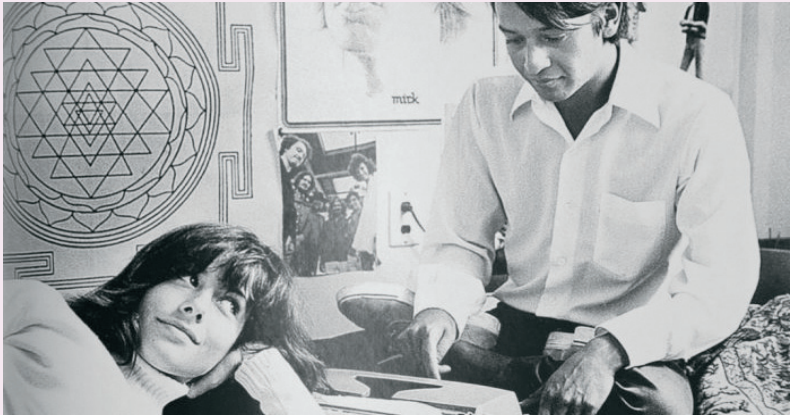


PROYECTO UNAM

Texto: **Leonardo Huerta Mendoza**
sabina0210@hotmail.com



ROGELIO CUÉLLAR

Evidente, la importancia de las vacunas

Además de prevenir enfermedades, las vacunas evitan epidemias. Gracias a ellas se erradicó la viruela en México y se han controlado otros males como la parálisis por polio, la diarrea por rotavirus y la rubéola. Al respecto, Mauricio Rodríguez, académico de la Facultad de Medicina de la UNAM, comentó: “Cuesta trabajo creer que haya alguien que ponga en duda la importancia de las vacunas y los riesgos de no aplicarlas. Si no hay enfermedades, prevenibles con la vacunación, no habrá sufrimiento ni dolor ni internamientos ni gastos asociados a la atención médica.”



ESPECIAL

Mejora el tratamiento de la cisticercosis

Con un estudio básico de aplicación clínica para mejorar el tratamiento de la neurocisticercosis, Graciela Agar Cárdenas Hernández, quien desarrolló su tesis doctoral bajo la asesoría de Agnes Marie Odile Fleury, investigadora del Instituto de Investigaciones Biomédicas de la UNAM, ganó el Premio Lola e Igo Flisser-PUIS de Parasitología. En su edición número 30, este premio que entrega la familia Flisser y el Programa Universitario de Investigación en Salud (PUIS) de la Universidad Nacional eligió el trabajo de Cárdenas Hernández de entre 15 que participaron.

Enfermedad rara: displasia ectodérmica hipohidrótica

Las personas que la padecen tienen pocos dientes en forma de cono; además, presentan cabello escaso, delgado, frágil y rojizo, carecen de cejas y no sudan



De acuerdo con una definición de la Comunidad Europea, citada por la Organización Mundial de la Salud, una enfermedad rara es aquella que ataca a cinco de cada 10 mil personas. Muchas enfermedades raras conllevan un riesgo muy alto de muerte; algunas pueden manifestarse desde el nacimiento, en la infancia o en la edad adulta.

Una de ellas es la displasia ectodérmica hipohidrótica (DEH). Este trastorno genético causado por una mutación en el cromosoma X se transmite de madres a hijos varones. Las personas que padecen esta enfermedad tienen pocos dientes en forma de cono; además, presentan cabello escaso, delgado, frágil y rojizo, carecen de cejas y no sudan.

Según los datos estadísticos más recientes, la prevalencia de la DEH en la población mundial es de un caso entre 17 mil personas.

“Sin embargo, nosotros descubrimos una prevalencia más alta en Akil, población de menos de 7 mil habitantes ubicada a poco más de 100 kilómetros de Mérida, Yucatán. En 2010 reportamos 20 casos de DEH en ese lugar. Y creemos que en realidad son más, pero no podemos demostrarlo porque las hermanas de una de las mujeres con que nos entrevistamos e hicimos los estudios se esconden, ya que se avergüenzan de sus enfermos”, dice Adolfo René Méndez Cruz, investigador de la Facultad de Estudios Superiores Iztacala de la UNAM.

A partir de este hecho extraordinario, y debido a que los enfermos son familiares, Méndez Cruz y sus colaboradores hicieron el árbol genealógico de la familia y encontraron la mutación en una mujer, la cual sería la paciente cero. Sus hijos nacieron con la enfermedad y sus hijas heredaron la mutación. Además, la multiparidad permitió que la DEH proliferara en la familia.

“Ahora bien, si un hombre enfermo se casa con una portadora de la mutación y los dos cromosomas X coinciden, la hija o las hijas que tengan pueden nacer con DEH. No obstante, estos casos son raros”, explica el investigador.

En un trabajo publicado en 2015 en el *International Journal of Dermatology*, Méndez Cruz y sus colaboradores reportaron el hallazgo de la mutación y el sitio donde ocurrió en el genoma de la familia de Yucatán.

“Estudiamos los exones del gen del cromosoma X que codifican para una proteína, la ectodisplasina A, la cual se alteró y dio origen a la enfermedad. Los exones son un grupo muy pequeño de nucleótidos que codifican para cierta región de esta proteína.”

