

CORRESPONDENCIA:

Marco Vinicio Rivera Ullauri
 Correo Electrónico: mriverul@hotmail.com
 Dirección: Santiago Carrasco 4 -128 y Cornelio
 Merchán. Cuenca, Azuay – Ecuador
 Código Postal: EC010204
 Teléfono: [593] 999 543108

MEMBRETE BIBLIOGRÁFICO:

Rivera M, Zamora C. Genética Molecular. Editorial.
 Rev Med HJCA 2018.10(3): 201-203 DOI: <http://dx.doi.org/10.14410/2018.10.3.ed.44>

ARTÍCULO ACCESO ABIERTO

©2018 Rivera M, et al. Licencia Rev Med HJCA. Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de "Creative Commons Attribution-NonCommercial-ShareAlike 4.0 International License" (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>), la cual permite copiar y redistribuir el material en cualquier medio o formato; mezclar, transformar y crear a partir del material, dando el crédito adecuado al propietario del trabajo original.

El dominio público de transferencia de propiedad (<http://creativecommons.org/publicdomain/zero/1.0/>) aplica a los datos recolectados y disponibles en este artículo, a no ser que exista otra disposición del autor.

* Cada término de los Descriptores de Ciencias de la Salud (DeCS) reportados en este artículo ha sido verificado por el editor en la Biblioteca Virtual de Salud (BVS) de la edición actualizada a marzo de 2016, el cual incluye los términos MESH, MEDLINE y LILACS (<http://decs.bvs.br/E/homepagee.htm>).

**Genética Molecular**

La historia de la genética, se considera que comienza con el trabajo del monje Agustino Gregor Mendel; su investigación sobre hibridación en guisantes, publicada en 1866, describe lo que más tarde se conocería como las leyes de Mendel. En 1900 marcó el redescubrimiento de Mendel por parte de Hugo de Vries, Carl Correns y Erich Von Tschermak. En 1915 los principios básicos de la genética mendeliana habían sido aplicados a una amplia variedad de organismos, donde destaca notablemente el caso de la mosca de la fruta *Drosophila melanogaster*. Bajo el liderazgo de Thomas Hunt Morgan y sus compañeros drosofilistas (especialistas en genética), desarrollaron la teoría mendeliana-cromosómica de la herencia, la cual fue ampliamente aceptada para el año de 1925 [1].

Paralelamente al trabajo experimental, fueron guiados por los matemáticos, que desarrollaron el marco estadístico de la genética de poblaciones y llevaron la interpretación genética al estudio de la evolución. Los patrones básicos de la herencia genética establecidos, enfocaron a muchos biólogos hacia las investigaciones sobre la naturaleza física de los genes. En los años cuarenta y a principios de los cincuenta, los experimentos señalaron al Ácido Desoxirribonucleico (ADN) como la parte de los cromosomas y quizás otras nucleoproteínas que contenían genes. El enfoque sobre nuevos organismos como modelo los virus y bacterias, junto con el descubrimiento en 1953 de la estructura en doble hélice del ADN, marcaron la transición a la era de la genética molecular [2].

En los años siguientes, algunos químicos desarrollaron técnicas para secuenciar los ácidos nucleicos como a proteínas, mientras otros solventaban la relación entre estos dos tipos de biomoléculas: el código genético. La regulación de la expresión génica se volvió un tema central en los años sesenta, esta expresión génica podía ser controlada y manipulada utilizando la ingeniería genética. Durante las últimas décadas del siglo XX, muchos se enfocaron a proyectos genéticos a gran escala, secuenciando genomas enteros [3].

También plantearon la hipótesis de la existencia de un intermediario entre el ADN y sus productos proteínicos, al que denominaron Ácido Ribonucleico mensajero (ARNm). Entre 1961 y 1965, se determinó la relación entre la información contenida en el ADN y la estructura de las proteínas: Hay un código, el código genético, que crea una correspondencia entre la sucesión de nucleótidos en la secuencia de ADN y una serie de aminoácidos en proteínas.

