



Alertan consecuencias por la falta de genetistas en México

Sociedad civil expone ante diputados que este déficit impide la detección temprana de enfermedades raras como la XLH

Conversatorio

Antimio Cruz

antimioadrian@gmail.com

A pesar de que México es un país con más de 126 millones de habitantes, hasta el mes de marzo de 2023, sólo existían 309 médicos genetistas certificados. Esta es una de las causas principales por las que es muy baja la detección de enfermedades raras asociadas a alteraciones en los cromosomas y que los familiares pierdan tiempo muy valioso antes de obtener un diagnóstico acertado para atender a sus bebés.

Así lo informaron en la Cámara de Diputados familiares de pacientes que tienen daños graves en huesos y articulaciones a causa de la enfermedad rara llamada Raquitismo Hipofosfatémico Ligado al Cromosoma X, también conocida como XLH.

El contexto, retos y necesidades que tiene la comunidad que encara XLH fue abordado por primera vez en el Palacio de San Lázaro en un foro convocado por los diputados Magdalena del Socorro Núñez Monreal, del Partido del Trabajo y Emmanuel Reyes Carmona, del Partido Morena.

Los padres de familia, agrupados en la Asociación Civil XLH y otros raquitismos, informaron en el Palacio de San Lázaro que el 70 por ciento de las enfermedades raras tienen un origen genético y que el 72 por ciento comienza a manifestarse con síntomas a lo largo de la infancia, a pesar de que pudieron haber sido detectadas desde el embarazo.

Ellos mismos pidieron que los programas de formación de nuevos médicos incluyan más horas de formación en temas genéticos para que los médicos ge-

Enfermedades raras

La baja incidencia de atención

Algunas de las enfermedades raras de origen genético más frecuentes son el síndrome de X-frágil, el síndrome de Marfan o el síndrome de Prader-Willi. Se les llama raras porque, por ejemplo, el síndrome del X-frágil, afecta a aproximadamente uno de cada 4 mil hombres y a una de cada 6 mil mujeres en todo el mundo. El síndrome de Marfan afecta a tres personas de cada 10 mil y el síndrome de Prader-Willi a aproximadamente uno de cada 15 mil nacidos vivos. Otras enfermedades, son muchísimo menos comunes. Por ejemplo, se estima que únicamente 200 personas en todo el mundo presentan la enfermedad de los cuerpos de Lafora, una enfermedad neurodegenerativa que afecta al sistema nervioso.



nerales o médicos de primer contacto puedan decidir rápidamente cuando se deben pedir estudios de genética a una mujer embarazada.

El genetista es un científico biomédico especializado en el estudio de los genes y la herencia de información genética de padres a hijos. Las personas que han recibido formación en medicina y se especializan en el diagnóstico y el tratamiento de trastornos o afecciones genéticas se conocen como médicos genetistas.

DIAGNÓSTICO TEMPRANO

El Raquitismo Hipofosfatémico Ligado al Cromosoma X (XLH) es una enfermedad hereditaria que se caracteriza por los niveles bajos de fosfato en la sangre, debido a la deficiencia de un gen que favorece la excesiva pérdida de fósforo a través de la orina y causando distintos problemas, principalmente en huesos, articulaciones, músculos y dientes.

Idealmente, el diagnóstico de XLH se debe realizar durante los primeros dos años de vida, aunque hay casos de pacientes que conocen su diagnóstico hasta la etapa adulta, una vez que alguno de sus hijos presenta XLH, principalmente porque los síntomas pueden confundirse y pasar desapercibidos por algunos especialistas, provocando que la evolución de la enfermedad continúe sin tratamiento específico, impactando en su calidad de vida y desarrollo personal.

La Asociación Civil XLH y otros Raqui-

tismos México participó en el conversatorio “En pro de la inclusión de la materia de genética en los programas universitarios” realizado en la Cámara de Diputados con el objetivo de sensibilizar a las autoridades sobre el impacto que tiene en la calidad de vida el diagnóstico temprano de enfermedades de origen genético.

En ese foro, pacientes de XLH compartieron que tardaron al menos 18 meses y navegaron por tres instituciones de salud para llegar a su diagnóstico final, otros tantos han vivido hasta la edad adulta con un diagnóstico erróneo permitiendo el avance de sus síntomas que a lo largo de los años han ido mermando la calidad de vida y su salud mental al verse y sentirse diferentes sin una explicación razonable para todos sus síntomas.

“Trabajamos bajo el objetivo de informar y sensibilizar sobre el Raquitismo Hipofosfatémico ligado al cromosoma X (XLH) que, al ser una enfermedad genética algunos de sus síntomas pueden ser confundidos, como herencia familiar y no como signo de una enfermedad altamente discapacitante, debido malformaciones óseas y el dolor crónico que la caracterizan,” comentó Kelly Castillo, representante de XLH y otros Raquitismos México.

“Para nosotros es primordial que el doctor de primer contacto pueda identificar los primeros signos de XLH en los pacientes para referir con el genetista y contar con un diagnóstico oportuno, el cual, en nuestro caso, es diferenciador para una calidad de vida y desarrollo pleno ya que se pueden prevenir operaciones innecesarias y otras complicaciones en los pacientes”; puntualizó Adriana Caro, representante de la organización civil que vela por esta comunidad ●



La Cámara de Diputados albergó el foro "En pro de la inclusión de la materia de genética en los programas universitarios".