

## Contribución de la UNAM al Diagnóstico de Enfermedades Ultrarraras: La Anemia de Fanconi

Abr 22, 2024 | Hoy en las noticias

### Contribución de la **UNAM** al Diagnóstico de Enfermedades Ultrarraras: **La Anemia de Fanconi**



UNIVERSIDAD NACIONAL  
AUTÓNOMA DE  
MÉXICO

Este logro destaca la contribución de la institución en la investigación médica avanzada y su impacto en la salud pública.

La Dra. Sara Frías Vázquez con un grupo de investigadores de la **Universidad Nacional Autónoma de México** (UNAM) han logrado avances significativos en el **diagnóstico de la anemia de Fanconi**, una enfermedad ultrarrara que afecta a muy pocos individuos pero con graves implicaciones para quienes la padecen.

La anemia de Fanconi se caracteriza por la incapacidad de las células para reparar el ADN dañado por agentes endógenos y exógenos, lo que aumenta considerablemente el riesgo de cáncer y otras complicaciones severas. La investigación, liderada por Sara Frías Vázquez del **Instituto de Investigaciones Biomédicas de la UNAM**, ha identificado alteraciones neuromusculares que no se habían descrito anteriormente en los pacientes con esta condición.

- **Riesgo Aumentado de Cáncer:** Los pacientes con anemia de Fanconi tienen hasta 700 veces más riesgo de desarrollar leucemia mieloide aguda y cáncer de cabeza y cuello, 3000 veces más riesgo de cáncer de vulva, y 5000 veces más de síndrome mielodisplásico.
- **Manifestaciones Dermatológicas:** Se observó que todos los pacientes presentan alteraciones dermatológicas, contrariamente a lo estimado anteriormente. Esto incluye manchas hiperpigmentadas oscuras o hipopigmentadas claras y otras alteraciones como acantomas.
- **Variante Patogénica Genética:** La investigación también ha descubierto una variante genética patogénica prevalente en comunidades específicas como los mixe de Oaxaca y menonitas de Tamaulipas, lo que sugiere un enfoque regionalizado en el diagnóstico y tratamiento.

Este avance proporciona una oportunidad crucial para el **diagnóstico temprano y la intervención preventiva en la anemia de Fanconi**, potencialmente desde la infancia o incluso en la etapa prenatal. Los hallazgos también sugieren la necesidad de vigilancia continua en comunidades con prevalencia de la variante genética identificada.

**Cecilia Higuera Albarrán** ha documentado estos avances en un artículo para el periódico nacional, destacando la importancia de estos hallazgos y el liderazgo de la UNAM en este campo de estudio. La investigadora Sara Frías Vázquez ha publicado los resultados en varias revistas científicas de alto impacto, proporcionando una base sólida para futuras investigaciones y tratamientos.

La investigación de la UNAM sobre la anemia de Fanconi no solo mejora el entendimiento de esta rara enfermedad sino que también establece un **precedente para el manejo clínico y la atención médica de los pacientes afectados**. Estos logros reflejan el compromiso de la UNAM con la excelencia en investigación y su impacto en mejorar la vida de las personas con condiciones médicas complejas y poco comunes.

**Sara Frías Vázquez, investigadora de la Universidad Nacional Autónoma de México (UNAM)**, tiene un enfoque de trabajo notable en la investigación de la anemia de Fanconi y otros temas relacionados con la genotoxicidad y la aneuploidía. Sus principales áreas de investigación y proyectos son:

## Área I: Estudio del defecto básico en la anemia de Fanconi

**Contexto de la Anemia de Fanconi (AF):** La AF es un síndrome autosómico recesivo caracterizado por inestabilidad cromosómica e hipersensibilidad a la Mitomicina C (MMC). Se han identificado 15 diferentes grupos de AF, que comparten defectos genéticos pero no presentan diferencias clínicas notables. El defecto básico de la AF se cree que está relacionado con la reparación postreplicativa del ADN. Proyectos destacados:

1. **Evaluación de la Hidroxiurea (HU) y MMC:** Investigar su efecto en la expresión génica de células AF-A.
2. **Respuesta a HU en Fase G2:** Estudio de la respuesta de células AF a la HU durante la fase G2 del ciclo celular.
3. **Mecanismo de muerte celular en AF-A:** Explorar cómo las células AF-A responden al daño inducido por MMC y tratadas con HU en la fase G2.
4. **Red Booleana de la Vía AF/BRCA:** Construcción de una red para entender la interacción entre las vías de

reparación de AF y BRCA.

