



**Ocho millones
de mexicanos
presentan algún
tipo de Enfermedad
Rara, todo un reto
de salud pública**

DÍA MUNDIAL DE ENFERMEDADES RARAS

Reto de salud pública que debe visualizarse

GENOVEVA ORTIZ

Son padecimientos infrecuentes que afectan a menos de cinco personas por cada 10 mil habitantes; su origen, en 80% de los casos, es genético

Alrededor de 8 millones de mexicanos presentan algún tipo de Enfermedad Rara o de baja prevalencia. Son padecimientos infrecuentes que afectan a menos de cinco personas por cada 10 mil habitantes y cuyo origen, en el 80% de los casos, es genético, informó la doctora Alejandra Camacho, presidenta del Consejo Mexicano de Genética.

En el marco del Día Mundial de Enfermedades Raras (29 de febrero), la especialista señaló en entrevista para **LA PRENSA** que, a pesar de su baja prevalencia, este grupo de enfermedades se consideran un reto de salud pública, por su alta complejidad, diversidad y amplio número de padecimientos raros que existen, ya que la literatura médica describe alrededor de 7 mil a 10 mil enfermedades distintas.

Lo relevante de estas enfermedades es que, al tener un origen genético, en el 80% de los casos, podrían prevenirse con estudios de diagnóstico prenatal que en algunos países ya son de carácter obligatorio para todas las parejas. Mientras que en el 20%

restante su origen se puede deber a factores de autoinmunidad, infecciosos y emergentes, entre otros, explicó la especialista.

"Afortunadamente, en México a partir de 2023 ya se reconocen las ER incorporadas en la Clasificación Internacional de Enfermedades emitida por la Organización Mundial de la Salud (OMS); antes, el Consejo General de Salubridad solamente reconocía 23", abundó.

Entre los principales problemas que enfrentan las personas que padecen algún tipo de Enfermedad Rara, la doctora Alejandra Camacho mencionó la falta de diagnóstico, debido al desconocimiento que existe en torno a estas patologías, así como la falta de tratamientos específicos.

"Este tipo de enfermedades generalmente se van a tratar de manera paliativa", indicó la especialista al explicar que actualmente existen tecnologías y metodologías muy avanzadas, que permiten diagnosticarlas adecuadamente; sin embargo, en muchas ocasiones las instituciones de salud no tienen este tipo de equipos en sus laboratorios.



Este problema en el diagnóstico dificulta la selección de un tratamiento específico, como ocurre en el caso de las terapias de remplazo enzimático, además de que son pocos los pacientes que pueden tener acceso a ellas, por diversas causas, como: no tener un diagnóstico, que las instituciones de salud no cuenten con capacidad para realizar estudios moleculares, y que al ser medicamentos de alto costo en muchas ocasiones las instituciones no tienen el recurso suficiente para adquirirlos.

PREVALENCIA DIFERENCIADA A LO LARGO Y ANCHO DEL PAÍS

Las enfermedades raras no tienen una prevalencia uniforme en todo el territorio nacional, señaló la doctora Alejandra Camacho al explicar que muchos padecimientos de este tipo requieren que exista una alteración en dos genes de ambos padres.

Comentó que estas patologías se presentan con mayor frecuencia en pequeñas comunidades del sur del país o la zona del bajío, donde los habitantes se casan entre ellos, ya sea por cuestiones de distancia y aislamiento, por costumbre o tradición.

La presidenta del Consejo Mexicano de Genética destacó que uno de los mayores problemas que enfrenta la atención médica de este grupo de enfermedades es la falta de un registro oficial confiable.

Señaló que una forma de recabar datos de los pacientes puede ser a través de un censo, como el Censo de Población, en el cual se recopilan datos de las personas, como si fuera una fotografía de lo que está en ese momento. Otro método es el registro, el cual permitiría llevar el seguimiento de la enfermedad a lo largo del tiempo, es decir, saber cómo afecta o si aparecen otras complicaciones.

Esto es esencial no solo para el diseño de políticas públicas de salud dirigidas a la atención de Enfermedades Raras, sino también para la investigación y desarrollo de nuevos tratamientos, indicó la especialista.

Al ser cuestionada por qué en México no se ha hecho un registro o un censo de enfermedades raras, la doctora Camacho respondió que "esto se puede deber a la alta fragmentación del Sistema Nacional de Salud, ya que para tener un registro se

necesitaría un 'servidor común', donde todas las instituciones puedan verter su información".

