

# Enfermedades raras:

## ¿cómo detectarlas?

**Son padecimientos poco frecuentes y la mayoría tiene una causa genética.**

En México, más de seis millones de personas padecen una enfermedad rara. Se trata de enfermedades que se presentan en un sector muy reducido de la población. Su prevalencia puede ser desde un caso por cada dos mil personas, hasta una en un millón.

El Consejo de Salubridad General de nuestro país ubica el síndrome de Turner entre las enfermedades raras de la población mexicana. Se trata de un trastorno genético que afecta el desarrollo de las niñas, provocándoles baja estatura y que sus ovarios no funcionen de manera adecuada.

En la mayoría de estas enfermedades hay una mutación genética. Hay casos en los que los dos miembros de la pareja portan el gen y la enfermedad; así, cuando conciben un hijo, los dos genes se unen y nace una persona con dicha enfermedad.

“Es complicado saber si alguien tiene una enfermedad. Es hasta que una pareja tiene hijos cuando pueden darse cuenta de los genes que están compartiendo”, comenta la doctora Leticia Belmont Martínez, investigadora del Laboratorio de Errores Innatos del Metabolismo y Tamiz, del Instituto Nacional de Pediatría.

## Detección oportuna

Las enfermedades raras son poco conocidas, difundidas e identificadas. Sin embargo, algunas pueden detectarse con apoyo del tamiz neonatal, incluso antes de que presenten síntomas.

El tamiz neonatal es una prueba de sangre que se realiza a todos los recién nacidos durante sus primeros cinco días de vida. En México, el tamiz se realiza en instituciones públicas y puede detectar seis enfermedades raras: hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria, galactosemia, fibrosis quística y deficiencia de glucosa 6-fosfato deshidrogenasa.

El hipotiroidismo congénito se presenta cuando la glándula tiroides no secreta suficientes



**Medicamentos huérfanos** son diseñados para tratar enfermedades raras. Su costo es alto y sólo sirven para una enfermedad en específico. En México, estos fármacos pasan por un proceso de aprobación por parte de la Secretaría de Salud.

Algunos países presentan mayor frecuencia de ciertas enfermedades raras. Por ejemplo: la hiperplasia suprarrenal congénita, que en México puede presentarse en uno de cada ocho mil nacidos vivos, en los Yupik, un grupo étnico de Alaska, se presenta en uno de cada 240.

hormonas, debido a que no se formó o no se desarrolló de manera adecuada. Si no se trata a tiempo, puede generar retraso mental. Esta enfermedad tiene tratamiento y es posible evitar las secuelas si se detecta oportunamente.

La doctora Belmont, especialista en errores innatos del metabolismo, destacó que los datos que pueden alertar sobre una enfermedad rara son variados: “Pueden parecerse a muchas otras enfermedades, de ahí que no resulte tan sencillo identificarlas. Tenemos que apoyarnos en una parte bioquímica, haciendo el tamiz metabólico en pacientes fuera de la etapa neonatal, cuando se realizan pruebas específicas.”

