



PASIÓN POR EDUCAR

**Nombre del alumno: Jhair Osmar  
Roblero Díaz**

**Nombre del profesor: Nájera Mijangos  
Hugo**

**Nombre del trabajo: ensayo**

**Materia: genética humana I**

PASIÓN POR EDUCAR

**Grado: tercer semestre**

**Grupo: b**

Comitán de Domínguez Chiapas a 29 de Octubre del 2021

## Introducción

En la lucha contra las enfermedades infecciosas se ha hecho necesaria la optimización de la especificidad, sensibilidad y rapidez de técnicas de diagnóstico tradicional entoces con la necesidad de la investigación y la necesidad de unos diagnósticos oportunos y eficaces, se ha surgido técnicas de laboratorio con fundamento en biología molecular aplicadas en programas de prevención, control y tratamiento. Entre las alternativas diagnósticas propuestas a estos retos se describen técnicas como la reacción de cadena de polimerasa, hibridación de sondas de ADN, secuenciación de genomas, secuenciación paralela, también conocida como masiva o de nueva generación, pirosecuenciación, Polimorfismo amplificado aleatorio ADN y Polimorfismo de Longitud de Fragmento de Restricción, la importancia en los laboratorios para poder brindar apoyo en la obtención de resultados altamente confiables. La Reacción en Cadena de la Polimerasa ha sido la principal herramienta diagnóstica que ha aprovechado las bondades de la biología molecular al punto de alcanzar gran versatilidad como técnica de análisis. La especificidad, el rendimiento y la fidelidad de la RCP se encuentra directamente influenciada por los diferentes componentes que la integran como la mezcla de reacción, régimen de ciclaje y la ADN polimerasa, la técnica permite la amplificación selectiva de cualquier segmento de ADN, conocer las secuencias que lo flanquean, obtener una secuencia de ADN concreta sin recurrir a la clonación en un organismo huésped. Sus aplicaciones son variables e ilimitadas, es la posibilidad de realizar estudios de expresión genética, secuenciación directa de secuencias amplificadas, detección de mutaciones, seguimiento de la efectividad de tratamiento de enfermedades, diagnósticos de enfermedades genéticas e infecciosas y en ciencia forense en la identificación de restos biológicos, determinación de paternidad y pruebas periciales en criminalística. La secuencia del ADN consiste en determinar el orden de las bases A, C, G y T en un fragmento de ADN, este método fue descrito por Sanger en 1977 y permite obtener la secuencia de un fragmento determinado de ADN, un gen y ser empleado en la actualidad. Este método ha ido evolucionando con el tiempo y en la actualidad se han implementado diferentes tipo de secuencias, destacándose la secuencia paralela, masiva o de nueva generación NGS, que permite la exploración de genomas completos de humanos u otras especies y la pirosecuencia con la cual es posible determinar la secuencia de una molécula de ADN, identificando bases individuales o secuencias cortas de ácidos nucleicos en posiciones determinadas. La hibridación es un método que se basa en la unión de dos cadenas sencillas de ácidos nucleicos que producen estructuras de doble hebra, las cuales son híbridos de ADN, ARN-ARN o ADN-ARN.

## Desarrollo

Mediante las técnicas moleculares es posible detectar la presencia de patógenos y plagas en tejidos vegetales, muestras de agua, suelo o cualquier sustrato. Se trabaja a partir de la molécula de ADN ácido desoxirribonucleico, la cual es muy estable a condiciones adversas o a altas temperaturas, poca humedad, tejido necrosado, tejidos antiguos, etc. Las metodologías utilizadas son el PCR, estas técnicas son ampliamente utilizadas para la detección de patógenos obligados, patógenos cuarentenarios y productos de exportación e importación que deben estar libres de patógenos y plagas. También se realiza secuenciación a partir de aislamientos puros, de preferencia monospóricos o rallados de bacterias con colonias individuales para la identificación a partir de género y especie de cualquier bacteria, hongo o levadura. Por técnicas moleculares es también posible realizar estudios relacionados a resistencia de arvenses y otros microorganismos. Las técnicas son la reacción en cadena de la polimerasa, la evolución del estudio de las enfermedades infecciosas a través de estudios epidemiológicos moleculares que tiene por objeto determinar la relación clonal existente entre varios aislados de una misma especie, mediante técnicas de tipificación que involucran la amplificación de genes o secuencias de ADN polimórficas. Los métodos genotípicos amplifican regiones in vitro específicas de ADN al emplear secuencias que delimitan la zona de amplificación, a partir de una copia de la región a amplificar se adquieren millones de copias que posibilitan su detección y reflejan la presencia de la región de ADN en la muestra a analizar para esta transformación actúan varias proteínas que cooperan en la síntesis de nuevas hebras de ADN a partir de otra que funciona como molde. Secuenciación del genoma, es una técnica que determina la secuencia completa de ADN en el genoma de una persona consiste en determinar el orden de las bases Adenina, Citosina, Guanina y Timina en un fragmento de ADN. Con esta técnica se logra obtener secuencias hasta 500 bases aproximadamente, estas son ensambladas a un genoma de referencia que secuencia un genoma completo. Este método ha cambiado la manera de entender la genética basándose en la identificación de las causas reales de la herencia, centrándose en estudios genéticos de individuos con un fenotipo definido y enfermedades de herencia mendeliana producida por genes conocidos; estas evalúan el fenotipo y la secuencia del gen que puede estar afectado y presentan una sensibilidad muy alta para detectar mutaciones. Secuencia paralela, masiva o de nueva generación NGS, la secuencia de ácidos nucleicos permite establecer el orden de los nucleótidos presentes en las moléculas de ADN o ARN a estudiar, secuencia masiva y paralela de millones de fragmentos del ADN y ARN presente en la muestra, por lo que se pudo amplificar un genoma completo en un solo día. Pirosecuencia, se caracteriza por la secuencia