Destacó que cuando las enfermedades raras se diagnostican y tratan adecuadamente, los pacientes pueden llegar a alcanzar una esperanza de vida equiparable a la que tiene la población general, aunque, comentó, siempre habrá excepciones. Otra dificultad es que actualmente no hay un hospital o una institución específica para la atención de enfermedades raras, destacó la especialista.

¿POR QUÉ OCURREN LAS ENFERMEDADES RARAS?

Las enfermedades raras, en el 80% de los casos, ocurren cuando hay un error en la secuencia genética (cadena de ADN) del papá y de la mamá, las cuales se denominan "variantes genéticas patogénicas", indicó la doctora Alejandra Camacho.

Hoy sabemos que ciertos cambios genéticos pueden ser beneficiosos, como ocurre con algunos atletas de alto rendimiento, cuyas variantes les dan una ventaja competitiva; por ello, actualmente se habla de variantes genéticas patogénicas, que son las que producen una enfermedad.

La especialista señaló que, además de la consanguinidad, el consumo de drogas puede generar alteraciones en la información genética, como son las enfermedades llamadas teratogénicas, que provocan defectos congénitos al nacimiento en bebés de individuos que se drogan.

Al señalar que todavía faltan estudios clínicos de largo plazo en este tema, la especialista destacó que el consumo de drogas, incluso el alcohol, puede provocar alguna alteración en la información genética.

¿Las enfermedades raras se pueden prevenir?, se le cuestionó.

"Aquí hay dos grandes caminos. Uno, cuando se tiene una familia con un niño afectado, lo ideal es que los padres reciban asesoramiento genético para obtener diagnósticos preconceptionales, a fin de identificar las variantes genéticas patogénicas en los papás y hacer un diagnóstico preconceptional".

"Otro camino es la medicina de la biología de la reproducción, a través de la

cual se puede ofrecer a las parejas este tipo de diagnósticos para que ya no se tenga otro hijo, porque actualmente hay familias que tienen tres o cuatro niños con la misma condición", apuntó.

La doctora Camacho indicó que la Ley General de Salud, en su artículo 77, fracción I y V, establece las obligaciones que los pacientes deben cumplir, así como las recomendaciones, prescripciones, tratamiento o el procedimiento al que se está sometiendo.

"Por ello es importante que los pacientes, después de recibir el asesoramiento genético tengan la conciencia de evaluar sus opciones reproductivas, porque además implican daño a la familia, a la sociedad, al Sistema de Salud y al propio bebé, que nace con esta condición y son los que sufren mayormente, más que los otros implicados".

Comentó que en Canadá, desde 2016 es obligatorio hacer a toda mujer un diagnóstico prenatal. "Esto es algo que debería ocurrir también en nuestro país, que el diagnóstico prenatal sea obligatorio para todas las parejas".

Explicó que hay diversas metodologías, mediante las cuales se puede hacer un evaluación prenatal desde las primeras semanas de gestación, como es el ultrasonido, mediciones al feto, observar ciertas características, toma de muestra de proteína del embarazo, entre otros estudios, que se pueden completar con la amniocentesis (toma de muestra de líquido amniótico) y, dependiendo de los resultados, se pueden ofrecer estudios mayores como son de cariotipo o ADN materno.

Indicó que estos estudios se realizan en el Instituto Nacional de Perinatología (INPer), por lo que no están disponibles en todas las instituciones del país ni son accesibles a todas las parejas.

SOLO 15 ENTIDADES CUENTAN CON HOSPITALES CERTIFICADOS

En México existen alrededor de ocho millones de personas con enfermedades raras; sin embargo, actualmente, solo 15 estados del país cuentan con hospitales certificados para la atención de este tipo de padecimientos, lo que significa que faltan 17 entidades.

Por ello, Alejandra Zamora, coordi-



nadora nacional del Programa de Pacientes de Grupo Fabry, destacó la importancia de que los cambios administrativos no detengan la atención de los pacientes, ya que sus padecimientos no se detienen y de un día a otro empeora su calidad de vida.

Explicó que los pacientes se ven orillados a realizar largos trayectos sin importar la poca movilidad que presentan, lo que los expone a riesgos de accidentes; además de lidiar con la inseguridad, que dificulta, y muchas veces imposibilita, que vayan cada semana o cada 15 días por su tratamiento.

