dentro de una vena, tal como el uso de una aguja en la vena para entregar el medicamento.

**Irritable:** Molesto o infeliz.

## L

**Lípidos:** Un grupo de sustancias comprimiendo componentes grasos, que no se disuelven en agua. Los lípidos son una fuente de combustible para el cuerpo.

## M

**Mal nutrición:** Inadecuada o mala nutrición, causada por pobre dieta o defectos en el metabolismo que impide al organismo de usar los alimentos apropiadamente.

**Medula espinal:** Un tubo de tejido nervioso, del sistema central, que va desde el cerebro al resto del cuerpo.

**Microscopio:** Una maquina usada para mirar a tejidos humanos, bajo un lente de aumento.



**Mitocondria:** La parte de cada célula que produce la energía de cada célula.

**Murmullo Cardíaco:** Cualquier sonido en la región cardíaca, que no es normal del corazón.

## N

**Nervios:** Estructuras similares a cordones en el cuerpo que transportan la información y las sensaciones (como calor, frío y dolor) entre el cerebro y otras partes del cuerpo.

**Núcleo:** La parte de cada célula que contiene material genético que dirige las acciones de las células.

## O

**Orina:** El líquido que contiene agua y desechos del cuerpo. Las muestras de orina a pueden ser analizadas para evaluar los niveles de diversos químicos y sustancias en la sangre.

## P

**Páncreas:** Una glándula grande y alongada localizada detrás del estómago, entre el bazo el intestino grueso. Ayuda al cuerpo a desintegrar proteínas, carbohidratos y grasas, pero es conocido típicamente por producir insulina. Sin insulina, el cuerpo desarrolla una enfermedad llamada diabetes.

**Pediátrico:** Se refiere a la rama de la medicina que se preocupa de los niños.

**Peroxisoma:** Un microorganismo que se encuentra en células de animales vertebrados, especialmente las células hepáticas, renales, que contienen urato oxidasas y otras enzimas.

**Piedras:** Pequeñas masas de tejidos, que se forman en algunos de los órganos internos puede causar dolor abdominal o enfermedad.

**Pigmento:** Cualquier materia colorante del cuerpo. Una mancha o colorante.

**Piruvato:** Un químico producido en el cuerpo.

**Proteína:** Un gran componente orgánico hecho de cadenas de aminoácidos, unidos por vínculos pépticos.

**Prueba de MRI:** La Prueba de Resonancia Magnética utiliza una máquina que toma fotos de estructuras internas del cuerpo, para determinar cómo está funcionando el cuerpo.

**Prueba de Ultrasonido:** Una prueba de imagen que usa ondas sonoras, para mostrar la forma y el tamaño del hígado, vesícula biliar, conductos biliares, y vasos sanguíneos biliares.



**Prueba del Fenotipo:** Una prueba de sangre que detecta diferencias en la anti tripsina alfa-1, que están asociadas con el estado de deficiencia.

**Prueba Genética:** Las pruebas que son hechas con el propósito de determinar si la persona que se está examinando, transporta un gen específico, tal cual como el que puede causar una enfermedad determinada.

**Pruebas de Diagnóstico:** Pruebas medicas, tales como exámenes de sangre o visuales, para asistir al personal médico a determinar la causa de la lesión, o enfermedad.

**Pruritos:** Picazón. La comezón es común en muchos desordenes de la piel, pero también se asocia con enfermedades como la diabetes y desordenes hepáticos.

**Pubertad:** El periodo de la vida cuando las características sexuales secundarias comienzan a desarrollarse y el cuerpo es capaz de reproducción sexual. La pubertad usualmente ocurre, entre las edades de 11-13 años en las niñas , y de 13 -15 en los niños

**Punción Lumbar:** Un procedimiento medico en el cual se remueve fluido de la medula espinal, con una aguja que se introduce en la espalda.

## R

**Radiólogo:** Un doctor que se especializa en radiología, la cual es una rama de la medicina que trata con el uso de los rayos-x, y otros tipos de energía radiante para diagnosticar y tratar enfermedades.

**Raquitismo:** Una condición de la infancia y de la niñez, causada por la carencia de vitamina D, resultando en pobre desarrollo de los huesos.

**Rayos- X:** Una prueba de imaginería que muestra fotos de los huesos y otras estructuras dentro del cuerpo humano.

## S

**Sales Biliares:** Un componente de la bilis, que ayuda a desintegrar las grasas, para que puedan ser usadas apropiadamente por el cuerpo.

**Sibilancias:** Respiración con un sonido rasposo o de silbido, causado por la constricción u obstrucción de la garganta o los bronquios de los pulmones.

**Síntomas:** Cualquier indicación de enfermedad percibida por el paciente. Por ejemplo, ictericia es un síntoma de disfunción hepática

**Suero GGT:** Una prueba de la sangre que es usada para determinar lesiones en el hígado – puede ser especialmente beneficioso en la colestasis intrahepatica familiar progresiva. (PFIC).



## T

**Tejidos:** Una parte de un órgano en el cuerpo.

**Tiroides:** Una gran glándula localizada en el frente del cuello, que produce hormonas vitales para el crecimiento y el metabolismo normal.

**Toxico:** Venenoso.

**Toxina:** Un veneno que puede entrar en la sangre y causar enfermedades.

**Transportador:** Una persona que tiene los genes específicos para una enfermedad, pero que no ha desarrollado los síntomas de esa enfermedad.

**Trasplante:** Cuando un órgano o un tejido es tomado desde una parte del cuerpo e implantado en otra parte de la misma persona o en el cuerpo de otra persona.

**Triglicéridos de Media Cadena:** Un tipo especial de grasa dietética que no requiere absorción por la bilis.