



# Jesús Navarro Torres

## El 80% de niños con enfermedades raras muere antes de cumplir 5 años

Están identificadas más de 7 mil y causan alteraciones en el sistema digestivo, inmunológico o el desarrollo de ciertos órganos

### Coloquio en FQ-UNAM

**Antimio Cruz**

@antimio

Del número total de niños que padecen enfermedades raras de origen genético, el 80 por ciento muere antes de cumplir 5 años, por falta de un diagnóstico oportuno. Así lo informó ayer el doctor Jesús Navarro Torres, Presidente de la Organización Mexicana de Enfermedades Raras, durante la apertura del Primer Coloquio científico, antropológico y social sobre estos padecimientos, organizado por la Facultad de Química de la Universidad Nacional Autónoma de México (FQ-UNAM).

En todo el mundo se han identificado más de 7 mil enfermedades raras, que son aquellas que se presentan en uno de cada 2 mil pacientes y que pueden pro-

vocar alteraciones en el sistema digestivo, inmunológico o el desarrollo de ciertos órganos. Desafortunadamente quienes las padecen pueden enfrentar escenarios muy complejos pues pueden ser casos en los que ya hay un tratamiento adecuado, pero no se les diagnostica correctamente, o puede tratarse de casos para los cuales no se han encontrado tratamientos específicos.

El doctor Navarro Torres, quien es padre de una joven que fue diagnosticada con mucopolisacaridosis, del Tipo 1, que es una enfermedad rara y grave, dijo que cuando su familia recibió el diagnóstico les dijeron que su hija sólo viviría seis años, pero gracias a tratamientos ya disponibles han logrado abordar y frenar los procesos de la enfermedad. Es por ello que afirmó que “hay que hablar más sobre las enfermedades raras”, porque muchas familias están sufriendo el problema en un camino largo, confuso, tortuoso y con muchas caídas, que podría ser llamado “un calvario, un viacrucis o una odisea”.

“Actualmente los pacientes son atendidos, pero sin diagnóstico, exponiéndolos a medicamentos y cirugías que muchas veces no les sirven”, dijo el experto que también es Vicepresidente de la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras.



En su ponencia subrayó que una necesidad en México es saber la magnitud del problema. Desconocemos con cuántas enfermedades raras convivimos, en qué edades aparecen y cómo se pueden diagnosticar. Tampoco hay una guía u hoja de ruta para los médicos de primer contacto, quienes no las detectan y que necesitarían saber hacia dónde dirigirlos, añadió.

#### ABORDAJE MULTIDISCIPLINARIO

El coloquio realizado este jueves fue pionero dentro de los espacios de reflexión de la Facultad de Química por tratarse de un tema complejo de química farmacéutica pero que se planteó desde un abordaje cercano a los pacientes y a las familias, que padecen largos recorridos en busca de diagnósticos y tratamientos certeros, como explicó el Director de la Facultad, Carlos Amador Bedolla al inaugurar el encuentro que se desarrolló a lo largo de casi once horas.

Desde una perspectiva de política pública, el diputado Éctor Jaime Ramírez Barba, secretario de la Comisión de Salud de la Cámara de Diputados, indicó que en el país los centros de diagnóstico para enfermedades raras están centralizados en la Ciudad de México.

Ramírez Barba, mencionó que en nuestra nación no existe un censo de enfermedades raras ni un tamiz ampliado metabólico que permita identificar estos males en los recién nacidos. “La salud no es un tema que esté en nuestra agenda, nos preocupa hasta que estamos mal”.

Resaltó que suelen ser crónicas, progresivas, potencialmente mortales y carecen frecuentemente de tratamientos efectivos; pueden manifestarse desde la infancia hasta la adultez.

Más adelante, al compartir algunos datos sobre la investigación que se hace en México y que podría ayudar a identificar de manera más temprana la predisposición genética a desarrollar enfermedades raras, el director del Instituto Nacional de Medicina Genómica (Inmegen), Jorge Meléndez dijo que una ayuda muy importante para diagnosticar estos padecimientos sería crear una Red Nacional de Secuenciación para que se usen las nuevas capacidades de la genómica y se diagnostique de manera más temprana y oportuna a los niños que presentan estos padecimientos •

**Actualmente los pacientes con enfermedades raras son atendidos, pero sin diagnóstico, exponiéndolos a medicamentos y cirugías que muchas veces no les sirven:**  
**Jesús Navarro**

**“En nuestro país falta una guía u hoja de ruta para los médicos de primer contacto, quienes necesitarían saber detectar enfermedades raras y hacia dónde dirigirlos”**

#### Desde 2022

#### La UNAM ayuda a diagnosticar enfermedades raras

En 2022 la UNAM creó la Unidad de Diagnóstico de Enfermedades Raras (UDER), que es el primer centro nacional especializado, enfocado a la evaluación y diagnóstico personalizado. Se ha atendido a cerca de 400 pacientes y realizado 292 estudios genéticos. Hasta enero de 2024, se cuenta con 278 estudios finalizados y 14 en proceso.

Juan Carlos Zenteno Ruiz, responsable de la UDER dijo que actualmente el promedio para lograr un diagnóstico es de 8 años, lo que se conoce como la “odisea diagnóstica” que implica haber consultado a igual número de especialistas médicos; además, al menos 3 diagnósticos son erróneos, subrayó.

Se puede establecer contacto con la UDER en la dirección <https://enfermedadesraras.facmed.unam.mx> o escribir al correo electrónico: [enfermedadesraras@unam.mx](mailto:enfermedadesraras@unam.mx)



LEDDMS/SAW

La OMS acuñó el concepto de enfermedades raras para agrupar a miles de enfermedades que tienen baja prevalencia y requieren trato especial.