



ACADEMIA

# “Tenemos la capacitación, pero falta financiamiento para luchar contra las enfermedades raras”

Este 28 de febrero se conmemora el Día Mundial de las Enfermedades Raras con el objetivo de darles visibilidad



Alfredo de Jesús Rodríguez Gómez en su laboratorio en el Instituto de Investigaciones Biomédicas de la UNAM Jorge del Olmo Santaella



FRAN RUIZ

28/02/2023 00:02 Actualizado a 28/02/2023 10:22

“Somos maestros de la resiliencia”. Así resume Alfredo de Jesús Rodríguez (Cuautla, Morelos; 36 años), investigador de enfermedades genéticas que



Vivimos para viajar

calidad de vida”—. Con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras, este experto del Instituto de Investigaciones Biomédicas de la UNAM y del Instituto Nacional de Pediatría, con posdoctorado en Harvard, cuenta a **Crónica** su experiencia en este campo que afecta a más de 300 millones de personas en todo el mundo

## **Empecemos por el concepto mismo de Enfermedades Raras, ¿por qué se conmemora el 28 de febrero y cuál es su objetivo?**

Más raro que el último día de febrero imposible (o es 28 o 29 si es año bisiesto), pero, independientemente del día, lo importante es que haya uno dedicado a recordarnos que las enfermedades raras existen. Lo que no se menciona no existe, por eso estamos aquí, haciendo todo lo que esté en nuestras manos para dar la mayor difusión y visibilidad.

Actualmente el CONACyT nos pide que hagamos una mayor difusión de la ciencia. en mi caso yo hago ciencia de la espina medular. A mí me corresponde hacer difusión de estas enfermedades con nombres muy raros... cuando digo que investigo la anemia de Fanconi todo el mundo falla al tratar de repetir el nombre (de hecho, el entrevistador dijo Falconi). Entonces, nuestra labor va desde ahí, desde ir nombrando para que se haga visible. Es importante que la gente se familiarice con estas enfermedades raras y que las autoridades reconozcan estas enfermedades.

---

José Ramón López Beltrán, el polémico hijo mayor de AMLO

[Read Next Story >](#)



## Lee también

### Necesario mayor acceso al tratamiento adecuado para pacientes con enfermedades raras

CECILIA HIGUERA ALBARRÁN

## ¿Cómo está la situación en México? Recientemente se denunció que 16 estados no tienen un solo hospital para pacientes con enfermedades raras

Este día también es para denunciar la falta de inversión. En México las enfermedades más comunes son la obesidad, la diabetes y las enfermedades cardíacas; entonces toda la lana se va para allá. Eso hace que no haya inversión para diagnosticar enfermedades raras, pero muchas enfermedades cardíacas o relacionadas con la diabetes podrían tener un origen genético, no solo por el estilo de vida. Si nosotros conociéramos la predisposición o las potenciales enfermedades genéticas que podríamos tener eso ayudaría a la prevención y a un mejor tratamiento, que abarataría costos.

¿Puede explicarlo con un ejemplo? José Ramón López Beltrán, el polémico hijo mayor de PAMLO



[Read Next Story >](#)

enfermedad padece el niño, y comienza el peregrinar de hospital en hospital, con la carga económica que supone para todos. Incluso en el hospital de referencia en la Ciudad de México, aunque se acierte en el diagnóstico, no tenemos los insumos necesarios”. Entonces, el problema es doble: necesitamos hospitales regionales que traten las enfermedades raras y necesitamos que estén bien equipados.

Además, hay otra cosa bien importante: Hay escasez de médicos genetistas, que son los especialistas en diagnosticar enfermedades genéticas (que engloban a las enfermedades raras). Como no tenemos suficientes plazas tampoco hay suficiente infraestructura, y un paciente puede sufrir los estragos de la enfermedad durante años, hasta que es finalmente diagnosticado.