La genética es básicamente un estudio de la herencia, en particular los mecanismos de transmisión hereditaria y la variación de las características heredadas entre organismos similares o relacionados. Algunas de las ramas de la genética incluyen, la genética del comportamiento, la genética clásica, la citogenética, la genética molecular, la genética del desarrollo y la genética de poblaciones. La genética molecular, en particular es un estudio de la herencia y la variación a nivel molecular. Se centra en el flujo y la regulación de la información genética entre el ADN, el ARN y las proteínas. Sus subcampos son

genómicos es decir, el estudio de todas las secuencias de nucleótidos, incluidos genes estructurales, secuencias reguladoras y segmentos de ADN no codificantes en los cromosomas de un organismo y proteómica, es decir, el estudio de proteínas a partir de la replicación del ADN. Las diferentes técnicas empleadas en genética molecular incluyen: amplificación, reacción en cadena de la polimerasa, clonación de ADN, aislamiento de ADN, aislamiento de ARNm, etc [3].

La genética molecular es esencial para comprender y tratar los trastornos genéticos. Es considerado como el campo de genética más avanzado. El Proyecto del Genoma Humano fue un gran esfuerzo de investigación científica en genética molecular. Comenzó en los años 90 y finalizó en 2003 con la intención de identificar los genes y las secuencias de pares de bases químicas en el ADN humano [4].

El Hospital de Especialidades José Carrasco Arteaga (HEJCA), al ser un hospital de tercer nivel crea la Unidad Técnica de Genética y Molecular (UTGM), inicia con su equipamiento y funcionamiento en el sexto piso, el mes de enero del 2017 con los siguientes laboratorios:

Citometría de Flujo

La citometría de flujo es una tecnología biofísica basada en la utilización de luz láser, empleada en el recuento y clasificación de células según sus características morfológicas, presencia de biomarcadores y en la ingeniería de proteínas [5].

La institución, cuenta con un citómetro de flujo marca Becton Dickinson modelo FACSCanto II de última generación, este equipo esta potenciado con tres láseres que permite obtener información sobre 10 parámetros de una célula o partícula en suspensión, dos parámetros físicos relacionados con el tamaño y complejidad de la célula y 8 parámetros relacionados con características bioquímicas de la célula a nivel de su membrana, citoplasma o núcleo gracias a la tecnología de anticuerpos monoclonales, los cuales vienen enlazados a un Fluorocromo.

El equipo puede trabajar con cualquier tipo de muestra que pueda formar una suspensión celular (médula ósea, sangre periférica, ganglio linfático, punción con aguja fina, líquido cefalorraquídeo, etc).

Actualmente el laboratorio de citometría de flujo ha desarrollado técnicas para el apoyo diagnóstico y seguimiento en neoplasias hematológicas como: leucemias agudas, síndromes linfoproliferativos, síndrome mielodisplásico, síndrome mieloproliferativo, enfermedad mínima residual (leucemia linfoblástica aguda y mieloma múltiple), hemoglobinuria paroxística nocturna. Además, colabora con el departamento de infectología y alergología para el recuento de subpoblaciones linfocitarias T, B y NK; a más de esto se realizan pruebas por técnica de ELISA Indirecto e inmunofluorescencia Indirecta, para enfermedades infecciosas y autoinmunes [5].

Biología Molecular

Esta área cuenta con equipos de apoyo tecnológico como: Cabina automatizada para la extracción de ácidos nucleicos marca ABBOTT modelo M2000SP. Termociclador marca ABBOTT modelo M2000RT. Termociclador con dos estaciones habilitadas marca CEPHEID modelo GENEXPERT. Analizador de pruebas de autoinmunidad MARCA ORGENTEC modelo ALEGRIA.

Su funcionamiento da inicio con técnicas por Reacción en Cadena de la Polimerasa (PCR), para el seguimiento de enfermedades infecciosas de importancia en nuestro medio como; carga viral para VIH, incorporación de nuevas pruebas como: virus de la hepatitis B y C, Citomegalovirus, screening de alto riesgo para virus del papiloma humano (HPV), detección de *Clostridium difficile*, detección de tuberculosis y su resistencia a rifampicina.

En el área de hematología se realizan técnicas moleculares para la detección del gen de fusión BCR-ABL en pacientes con leucemia mieloide crónica, detección de la mutación del gen JAK2, presente en ciertos síndromes mieloproliferativos como policitemia vera, trombocitosis esencial y mielofibrosis primaria; así como la detección de mutaciones del factor II (protrombina) y V (Leiden).

