



Ofrece la UNAM un diagnóstico adecuado de enfermedades raras

● La Facultad de Medicina aplica estudios avanzados de secuenciación genética

FERNANDO CAMACHO / P 10

ESTIMAN ENTRE 8 Y 10 MIL TIPOS DE AFECCIONES

Facultad de Medicina, una opción para atender enfermedades raras

De origen genético, 80% de estos padecimientos, señala especialista

FERNANDO CAMACHO SERVÍN

Desde que tenía 9 meses de edad, y hasta cerca de sus 30 años, Amalia Rojas vivió sin saber por qué su piel se irritaba, se secaba y se volvía escamosa todo el tiempo, en medio de una incómoda picazón.

“Cuando nací, vieron que mi piel tenía una ‘capita’ que no se caía. Me llevaron con varios doctores preguntando qué tenía, pero no daban respuesta: unos decían que era piel de pescado o de cocodrilo, o que nunca habían visto algo así. Soy de Nogales, Veracruz, y como es pueblo pequeño, decían que podía ser brujería”, cuenta la joven.

No fue sino hasta que consultó a un especialista en enfermedades raras cuando ella y su familia pudieron saber que su padecimiento era ictiosis laminar, un mal que tiene

diversos casos documentados en la zona de las altas montañas de Veracruz, pero el cual aún es relativamente desconocido.

Luego de practicarle una serie de estudios genéticos, los especialistas que trataron a Amalia le recomendaron utilizar mucha crema para la piel, hidratarse lo mejor posible, tener una alimentación saludable y hacer un poquito de ejercicio. De esta forma ha podido lidiar con la comezón y la resequead que la han aquejado desde niña.

Pese a todas las dificultades, conocer el nombre de su padecimiento y saber cómo tratarlo le ha dado una perspectiva diferente y más optimista de sí misma y del futuro.

“Es bonito conocer de esto y no cerrarse. Mi hermana se hizo exámenes para buscar si tiene el gen enfermo y salió ‘limpia’. Me da felicidad que sus hijos puede que nazcan sanos, y también yo, si en algún momento quisiera casarme, saber si pudiera tener un hijo y que mi bebé esté bien”, define con sencillez.

Casos como el de Amalia son tratados todos los días en la Unidad de Diagnóstico de Enfermedades Raras (UDER), de la Facultad de Medicina de la Universidad Nacional Autónoma de México (UNAM), cuyo director, Juan Carlos Zenteno Ruiz, indicó en entrevista con *La Jornada* que el centro abrió sus puertas en junio de 2022.

“La UDER se creó con la finalidad de tener una opción donde los

pacientes puedan tener estudios genéticos amplios y que éstos sean revisados. Tenemos poco más de un año y medio y hemos recibido a más de 400 pacientes, de los cuales 300 ya se han hecho estudios y en muchos casos ya tienen un diagnóstico definitivo”, explicó.

El especialista apuntó que una enfermedad rara, por definición, es la que tiene una frecuencia de un paciente por cada 2 mil personas, y se calcula que existen entre 8 y 10 mil de dichos padecimientos registrados hasta el momento, aunque continuamente se estudian y descubren más.

Largo peregrinaje en busca de la verdad

Zenteno lamentó que, debido a la falta general de conocimiento de estos males, los pacientes suelen enfrentar muchos años del llamado “peregrinaje u odisea” diagnóstica, durante los cuales van de un médico a otro sin poder saber qué tienen ni cómo tratarlo.

En este centro especializado de la UNAM, resaltó, se llevan a cabo estudios de secuenciación de exoma, mediante los cuales se analizan en su totalidad los 23 mil genes que tienen los seres humanos. “Es un barrido de todo el material genético de una persona, para poder buscar alguna alteración, y es ella la que te va a dar la respuesta, porque 80 por ciento

▲ Juan Carlos Zenteno, director de la Unidad de Diagnóstico de Enfermedades Raras.

Foto José Antonio López

de las enfermedades raras son de origen genético”.

Realizar dichos estudios –por los cuales los usuarios de la UDER pagan costos accesibles, de acuerdo con sus posibilidades– evita que los pacientes “tengan que pasar por tomografías, resonancias, biopsias, posibles cirugías y muchísimos estudios que no te van a dar información. Les ahorramos demasiados gastos, así como carga emocional y anímica”.

El genetista enfatizó que aunque algunas enfermedades raras sí necesitan tratamientos más específicos y complejos, como proporcionarles al cuerpo una sustancia que no produce de forma natural, hay muchas otras cuyo tratamiento está basado en una dieta cuidadosa y en evitar ciertos medicamentos, para controlar mejor las afectaciones presentes y evitar otras futuras.

Al preguntarle cuál es la importancia de que una institución como la UNAM se involucre en estos temas, Zenteno definió: “este es un problema de salud pública y la Facultad de Medicina tiene la misión de acercar los estudios y valoraciones a más pacientes. Esto acorta la odisea diagnóstica y sin duda impacta de manera positiva en la salud de los pacientes”.

“

El centro especializado de la UNAM analiza 23 mil genes de los seres humanos