

Proyecto UNAM



Licenciatura en Ingeniería en Computación, en las ENES Juriquilla y Mérida

...: En la sesión plenaria del Consejo Académico del Área de las Ciencias Físico Matemáticas y de las Ingenierías, se aprobó que, a partir del próximo ciclo escolar (que arrancará el 10 de agosto de 2026), las sedes Juriquilla y Mérida de la Escuela Nacional de Estudios Superiores (ENES) de la Universidad Nacional incorporen a su oferta educativa la licenciatura en Ingeniería en Computación.

Crecimiento rápido de la población de 60 años y más en México

...: De acuerdo con Verónica Montes de Oca, coordinadora del Seminario Universitario Interdisciplinario sobre Envejecimiento y Vejez de la UNAM, en México, la población de 60 años y más está creciendo rápidamente porque cada vez más humanos alcanzan vidas prolongadas. Ahora hay unos 17 millones de personas adultas mayores que representan 12.8% de la población total del país. "En los últimos 150 años, la expectativa de vida se ha duplicado en los países desarrollados, pero también en aquellos con menos recursos. Éste es el momento en que más generaciones conviven juntas", dijo.



Homenaje al Taller Coreográfico de la UNAM, de Paulina Lavista

...: Homenaje al Taller Coreográfico de la UNAM, exposición fotográfica de Paulina Lavista, integrada por 30 fotografías inéditas que esta artista de la lente tomó en 1976, durante ensayos y funciones del grupo fundado por Gloria Contreras, se exhibe en el vestíbulo de la Sala Miguel Covarrubias del Centro Cultural Universitario como parte de los festejos por el 55 aniversario de dicha agrupación.



Texto: ROBERTO GUTIÉRREZ ALCALÁ
—robargu@hotmail.com—

D e acuerdo con un criterio internacional, las enfermedades raras son aquellas que afectan sólo a una persona por cada 2 mil habitantes. A estos padecimientos también se les conoce como enfermedades de baja prevalencia, poco comunes o huérfanas (este último adjetivo lo llevan porque históricamente han sido desatendidas por la investigación médica y la industria farmacéutica).

Si bien las enfermedades raras son muy poco frecuentes, en conjunto aquejan a millones de personas en todo el mundo, debido a que hay muchas: entre 8 mil y 10 mil (este margen tan amplio se explica por el hecho de que cada año surgen nuevas enfermedades que se pueden clasificar como raras, pero tiene que pasar cierto tiempo para ver si realmente son muy poco frecuentes). En México, 8 millones de individuos padecen alguna.

"El 80% de ellas tiene un origen genético y el resto 20% aparece a consecuencia de infecciones poco usuales, problemas de autoinmunidad, tumores e incluso intoxicaciones", dice Juan Carlos Zenteno Ruiz, responsable de la Unidad de Diagnóstico de Enfermedades Raras (UDER), de la División de Investigación de la Facultad de Medicina de la UNAM.

A partir de 2023, el Estado mexicano reconoce cerca de 5 mil 500 enfermedades raras que están en el catálogo de la Organización Mundial de la Salud; destacan la fibrosis quística, la hemofilia, el hipotiroidismo congénito, la espina bífida, la fenilcetonuria, la histiocitosis, la galactosemia, la homocistinuria, la hipoplásia suprarrenal congénita, el síndrome de Turner, la enfermedad de Fabry, etcétera.

"Sin embargo, no disponemos de un registro específico de cada enfermedad rara, porque resulta muy complicado. Con todo, no tenemos por qué pensar que en nuestro país no hay casos de todas las enfermedades raras. El problema radica en identificarlas y diagnosticarlas", añade Zenteno Ruiz.

UDER

A tres años de haber sido inaugurada, la UDER ofrece sus servicios a todas las personas que sospechen o quieran confirmar que sufren un padecimiento de esta naturaleza.

"A lo largo de este tiempo, más de 800 pacientes han sido atendidos en la UDER; de éstos, cerca de 600 han requerido un estudio genético; y de éstos, más del 60% han recibido un diagnóstico definitivo. En cuanto a los 200 restantes, al revisar su historial no pensamos que pudieran tener una enfermedad rara de origen genético; rara, tal vez sí, pero de otro tipo", indica el investigador.

Cabe señalar que uno de los criterios para clasificar una enfermedad como rara, pero no de origen genético, es la prueba genética en sí misma.

"Si el 80% de las enfermedades tiene un origen genético y se le hace una prueba genética a una persona y el resultado es negativo, entonces se puede descartar lo que ocurre con mayor frecuencia y buscar otra etiología."

De origen genético

Casi todas las enfermedades raras de origen genético son monogénicas, es decir, aparecen como resultado de la mutación de un solo gen.

Al respecto, Zenteno Ruiz comenta: "Los humanos tenemos 23

DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES RARAS: AL ALCANCE DE CUALQUIERA

En México, 8 millones de personas sufren alguno de estos padecimientos, la mayoría de los cuales tiene un origen genético



La UDER cuenta con un equipo de médicos y genetistas especializados y certificados.

