

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Biología Molecular

Ensayo:

Patología molecular & Terapia Génica

Docente:

QFB. Hugo Nájera Mijangos

Alumno:

Erick José Villatoro Verdugo

Semestre y Grupo:

4° "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas a; 03 de Diciembre de
2020.

Introducción:

Los métodos de biología molecular han demostrado una enorme utilidad en la microbiología, tanto en la detección de bacterias directamente en muestras clínicas, como en la confirmación de los cultivos que de ellas se obtienen. Este trabajo pretende dar a conocer un poco más a fondo, el tema de la patología molecular, ya que en la actualidad, 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 (cáncer), 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. Estos métodos han sido desarrollados con el objetivo de mejorar la sensibilidad y especificidad de los métodos tradicionales de diagnóstico microbiológico, como asimismo acelerar el diagnóstico en casos de microorganismos de difícil cultivo o lento crecimiento. Por otro lado, la terapia génica hoy en día, por medio de la dotación genética de una célula, esta puede ser modificada mediante la introducción de un gen normal en el organismo diana a fin de que se intercambie el gen malo o defectuoso por el que está bien. Es una estrategia terapéutica más que nada que implica la introducción de material genético en los pacientes, con la finalidad de corregir las deficiencias celulares expresadas en el fenotipo y sanar enfermedades hereditarias o adquiridas. La terapia génica es de gran esperanza para los pacientes que padecen alguna alteración genética u otra enfermedad ya que se puede sustituir el gen alterado por otro normal.

Desarrollo:

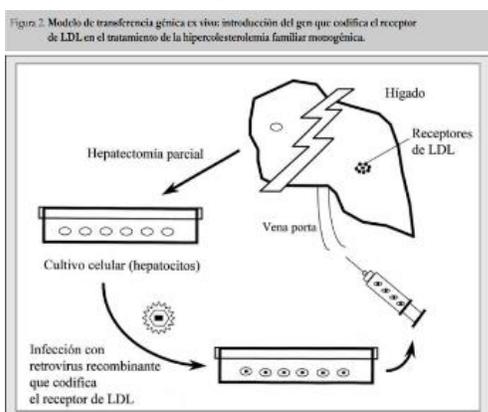
Terapia Génica

La terapia génica se define como el conjunto de técnicas que permiten vehiculizar 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. La terapia génica es una estrategia terapéutica que implica la introducción de material genético en los pacientes, con la finalidad de corregir las deficiencias celulares expresadas en el fenotipo y sanar enfermedades hereditarias o adquiridas. La terapia génica es de gran esperanza para los pacientes que padecen alguna alteración genética u otra enfermedad ya que se puede sustituir el gen alterado por otro normal. La transferencia de genes se realiza por medio de vectores; estos son sistemas que se utilizan en el proceso de transferencia de un gen exógeno a la célula facilitando la entrada y la biodisponibilidad intracelular del mismo.

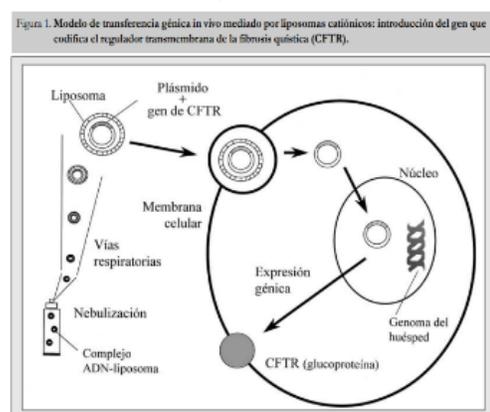
“Varios descubrimientos en la biología molecular han contribuido al progreso de la terapia génica. Al inicio se efectuó la introducción de genes en levaduras y células de mamíferos en cultivos tisulares; posteriormente, la experimentación en ratones. Mediante la técnica del ADN recombinante, éste se inyecta e incorpora a los cromosomas de algunas células embrionarias, seguido de la proliferación y diferenciación en células tisulares adultas”. (Lastra, 2006)

La transferencia de genes se realiza por medio de vectores o vehículos, estos son sistemas útiles en el proceso de transferencia de un gen exógeno a la célula, que facilitan la entrada y la biodisponibilidad intracelular del mismo. Los vectores se dividen en virales y no virales pero a su vez se pueden diferenciar en 2 estrategias terapéuticas de la transferencia génica, que son:

