



# ACADEMIA NACIONAL DE MEDICINA DE MÉXICO, A.C.

CUERPO CONSULTIVO DEL GOBIERNO FEDERAL

**Presidente**

Dr. Raúl Carrillo Esper

**Vicepresidenta**

Dra. Ana Carolina Sepúlveda Vildósola

**Secretaria General**

Dra. María de Lourdes Basurto Acevedo

**Tesorero**

Dr. Enrique Octavio Graue Hernández

**Secretario Adjunto**

Dr. Eduardo Antonio Ferat Osorio

Primer encuentro IMSS de enfermedades Raras.

Viernes 28 de febrero de 2025, 8 horas.

Sesión extraordinaria.

Ante un lleno total del auditorio en la planta baja y el segundo piso de la Academia Nacional de Medicina, se realizó la ceremonia de apertura en la que el Dr. Eduardo Ferat hizo la presentación de los integrantes del presidium.

Dr. Raúl Carrillo Esper.

Dra. Rosana Pelayo Camacho

Dra. Araceli Gudiño Turrubiarres

Mtra Ana Lilia de Fátima García García

Dra. Laura Bonifaz Alfonzo

Dra. Haydeé Rosas Vargas

Presidente Dr. Carrillo Esper Primeras palabras de ceremonia de apertura.

Hasta 4% de la población mundial (400 millones de seres humanos) padecen lo que se ha llamado “enfermedades raras”. Quizá sea mayor, en el mundo y en México, por la falta de recursos para hacer el diagnóstico. Cuestiona el Dr. Carrillo el nombre con el que se clasifica a este grupo de enfermedades. Un grupo selecto de ponentes nos mostraron que el problema va más allá del conocimiento genómico, se trata también de considerar que estos pacientes son personas que deben ser tomadas en cuenta de forma diferente. La ANM se suma al esfuerzo del IMSS para llamar la atención de la existencia de esta población que padece este grupo de enfermedades.

Palabras de la Dra. Bonifaz Alfonzo. Agradece al Dr. Carrillo Esper por la apertura de la ANM para este magno evento. Como coordinadora de la investigación en el IMSS diferentes acciones se han emprendido para estimular la investigación a través del programa TRASLADA, con convocatorias que cada vez tienen mayor participación del personal de salud institucional. Se tienen 14 redes de investigación, una de ellas la de enfermedades raras que conjunta 33 especialistas que aportan sus conocimientos. Hoy día mundial de las enfermedades raras, último del mes de febrero (28 o 29 en su caso), se eligió por lo raro, año bisiesto. En México se estima que hay 10 millones de mexicanos que viven con este tipo de enfermedades; 80% de origen genético y 1 de cada 2 se presentan en población vulnerable. Una de las estrategias para la detección de estas enfermedades es la realización de tamizaje al nacimiento. La causa de estas enfermedades se desconoce, por lo que es un reto para el diagnóstico, de ahí la importancia de su identificación oportuna. El programa incluye ponentes de México e



# ACADEMIA NACIONAL DE MEDICINA DE MÉXICO, A.C.

CUERPO CONSULTIVO DEL GOBIERNO FEDERAL

---

**Presidente**

Dr. Raúl Carrillo Esper

**Vicepresidenta**

Dra. Ana Carolina Sepúlveda Vildósola

**Secretaria General**

Dra. María de Lourdes Basurto Acevedo

**Tesorero**

Dr. Enrique Octavio Graue Hernández

**Secretario Adjunto**

Dr. Eduardo Antonio Ferat Osorio

invitados del extranjero, por lo que se espera un día productivo para el conocimiento y sirva este para crear colaboraciones y fortalecer el trabajo conjunto para este grupo de pacientes.

Palabras de la Maestra Ana Lía García. Este evento debe ser un recordatorio de que juntos somos más fuertes para generar mayor esperanza en el grupo de pacientes que padecen estas enfermedades. Esfuerzos se están haciendo para el generar el registro de enfermedades raras, una herramienta para reducir el tiempo de detección y tratamiento de los pacientes que hasta el momento lleva un promedio de ocho años, tiempo que debe de recortarse. En este sentido, la participación de la industria farmacéutica es fundamental para contribuir en el diagnóstico y tratamiento de los pacientes. Agradece a todas las empresas que apoyan a los pacientes, una causa importante en México.