Retraso en el diagnóstico

• Una persona que se siente enferma, acude con varios médicos y pasa un año sin recibir un diagnóstico preciso es víctima de lo que se llama un retraso en el diagnóstico. Y la causa más común de un retraso en el diagnóstico es una enfermedad rara.

Costos

• Los costos de los servicios que presta la Unidad de Diagnóstico de Enfermedades Raras de la UNAM son más bajos que los de cualquier laboratorio privado, porque ésta no tiene fines de lucro.

La UDER cuenta con un equipo de médicos y genetistas especializados y certificados, con experiencia en enfermedades raras y en bioinformática, que es el análisis computarizado de los resultados de estudios genéticos; se localiza en el cuarto piso del edificio que aloja a la Fundación de Asistencia Privada Conde de Valencia (calle Chimalpopoca número 14, colonia

Obrera, en la alcaldía Cuauhtémoc de la Ciudad de México).

"Aquí atendemos a pacientes de cualquier parte del país. Unas veces llegan referidos por un médico especialista y otras por su propia iniciativa, después de una odisea diagnóstica, esto es, de muchos años de ir de médico a médico y de estudio en estudio, y de no recibir un diagnóstico preciso. Lo primero que hacemos es una evaluación para saber si son candidatos para un estudio genético que nos permita diagnosticar una enfermedad rara. Si este estudio se indica al principio de esa odisea diagnóstica, los tiempos se acortan tremadamente y los gastos se reducen muchísimo."

mitirse de generación en generación. Esto ha llegado a ocurrir con la Corea de Huntington, algunos casos de Parkinson y el cáncer de tipo hereditario", refiere Zenteno Ruiz.

Secuenciación del exoma

El estudio genético que se hace normalmente en la UDER es una secuenciación del exoma, la parte codificante del ácido desoxirribonucleico (ADN). Una vez que se toma la muestra de sangre o saliva del paciente y se hace la secuenciación del exoma, el diagnóstico tarda en emitirse entre cuatro y seis semanas.

"A veces puede tardar un poco más, porque debemos confirmar la alteración genética en otros miembros de la familia o hacer estudios adicionales para estar en condiciones de decirle al paciente, con toda certeza, cuál es la causa de su enfermedad y cómo se llama ésta", informa el investigador.

Tratamientos

En la mente de infinidad de médicos y, también, en el público en general está incrustada la idea de que una enfermedad genética solamente puede ser tratada con terapia génica.

"Eso es verdad para algunas enfermedades genéticas, pero la mayoría de las raras pueden ser tratadas con un manejo médico óptimo que incluya el uso de medicamentos apropiados y la discontinuación de otros. A la UDER han llegado pacientes con un diagnóstico clínico y, luego de que se les hace una prueba genética, dicho diagnóstico queda anulado, porque aquella nos dice cuál es el diagnóstico real, y con él ya podemos saber cuáles medicamentos les convienen, cuáles no y qué estudios son innecesarios para ellos. Incluso, algunos pacientes se han salvado de someterse a una cirugía... En todos los casos hay un impacto positivo en el manejo médico de nuestros pacientes."

JUAN CARLOS ZENTENO RUIZ
Responsable de la UDER de la UNAM

"Mientras más temprano diagnostiquemos a estos pacientes, mejor será el impacto positivo en su calidad de vida"

de las de niños de entre uno y cinco años se deben a ellas.

La mayoría de los pacientes que llegan a la UDER son menores de 15 años (algunos vienen con epilepsia que no responde a ningún medicamento, autismo o retraso en el desarrollo intelectual y físico).

"Esto nos brinda la oportunidad de diagnosticar, en etapas tempranas de su existencia, la enfermedad

rara que padecen e impedir que más adelante se presenten sus complicaciones. Al establecer cuál es la enfermedad rara que tiene alguien, uno puede saber cuál es su pronóstico y evitar, con un buen manejo médico, que se complique. Así pues, mientras más temprano diagnosticuemos a estos pacientes, mejor será el impacto positivo en su calidad de vida", afirma el investigador.

Graves

En el gran conjunto de las enfermedades raras hay un espectro de enfermedades graves que se manifiestan en el nacimiento y que, si no se toman medidas oportunas, pueden ocasionar la muerte del paciente en horas o días durante los primeros meses de vida; unas de ellas son las metabólicas hereditarias, en las que surgen defectos genéticos que alteran el funcionamiento de las enzimas, esenciales para el metabolismo de los organismos vivos.

"Lo bueno es que esas medidas pueden ser mucho mejor dirigidas con un diagnóstico apropiado en las primeras etapas de la vida... Otras enfermedades raras afectan a los adultos, lo cual debemos considerar, porque si ya sabemos que el 80% de las enfermedades raras son de origen genético y un adulto contrae una de ellas y lo ignora y tiene descendencia, entonces puede trans-