

# UNA MIRADA A UN LABORATORIO CLÍNICO DE DIAGNÓSTICO MOLECULAR



## ¿QUIÉNES SOMOS?

Somos profesionales moleculares: médicos especialistas, científicos y tecnólogos médicos que desarrollan, realizan y/o interpretan pruebas moleculares.

## 1. COLECTA DE UNA MUESTRA DEL PACIENTE PARA ANÁLISIS

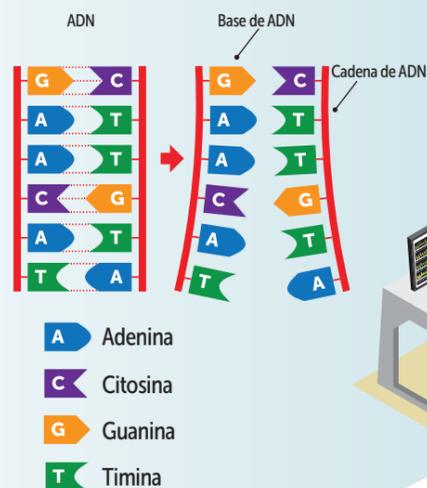
- Tejido (p. ej., tumor, normal, tejido infectado)
- Líquidos corporales estériles (p. ej., sangre, líquido cefalorraquídeo)
- Otras fuentes (p. ej., saliva, líquido respiratorio, orina)

### ADN

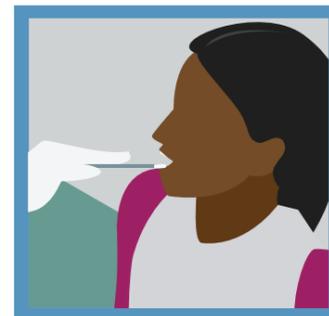
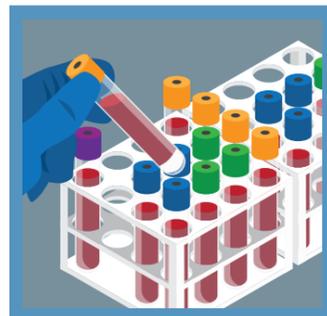
(ácido desoxirribonucleico)

El ADN es el material hereditario que almacena la información para producir moléculas y estructuras fundamentales para el funcionamiento celular (y de los órganos).

El ADN está compuesto por bases individuales (A, C, G y T) y su orden, o secuencia, determina las instrucciones codificadas por el ADN. Las bases de ADN se emparejan: A siempre con T, C siempre con G.



1



5

## 5. TRATAMIENTO CLÍNICO OPTIMIZADO PARA EL PACIENTE

### PRUEBA DE AGENTES INFECCIOSOS

- Comparar el genoma del agente infeccioso con los genomas de bacterias, virus, hongos y parásitos conocidos permite al profesional molecular determinar exactamente qué tipo de patógeno está causando la infección.
  - ▶ Por ejemplo, la secuenciación del genoma del patógeno puede revelar si la infección del paciente es causada por una bacteria que alberga genes de resistencia a los antibióticos.
- Este conocimiento puede garantizar que se elija el mejor tratamiento para el patógeno en particular.

### ANÁLISIS DE LÍNEAS GERMINALES

(también conocido como prueba genética o de enfermedad hereditaria)

- La secuenciación del ADN en tejido normal (como sangre o saliva) permite identificar alteraciones que existen en todos los tejidos del cuerpo del paciente. Estas alteraciones se pueden heredar a los hijos.
- Pueden tener implicaciones para:
  - ▶ la predisposición de un paciente a desarrollar ciertos tipos de cáncer;
  - ▶ la causa de la afección hereditaria o enfermedad rara de un paciente o
  - ▶ la respuesta de un paciente a fármacos y dosis específicas.
- Estos resultados pueden ayudar a evaluar el riesgo de un paciente de padecer enfermedades/trastornos particulares, llevar a un manejo específico de los síntomas del paciente o determinar la dosis y el régimen farmacológico ideal.

### ANÁLISIS DE BIOMARCADORES DEL CÁNCER

(también conocido como pruebas genéticas del cáncer, pruebas moleculares y perfil tumoral)

- Se realiza una prueba molecular en una muestra de tejido tumoral para identificar alteraciones genéticas, como mutaciones u otros biomarcadores.
- Los biomarcadores únicos pueden informar lo siguiente:
  - ▶ Diagnóstico
  - ▶ Terapia dirigida (como una inmunoterapia aprobada por la FDA)
  - ▶ Pronóstico
  - ▶ Elegibilidad para el ensayo clínico
  - ▶ Manejo del paciente
- Algunos biomarcadores tumorales pueden no tener una terapia asociada actualmente, y otras opciones de tratamiento pueden ser más adecuadas.

## 2. SE PREPARA LA MUESTRA DEL PACIENTE PARA LA PRUEBA MOLECULAR

- Si la muestra del paciente se va a utilizar para la secuenciación, el material genético se obtiene mediante:
  - ▶ La extracción cuidadosa de ADN, ARN y proteínas de la muestra de tejido/líquido.
  - ▶ El componente aislado necesario (p. ej., ADN) se purifica y limpia para eliminar cualquier contaminante.

## 3. SE REALIZA UNA PRUEBA MOLECULAR

- El material genético de la muestra (el ADN del paciente o el ADN del microbio) se evalúa utilizando una variedad de métodos (p. ej., secuenciación de ADN).
- Para la secuenciación del ADN, se utiliza un instrumento para leer las bases (A, C, G y T) a lo largo de la cadena de ADN. Esta información se almacena en un archivo informático.
- Dependiendo del caso que presente el paciente, se secuenciarán pequeñas regiones específicas del ADN o el genoma completo.

## 4. SE ANALIZA E INTERPRETA EL RESULTADO DE LA PRUEBA MOLECULAR, Y SE GENERA UN INFORME INTEGRAL

- El ADN se analiza y los hallazgos claves se informan al médico y al paciente.
  - ▶ Un médico especialista o un científico doctorado analizan los datos de la secuenciación y preparan un informe de resultados que incluya hallazgos claves, como modificaciones del ADN, biomarcadores o patógenos infecciosos. Este resultado ayudará al médico a escoger el mejor tratamiento y plan de manejo para el paciente.