

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Biología Molecular

Ensayo:

Patología Molecular y Terapia Génica

Docente:

QFB. Hugo Nájera Mijangos

Alumno:

Reynol Primitivo Gordillo Figueroa

Semestre y Grupo:

4° "A"

Comitán de Dgz., Chiapas a; 3 de Diciembre de 2020.

Introducción:

La patología molecular y la terapia génica son parte del diagnóstico molecular, ya que esta es un área dinámica en constante desarrollo que ha revolucionado el diagnóstico clínico de múltiples enfermedades. La detección y cuantificación específica de material genético en una muestra biológica ha mostrado un significativo impacto en todas las áreas de la salud, sobre todo en las áreas de las enfermedades infecciosas y el cáncer. El desarrollo de nuevas tecnologías, más rápidas y precisas, ha transformado al diagnóstico molecular en una herramienta clave para el equipo clínico en directo beneficio del paciente. Este ensayo se enfoca en el impacto de la biología molecular en el diagnóstico, describiendo las principales técnicas utilizadas y sus proyección dentro de la biología molecular, ya que como médicos tenemos que comprender que nos son de gran ayuda para poder valor a nuestro paciente y así escoger el mejor tratamiento para él y así prolongar la vida, ya que como mencioné antes, por lo regular estas técnicas se centran en enfermedades infecciosas y a enfermedades neoplásicas (cáncer). El diagnóstico es una etapa crítica en el manejo de un paciente, que implica decisiones médicas que definirán el progreso del cuidado de un individuo. De esta forma, el apoyo diagnóstico es un servicio fundamental para el equipo médico, y por ende, para la institución que lo realiza. De forma general, los laboratorios clínicos que ofrecen estos test diagnósticos se agrupan en una sección de la institución, en espacios con una infraestructura adecuada para dar un servicio de calidad y proporcionarnos el mejor resultado, siendo así pues no útil solo para los estudiantes de medicina, si no que para el ámbito laboral también.

Desarrollo:

“Patología molecular”

Las enfermedades infecciosas en los últimos años han sido las primeras enfermedades que se han diagnosticado por medio del desarrollo de diagnóstico molecular. La principal explicación a este desarrollo se debe a la dificultad de detectar un patógeno mediante la microbiología clásica. Los largos periodos de crecimiento, las condiciones de cultivo y la obtención de una muestra adecuada son los mayores factores que afectan el diagnóstico microbiológico tradicional. Considerando que las técnicas de biología molecular se basan en la detección de segmentos de ADN, estableciendo técnicas sencillas de diagnóstico, por preparación de plásmidos, los cuales son los encargados de producir una alta calidad de DNA purificado, una de las ventajas más grandes que presenta esta técnica molecular es

que permite remover muchos contaminantes ligados al DNA, los cuales pudiesen interferir con la digestión de endonucleasas.

Existe algo que conocemos como las sondas que son utilizados en esta técnica, para su selección y para el proceso del marcado, no importa el sistema que se utilice en esta última pero se prepara una secuencia específica de DNA o ARN para dar como origen a una secuencia genética y altamente conservada con el agente infeccioso en particular, presentando sustitución o amplificación de un gen celular normal en la malformación genética “Con la invención de sintetizadores de DNA es posible ahora producir pequeñas cadenas únicas de DNA (oligonucleótidos) para casi cualquier secuencia conocida”. (Figueroa, 1991)

Cuando no se tienen las cantidades adecuadas del DNA o del RNA para poder llevar a cabo la técnica o bien cuando el número de copias de la secuencia de genes es poca, se puede hacer uso de una nueva técnica de implementación denominada RCP la cual amplifica secuencias genéticas altamente conservadas, bien puede ser ADN o ARN. “Así las secuencias de ácidos nucleicos que no se detectan por los métodos de hibridización "Southern blot" y "Dot blot" o aquellas presentes en extremadamente pequeñas cantidades de DNA obtenida de manchas de sangre ó semen, frotis de sangre en láminas, ó de tejidos parcialmente degradados (por ejemplo de autopsias o situaciones en medicina forense) pueden amplificarse por técnicas de RPC y luego detectarse mediante sondas específicas en la hibridización molecular.” (Figueroa, 1991)

Esta situación ha llevado a desarrollar técnicas que presenten certificaciones que entregan al equipo clínico seguridad en la calidad de los resultados, ya que en muchos casos estas técnicas definirán el manejo del paciente. Muchas de las técnicas disponibles han evolucionado desde test de uso exclusivo para investigación a productos para el diagnóstico in vivo.

Tipo de RPC	Características	Aplicaciones
RPC Estándar	Amplificación de un segmento de ADN utilizando dos partidores. La detección de la amplificación es mediante geles de agarosa.	Detección cualitativa de un segmento de ADN.
RPC Múltiple	Amplificación de 2 o más segmentos de ADN utilizando varios partidores en una sola reacción de amplificación. La detección de la amplificación es mediante geles de agarosa.	Detección cualitativa de varios segmentos de ADN en una sola reacción de RPC
RPC-RFLP (Restriction fragment length polymorphisms)	RPC estándar con paso posterior de digestión con enzimas de restricción.	Detección de polimorfismos genéticos (SNPs).
RT (Reverse transcriptase)-RPC	Síntesis de cADN a partir de ARN mediante transcripción reversa, seguido de una RPC.	Expresión de genes. Detección de virus ARN.

Terapia génica

“La terapia génica se puede definir como 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.” (Ronchera, Recuperado: 2020.) En la actualidad, la dotación genética de una célula puede ser modificada mediante la introducción de un gen normal en el organismo diana que sustituya al gen defectuoso en su función, existen 2 tipos de terapia génica:

- Terapia génica de células germinales: es aquella que se encuentra 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: aquella dirigida a modificar la dotación genética de células no germinales, es decir, de las células somáticas o constituyentes del organismo, se dice que en un 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.

Pero también existe otra clasificación la cual promueve a la terapia génica como:

- In vivo: agrupa las 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.
- 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.

Conclusión:

La biología molecular se instaló en la práctica clínica como algo normal después de los arduos trabajos técnicos que llevaron a una mejora de estas técnicas. Pero no dejando atrás que es algo innovador y que nos vino a ayudar ante el diagnóstico de enfermedades peligrosas. Las numerosas ventajas de las técnicas moleculares con respecto a las técnicas clásicas han impulsado a la implementación de laboratorios de biología molecular tanto en el sistema de salud público y privado. A pesar de este crecimiento masivo, existen varios desafíos que deben ser enfrentados de forma de asegurar diagnósticos precisos y de calidad. Por otra parte, es importante informar y educar al equipo médico y a los futuros profesionales de salud sobre este tipo de técnicas, indicando sus ventajas y limitaciones, de forma de fomentar el desarrollo de equipos multidisciplinarios que en el futuro puedan diseñar, implementar, estandarizar, controlar e interpretar estas herramientas diagnósticas.

Bibliografía

- Farfán, B. M. (2015). Biología molecular aplicada al diagnóstico clínico. *Revista médica Clínica Las Condes*, 4.
- Figueroa, M. (1991). Patología Molecular y Diagnóstico de Enfermedades Infecciosas. *Revista Médica Hondureña*, 16.
- Ronchera, C. (Recuperado: 2020.). Terapia Genética . *Farmacia Hospitalaria*, 9.