

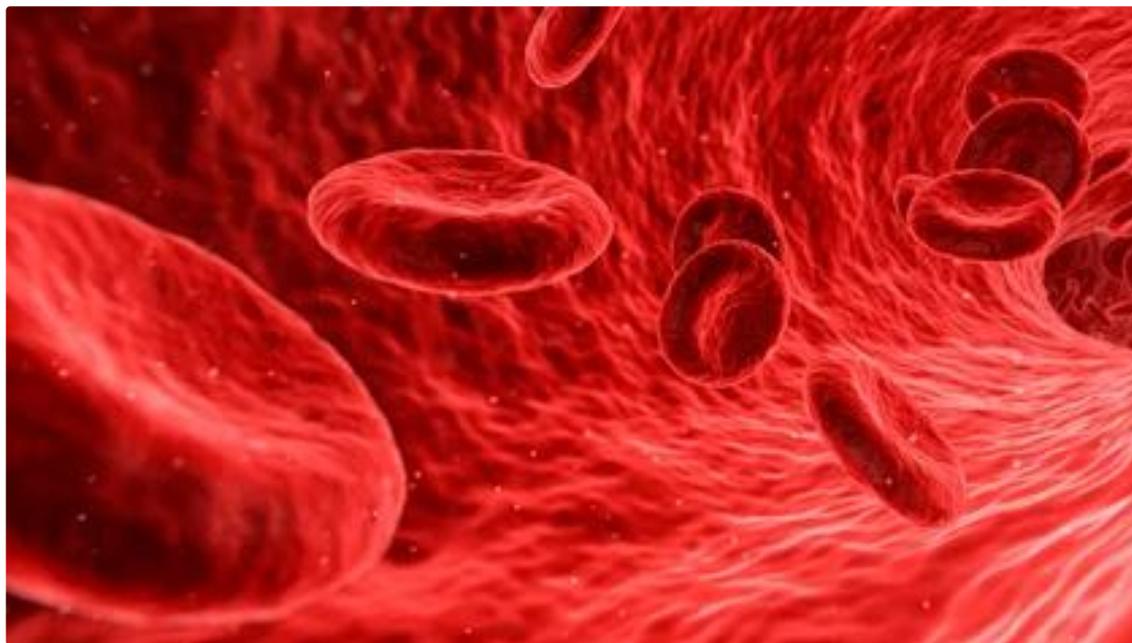
# UNAM desarrolla nuevas aportaciones para el diagnóstico temprano de anemia Fanconi

El equipo liderado por Sara Frías Vázquez identificó a comunidades en Tamaulipas y Oaxaca donde hay mayor prevalencia de la enfermedad

Por Diego Durán

25 Abr, 2024 09:19 a.m. MX

Compartir



La anemia Fanconi afecta a cinco personas entre un millón en México. (Europa Press).

Investigadores del **Instituto de Investigaciones Biomédicas (IIBO)** de la **Universidad Nacional Autónoma de México (UNAM)** han logrado avances en la detección temprana de la **anemia de Fanconi**, una condición extremadamente rara que afecta a uno y cinco individuos por millón en **México**. Otras estimaciones especifican una incidencia promedio de 4 casos nuevos por un millón al año en la Ciudad de México, de acuerdo con el Instituto Mexicano del Seguro Social (**IMSS**). Estos descubrimientos son fundamentales para el diagnóstico precoz.

El equipo, dirigido por **Sara Frías Vázquez** del Departamento de Medicina Genómica y Toxicología Ambiental del **IIBO**, realizó un estudio en el cual observó que el **100%** de los pacientes evaluados presentaba síntomas dermatológicos, lo que duplica las estimaciones previas. Además, en un **89%** de los casos se identificaron anomalías neuromusculares como asimetrías en el omóplato y los músculos dorsales. Estos hallazgos sugieren la necesidad de realizar exámenes físicos detallados desde etapas tempranas. Si se realiza este paso, habría una posibilidad de obtener un diagnóstico

anticipado para prevenir consecuencias severas como **fallas** de la **médula ósea** y **cáncer**.

### Las claves para detectar la anemia Fanconi

Una pieza clave es la observación de las mutaciones de los genes **FANC**, encargados de contribuir en la **reparación del ADN**. La enfermedad se deriva de estas modificaciones, y conduce a una producción deficiente de células hematopoyéticas y a una reducción en la diversidad de células sanguíneas, lo cual incrementa el riesgo de infecciones y fatiga. La predisposición al desarrollo de ciertos tipos de cáncer, en particular la leucemia mieloide aguda y tumores sólidos, también fue identificada como un peligro destacado para los pacientes.



Algunas comunidades de Oaxaca y Tamaulipas tienen más portadores de la anemia Fanconi. (Comex)

Otra **contribución** importante de la **UNAM** es el descubrimiento de una **variante genética** patogénica específica entre las comunidades **Mixe** de **Oaxaca** y **Menonita** de **Tamaulipas**, lo que indica una concentración mayor de **portadores** de la enfermedad en estas áreas. Este dato refuerza la necesidad de enfocar la vigilancia médica y las pruebas clínicas en estos grupos para facilitar la identificación y el tratamiento tempranos de la enfermedad.

La **UNAM** informó que **México**, en comparación con otras naciones como Estados Unidos, la esperanza de vida de los individuos afectados es limitada. Los pacientes rara vez superan los **20 años**. Los desafíos en la disponibilidad de fármacos cruciales y el acceso a procedimientos como los trasplantes de **médula ósea** destacan las barreras a superar, especialmente para aquellos en condiciones de vulnerabilidad extrema.