Al analizar el ácido desoxirribonucleico (ADN) de los enfermos, de sus hermanos que no tenían la enfermedad y de las mujeres, los investigadores detectaron portadoras, no portadoras, enfermos y sujetos sanos.

Ectodisplasina A

Una proteína es una cadena polipeptídica en forma de collar, a la que se van pegando los aminoácidos; como la ectodisplasina A es una proteína de cadena larga, tiene una parte intracelular, una extracelular y una transmembranal.

“Otros investigadores han encontrado alteraciones en diversas regiones de esta proteína, pero nosotros encontramos una donde la ectodisplasina A se ancla en la membrana celular (región transmembranal). Una mutación en un gen que codifica para dicha proteína hizo que ésta se alterara y ocasionara la enfermedad en toda la familia de Yucatán. En el trabajo citado reportamos dónde ocurrió la mutación y la alteración en la ectodisplasina A”, señala Méndez Cruz.



CORTESÍA DEL DOCTOR MÉNDEZ CRUZ

Este trastorno genético causado por una mutación en el cromosoma X se transmite de madres a hijos varones.

Con el fin de conocer más casos de la DEH, los investigadores se dieron a la tarea de revisar todo lo que, a nivel clínico y molecular, se ha publicado en el mundo acerca de ella. Con la información recopilada redactaron un artículo que enviaron al *International Journal of Dermatology* y que en breve será publicado.

“Queríamos saber cuántos reportes había con la alteración que nosotros identificamos en el exón 1, en el nucleótido 409 del genoma. La sorpresa fue que no hay más reportes de esta variante.”

Los investigadores estudiaron las particularidades de cada variante que se ha reportado en el mundo y encontraron que entre ellas hay diferencias clínicas y moleculares.

“Dependiendo del sitio de la mutación, será la alteración en la proteína, porque no es lo mismo que se altere al principio, en medio, al final o en algunas curvas del collar; y dependiendo del tipo de alteración, será la manifestación clínica. Si bien es la misma enfermedad, cada caso tiene particularidades clínicas. Por ejemplo, en los pacientes de la familia yucateca descubrimos que los dedos de sus pies son más cortos de lo normal y la piel de la planta de los pies es gruesa”, indica el investigador.

Algunos pacientes mueren porque quizá la mutación afectó una zona crítica en la unión y la proteína no se unió adecuadamente con su receptor.

“Asimismo, hay abortos en madres portadoras. Por esta razón no podemos saber el tipo de alteración que hubieran presentado sus hijos; probablemente, estos abortos se debieron a que la alteración era muy grave.”

Sin tratamiento

Hasta la fecha no hay un tratamiento efectivo para la DEH. No se ha intentado aplicar la terapia génica a pacientes con esta enfermedad, porque no es útil para los padecimientos relacionados con los cromosomas X y Y (sexuales). Con todo, es posible que en el futuro se pueda diseñar otro tipo de tratamiento a partir de las células tron-

EL DATO



El 28 de febrero se conmemora el Día Mundial de las Enfermedades Raras.

“Los pacientes que estudiamos son trabajadores del campo que laboran a temperaturas muy altas. Continuamente tienen que echarse agua para refrescarse. A algunos se les han recetado lubricantes o emolientes para la piel, o se les ha puesto una dentadura completa, pero estas medidas no son suficientes”

ADOLFO RENÉ MÉNDEZ CRUZ
Investigador de la FES Iztacala de la UNAM

cales, también llamadas células madre.

“Un genetista les explicó a los miembros de la familia afectada en qué consiste esta enfermedad; y a las portadoras de la mutación, cuál era el riesgo de tener hijos varones con DEH; sin embargo, muchas dijeron que no importaba, que aun así querían tener hijos. Sólo una mujer dijo que iba a considerar la idea de no tenerlos”, menciona Méndez Cruz.

La ectodisplasina A tiene que ver con el desarrollo de los dientes, del cabello, de las cejas y de las glándulas sudoríparas. Como consecuencia de la alteración de esta proteína, la persona tiene pocos dientes en forma de cono que le impiden alimentarse correctamente (en especial durante la niñez), presenta cabello escaso, carece de cejas y no puede sudar.

“Los pacientes que estudiamos son trabajadores del campo que laboran a temperaturas muy altas. Continuamente tienen que echarse agua para refrescarse. A algunos se les han recetado lubricantes o emolientes para la piel, o se les ha puesto una dentadura completa, pero estas medidas no son suficientes.”

La escasez de cabello y cejas, y los problemas dentales son menos molestos y peligrosos que la incapacidad de sudar, que es la manera en que el organismo elimina el exceso de calor. De ahí que los niños con DEH padezcan temperaturas muy altas y crisis convulsivas, complicaciones que hacen necesario hospitalizarlos.

“En resumen, no se dispone de un tratamiento para esta enfermedad, ni de un medicamento que sustituya la función de la ectodisplasina A; sólo se puede recurrir a algunos remedios para paliar algunos de sus síntomas”, finaliza el investigador universitario.

Cabe apuntar que en México no hay especialistas que traten la DEH, aunque sí existen algunas asociaciones civiles, como la Asociación Mexicana de Displasia Ectodérmica Mariana y la Federación Mexicana de Enfermedades Raras, que difunden información de esta enfermedad y ofrecen algunas medidas para sobrellevarla. ●