



**Universidad del Sureste**  
**Escuela de Medicina**



**“UNIDAD IV”**

**Materia:**

Biología Molecular.

**Docente:**

Q.F.B Hugo Nájera Mijangos.

**Alumno:**

María José Villar Calderón

**Semestre:**

4°A

# UNIDAD IV BIOLOGIA MOLECULAR

## • Bases moleculares de la patología

A partir del descubrimiento en que relacionó que la mayoría de enfermedades tienen causas molecular, se han llevado progresos para conseguir un tratamiento eficaz a dichas enfermedades { Cualquier enfermedad cursa, en mayor o menor grado, con alteraciones en la estructura, propiedades, metabolismo o función de una o varias biomoléculas.

Causas que pueden inducir una enfermedad { Agentes físicos (radiaciones, polvos, traumatismos, etc.), químicos (exposición a compuestos tóxicos como solventes, metales pesados, toxinas, etc.) o biológicos (virus, bacterias, parásitos, etc.) y trastornos de origen genético cuya etiología radica en la información genética en el organismo.

Según la biomolécula, las enfermedades pueden clasificarse en { Por disfunciones celulares o tisulares, y genera cambios temporales o permanentes en el organismo, así como variaciones en la función de órganos y sistemas, que en último término se reflejan en forma de padecimiento

## • Bases genéticas de la patología

Constituyen un grupo de patologías importantes, tanto por su incidencia relativamente elevada (>1%), como sus complicaciones { Se caracterizan por comprometer la calidad de vida, causando una grave discapacidad intelectual o física. { Es frecuente que estas tengan un carácter progresivo y condicionen una mortalidad precoz

Las enfermedades monogénicas son trastornos por mutaciones que afectan a alguno de los aproximadamente 25.000 genes del genoma nuclear que codifican proteínas { se transmiten según las leyes de la herencia de Mendel (de ahí que también se conozcan como enfermedades mendelianas), o en el pequeño genoma ubicado en la matriz de las mitocondrias con un patrón de transmisión específico conocido como herencia mitocondrial.

### Leyes de Mendel

- Primera ley de Mendel: también denominada "ley de uniformidad (de los híbridos de la primera generación)". Al cruzar dos razas puras, los descendientes son todos iguales, tanto fenotípicamente como genotípicamente
- Segunda ley de Mendel: llamada "ley de la segregación (de caracteres)". Esta ley establece que para que ocurra la reproducción sexual, previo a la formación de los gametos cada alelo de un par se separa del otro miembro para determinar la constitución genética del gameto hijo.
- Tercera ley de Mendel: "ley de asociación independiente (de caracteres)". Diferentes rasgos son heredados independientemente unos de otros, no existe relación entre ellos, por lo tanto, el patrón de herencia de un rasgo no afectará al patrón de herencia de otro. Solo se cumple en aquellos genes no ligados

## • Aplicaciones al sistema nervioso

La biología molecular representa una herramienta clave en el estudio y comprensión de la neuroinmunorregulación { Interviene en una amplia gama de procesos biológico-moleculares, en donde hay mediadores que participan en la comunicación entre el sistema nervioso central (SNC) y el sistema inmunológico (SI)

Ambos sistemas (SNC y SI) comparten mensajeros químicos { Incluyen desde pequeñas moléculas como el factor liberador de corticotropina (CRF) hasta grandes proteínas, como citocinas, neurotransmisores, neuropéptidos y factores de crecimiento { El SI envía señales al cerebro para responder al daño causado por M.O

Las vías (de manera primaria sistema nervioso simpático o SNA) permiten la llegada de moléculas activas (hormonas, neurotransmisores, neuropéptidos y citocinas) que interactúan con células del SI (linfocitos, macrófagos, células epiteliales y células dendríticas, entre otras) a través de receptores en estas células inmunocompetentes

• **Biología Molecular del Cáncer.**

Grupo heterogéneo de enfermedades que se caracterizan por la acumulación de mutaciones en el genoma de las células

Hasta el punto en que estas mutaciones afectan las diversas funciones a nivel molecular, celular, tisular y sistémico, con la consecuente muerte del paciente

Rasgos del Cáncer

Capacidades que va adquiriendo la célula cancerosa durante el desarrollo y progresión de un cáncer clínicamente manifiesto

Los seis rasgos son: mantener la señalización proliferativa, evadir la supresión del crecimiento, resistir la muerte celular, activar la invasión y metástasis, permitir la inmortalidad replicativa e inducir la angiogénesis. Otros cuatro rasgos son las desregulación energética, la evasión de la respuesta inmunitaria, promover la inflamación y la inestabilidad genética

Estos rasgos hoy en día son blancos de múltiples investigaciones con la finalidad de caracterizar molecularmente al cáncer y desarrollar nuevas herramientas terapéuticas dirigidas específicamente contra los mecanismos celulares y vías de señalización que se encuentran alterados en esta patología.

• **Terapia Génica**

Metodología que aborda la inserción de material genético en un individuo para tratar una enfermedad

Mediante un conjunto de técnicas que permiten vehicular secuencias de ADN o de ARN al interior de células diana, con objeto de modular la expresión de determinadas proteínas que se encuentran alteradas, revirtiendo así el trastorno biológico que ello produce

Tipos de Terapia Génica

En función del tipo celular diana, existen dos modalidades de terapia génica

- Terapia génica de células germinales: aquella dirigida a modificar la dotación genética de las células implicadas en la formación de óvulos y espermatozoides
- Terapia génica somática: aquella dirigida a modificar la dotación genética de células no germinales, es decir, de las células somáticas

En función de la estrategia aplicada también puede clasificarse en:

- Terapia génica in vivo: agrupa la técnicas en las que el material genético se introduce directamente en las células del organismo, sin que se produzca su extracción ni manipulación in vitro
- Terapia génica ex vivo : comprende todos aquellos protocolos en los que las células a tratar son extraídas del paciente, aisladas, crecidas en cultivo y sometidas al proceso de transferencia in vitro.

• **Aplicaciones de la terapia génica**

Para alcanzar un determinado efecto biológico en terapia génica es necesario introducir de manera eficaz la secuencia génica de interés en la célula diana y conseguir su expresión.

Estos objetivos suponen contar con un adecuado sistema de vehiculización o transferencia y, al mismo tiempo, disponer de promotores adecuados para conseguir la máxima expresión del gen insertado en la célula.