Estrategias Ex vivo



Estrategias In vivo



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 y, por tanto, transmisible a la descendencia. Este tipo de terapia génica sería la indicada para corregir de forma definitiva las enfermedades congénitas, una vez que la técnica sea eficaz y segura, situación que no parece darse en el momento actual.
- Terapia génica somática: es aquella que se encuentra dirigida a modificar la dotación genética de células no germinales, es decir, de las células somáticas o constituyentes del organismo. En principio, la terapia génica somática no ha sido motivo de reservas éticas, salvo las relacionadas con su posible aplicación a la ingeniería genética de potenciación, es decir, toda manipulación genética cuyo objetivo sea potenciar algún carácter, como la altura, sin pretender tratar enfermedad alguna. (Gonzalez, 2000)

Patología Molecular

El concepto de “patología molecular” nos menciona la literatura que es un término amplio que incluye técnicas de biología molecular en beneficio de la salud humana, detectando o bien cuantificando secuencias genéticas específicas de ADN o bien del ARN, sin dejar de fuera a las proteínas. El desarrollo de nuevas técnicas de diagnóstico en medicina tiene su origen en los problemas clínicos que requieren con urgencia un método de diagnóstico, idealmente con una alta sensibilidad y especificidad, que pueda ser accesible a la población.

La investigación básica en conjunto con el desarrollo tecnológico, ha permitido el diseño de instrumentos y métodos para responder a las necesidades clínicas. En el caso del diagnóstico de patología molecular, la detección de segmentos de ADN en una muestra problema fue la primera estrategia utilizada en clínica. Mediante técnicas de hibridación de Southern blot, utilizando fragmentos de ADN denominadas sondas, fue posible detectar la presencia de una región de ADN que contenía una secuencia complementaria a la sonda en una muestra problema. Se dice que “La utilización de enzimas de restricción, tijeras moleculares que cortan el ADN en regiones específicas, junto con el desarrollo de métodos de secuenciación simples, amplió el número de técnicas disponibles para su uso en clínica”. (García, 2015)

Desde que se tuvo la primera demostración de la transferencia permanente del DNA, por filtros de nitrocelulosa, las pruebas moleculares de ácidos nucleicos se han vuelto una parte integral de la mayor parte de los proyectos de investigación básica y clínica. (Manuel Figuero, 1991) Los progresos en el DNA recombinante, el clonaje, la secuenciación y otras técnicas moleculares han permitido grandemente a los científicos poder identificar genes y productos proteicos para así poder comprender rutas moleculares en la progresión de una enfermedad, incluyendo neoplasias y enfermedades genéticas (sin agente etiológico).

Además en virtud de su inherente confiabilidad y rapidez de detección las sondas de DNA pueden volverse herramientas importantes en el diagnóstico fetal de enfermedades genéticas para las cuales los genes específicos no han sido aislados. (Manuel Figuero, 1991) Se dice pues que las técnicas moleculares nos han ayudado a la identificación de marcadores de translocaciones cromosomales para poder así tener diagnósticos certeros en linfomas humanos y otros tumores.

Conclusión:

Como ya he mencionado en este trabajo, la terapia génica debe considerar cada estrategia y adaptarla al tipo celular que debe ser modificado, ya que no existe una estrategia universal para todos los tipos celulares y todas las condiciones. Es muy importante regular la actividad precisa del gen en el contexto tisular y momento necesario, y en el caso de producir moléculas nuevas desde un vector de expresión, ya sean éstas las proteínas terapéuticas o cualquier otra fabricada a partir del mismo vector, es importante evitar las defensas celulares de inactivación de proteínas extrañas y finalmente, cuando ya se entra en protocolos de terapia génica de condiciones que afectan a la especie humana, mantener siempre y estrictamente el rigor y protocolo de los ensayos clínicos y no solo a esto, si no que la patología molecular ha ido incrementando en avances y aportando a la medicina cada día más, y esto nos beneficia en gran manera ya que como médicos clínicos tenemos que apoyarnos de este tipo de técnicas laboratoriales para poder llegar más fácilmente a nuestro diagnóstico y más que nada conseguir el tratamiento más oportuno para nuestro paciente.

Bibliografía

- García, M. J. (2015). Patología y Diagnostico Molecular. *SciencieDirect*, 5.
- Gonzalez, C. R.-O. (2000). Terapia génica. *Farmacía Hospitalaria*, 9.
- Lastra, O. L. (2006). Terapia Genica. *Medigraphic*, 17.

Manuel Figuero, S. R. (1991). Patología molecular y diagnóstico de enfermedades infecciosas.
Revista médica hondureña, 16.