

Contribuye la UNAM al diagnóstico temprano de enfermedad ultrarrara

- *Investigadores universitarios encontraron en la anemia de Fanconi alteraciones neuromusculares que no se habían descrito, externó Sara Frías Vázquez*
- *Los pacientes están más expuestos a desarrollar leucemia mieloide aguda y cáncer de cabeza y cuello, entre otros padecimientos*

Científicos del Instituto de Investigaciones Biomédicas (IIBO) de la UNAM realizaron nuevas aportaciones para el diagnóstico temprano de la anemia de Fanconi, una enfermedad ultrarrara que afecta de una a cinco personas por millón de habitantes en nuestro país; consiste en que las células son incapaces de reparar su ADN cuando es agredido por agentes endógenos y exógenos, como agentes alquilantes y oxidantes.

El DNA es la única molécula que no puede ser reemplazada en la célula.

El DNA es agredido continuamente por agentes exógenos y endógenos. Algunos quimioterapéuticos, los acetaldehidos y los ROS unen covalentemente las dos hebras del DNA: ICLs. La vía de reparación FA/BRCA es importante para reparar ICLs y preservar la integridad genómica.

Daño en el DNA

Reparación normal del DNA

Células sanas, homeostasis

La anemia de Fanconi se origina por falla en la Reparación de los ICLs mediante recombinación homóloga

Alteración en la reparación de ICLs: vía FA/BRCA

Mutación (NP) germinal en uno de los 22 genes FANCA, 22 con herencia A.R.

2 4 6 8 10 12 14 16 18 20 22 24 26 28 30 32 34 36

Multimielomas
Congenitas

Leucemia

Fallo Medular

Tumores sólidos

Fecha: 2017, Centro de Tecnología

La investigadora del Departamento de Medicina Genómica y Toxicología Ambiental del IIBO, Sara Frías Vázquez, explicó: “antes de que nuestro grupo estudiara a estos pacientes, no se había considerado una exploración física tan exhaustiva y meticulosa”.

Gracias a eso se ha encontrado que 100 por ciento presenta manifestaciones dermatológicas (y no aproximadamente 50 por ciento como se estimaba), entre



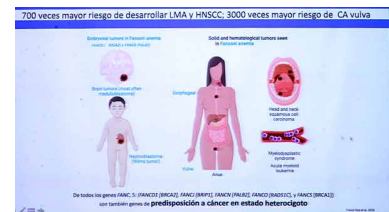
Boletín UNAM-DGCS-296

Ciudad Universitaria

13:00 hs. 21 de abril de 2024



Más recursos multimedia



Atención a tiempo



Recomendaciones

[Conoce más de la Universidad](#)

[Nacional](#)

[UNAM Global](#)

ellas manchas hiperpigmentadas (oscuras) o hipopigmentadas (claras).

[Gaceta UNAM](#)

[Agenda UNAM](#)

Además, se han hallado otras alteraciones dermatológicas como acantomas o crecimientos celulares que no son neoplásicos (tumores benignos), “pero que no sabemos a dónde llevan, porque no se habían descrito”.

[Portal UNAM](#)

De igual manera, el equipo de la también investigadora emérita del Sistema Nacional de Investigadoras e Investigadores ha registrado modificaciones neuromusculares en los enfermos que tampoco se habían descrito: asimetrías en la parte del omóplato y de los músculos de la espalda. Si se revisa de manera detenida y con metodología, se pueden encontrar en hasta 89 por ciento de los casos. “Eso nos dice que en el grupo tenemos clínicos de la mejor calidad del mundo”.

Estos hallazgos permiten que, con una buena exploración médica, se detecte algún cambio del desarrollo físico de estos pacientes probablemente desde los primeros años de vida, incluso en algunos casos prenatalmente, y adelantarse a la falla medular que ocurre a los 7 años, o al cáncer que se presenta alrededor de los 15 años.

Asimismo, los universitarios descubrieron en dos poblaciones, mixe, de Oaxaca, y menonita, de Tamaulipas, una variante patogénica genética fundadora (una alteración que se identifica con frecuencia en un grupo determinado).

