



ABSTRACT

La Biología Molecular es un área emergente en el campo médico que está revolucionando el diagnóstico clínico. La especificación de material genético en una muestra biológica ha mostrado un significativo impacto en todas las áreas de la salud, sobre todo en el área de la Oncología Médica. El desarrollo de nuevas técnicas de diagnóstico, rápidas y específicas, ha permitido que el diagnóstico molecular ocupe un papel principal en el beneficio de todos los pacientes, incorporando tratamientos personalizados o dirigidos. El procesamiento de estos datos en plataformas informáticas permite que el BIG DATA se incorpore en el diagnóstico y tratamiento del cáncer.

INTRODUCCION. ANTECEDENTES.

Para manejar los millones de genes de una secuencia y relacionarlos con miles de enfermedades y a su vez con miles de pacientes, se precisa de nuevas herramientas. Nos referimos a la nueva tendencia que en la medicina pronto se impondrá: "La medicina basada en algoritmos matemáticos". El diagnóstico anatomopatológico, en plena era de la medicina molecular, está basado en la integración de técnicas y saberes diferentes.

METODOLOGÍA

Para la realización del presente estudio, se parte de una revisión exhaustiva de los estudios e investigaciones realizadas en la materia, para posteriormente realizar un estudio descriptivo retrospectivo en base a revisión bibliográfica de las fuentes consultadas. Palabras Clave: **Biología Molecular, Medicina Personalizada, oncología Precisión, Mutaciones activadoras de Gen, Secuenciación Masiva, Inmunoterapia, Big data oncología, secuenciación**

BIOLOGÍA MOLECULAR

La Biología molecular estudia las funciones biológicas de las macromoléculas (ADN, ARN, enzimas, hormonas, etc.) dentro de la célula y su desarrollo funcional en el ser vivo. El concepto de "diagnóstico molecular" que incluye técnicas de biología molecular en beneficio de la salud humana, detectando y/o cuantificando secuencias genéticas específicas de ácido desoxirribonucleico (ADN), ácido ribonucleico (ARN) o proteínas.

OBJETIVOS

El contribuir al conocimiento del progreso científico desde las tres vertientes: Asistencia de pacientes, Docente e Investigador

Objetivos Conocimiento Asistencial en Medicina: dentro de la práctica clínica, el conocimiento de los **biomarcadores** permite conocer patrones de expresión en los genes que permite ayudar a determinar el pronóstico de un paciente o su reacción a un tratamiento prescrito aportando grandes beneficios al rechazar todos aquellos tratamientos que no van a ser sensibles a este biomarcador evitando efectos secundarios y toxicidades de los fármacos.

Objetivos de Investigación: Profundizar en el análisis masivo de los datos va a permitir depurar con exactitud a nivel de evidencia científica la metodología de investigación de resultados centrados en el paciente, bajo un prisma científico, se abren un campo de posibilidades para descubrir asociaciones con biomarcador predictivos frente a determinadas terapias. Así como conocer nuevos métodos diagnósticos basados en el conocimiento y expresión genómica mediante secuenciadores de Genes (**ultrasecuenciación**) que permita conocer beneficios basados en el rendimiento, (análisis simultáneo de varios genes), en menor tiempo y aun coste asequible. Si bien es cierto que la salud de los enfermos es lo primordial hay que atenderlos a un coste disponible.

Objetivos de Docencia: profundizar en el conocimiento de la biología molecular, que permitan un conocimiento genético, biológico, médico, farmacológico, tecnológico que engloba a múltiples disciplinas y que permita establecer relaciones para la mejor decisión en materia de investigación y/o clínica que permita converger disciplinas, requiere un área de capacitación muy específica

RESULTADOS

SECUENCIADOR:

El desarrollo de la secuenciación del ADN ha revolucionado la investigación. Las técnicas actuales han evolucionado y se realizan a gran velocidad ejemplo a gran escala es la Secuenciación en el **Proyecto Genoma Humano**.

TEST DIAGNÓSTICO MOLECULAR:

Test de investigación biomédica, en hospitales y centros sanitarios han incorporado técnicas de biología molecular en los laboratorios de anatomía patológica, microbiología y análisis clínicos como avance de primera línea desde el punto de vista diagnóstico de tratamiento.



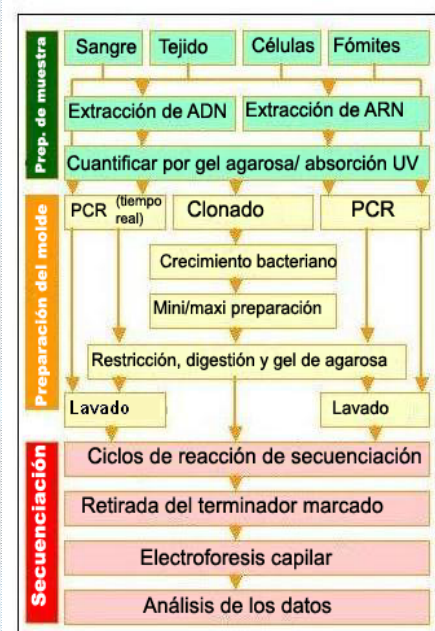
De la Citogenética a la Genética Molecular

ONCOLOGÍA DE PRECISIÓN:

Concepto nuevo que hace referencia a la adaptación del tratamiento médico a las características individuales de cada paciente. Implica que las decisiones referentes al tratamiento o la prevención de enfermedades se tomarán en base a la integración de las características genómicas y moleculares del tumor. **El beneficio** para los pacientes básicamente radica en un tratamiento personalizado de cada paciente con terapias dirigidas contra las dianas moleculares que están en el origen de su proceso neoplásico. A diferencia de la Quimioterapia clásica estas nuevas terapias no se administran de una forma indiscriminada sino después de seleccionar a los pacientes sensibles a las mismas a partir de las muestras de biopsia. **El Big Data** llega al diagnóstico y tratamiento del cáncer, se han desarrollado y constituido plataformas que permiten entender mejor el comportamiento de las enfermedades oncológicas, una de ellas ONCOBYTES, que lleva cuatro décadas de investigación oncológica.



Técnica Secuenciación con PCR



CONCLUSIONES

Partiendo de los conocimientos previos y habiendo analizado los datos obtenidos durante esta investigación hemos llegado a la conclusión de que la **BIOLOGÍA MOLECULAR** es un gran avance en el desarrollo e investigación de terapias antitumorales en Oncología, el procesamiento de los datos obtenidos en plataformas informáticas permite integrar el conocimiento médico y el desarrollo de la ingeniería e Informática (BIG DATA) permitiendo una mejora en el pronóstico y mortalidad por Cáncer basado en el desarrollo de terapias personalizadas y dirigidas.

BIBLIOGRAFÍA

- 1.-J. Watson, F.H. Crick Molecular structure of nucleic acids; a structure for deoxyribose nucleic acid
- 2.-Nature., 171 (4356) (1953 25), pp. 737-758
- 3.-G.J. Tsongalis, L.M. Silverman Molecular diagnostics: a historical perspective
- 4.-Clin Chim Acta., 369 (2) (2006 23), pp. 188-192
- 5.-R.K. Saiki, D.H. Gelfand, S. Stoffel, S.J. Scharf, R. Higuchi, G.T. Horn, K.B. Mullis, H.A. Erlich Primer-directed enzymatic amplification of DNA with a thermostable DNA polymerase
- 6.-Science., 239 (4839) (1988 29), pp. 487-491

La bibliografía completa puede ser consultada en el trabajo escrito.

