

Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Biología Molecular

Trabajo:

Resumen de la importancia de la biología molecular

Docente:

Dr. Culebró Ricaldi José Miguel

Alumno:

Carlos Alfredo Solano Díaz.

Semestre y Grupo:

4° "A"

Tuxtla Gutiérrez, Chiapas a; 20 de Septiembre de 2020.

Todas las enfermedades humanas pueden ser consideradas como el resultado de una interacción entre la constitución genética de un individuo y el medio ambiente. Dentro de este concepto de enfermedad, el rol de la individualidad genética del organismo huésped resulta trascendental, no sólo para las enfermedades primariamente de origen genético, como en los casos de enfermedades mendelianas clásicas, sino que también en enfermedades multifactoriales con alta frecuencia, como las enfermedades crónicas del adulto.

Este concepto de enfermedad genera una nueva perspectiva en la medicina, derivada del desarrollo y la utilización creciente de la genética molecular en la actividad clínica. En particular, las consecuencias de la aplicación de las técnicas de biología molecular en la investigación biomédica han sido inmensas y sin duda que su aplicación, cada vez más difundida en la actividad clínica, permite vislumbrar un enorme impacto en los fundamentos y en la práctica diaria de la medicina del presente y del futuro

Para cualquiera de las estrategias de clonamiento de genes asociados a enfermedades, en la fase final siempre debe tenerse en cuenta la discriminación entre variantes no relevantes en la secuencia de ácido desoxiribonucleico (ADN) (las cuales pueden estar solamente asociadas, pero no ser causa directa de la enfermedad) y mutaciones de real significado patogénico (las cuales causan directamente la enfermedad). La posible relevancia etiopatogénica de una mutación, puede revelarse cuando la supuesta mutación cambia la secuencia aminoacídica en una región clave del producto proteico codificado por el gen candidato. Sin embargo, la prueba final que un gen candidato está realmente determinando la enfermedad en estudio, requiere tener evidencias de que el gen normal no mutado corrige el fenotipo anormal y/o que la forma mutante del gen produce el fenotipo anómalo. Una vez identificado el gen responsable de una

enfermedad se abren amplias perspectivas para la comprensión de sus mecanismos patogénicos, diagnóstico, tratamiento y prevención.

Estudio de la patogenia de las enfermedades.

En el contexto de una enfermedad con base genética, se puede afirmar que su origen radica en el ADN y en una mutación del mismo. El gran desafío consiste en comprender los mecanismos asociados que determinan el fenotipo anormal, en un sistema biológico complejo como el cuerpo humano. El poder de la medicina molecular también se manifiesta en el estudio de los mecanismos, que permiten que el genotipo se traduzca en el fenotipo anormal de una enfermedad. Esta aplicación de la medicina molecular se ha denominado genética funcional o patogénica y tiene importancia no sólo para entender los mecanismos de una enfermedad sino también para el desarrollo de nuevos tratamientos.

La aplicación de la genética molecular en el diseño de modelos animales de enfermedades humanas, ha permitido un importante avance en el conocimiento de la patogenia de condiciones patológicas generadas por un gen defectuoso. La capacidad de generar cepas de animales manipuladas, genéticamente, ha tenido un enorme impacto en biomedicina y hoy día un número cada vez mayor de fisiopatólogos tradicionales, biólogos del desarrollo, biólogos celulares, morfólogos y fisiopatólogos están utilizando esta estrategia experimental en el estudio de la patogenia de las enfermedades. Los modelos animales constituyen una interesante alternativa de estudio, ya que pueden permitir comprender cómo un defecto genético molecular específico llega a traducirse en un fenotipo particular, en un sistema vivo integrado y complejo. Además de la existencia de diferentes especies que presentan mutaciones espontáneas que sirven como modelos naturales de enfermedades con base genética, la preparación de cepas de animales genéticamente manipulados, particularmente ratones transgénicos (que

sobreexpresan) y knockout (que no expresan) para un gen de interés, han contribuido enormemente en la identificación, el análisis de la secuencia temporal y de la interrelación de los diferentes fenómenos patogénicos derivados de la función anormal de dicho gen, los que llevan al desarrollo de un fenotipo equivalente a la enfermedad humana.

Diagnóstico molecular presintomático y sintomático de las enfermedades.

Como en cualquier especie, el genoma humano no es una entidad estática, sino que está sujeta a mutaciones, las cuales pueden definirse como cambios hereditarios en la estructura del ADN. Estos cambios del genoma pueden ocurrir a gran escala, como aberraciones cromosómicas, o a menor escala, como mutaciones más simples que generan deleciones, inserciones o sustituciones de una o varias bases nucleotídicas. Las mutaciones tienen importancia etiopatogénica cuando la secuencia alterada está asociada a un gen, ya sea a nivel de la secuencia codificante del gen (donde se encuentran la mayoría de las mutaciones de relevancia patogénica), de la secuencia intragénica no codificante (secuencias intrónicas necesarias para la correcta expresión génica) y de secuencias reguladoras fuera de la región codificante (que regulan los niveles de expresión) de un gen.

Terapia génica.

Muchas enfermedades de origen genético se traducen en defectos en la expresión de proteínas, las cuales son difíciles de administrar o modificar mediante técnicas farmacológicas ya sea por su tamaño, complejidad o inaccesibilidad celular. Una de las aplicaciones futuras más promisorias de la genética molecular en el tratamiento de las enfermedades es la implementación de la terapia génica, la cual puede ser definida como la administración e introducción de material genético en un tipo celular o tejido apropiado para afectar la expresión génica con el fin de

obtener un efecto terapéutico deseado, superando las barreras de una terapia farmacológica convencional.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

- Zanlungo M, Silvana, Arrese J, Marco, & Rigotti R, Attilio. (1999). Medicina molecular: Presente y futuro. Revista médica de Chile, 127(8), 982-988. <https://dx.doi.org/10.4067/S0034-98871999000800014>