



Universidad del Sureste

Campus Tuxtla Gutiérrez

“Biología Molecular en la Medicina”

Biología Molecular

Dr. Jose Miguel Culebro Ricaldi

Br. Viridiana Merida Ortiz

Estudiante de Medicina

4to Semestre

18 de abril de 2021, Tuxtla Gutiérrez Chiapas

BIOLOGÍA MOLECULAR EN LA MEDICINA

La biología molecular es el área de estudio de las moléculas de ácido desoxirribonucleico (ADN) y de ácido ribonucleico (ARN), es un campo que vincula diferentes aproximaciones en el funcionamiento de cualquier organismo vivo. A nivel molecular, el ADN y el ARN están encargados de preservar y traducir a proteína la información necesaria para el funcionamiento celular.

La biología molecular es la base estructural y funcional de cualquier organismo vivo. Los procesos patogénicos en el ser humano son la más clara evidencia del rol central del ADN y ARN en enfermedades de base genética como la fibrosis quística, la hemofilia, la enfermedad de Huntington y algunos tipos de cáncer de origen genético.

En la historia de la biología molecular se pueden encontrar tres momentos que han marcado el desarrollo científico y tecnológico de la biología y la medicina. El primero de ellos fue la descripción de la estructura de la doble hebra de ADN que realizaron Watson y Crick en 1953. El segundo momento en la historia de la biología molecular se da en el auge de estos desarrollos, al concebir la posibilidad de leer el código genético, fragmento a fragmento, como un libro separado por 46 capítulos denominados cromosomas y el avance de la biología molecular dan origen, en 1990, al Proyecto genoma humano. Son muchas las aplicaciones que dan resultados tangibles desde el mejoramiento en el diagnóstico de las enfermedades, la identificación de factores de riesgo genético, la generación y la administración de medicamentos basadas en información molecular, el uso de la terapia génica para el tratamiento de algunas enfermedades.

Para la lectura del código genético y la producción de proteínas en la célula se da la transcripción (o paso de ADN a ARN) que permite la decodificación y organización de la información almacenada en el código genético que va ser traducida a proteínas; el ARN generado pasa al citoplasma donde el código es traducido, aminoácido por aminoácido, hasta formar una proteína por el mecanismo de traducción. Esta secuencia de eventos biológicos se conoce como el dogma central de la biología. El llamado actual que está realizando la biología molecular a la

medicina, es la búsqueda de la complejidad intrínseca de los procesos patológicos para la comprensión, la prevención, el diagnóstico y el tratamiento de los mismos.

En este punto es importante destacar que el cambio o mutación de un sólo nucleótido en el ADN puede variar o modificar una tripleta, lo que afecta la producción de una proteína específica y puede generar una alteración celular y tisular, que al no ser compensada o eliminada en la célula o tejido puede ser evidenciada en la práctica clínica como una enfermedad. Las mutaciones pueden ser espontáneas o inducidas, la primera de ellas se da de forma fortuita en los procesos de replicación del ADN o por cambios aleatorios de la secuencia, y la segunda es debido a agentes mutagénicos externos como la radiación, los virus y algunos agentes químicos.

La transcripción se ha descrito como el paso de la información almacenada en las hebras de cadena doble de ADN a cadenas sencillas de ARN, el cual lleva consigo las tripletas específicas que darán forma a la proteína, aminoácido por aminoácido. Este mecanismo permite en parte la selección, el procesamiento y el transporte del ARN a los ribosomas para la producción de las proteínas que mantienen la forma, el tamaño, la localización y la función de cada célula en su ambiente específico. La transcripción tiene dos fases esenciales en la transmisión del mensaje del ADN a la proteína: la producción de la hebra de ARN a partir de una de las hebras de ADN y el procesamiento de la hebra de ARN para llevar el mensaje adecuado que se traducirá a proteína y evitar que sea dañada en su camino a los ribosomas.

El uso de la biología molecular, en este caso la reacción en cadena de la polimerasa, es una herramienta esencial para la toma de decisiones en todas las etapas de la atención del paciente: la evaluación del riesgo, la detección, el diagnóstico, la estadificación y el pronóstico, la selección de la terapia, y el seguimiento en diferentes enfermedades. Actualmente hay muchos marcadores moleculares que se usan en la práctica médica, que aumentan día tras día a medida que se comprende la enfermedad desde la biología celular y molecular.

La reacción en cadena de la polimerasa es una vía fácil y rápida para copiar y amplificar pequeños fragmentos de ADN. La primera fase a la que son sometidas las muestras que contienen el ADN a analizar, es la desnaturalización, la cual se realiza a una temperatura superior a 90 °C para permitir la desestabilización y separación de los puentes de hidrógeno que mantienen unidas las bases nitrogenadas de la cadena doble de ADN, pero sin afectar los enlaces fosfodiéster formados por los grupos fosfato con el azúcar de desoxirribosa y que permiten la integridad de la hebra sencilla. La segunda fase es la hibridación o alineamiento de los cebadores con las hebras sencillas de ADN presentes en la solución o entre las hebras sencillas de ADN complementarias, que forman así, cadenas de ADN sencillas con pequeñas regiones de doble cadena donde están unidos los cebadores y cadenas dobles de ADN original. La tercera fase del ciclo es conocida como la extensión o elongación, este nombre se debe al proceso que realiza la ADN polimerasa, que reproduce el proceso de duplicación del material genético que se lleva a cabo en las células para la replicación celular.

Debido a la complejidad de las enfermedades, hay un número cada vez mayor de biomarcadores moleculares que son validados clínicamente para diferenciar a los subgrupos de poblaciones que tienen síntomas y cursos clínicos variables en la misma enfermedad. Las nuevas tecnologías están haciendo posible recopilar diferente información para caracterizar el estado de la enfermedad, el desarrollo de mejores alternativas de tratamiento para un paciente o en el caso de las enfermedades infecciosas, la identificación rápida de un patógeno específico.