Tabla 1. Producción de la Unidad Técnica de Genética Molecular en el período 2017- 2018. HEJCA.

Producción de la UTGM - HEJCA. Período 2017 - 2018	Nº de Pruebas Realizadas
Exámenes por citometría de flujo	1974
Exámenes por ELISA- IFI	42804
Exámenes por biología molecular	1368
Total:	46146

Fuente: Departamento de estadística de la Unidad Técnica de Genética Molecular - HEJCA.

PROYECCIÓN

La UTGM durante el próximo año proyecta incrementar su cartera de servicios con pruebas como HLA-B27, estudio de expresión de citoquinas, cuantificación de ADN en tumores sólidos, pruebas de histocompatibilidad como HLA (antígeno leucocitario humano), P.R.A, Cross-match, para lo cual se realizaran las adecuaciones y trámites pertinentes para su acreditación.

PERSONAL

Pablo Vinicio Farfán Patiño. Bqf. Jefe de la UTGM y Citometría de flujo.
 Carmita Liliana Abril Bravo. Bqf. Area de Inmunobiología.
 Adriana Elisabeth Gavilanes Peñafiel. Bqf. Area de Inmunobiología
 Vanessa Lucía Portilla Merino. Bqf. MSc. Laboratorio de Biología Molecular
 Andrés Esteban Ordoñez Ugalde. MD. PhD. Laboratorio de Biología Molecular

CONTRIBUCIONES DE LOS AUTORES

MR y CZ: Idea, desarrollo del manuscrito y revisión bibliográfica.

INFORMACIÓN DE AUTORES

- Marco Vinicio Rivera Ullauri. Doctor en Medicina y Cirugía, especialista en Urología, Diploma Superior en Educación Universitaria en Ciencias de la Salud, Magister en Investigación de la Salud. Coordinador General de Investigación HEJCA. Docente titular de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de Cuenca, Azuay - Ecuador.  ORCID: <http://orcid.org/0000-0002-9409-0160>
- Claudia Isabel Zamora Gómez. Médica General en Funciones Hospitalarias. Coordinación General de Investigación HEJCA. Cuenca, Azuay - Ecuador.  ORCID: <http://orcid.org/0000-0003-2634-2941>

ABREVIATURAS

ADN: Ácido Desoxirribonucleico, ARNm: Ácido Ribonucleico Mensajero, HEJCA: Hospital de Especialidades José Carrasco Arteaga; UTGM: Unidad Técnica de Genética Molecular.

AGRADECIMIENTOS

Los autores agradecen a la Unidad Técnica de Genética Molecular por su colaboración.

CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO

Rivera M, Zamora C. Genética Molecular. Editorial. Rev Med HJCA 2018. 10(3): 201 - 203 DOI: <http://dx.doi.org/10.14410/2018.10.3.ed.44>

PUBLONS

Contribuye con tu revisión en: <https://publons.com/publon/14488613/>

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Cruz-coke R. Cincuentenario de la genética clásica del profesor Noé: 1943-1993. Rev Med Chil, 1993, 121(5):581-7.
2. Melo J; Jarrín V. El inicio de la revolución de los genes. Revista Sennova: Revista del Sistema de Ciencia, Tecnología e Innovación. 2018, 3(1):89-103. DOI:<http://dx.doi.org/10.23850/2389-9573.700>
3. Ornatsky O, Bandura D, Baranov V, Nitz M, Winnik M, Tanner S. Highly multiparametric analysis by mass cytometry. Journal of Immunological Methods. 2010, 361(1-2):1-20. DOI: 10.1016/j.jim.2010.07.002.
4. Yu Y, Hotten D, Malakhau Y, Volker E, Ghio A, Noble P, et al. Flow cytometric analysis of myeloid cells in human blood, bronchoalveolar lavage, and lung tissues. American journal of respiratory cell and molecular biology. 2016, 54(1), 13-24.
5. Glier H, Heijnen I, Hauwel M, Dirks J, Quarroz S, Lehmann T, et al. Standardization of 8-color flow cytometry across different flow cytometer instruments: A feasibility study in clinical laboratories in Switzerland. Journal of immunological methods (2017).