"Por ejemplo, los pacientes de Guerrero tienen que venir a la Ciudad de México cada semana, lo que representa invertir hasta dos días, aunado el costo económico por traslados y hospedaje", indicó Alejandra Zamora.

Mencionó que se han documentado casos de familias que han perdido sus citas para recibir tratamiento por estas dificultades, lo que perjudica directamente la salud y calidad de vida de los pacientes.

Indicó que en la Cámara de Diputados se encuentra una iniciativa que promueve la certificación de hospitales en toda la República Mexicana para que los pacientes con enfermedades raras.

Y desde 2022 se ha venido impulsando un proceso de preacreditación de hospitales en Guerrero y Oaxaca. Sin embargo, dijo que los cambios administrativos en el Sistema de Salud han detenido los trámites, por lo que los pacientes tienen que seguir trasladándose a la Ciudad de México cada semana o quincena.

Señaló que muchos pacientes dejan de recibir tratamiento al cumplir los 18 años,

lo cual los deja a la deriva y en la orfandad, por así decirlo, tanto en atención médica como en tratamiento.

80%

DE LOS casos podrían prevenirse con estudios de diagnóstico prenatal que en algunos países ya son de carácter obligatorio

7,000

Y HASTA 10 mil enfermedades distintas describe la literatura médica



FRECUENCIA

ESTAS PATOLOGÍAS se presentan con mayor frecuencia en pequeñas comunidades del sur del país o la zona del bajo

INICIATIVA

EN LA Cámara de Diputados se encuentra una iniciativa que promueve la certificación de hospitales en toda la República Mexicana para pacientes con enfermedades raras; sin embargo, los cambios administrativos en el Sistema de Salud han detenido los trámites, por lo que los pacientes tienen que seguir trasladándose a la CdMx cada semana o quincena

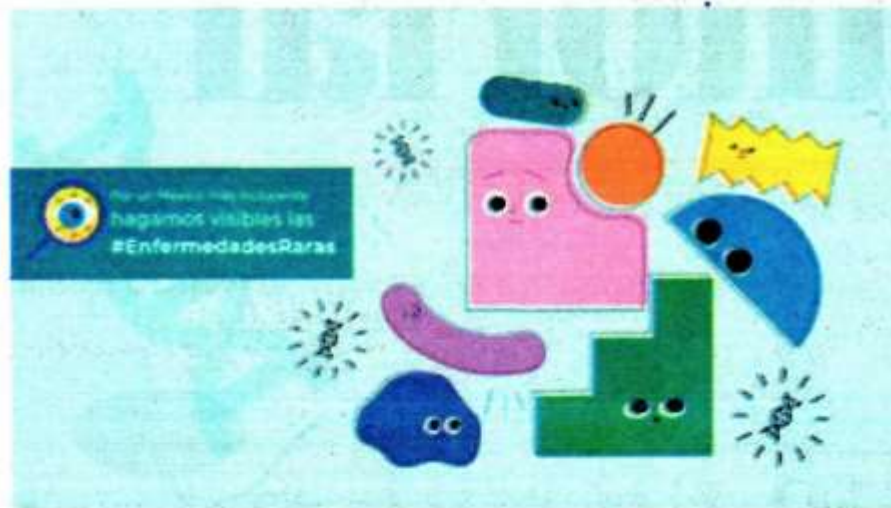
Muchos padecimientos de este tipo requieren que exista una alteración en dos genes de ambos padres



Cuando las ER se diagnostican y tratan adecuadamente, los pacientes llegan a alcanzar una esperanza de vida a la que tiene la población general, señala especialista /EL SOL DE HIDALGO

“Es importante que los pacientes, después de recibir el asesoramiento genético, tengan la conciencia de evaluar sus opciones reproductivas”

ALEJANDRA CAMACHO
PRESIDENTA DEL CONSEJO MEXICANO DE GENÉTICA



En México existen alrededor de 8 millones de personas con enfermedades raras /CORTESÍA: IMSS





PERIÓDICO	PÁGINA	FECHA	SECCIÓN
LA PRENSA	PP-8-9	29/02/2024	LEGISLATIVO



Actualmente, solo 15 estados del país cuentan con hospitales certificados para la atención de enfermedades raras, afirmó Alejandra Zamora, coordinadora nacional del Programa de Pacientes de Grupo Fabry. /FOTOS: CUARTOSUCRO.