

## EL DIAGNÓSTICO MOLECULAR EN GENÉTICA HUMANA

*M. Fernández-Burriel*

*Laboratorio de Genética Molecular  
Hospital Universitario Materno-Infantil de Canarias*

El avance en el conocimiento de la estructura y química de los ácidos nucleicos ha facilitado el desarrollo de tecnologías que pueden utilizarse en el diagnóstico molecular

La identificación de nuevos marcadores moleculares de las enfermedades facilitará el desarrollo de ensayos moleculares útiles para la detección, diagnóstico, y predicción del desarrollo de la enfermedad. Los principios que guían la búsqueda de nuevos marcadores moleculares de las enfermedades humanas son:

- Seguimiento de la enfermedad.
- Permite una detección y tratamiento más tempranos.
- Determina un tratamiento más apropiado.
- Reduce o elimina tratamientos innecesarios.
- Aplicación de tratamientos personalizados (Farmacogenética).

Aplicaciones prácticas:

- Alteraciones monogénicas.
- Alteraciones poligénicas.

Así, el fin último del laboratorio de genética molecular, es la de proporcionar información que complemente la historia clínica del paciente, y que junto a su sintomatología, otros resultados de pruebas de laboratorio, exploraciones físicas, etc. nos permita un diagnóstico de los pacientes de una forma más sensible, segura y precisa y una guía para el tratamiento más efectivo y apropiado.

Hay que tener en cuenta que estos estudios tienen unas limitaciones y unos aspectos éticos y legales que hay que tener en cuenta a la hora de solicitar un estudio, siendo ya hoy necesario en casi todos los laboratorios el acompañar cada petición del consentimiento informado del paciente o tutor.

Pese a todo es necesario que los pediatras estén informados del alcance de estos estudios, con sus beneficios y limitaciones, y la practica clínica diaria se beneficie y complemente de los resultados obtenidos, y que prácticamente cada día son modificados. Es interesante por tanto disponer de información actualizada, y se puede obtener de bases de datos en Internet donde esta información es renovada con mucha frecuencia. Una referencia ineludible, entre otras, es la base de datos del OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man), y que desde hace unos años sustituye al espléndido libro de Victor McKusick:

### **SOCIEDADES**

<http://www.aegh.org/cgi-bin/home.asp>

<http://www.infobiogen.fr/agora/eshg>

### **TESTS GENÉTICOS: ¿DÓNDE?**

<http://www.eddnal.com/>

<http://www.genetests.org/>

<http://www.orpha.net/>

<http://www.gendia.net/>

### **BASES DE DATOS**

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>

<http://www.gdb.org/>

<http://www3.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM>

<http://archive.uwcm.ac.uk/uwcm/mg/hgmd0.html>

<http://www.metagene.de/>