



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

“Cuadro Sinóptico: Biología Molecular”

Materia:

Biología Molecular

Docente:

QFB. Hugo Nájera Mijangos

Alumno:

Karla Gpe. Alvarado López

Semestre:

4° “A”

BIOLOGIA MOLECULAR

Bases moleculares y genéticas de la patología

- Bases Biológicas**
 - Mecanismo de producción de los gametos masculinos y
 - Etapas del embarazo que son susceptibles de ser alteradas
 - Formación del espermatozoide, se forma en los testículos a partir de la pubertad y dura toda la vida
- Etapas del Embarazo Susceptibles a alteración**
 - Blastogénesis,
 - Organogénesis,
 - Fenogenesis
- Alteraciones cromosómicas numéricas**
 - Trisomía 21 { Síndrome de Down; Nariz nasal deprimida, Región maxilar y malar plana, cuello corto, manos y pies anchos y cortos
 - Trisomía 13 { Síndrome de Edwards; Orejas pequeñas con hélices pegadas, Esternón corto y dedo gordo corto, defectos cardíacos, encefalocele, espina bífida; incompatible con la vida
 - Trisomía 18 { Síndrome de Patau, Hendiduras bucofaciales, Malformaciones en el SNC, defectos cardíacos, anomalías renales
- Alteraciones estructurales de los cromosomas**
 - Cri-Du-Chat { Maullido de gato, Dimorfismo cráneo-facial, ojos separados, oreja displásica, puente nasal ancho, micrognatia
 - Sx de Marfan { Afecta tejido conjuntivo; personas altas, delgadas, esternon sobresale o se hunde, soplos cardíacos
- Alteraciones estructurales de los cromosomas**
 - relacionada con el cromosoma X, heredan una enfermedad genética de una madre saludable que porta el gen
 - Distrofia muscular { Degeneraciones de los músculos ocasionada por genes anormales (mutaciones). Pérdida progresiva de la masa muscular

Aplicaciones de Biología Molecular al estudio de SNC y Cáncer

- mutaciones en el gen de la isocitrato deshidrogenasa IDH 1 y 2
 - mutación de este gen es positiva en la gran mayoría de los gliomas infiltrativos difusos (astrocitomas y oligodendrogliomas)
 - gliomas se diferencian en gliomas focales de bajo grado
 - cuando expresan mutaciones en el gen BRAF-1, estando el gen IDH en genotipo nativo
- co-delección de los brazos de los cromosomas 1p y 19q en neoplasias oligodendrogliales
 - ausencia de la co-delección favorece el diagnóstico de astrocitoma
- Glioblastoma { IDH- Nativo e IDH Mutado
 - Ependimoma { se logró identificar un subtipo de ependimomas con fusión del gen RELA
 - Se sugieren el uso de una taxonomía molecular que promete influenciar el diagnóstico, la clasificación de la enfermedad y el manejo clínico
- Células micro disecadas han sido utilizadas exitosamente en el estudio de alteraciones genéticas y moleculares del cáncer
 - identificación de nuevos genes supresores de tumores y de múltiples regiones cromosómicas con deleciones frecuentes en diversas neoplasias y sus lesiones precursoras
- Patología molecular en el diagnóstico de neoplasias**
 - gen APC en la poliposis coli adenomatosa, gen RET en neoplasia endocrina múltiple tipo 2a, gen RB1 en retinoblastoma familiar
- Detección precoz de cáncer con métodos moleculares**
 - se iniciaría con pequeñas deleciones del cromosoma 3p y del cromosoma 9p en lesiones epiteliales con alteraciones mínimas, seguidas de deleciones del cromosoma 8p, para posteriormente en las displasias acumularse otras deleciones cromosómicas y mutación del gen TP53
- Estudio de Metástasis**
 - análisis histopatológico del tejido, la mayoría de los casos correspondiente a ganglios linfáticos regionales
 - permiten detectar la presencia de células de estirpe no linfóide por ejemplo: células epiteliales de carcinomas, células melanocíticas de melanoma, etc a través del análisis de PCR

Terapia Génica y aplicaciones

- Consiste en la inserción de elementos funcionales ausentes en el genoma de un individuo. Se realiza en las células y tejidos con el objetivo de tratar una enfermedad o realizar un marcaje
- Terapia Génica Somática**
 - In vivo** { administrarle al paciente un gen a través de un vehículo (por ejemplo un virus), el cual debe localizar las células a infectar
 - Virus: rotavirus, adenovirus; No virales; ADN desnudo, Oligonucleotidos
 - Ex vivo** { a partir de una biopsia del tejido del paciente y luego se le trasplantan las células ya transformadas
- Terapia Génica germinal**
 - sobre las células germinales del paciente, por lo que los cambios generados por los genes terapéuticos serían hereditarios
- Aplicaciones**
 - fibrosis quística y la hemofilia, y su posible uso como cura de **enfermedades** cardíacas, el SIDA y el cáncer
- El gen debe de estar aislado y disponible para la transferencia.
- Debe de haber un método efectivo para la clonación
- El tejido diana debe de ser accesible para la transferencia del gen
- No debe de existir otra terapia efectiva disponible.
- La terapia no debe dañar al paciente.

Bibliografía

Casilla, I. W. (2016). Molecular pathology: Applications of molecular biological techniques in pathology. *Revista medica de Chile*.

Murphy, K., Travers, P., & walport, M. (2008). *Inmunobiologia de Janeway*. Mexico: Mc Graw Hill.

Olvera, S. G., Barragán, J. M., & Flores, J. S. (2016). *Biología molecular* . bogota colombia: McGraw Hill.