Palabras de la Dra. Araceli Gudiño, titular de la Coordinación de Innovación en Salud. Saluda de parte de la Dra. Alva Santos Carrillo, titular de la Dirección Médica del IMSS y del Titular de la Unidad de Planeación e Innovación en Salud, el Dr. Alejandro Vargas García. Desde el 2008 se conmemora el día mundial de las enfermedades raras. En el IMSS, detrás de cada paciente hay una historia, una vida que involucra a los pacientes. Hace una relatoría de lo que involucra un día de un paciente en la consulta del IMSS. El IMSS cuenta con los insumos necesarios y el personal capacitado para hacer el diagnóstico y dar el tratamiento correspondiente, desde el nacimiento. Se han creado grupos de expertos en algunas enfermedades como las lisosomales; desarrollado guías de práctica clínica en la división de excelencia clínica. Esta división a través de la Dra. Rocío Rábago se coordina con los diferentes especialistas para captar al paciente recientemente diagnosticado, reunir a los especialistas institucionales y tomar la mejor decisión para dar tratamiento en forma oportuna. Se dispone de 9 moléculas para enfermedades lisosomales. También se tratan la mitad de los pacientes con hemofilia que hay en el país, y se cuenta con los medicamentos más adecuados para este grupo de pacientes. Recientemente se han ingresado enfermedades como la atrofia muscular espinal Tipo 1 y Tipo 2, y se les puede dar tratamiento específico. Se requiere dar visibilidad y apoyo a esta población, con visión humanística.

Palabras de la Dra. Haydeé Rosas, jefa de la Unidad de Investigación Médica en Genética. Hace alusión al largo camino que los pacientes con enfermedades raras han tenido y su esfuerzo por ser vistos en nuestro país. Esfuerzo conjunto del Gobierno, investigadores y la población civil. México se suma a las actividades de países para dar el reconocimiento a este grupo de pacientes. Este Primer Foro, Iniciativa de la Red de Investigación Traslacional en Enfermedades Raras del IMSS, en



# ACADEMIA NACIONAL DE MEDICINA DE MÉXICO, A.C.

CUERPO CONSULTIVO DEL GOBIERNO FEDERAL

## Presidente

Dr. Raúl Carrillo Esper

## Vicepresidenta

Dra. Ana Carolina Sepúlveda Vildósola

## Secretaria General

Dra. María de Lourdes Basurto Acevedo

## Tesorero

Dr. Enrique Octavio Graue Hernández

## Secretario Adjunto

Dr. Eduardo Antonio Ferat Osorio

colaboración con Fundación IMSS Y la Academia Nacional de Medicina, marca el inicio de diversas actividades que se realicen en torno a las enfermedades raras a lo largo del año y cada año en la ANM y en otros ámbitos.

Palabras de la Dra. Rosana Pelayo, Titular de la Unidad de Educación e Investigación. Agradece a todos los que de diferentes formas hacen posible el trabajo conjunto para el manejo de la población de pacientes con enfermedades raras. La relevancia de que ocurra este esfuerzo en la ANM es importante por ser esta un órgano consultivo del Gobierno Federal y los alcances que se pueden tener con el apoyo de esta institución a nivel Nacional son importantes. Las enfermedades raras han mostrado un incremento de años de vida perdidos, lo que las convierte en prioridades de salud, desafío científico y médico. Esto va más allá que investigar genes, llega a ser parte fundamental para generar políticas de salud. El Consejo de Salubridad de México reconoce a las enfermedades raras en el 2023, 23 enfermedades oficialmente, aunque hay más de 5000 ya registradas. Existen 96 medicamentos huérfanos reconocidos por COFEPRIS y en el IMSS se tienen nueve, como se comentó antes. La poca disponibilidad radica en la aparente baja incidencia, sin embargo, esto no es una realidad, los casos son mayores y por tanto hay un subregistro. Es por lo que la creación del registro nacional cobra importancia total. Sin olvidar que este grupo de pacientes además de la discriminación con la que viven, tienen una erogación muy importante por parte de las familias. Es importante también incrementar el número de médicos especialistas en genética para que se pueda ofrecer mejor asistencia médica a los pacientes. Optimizar los recursos y ofrecer medicina de precisión para el diagnóstico y terapias específicas. El IMSS está preparado para hacer frente a los problemas, porque el conocimiento hace la diferente en el tratamiento de los pacientes. Se hará un impulso importante para que se incremente el número de especialistas médicos, empezando por la especialidad de genética médica. El incremento del número de especialistas dependerá del registro que se está generando. El esfuerzo de los biomédicos en forma conjunta ofrecerá también la forma de generar la evidencia que se requiere para continuar con la misión de dar todo el apoyo a este grupo de pacientes.

