



**Alina Anahíd Utrilla Moreno**

**CATEDRÁTICO: Hugo Nájera Mijangos**

**Trabajo: “resumen patología molecular”**

**MATERIA: Genética Humana**

**SEMESTRE: 3**

**GRUPO: A**

Comitán de Domínguez Chiapas a 9 de septiembre de 2020.

# PATOLOGÍA MOLECULAR

**La patología:** es una parte de las ciencias básicas de la medicina que se encarga del estudio de las enfermedades, tanto sus causas como la evolución de la mismas caracterizándola en sus signos y síntomas. Se puede dividir en el estudio de los cambios en el órgano afectado y sus células denominada **Anatomía Patológica General** y en el estudio de los cambios y respuestas generados a nivel del organismo como conjunto y se le denomina **Anatomía Patológica Sistémica**.

Rudolf Virchow fue un patólogo, arqueólogo y antropólogo, fundador de la patología celular. El 2 de agosto de 1845 fue el primero en demostrar que la teoría celular se aplica tanto a los tejidos enfermos como a los sanos es decir, que “las células enfermas derivan de las células sanas de tejidos normales”.

**El desarrollo de las 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.

**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.



Las técnicas en Patología Molecular son todas aquellas que forman parte del a

Técnica	Información Obtenida	Ventajas y Desventajas	Ejemplos de Exámenes Clínicos
"Southern Blot"	Presencia, tamaño y estructura de un gen	Relativamente lento y trabajoso; útil para información de tamaño y estructura; semicuantitativo	Monoclonalidad de linfocitos T o B; análisis de translocaciones de sarcomas y linfomas
"Slot", "dot" o "spot blot"	Presencia y cantidad de un gen o fragmento de transcripción	Rápido y más cuantitativo que "Southern" o "Northern blots"; sin información de tamaño o estructura	Amplificación de <i>N-MYC</i> en neuroblastomas
Amplificación de ácidos nucleicos (PCR, PCR-TR)	Presencia de un gen o ARNm; puede ser combinado con gel de electroforesis "Southern blot"	Muy rápido y sensible; requiere conocimiento previo del gen o el fragmento de transcripción; puede ser cuantitativo	Detección de translocaciones y otras mutaciones; agentes infecciosos
Electroforesis en gel	Visualizar directamente ADN o cADN amplificado	Evita la complejidad de la hibridación, aunque por esta razón puede ser menos específico	Evaluación de fragmentos amplificados de un gen
Hibridación <i>in situ</i>	Presencia de un gen o fragmento de transcripción en un tejido, células aisladas o cariotipos	Las preservación de las características histopatológicas y citológicas permite correlacionar los resultados con los tipos específicos de células	Análisis de translocaciones cromosomales; detección de ADN o ARNm de agentes infecciosos
Secuenciación	Secuencia de un gen o fragmento de transcripción (cADN)	Obtención de la mejor resolución posible de un gen o fragmento de transcripción; actualmente cara y trabajosa	Análisis de mutación de genes (ej. <i>BRCA1/BRCA2</i> , <i>TP53</i> , etc)
"Western blot"	Presencia y tamaño de proteínas	Análisis del producto final del gen más que del propio gen; relativamente trabajoso	Examen de distrofia muscular de Duchenne
Análisis de proteína truncada	Término precoz de transcripción o síntesis de proteínas	Técnicamente costosa y trabajosa	Mutaciones en genes tales como <i>BRCA1</i> , <i>APC</i> , etc

La microdissección de tejidos es una técnica que permite establecer una correlación exacta entre las características citológicas e histopatológicas de los especímenes y los resultados de los análisis genéticos y moleculares, ha cumplido, además, un papel relevante en la identificación de nuevos genes supresores de tumores y de múltiples regiones cromosomales con deleciones frecuentes en diversas neoplasias y sus lesiones precursoras, las que son candidatas a contener genes supresores de tumores aún no identificados.

## diagnóstico y manejo de las enfermedades infecciosas.

Estos métodos han sido desarrollados con el objeto de mejorar la sensibilidad y especificidad de los métodos tradicionales de diagnóstico microbiológico. Este desarrollo se ha extendido al diagnóstico en Patología Molecular, en la cual se han implementado técnicas de diagnóstico **de virus, bacterias, hongos y protozoos** en muestras de tejidos y células aisladas. Estas técnicas están referidas fundamentalmente a métodos **de hibridación in situ y amplificación por PCR de los ácidos nucleicos**.

La lista de **agentes virales** que han sido detectados mediante estas técnicas en especímenes de tejidos y que tendrían importancia clínica incluye a adenovirus, citomegalovirus, Epstein-Barr, hepatitis B y C, y subtipos de virus papiloma humano (VPH).

El diagnóstico de infección de micobacterias con técnicas de biología molecular, especialmente mediante amplificación por PCR de sus secuencias de ADN, se considera un método de gran utilidad en el diagnóstico de infecciones por estas bacterias, debido a su rapidez, alta sensibilidad y gran especificidad

## Patología molecular en el diagnóstico de enfermedades hereditarias.

El análisis de la secuencia del genoma humano sin duda incrementará la lista de enfermedades en las cuales se identifiquen las alteraciones genéticas responsables y los exámenes que permitan su detección.

## Patología molecular en el diagnóstico de neoplasias.

Diversos hallazgos han confirmado el principio de la existencia de las lesiones precursoras de las neoplasias, especialmente de origen epitelial (carcinomas), y ha permitido postular la utilidad de las alteraciones moleculares como marcadores biológicos que permitan ayudar a predecir el riesgo de desarrollo de neoplasias humanas, especialmente en población de riesgo, ya sea por susceptibilidad genética o por la adopción de conductas de riesgo. Los tipos de análisis son el **estudio de traslocación de cromosomas** en el diagnóstico de sarcomas y neoplasias hematológicas, y los **estudios de clonalidad** en el diagnóstico de linfomas.

## Bibliografía:

- ♥ R.L Nussbaum. (2003). Genética en Medicina. San Francisco: Elsevier Masson
- ♥ Kumar Abbas Aster. (2019). Robbins. Patología Humana 10edición. Barcelona, España: Elsevier
- ♥ Javier Arias Stella. (2002). De la Patología Celular a la Molecular. 2020, de Dermatopatologia.edu Sitio web: [https://sisbib.unmsm.edu.pe/BVRevistas/fofia/Vol13\\_N2\\_2002/pdf/patologia\\_celular.pdf](https://sisbib.unmsm.edu.pe/BVRevistas/fofia/Vol13_N2_2002/pdf/patologia_celular.pdf)
- ♥ Ignacio I Wistuba O.. (2001). Patología molecular: Aplicaciones de la biología molecular en anatomía patológica. Revista Medica de Chile , Vol.129, 5.

