

**Ensayo Patología molecular:**  
**Aplicaciones de la biología molecular**  
**en anatomía patológica**

Kira Juárez Zebadúa

Biología Molecular

4° semestre

Medicina Humana

Universidad Del Sureste

El reciente desarrollo de técnicas de biología molecular y la expansión acelerada del conocimiento de las bases genéticas y moleculares de las enfermedades humanas, han tenido un impacto significativo en Anatomía Patológica. Aunque no es fácil resumir ni sistematizar este impacto, es posible visualizar en Anatomía Patológica dos áreas propias de la especialidad que han experimentado un gran desarrollo debido a la incorporación de principios y técnicas relacionados con la biología molecular, éstas son el conocimiento de la patogenia de enfermedades humanas y el diagnóstico en patología. En la medida que los patólogos han participado en el estudio de las bases genéticas y moleculares de las enfermedades humanas se ha producido no sólo una mejor comprensión de muchos de estos fenómenos, sino que, además, ha permitido el desarrollo de nuevas herramientas diagnósticas en Anatomía Patológica y la creación de una sub-especialidad en esta disciplina, la Patología Molecular. La Patología Molecular es una subespecialidad incipiente en Anatomía Patológica que se define por las técnicas que se utilizan en ella y por los elementos que se analizan, básicamente ácidos ribonucleico (ARN) y desoxirribonucleico (ADN), a partir de muestras de tejidos (especímenes de biopsias o autopsias) o células (exámenes citológicos).

La Patología Molecular tiene en la actualidad una aplicación práctica limitada, aunque presenta un gran potencial de desarrollo en el diagnóstico de laboratorio en medicina. Hoy día, el diagnóstico anatomopatológico, en plena era de la medicina molecular, está basado en la integración de técnicas y saberes diferentes. Hoy más que nunca es importante integrar una buena historia clínica, con un correcto estudio de imagen, una buena morfología, junto a la que contamos con técnicas especiales, complementarias, entre ellas las relacionadas con la Biología Molecular, la Citogenética, la citometría de flujo, y otras. Si cada una de ellas las interpretamos de manera aislada podemos incurrir en graves errores diagnósticos. A medida que estas técnicas son validadas y demostrada su utilidad desde el punto de vista diagnóstico y/o pronóstico, se van haciendo accesibles a los laboratorios de Anatomía Patológica, en lo que denominamos Patología Molecular (PM). Sea cual sea la razón por la que poner en marcha un laboratorio de PM en un servicio de Anatomía Patológica es importante conocer sus aplicaciones, algo que está cada vez más claro. Aunque algunas aplicaciones son diagnósticas, conviene no dejar de lado las aplicaciones más cercanas a la investigación, que abordaremos más adelante

La guía del manejo de los especímenes y las técnicas de biología molecular que se utilizan en Patología Molecular han sido desarrolladas en laboratorios de investigación. Estas han sido adaptadas a las muestras propias del trabajo anátomo-patológico, es decir a muestras de tejidos y citológicas, ya sean especímenes frescos sin ningún tipo de fijación, o muestras preservadas en diversos fijadores y bajo diversas condiciones.

En la Patología Molecular existen técnicas propias que forman parte del arsenal de la biología molecular. Una de estas técnicas, son, los métodos de aislamiento de células o tejidos utilizando procedimientos de microdissección, han sido de gran importancia en el desarrollo de la Patología Molecular, impulsando la participación de los anátomo-patólogos en las investigaciones de alteraciones moleculares y genéticas de los tejidos normales y anormales, y estimulando su capacitación en técnicas más propias de la biología molecular, la microdissección ha permitido la detección de nuevos genes importantes en el desarrollo de neoplasias a través de la detección de nuevos fragmentos de transcripción y de proteínas alteradas en células tumorales.

El número de exámenes de diagnóstico que emplean técnicas y principios de biología molecular ha ido aumentando en los últimos años.

Los exámenes de diagnóstico molecular disponibles actualmente en Patología Molecular han sido desarrollados inicialmente privilegiando la sensibilidad y la especificidad, con la esperanza que la incorporación en el futuro de técnicas automatizadas permita disminuir su costo y tiempo de ejecución

Para realizar un análisis de diagnóstico molecular, existen diversas técnicas de biología molecular disponibles. La elección de la técnica más apropiada para un determinado examen de diagnóstico debe ser muy minuciosa y basarse en las ventajas y desventajas de cada una de ellas. Debe existir un adecuado equipamiento del laboratorio y la experiencia de sus integrantes.

Actualmente, los exámenes de diagnóstico molecular disponibles en Patología Molecular están referidos principalmente a la detección de microorganismos, al diagnóstico de enfermedades hereditarias y al diagnóstico auxiliar de neoplasias, especialmente en lo referente a estudios de predisposición genética, estudio de población de riesgo, diagnóstico de determinados cánceres, estudio de micrometástasis, selección de terapias y evaluación del pronóstico de la enfermedad.

La Patología Molecular es una disciplina cuyo objetivo es el estudio y diagnóstico de una enfermedad examinando moléculas en muestras biológicas procedentes de órganos, tejidos o fluidos corporales. Las pruebas moleculares de última generación son cada vez más importantes para el pronóstico y las predicciones del posible comportamiento de la enfermedad, lo que permite determinar cuál es el mejor enfoque y respuestas terapéutico

Concluyo que, el desarrollo de las técnicas de biología molecular y el amplio conocimiento de las bases genéticas y moleculares de las enfermedades humanas han tenido un impacto significativo en Anatomía Patológica, no olvidar que los anatómopatólogos deben tener capacitación continua en principios y técnicas de la biología molecular.

## **Bibliografías**

I Wistuba O, I. (2001). Patología molecular: Aplicaciones de la biología molecular en anatomía patológica. *Revista médica de Chile*, 129(7), 1. <https://doi.org/10.4067/s0034-98872001000700014>