### ¿Ayudaría mucho un diagnóstico precoz?

Claro; si, por ejemplo, una pareja con un primer niño afectado por una enfermedad rara reciben un diagnóstico oportuno, ellos podrían tomar la decisión de si quieren que la mujer se quede de nuevo embarazada, o en caso de que esté, tomar la decisión de interrumpirlo o no, ya que muchas enfermedades genéticas se repiten en la familia, con dos o tres hijos con la misma enfermedad grave.

Esta es una de las labores de un médico genetista: el diagnóstico prenatal para prevenir que haya más personas con enfermedades raras e incurables. Hacer diagnóstico de las enfermedades genéticas raras y ultra raras es costoso, pero más costoso de lo que parece. **José Ramón López Beltrán, el polémico hijo mayor de AMLO**



[Read Next Story >](#)

## saberlo

---

### ¿Qué tratamientos existen?

Existe un tratamiento base, pero este es otro problema: los pacientes con enfermedades medulares que estudio necesitan un medicamento — Danazol—, que no está dentro de la lista de medicamentos prioritarios del IMSS, por lo que éste se agota rápidamente y los enfermos sufren.

Existen también estrategias terapéuticas novedosas. En España hay un grupo muy fuerte encabezado por Paula Río que es pionero en terapia génica para enfermedades de falla medular. Básicamente, al niño que le falta un gen le extraen células madre de la médula ósea y le insertan el gen.

### ¿Cómo está México en cuanto a terapia génica?

A mí me gustaría implementar la terapia génica para estos síndromes medulares en México. Le pedí a Paula Río que me invite a su laboratorio en Madrid para aprender cómo trabajan para montar un laboratorio en México y se mostró entusiasta al respecto; pero aquí todavía no tienen en el radar la terapia génica, todavía lo ven como ciencia ficción y no hay financiamiento público; pero seguimos insistiendo, también el sector privado, porque es costoso, pero es beneficioso: en Europa y en Estados Unidos ya se están realizando ensayos clínicos con humanos.

José Ramón López Beltrán, el polémico hijo mayor de AMLO



[Read Next Story >](#)



El investigador Rodríguez Gómez con su equipo en el laboratorio Jorge del Olmo Santaella

Estamos muy interesados porque mi equipo está capacitado. En México existe gente capacitada, pero nos faltan las herramientas para implementar la terapia génica.

## ¿Trabajar en el campo de las enfermedades raras tiene momentos de frustración?

Hay momentos de frustración, no sólo por el tema del financiamiento, sino por el tema de que no se logran los avances que uno querría.

En esta área, toleramos muchísimas cosas y soportamos mucho; pero al mismo tiempo, nuestra línea de investigación tiene una dimensión humana muy importante. No estoy estudiando gusanos, estoy estudiando

José Ramón López Beltrán, el polémico hijo mayor de

AMLO



[Read Next Story >](#)

## **Paciente, luchadora... y amiga**

Alfredo de Jesús Rodríguez Gómez siente admiración por su tutora que lo introdujo en el mundo de las enfermedades raras, su maestra la doctora Sara Frías, experta en el diagnóstico citogenético en el análisis de cromosomas, y la dominicana Ana Tabar, quien a sus 36 años lucha para que otros pacientes como ella de anemia de Fanconi no se sientan solos ante la enfermedad.

José Ramón López Beltrán, el polémico hijo mayor de AMLO

[Read Next Story >](#)



Ana Tabar, enferma de anemia de Fanconi y una luchadora nata Archivo

“Ha logrado comunicar a pacientes con anemia de Fanconi en toda América Latina. Ella sola creó un grupo de Whatsapp, nos buscó a los investigadores y ha organizado reuniones por zoom una vez al mes donde nosotros le damos pláticas a pacientes sobre esa enfermedad sobre tratamientos sobre cómo cuidarse, a qué no exponerse... es una superluchadora”.

José Ramón López Beltrán, el polémico hijo mayor de AMLO



[Read Next Story >](#)