

Brinda Issste terapias avanzadas de ingeniería genética a pacientes con enfermedades raras

Posted on 28 de febrero de 2023 by Diario Humano



Programa de padecimientos huérfanos lisosomales atiende 42 pacientes

Diario Humano | La Paz, Baja California Sur. – A través del Programa de Enfermedades Huérfanas Lisosomales a cargo de la Dirección Médica (DM), el [Instituto de Seguridad y Servicios Sociales de los Trabajadores del Estado \(Issste\)](#) progresa para garantizar el diagnóstico temprano de patologías raras, con el propósito de garantizar tratamiento adecuado a pacientes a lo largo de su vida, ya sea específico, con terapias avanzadas de ingeniería genética, o paliativo, para abatir el impacto de diversas complicaciones.

En el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras, la coordinadora de este programa en el instituto, Alejandra Camacho Molina, informó que la DM implementó una Clínica Interdisciplinaria para la Atención a Derechohabientes con Enfermedades Huérfanas, en el Centro Médico Nacional (CMN) “20 de Noviembre”, la cual opera con enfoque transdisciplinario y holístico, para proporcionar atención de calidad a pacientes.

Adelantó que se trabaja para ampliar estos servicios con el fin de que existan células de esta clínica en los hospitales de tercer nivel del instituto en el país.

Expuso que 80 por ciento de este tipo de patologías son de origen genético; en este grupo hay más de 50 enfermedades lisosomales y

muy pocas tienen tratamiento. Precisó que, actualmente, el programa atiende 42 pacientes con diversos padecimientos como: Fabry, enfermedad de Gaucher, mucopolisacaridosis y Niemann-Pick tipo C.

La especialista en genética médica explicó: “Particularmente, las patologías lisosomales tienen una alteración genética en el material hereditario, la cual afecta una enzima que normalmente hace una función de tijera y corta una molécula muy grande, tóxica para la función del organismo. Si no está esa tijera, si no está esa enzima, esa molécula se acumula en el organismo y genera enfermedad”.

Señaló que un porcentaje muy pequeño de estos padecimientos tienen tratamientos específicos de alta especialidad, como la terapia de reemplazo enzimático, que se proporciona en el Issste a algunos pacientes con enfermedades lisosomales. “Como su nombre lo indica, es un reemplazo y no cura la enfermedad, pero sí ayuda a controlarla. La enzima se genera por ingeniería genética y se aplica para hacer la tijera que la persona no puede generar”.

Es una terapia que se infunde de manera intravenosa, semanal o quincenalmente, y el paciente toda su vida tiene que ir al hospital a recibirla para mantener una mejor condición de salud.

Las enfermedades raras se denominan así por su baja frecuencia, la definición varía de país en país, de acuerdo con su perfil epidemiológico. En México, a partir de 2012, la Ley General de Salud <https://bit.ly/3pcn015> establece que se denomina enfermedad rara aquella que afecta a no más de cinco personas por cada 10 mil habitantes.

Dada su escasa frecuencia y diversidad de síntomas, el diagnóstico de estas enfermedades es complejo, por lo que la DM mantiene un programa de cursos de educación médica continua en modalidad virtual y prepara diplomados para que el personal de salud en general tenga conocimiento de estos padecimientos y canalice a pacientes con sospecha a los servicios de genética médica de tercer nivel de atención, donde es posible hacer el diagnóstico.

Alejandra Camacho resaltó que las también llamadas enfermedades huérfanas, “afectan muchos sistemas del organismo, causan múltiples discapacidades; no se curan, dañan la calidad de vida de la

persona y su familia, requieren tratamiento médico de por vida y muy pocas cuentan con tratamiento específico, en tanto que la mayoría recibe paliativos para contrarrestar sus efectos”.

Generalmente, las enfermedades de tipo lisosomal son altamente discapacitantes. Por ejemplo, varios tipos de la enfermedad mucopolisacaridosis generan alteración neurológica, epilepsia, talla baja, compresión nerviosa, discapacidad intelectual, opacidad corneal, agrandamiento del hígado, entre otros síntomas.

Por último, la coordinadora del Programa de Enfermedades Raras Lisosomales del Issste recomendó a padres, madres y cuidadores con pacientes que presentan multiplicidad de síntomas complejos en los que no se encuentra una causa específica, acudir a un genetista o solicitar a sus médicos o médicas familiares ser referidos a estos servicios, ya que son los profesionales competentes en este tipo de diagnósticos, lo cual es fundamental en el manejo terapéutico y un mejor pronóstico.