De ese modo, se espera que haya concentración mayor de pacientes con anemia de Fanconi en esas poblaciones, por lo que deben ser estudiadas para detectar a los portadores de las variantes patogénicas y estar vigiladas clínicamente, manifestó.

FANC

En el Seminario Institucional Anemia de Fanconi. Del gen al fenotipo, Frías Vázquez señaló que el ADN es la única molécula de las células que no se puede reemplazar, a diferencia de otras, como lípidos, carbohidratos o proteínas.

“Nuestras células invierten una gran cantidad de energía para mantener el ADN en óptimas condiciones; de ello depende la homeostasis (el mantenimiento de la constancia en la composición y propiedades de su medio interno), indispensable para que podamos vivir de manera saludable”. Al no poderse reparar, sus células

podrían tomar dos caminos: mueren o sobreviven, en este caso con un daño en esa molécula fundamental.

Si fallecen, se genera hipoplasia (o desarrollo incompleto de órganos o tejidos); una de ellas, la más importante a nivel clínico en la anemia de Fanconi, es la medular. Esa falla en la médula ósea hace que las células hematopoyéticas, aquellas que se pueden transformar en todos los tipos de células sanguíneas (glóbulos blancos o rojos, o plaquetas) sean pocas.

Las escasas que quedan también van muriendo y eso provoca que los pacientes presenten pancitopenia, o pocas células en la sangre, con lo cual son susceptibles a infecciones, cansancio, falta de oxigenación y cicatrización, entre otros aspectos.

Esa deficiencia provoca, además, alteraciones del desarrollo físico (antes llamadas malformaciones congénitas), en la piel, músculos, células nerviosas, riñón, etcétera. Asimismo, van a padecer cáncer: en la adolescencia, leucemia; si sobreviven, tumores sólidos.

“Los pacientes con anemia de Fanconi tienen 700 veces más riesgo de desarrollar leucemia mieloide aguda y cáncer de cabeza y cuello; tres mil veces más riesgo de cáncer de vulva, y cinco mil veces más de síndrome mielodisplásico”, detalló la universitaria.

Otros cánceres que presentan son el de boca, lengua, encías, tracto gastroesofágico, anal, de ovario, o de páncreas, es decir, “hay una gran cantidad de cáncer de tejido sólido que pueden padecer”.

La anemia de Fanconi se origina por variantes patogénicas en uno de los 22 genes FANC que participan en la vía de reparación del ADN llamada FA/BRCA.

Las personas tienen una sobrevida corta; en México difícilmente llegan a más de 20 años, pero en otros países pueden alcanzar hasta 40 años, pero no más; esa diferencia se debe a que en naciones como Estados Unidos se diagnostica más tempranamente, cuando los pequeños empiezan con la falla medular y se les realiza un trasplante de médula ósea.

En nuestra nación ese procedimiento es caro y casi no se lleva a cabo; además, la enfermedad no está considerada como “rara”, a pesar de que es ultrarrara.

“Mientras no se le considere como tal, no van a tener la atención que se debe”. Ejemplo de ello es que el medicamento que necesitan, Danazol, no llega a México en tiempo y cantidad necesarias.

A esa situación se suma que, en ocasiones, viven en condiciones de pobreza y pobreza extrema, y no pueden cuidarse, ser atendidos nutricional y medicamente.

<https://covid19comision.unam.mx/>

—oOo—

Publicaciones Recientes



Marzo 5

La misión de las

universidades es aportar soluciones tangibles a las necesidades sociales: Rectores de México y España

• Con el compromiso de constituirse en un ejercicio permanente para intercambiar ideas, buenas prácticas y definición de proyectos estratégicos, concluyó la Cumbre de Rectoras y Rectores México-España 2024.

Destacado



Reciben 78 destacadas universitarias el Reconocimiento Sor Juana Inés de la Cruz

- El rector Leonardo Lomelí Vanegas entregó diploma y medalla a cada una de las galardonadas
- Las luces nos iluminan y nos dan fuerza; y las sombras nos alertan y estimulan para continuar con mayor convicción en nuestra Universidad y nuestro país, en el camino hacia la igualdad, aseveró Norma Blazquez Graf
- Todas juntas, con el apoyo de la comunidad, continuaremos con el



Marzo 7

Por su

relevancia, estudios climáticos de la UNAM reciben