## Área II: Genotoxicidad del tratamiento anticáncer en la enfermedad de Hodgkin

**Contexto:** A pesar del alto porcentaje de supervivencia (80% a diez años) en la Enfermedad de Hodgkin (EH), los tratamientos anticáncer utilizados incluyen agentes que pueden causar daño significativo al ADN de células somáticas y germinales, afectando la salud reproductiva y general de los sobrevivientes. Proyectos destacados:

1. **Aneuploidías en células germinales:** Estudios con FISH en pacientes tratados con MOPP.
2. **Alteraciones cromosómicas en linfocitos:** Uso de PCR en tiempo real y técnicas de citogenética para evaluar pacientes tratados con MOPP y ABVD.
3. **Estudios de M-FISH:** Examinar las alteraciones cromosómicas en linfocitos de pacientes tratados con ABVD.

## Área III: Aneuploidías en abortos y nacidos vivos

**Contexto:** Las aneuploidías son la principal causa de anomalías congénitas y retraso mental en nacidos vivos y son responsables de la mayoría de los abortos espontáneos. Este área de investigación busca entender las diferencias entre abortos y nacidos vivos con condiciones cromosómicas idénticas. Proyectos destacados:

## 1. **Diferencias genéticas en trisomías y monosomía X:**

Estudio de pérdida de heterocigocidad y origen parental del cromosoma involucrado en productos gestacionales.

## 2. **CNVs en trisomía 21 y monosomía X:** Búsqueda de variaciones en el número de copias en individuos con estas condiciones.

Estos proyectos reflejan un enfoque integral y multifacético hacia la investigación médica, combinando estudios básicos y aplicados para mejorar el diagnóstico, tratamiento y comprensión de enfermedades complejas y sus tratamientos asociados. Publicaciones destacadas:

### 1. **Rodríguez Alfredo et al. (2021).**

- **Título:** Inhibition of TGFbeta1 and TGFbeta3 promotes hematopoiesis in Fanconi anemia.
- **Publicado en:** Experimental Hematology.
- **Enfoque:** Este estudio investiga cómo la inhibición de ciertos factores de crecimiento transformantes beta puede ayudar a mejorar la hematopoyesis en pacientes con Anemia de Fanconi, abriendo posibles vías para nuevos tratamientos.

### 2. **Frias S.; García-De-Teresa B.; Rodríguez A. (2020).**

- **Título:** Chromosome instability in fanconi anemia: From breaks to phenotypic consequences.

- **Publicado en:** Genes.
- **Enfoque:** Explora cómo la inestabilidad cromosómica característica de la Anemia de Fanconi conduce a consecuencias fenotípicas, proporcionando una visión detallada de la patogenia a nivel molecular y celular.

### 3. Rodríguez A et al. (2020).

- **Título:** MYC Promotes Bone Marrow Stem Cell Dysfunction in Fanconi Anemia.
- **Publicado en:** Cell Stem Cell.
- **Enfoque:** Este artículo discute cómo el oncogén MYC contribuye a la disfunción de las células madre de la médula ósea en la Anemia de Fanconi, lo que podría tener implicaciones importantes para el desarrollo de estrategias de manejo de la enfermedad.

### 4. García-de Teresa B, Frias S, Molina B, et al. (2019).

- **Título:** FANCC Dutch Founder Mutation in a Mennonite Family from Mexico.
- **Publicado en:** Molecular Genetics and Genomic Medicine.
- **Enfoque:** Reporta una mutación fundadora en el gen FANCC en una familia menonita de México,



destacando la importancia de la detección y manejo genético en poblaciones específicas.

### Fuentes:



**Higuera Albarrán, Cecilia.** (2024, 22 de abril).

La UNAM contribuye al diagnóstico de Enfermedad Ultrarrara. Crónica.



**Universidad Nacional Autónoma de México | Instituto de Investigaciones Biomédicas.** (2024, 22 de abril).

Sara Frías Vázquez.

No se encontraron notas relacionadas

COMPARTIR:

Impulsando la Salud en México:  
Las 10 Propuestas Macro de  
AMID

< ANTERIOR