por síntesis de ADN con detección en tiempo real, esta técnica es usada para la identificación de bases individuales o secuencias cortas de ácidos nucleicos en posiciones predeterminadas, a través del uso de fosfato durante la incorporación de los nucleótidos a la cadena de ADN, seguido de una serie de reacciones enzimáticas. Hibridación de sondas de ADN, la hibridación de sondas se conoce como el análisis en muestras para detectar la presencia de ácidos nucleicos ADN o ARN, realizando una combinación anti paralela de estas con una molécula de doble cadena. Sus técnicas se utilizan para detectar una molécula diana partiendo de una sonda complementaria a ella. Estas se usan en el diagnóstico de enfermedades, la identificación de microorganismos patógenos, estudio de perfiles de expresión génica, localización de genes en cromosomas o de ARNm en tejidos in situ y en la comparación de especies patógenas. RAPD Polimorfismo amplificado aleatorio ADN, también conocida como polimorfismo de producto amplificado al azar, es una técnica que emplea marcadores moleculares para amplificación por RCP de secuencias cortas de ADN polimórfico empleando un cebador de secuencia corta de 10 a 12 pares de bases –pb. Al ser una técnica basada en la RCP, necesita control sobre ciertos factores que pueden influir directamente en el desempeño de la técnica como los dNTPs, TaqDNA polimerasa, temperatura de hibridación, tiempo de extensión, ciclos y la integridad de la cadena molde. Este tipo de técnica se emplea análisis genéticos que permitan el establecimiento de similitudes entre comunidades de la misma especie bacterias y plantas, es el estudio de la relación entre la resistencia al arsénico en flora bacteriana proveniente de muestras de suelo. RFLP Polimorfismo de Longitud de Fragmento de Restricción, se denomina también fragmentos de restricción de longitud polimórfica, resultante de la variación de una secuencia de ADN reconocida por las enzimas de restricción usadas para cortar secuencias de ADN en lugares conocidos, son empleados principalmente como marcadores en mapas genéticos. Es un método comúnmente empleado por su rapidez en la obtención del resultado, bajo costo y especificidad, necesita ciertas condiciones para su funcionamiento consistentes en el uso de enzimas de restricción adecuadas, condiciones de optimización y amplificación, y análisis de los productos amplificados fragmentos de restricción a través de electroforesis principalmente en gel de azarosa. Se ha aplicado en diversos estudios que han permitido establecer o identificar especies bacterianas propias de humanos y animales biovares de *Brucella melitensis*, entre especies patógenos de diferentes microorganismos causantes de infecciones en humanos o presentes en algunos productos de consumo humano y estudios metagenómicos.

## Conclusión

Las técnicas molecular nos ha ayudado a identificar mediante el ADN y ARN para que podamos detectar la presencia de patógenos y plagas en tejidos, muestras de agua, suelo o cualquier sustrato se trabaja a partir de la molécula de ADN las más utilizadas son el PCR estas técnicas son ampliamente utilizadas para la detección de patógenos obligados, patógenos cuarentenarios y productos de exportación o importación que deben estar libres de patógenos y plagas. La reacción en cadena de la polimerasa ha sido la principal herramienta diagnóstica con la seguridad de la especificidad, el rendimiento y la fidelidad de la PCR se encuentra directamente influenciada por los diferentes componentes que la integran como la mezcla de reacción y la ADN polimerasa, la técnica permite la amplificación selectiva de cualquier segmento de ADN, conocer las secuencias que lo flanquean, obtener una secuencia de ADN concreta en estudios que se realiza sobre microorganismos en suelo, verificar diversidad genética, determinar el origen de las especies y la prevención de enfermedades, generando conocimiento sobre el comportamiento y los cambios que las poblaciones principalmente bacterianas han desarrollado como mecanismo de defensa o adaptación a sus condiciones de hábitat. permite el estudio de un genoma de secuencias específicas de ADN de secuencias largas o cortas con el fin de detectar y analizar secuencias diagnóstico clínico, es muy importante conocer las diferentes técnicas que se puedan utilizar y que tengamos una correcta información sobre lo que vamos a tratar.

## Bibliografía

(s.f.). Obtenido de Laboratorio de Técnicas Moleculares:

<http://www.ciproc.ucr.ac.cr/index.php/es/areas/tecnicas-moleculares>

Angarita Merchán, M. T. (septiembre-octubre de 2017). *Revisión de la literatura. Revista Habanera de Ciencias Médicas*, 16(5), 796-807. Obtenido de Técnicas de Biología Molecular:

[http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1729-](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1729-)

519X2017000500012#:~:text=Muchas%20t%C3%A9cnicas%20moleculares%20est%C3%A1n%20basadas,la%20comparaci%C3%B3n%20de%20especies%20pat%C3%B3genas.

Diz Mellado, O. M. (septiembre de 2020). Obtenido de TÉCNICAS DE BIOLOGÍA MOLECULAR EN EL DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES INFECCIOSAS:

<https://www.npunto.es/revista/30/tecnicas-de-biologia-molecular-en-el-diagnostico-de-enfermedades-infecciosas>