



## **CÓMO EL ESTUDIO DE LAS ENFERMEDADES HUÉRFANAS CONTRIBUYE AL CONOCIMIENTO DE LAS ENFERMEDADES CRÓNICAS. EL CASO DE LA ACIDOSIS TUBULAR RENAL (ATR)**

Laura Escobar Pérez, Departamento de Fisiología, Facultad de Medicina, UNAM  
[laurae@unam.mx](mailto:laurae@unam.mx)

Aproximadamente el 7% de la población mundial padece alguna enfermedad huérfana o rara, lo que equivale a cerca de 500 millones de personas que sufren alguno de estos padecimientos pocos frecuentes.

Existen varias enfermedades genéticas en por lo menos el 10% de los pacientes con insuficiencia renal, así como factores genéticos que influyen en la progresión del daño crónico de enfermedades renales adquiridas. Las enfermedades renales hereditarias tienen frecuencias variables; por ejemplo, la enfermedad poliquística del riñón autosómica dominante es la más frecuente y afecta a 1 de cada 1000 personas. En contraste, el resto de las enfermedades renales hereditarias son poco frecuentes o raras, lo que significa que éstas solo impactan a menos de 5 personas por cada 10,000.

En el 2011 identificamos una proteína en el riñón que ayuda a eliminar la carga ácida en la orina; este hallazgo nos condujo al estudio genético de pacientes con acidosis tubular renal (ATR). La ATR es una enfermedad rara cuya prevalencia en nuestro país es desconocida. Para realizar el estudio genético de pacientes con ATR, se registró la asociación civil "Fundación para la Acidosis Tubular Renal Infantil Mexicana, AC" (FUNATIM), el 1 de julio de 2010. Además se incursionó en el uso de las redes sociales para encontrar familias con ATR ([www.acidosistubular.unam.mx](http://www.acidosistubular.unam.mx)).

Existen cuatro tipos de ATR. El objetivo fue estudiar la ATR distal o tipo 1. Los pacientes con ATR tienen: acidosis metabólica con niveles de cloruro alto en la sangre, depósitos de calcio en el riñón, debilidad y/o parálisis muscular, respiración acelerada y sordera nerviosa temprana o tardía. El tratamiento con álcalis elimina la acidosis metabólica pero no evita la sordera, la poliuria y la polidipsia. Por otra parte, se sabe que los enfermos con daño renal crónico desarrollan acidosis metabólica, lo cual exacerba la pérdida de densidad ósea y masa muscular, provoca inflamación y el riesgo de hipertensión arterial. En estos casos, el consumo de álcalis ayuda a disminuir el progreso del daño renal.

En un periodo de cuatro años logramos documentar cinco casos de ATR distal; posteriormente, identificamos los genes y las mutaciones de nueve mexicanos con ATR distal; estudiamos un caso único de ATR proximal (tipo 2) y alertamos a la comunidad de la existencia de cientos de falsos diagnósticos de ATR en México. Los resultados se publicaron en revistas indizadas. Gracias a las redes sociales ([change.org](http://change.org)), la Secretaría de Salud elaboró y publicó en enero del 2017 la guía de prácticas clínicas para el diagnóstico y tratamiento de la ATR en pacientes pediátricos.

Conclusión. Se realizó el primer estudio clínico y genético de mexicanos con ATR tipo 1. Se evaluó el impacto de las redes sociales en la difusión de esta enfermedad rara. Las redes de colaboración con especialistas nacionales y extranjeros hizo posible este estudio.