

# La biología molecular y el laboratorio clínico

## Molecular biology and the clinical laboratory

La ciencia es el principal determinante actual de validez de nuevo conocimiento, y la investigación científica, el pilar fundamental de la creación y producción de este conocimiento en el mundo. Actualmente, Colombia le apuesta a la expansión de las capacidades científicas, tecnológicas y de innovación de las empresas, en el ámbito local y nacional, como un factor clave para el desarrollo del país. Crear, transferir y usar el conocimiento científico, a tal punto, que permita producir bienes y servicios de alto valor agregado, sumado a la generación de empleo de alto nivel de especialización, proporcionarán la solución de problemas locales, regionales y nacionales, con una subsecuente generación de bienestar y riqueza para la sociedad colombiana. Hoy en día se debe propender por generar desde la investigación científica un conocimiento útil y que sea aplicable continuamente a la solución de problemas médicos, con el soporte del desarrollo tecnológico, para crear una nueva visión de la medicina y el laboratorio clínico.

La medicina molecular o uso de la biología molecular en la práctica médica corresponde al uso de la información molecular de cada individuo para el análisis y la toma de decisiones clínicas en la prevención, el diagnóstico, el pronóstico y el seguimiento terapéutico [1]. El avance acelerado de la ciencia y la tecnología ha posibilitado la descripción del genoma humano en tiempo record, con el consecuente estudio del proteoma, el transcriptoma, el metaboloma, el epigenoma, el microbioma, y muchos otros «omas» que buscan la comprensión de la dinámica funcional y estructural de los organismos vivos, en especial del ser humano y la posterior aplicación en el mejoramiento de las condiciones de vida de la población [1-5]. La unión e interacción de la biología, la matemática, la informática y la medicina permiten actualmente generar modelos computacionales para la prevención y el apoyo diagnóstico y terapéutico en trastornos y alteraciones genéticas, enfermedades raras e idiopáticas, enfermedades autoinmunes, cáncer, trastornos metabólicos, enfermedades vasculares, alteraciones neurológicas, entre otros [4-8]. El laboratorio clínico en Colombia debe reconocer la necesidad de empezar a disminuir la brecha científica y tecnológica en la prestación de servicios de diagnóstico molecular de punta para Antioquia y Colombia, en beneficio de la comunidad médica y la salud de la población.

El acceso a las herramientas de diagnóstico molecular, la globalización en la venta de instrumentos especializados, servicios de secuenciación y análisis de genomas completos permiten no solo conocer las bases de la enfermedad, sino también transformar esta información en una herramienta de apoyo diagnóstico para acelerar la identificación de enfermedades monogénicas y para su uso en estudios de asociación genómica que identifiquen factores de riesgo para alteraciones multigénicas complejas [9]. La amplia oferta de servicios de genómica en el mundo y la estabilidad del ADN para el transporte en cualquiera de las muestras obtenidas del cuerpo humano sientan las bases de una medicina personalizada sin fronteras, capaz de entender las diferencias del paciente como individuo, que genera diagnósticos y pronósticos basados en la información clínica, serológica,

bioquímica, microbiológica, imaginológica y ahora genómica de cada paciente.

El desarrollo científico y tecnológico del sector de la salud en Colombia se ha consolidado en los centros de investigación y las universidades del país, desarrollando dinámicas internas de generación de conocimiento de alta calidad en el área de la salud, con transferencia de tecnología de punta y la formación de capital humano altamente especializado para producir conocimiento de alto impacto en la comunidad científica nacional e internacional. Lamentablemente, una muy pequeña parte de estos desarrollos están dirigidos hacia la aplicación continua de estos logros en las empresas del sector de la salud, que beneficien el acceso de los ciudadanos a estos servicios. Por esta razón, se hace necesario consolidar centros de diagnóstico especializado en Colombia, con personal altamente capacitado, que permita la transferencia de tecnología de punta para la consolidación de procesos de investigación, desarrollo e innovación en pro de la salud de los colombianos.



**John Fredy Castro Álvarez. MB, MSc, PhD**  
Grupo de Patología Clínica  
Laboratorio Clínico Hematológico  
Medellín, Colombia, Febrero 2014

## Bibliografía

1. **Trent RJ.** Molecular medicine. Genomics to personalized healthcare (ed 4). Londres: Elsevier; 2012.
2. **Baker M.** Big biology: The 'omes puzzle. *Nature* 2013; 494: 416-419.
3. **Katsanis SH, Katsanis N.** Molecular genetic testing and the future of clinical genomics. *Nat Rev Genet* 2013; 14: 415-426.
4. **Tanaka H.** Omics-based medicine and systems pathology. A new perspective for personalized and predictive medicine. *Methods Inf Med* 2010; 49: 173-185.
5. **Chen R, Snyder M.** Promise of personalized omics to precision medicine. *Wiley Interdiscip Rev Syst Biol Med* 2013; 5: 73-82.
6. **Topol EJ.** Individualized Medicine from Prewomb to Tomb. *Cell* 2014; 157: 241-253.
7. **Chen R, Mias GI, Li-Pook-Than J, Jiang L, Lam HY, Chen R, et al.** Personal omics profiling reveals dynamic molecular and medical phenotypes. *Cell* 2012; 148: 1293-1307.
8. **Faratian D, Clyde RG, Crawford JW, Harrison DJ.** Systems pathology--taking molecular pathology into a new dimension. *Nat Rev Clin Oncol* 2009; 6: 455-464.
9. **Pareek CS, Smoczynski R, Tretyn A.** Sequencing technologies and genome sequencing. *J Appl Genet* 2011; 52: 413-435.