

Nuevos Retos para el Diagnóstico de Enfermedades en el siglo XXI.

Francisco José Martínez Pérez.

Los descubrimientos en ciencia básica han permitido desarrollar métodos para entender las causas que alteran la salud y con ello establecer un mejor diagnóstico. Actualmente mediante las tecnologías de secuenciación de nueva generación y bioinformática es posible obtener el genoma de un ser humano u otros organismos y con ello dilucidar las causas genéticas de un enfermedad. En otros casos, el diagnóstico se realiza con la amplificación de segmentos de ácidos nucleicos del agente patógeno o del individuo con la Reacción de Polimerización en Cadena (PCR). Pero, en el caso del diagnóstico mediante secuenciación, aún continúan regiones desconocidas de los genomas; mientras que el diagnóstico por PCR en cualquiera de sus variantes ocurren diagnósticos falsos positivos.

Para contribuir a solucionar ambas problemáticas, grupos de investigación de la UIS en colaboración con cuatro grupos internacionales, se unieron para realizar: Análisis Evolutivos, Biofísica, Bioquímica y Supercomputación aplicados a la genómica; que generaron una formulación que permite la secuenciación de genomas bacterianos extremos y el correcto diagnóstico del virus de influenza A H1N1 por RT-PCR que salvo la vida a 150 pacientes diagnosticados previamente como falsos positivos. Los detalles, bondades, aplicaciones y retos de ambos procesos para el diagnóstico molecular de los seres vivos son discutidas.

Estos proyectos fueron financiados por: la Universidad Industrial de Santander, COLCIENCIAS, Banco Interamericano de Desarrollo, Banco Mundial y el CONACYT.