

# La UNAM contribuye al diagnóstico de Enfermedad Ultrarrara

Investigadores de la UNAM encontraron en la anemia de Fanconi alteraciones neuromusculares que no se habían descrito. Los pacientes están más expuestos a desarrollar leucemia mieloide aguda y cáncer de cabeza y cuello



La investigadora de la UNAM, Sara Frías, señaló que la anemia de Fanconi, ocasiona alteraciones neuromusculares que no se habían descrito, y registran hasta 700 veces más riesgo de desarrollar: leucemia mieloide aguda y cáncer de cabeza y cuello

CECILIA HIGUERA ALBARRÁN

21/04/2024 16:45

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.

esta enfermedad, consiste en que las células son incapaces de reparar su ADN cuando es agredido por agentes

endógenos y exógenos, como agentes alquilantes y oxidantes.

La investigadora Sara Frías Vázquez, señaló que la anemia de Fanconi, ocasiona alteraciones neuromusculares que no se habían descrito, además, estos pacientes, registran hasta 700 veces más riesgo de desarrollar leucemia mieloide aguda y cáncer de cabeza y cuello, 3,000 veces más riesgo de cáncer de vulva, y 5,000 veces más de síndrome mielodisplásico”, detalló.

Los pacientes están más expuestos a desarrollar leucemia mieloide aguda y cáncer de cabeza y cuello, entre otros padecimientos.

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

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”.

Asimismo, 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 en etapa prenatal y adelantarse a la falla medular que ocurre a los 7 años, o al cáncer que se presenta alrededor de los 15 años.

Asimismo, 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.