La Dra. Pelayo Camacho hizo la inauguración del primer Foro IMSS de enfermedades raras.

Comenzó el evento formalmente con la presentación de los ponentes.

La conferencia inaugural corrió a cargo del Dr. Dr. Frances Palau MD, PhD. Del Laboratorio de Neurogenética y Medicina Molecular del Centro de Ciencias Genómicas en Medicina. CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER). Hospital Sant



# ACADEMIA NACIONAL DE MEDICINA DE MÉXICO, A.C.

CUERPO CONSULTIVO DEL GOBIERNO FEDERAL

---

**Presidente**

Dr. Raúl Carrillo Esper

**Vicepresidenta**

Dra. Ana Carolina Sepúlveda Vildósola

**Secretaria General**

Dra. María de Lourdes Basurto Acevedo

**Tesorero**

Dr. Enrique Octavio Graue Hernández

**Secretario Adjunto**

Dr. Eduardo Antonio Ferat Osorio

Joan de Déu & Institut de Recerca, Universidad de Barcelona, Barcelona España.  
Coordinador de Orphanet España.

Su presentación tuvo el título: Genética y Enfermedades Raras: nuevo horizonte en la medicina Personalizada. Es trascendental unir la medicina clínica con la científica. Hay que considerar que la población de pacientes con enfermedades raras es elevada en el mundo y que cada persona es única. El diagnóstico debe orientarse con precisión, con una visión multiómica. El tratamiento requiere determinar las dianas moleculares y las vías de señalización en las enfermedades, y en los pacientes debe tener un enfoque individual. El tamizaje neonatal ha de incorporar el análisis del genoma como biomarcador ampliado. Las enfermedades raras son candidatas a la aproximación holística de la medicina personalizada.

Módulo Tópicos de Frontera en Hemofilia.

Participó la Dra. Ana Rebeca Jaloma, Investigadora titular del Centro de Investigación Biomédica de Occidente del IMSS como coordinadora del bloque.

La Dra. Pamela Radic del Laboratorio de Genética Molecular de la Hemofilia del Instituto de Medicina Experimental, CONICET, Academia Nacional de Medicina, Buenos Aires, Argentina, con el tema Bases Moleculares y análisis bioinformático de la expresión de hemofilia en mujeres e inactivación sesgada del cromosoma X. Habló sobre las causas genéticas de la expresión de la enfermedad como el fenotipo de Turner y dos variantes patogénicas que afectan al gen del Factor VIII c; y causas epigenéticas, una variante patogénica en heterocigosis e inactivación sesgada del cromosoma X.

A continuación, el Dr. Jaime García Chávez, Titular de la Clínica de Hemostasia y Trombosis del Servicio de Hematología de la Unidad Médica de Alta Especialidad del Hospital de Especialidades del Centro Médico Nacional la Raza del Instituto Mexicano del Seguro Social, con el tema: La terapia de no-reemplazo en Hemofilia, los nuevos retos de la cura funcional de la Hemofilia. La situación de México. La hemofilia es la incapacidad para generar trombina, la enzima central de la hemostasia. Los pacientes que tienen la variedad grave tienen la posibilidad de sangrar con cualquier movimiento y llevarlos a sangrados que comprometen su vida o les dejan lesiones incapacitantes. Históricamente poca innovación en el tratamiento, pero en el año 2000 se dio un cambio importante para ofrecer la cura funcional del paciente con esta enfermedad, lo que se logra a través de la administración de Factor VIII una a dos veces por semana. Pero una terapia de no reemplazo también existe y consiste en la administración de miméticos del factor VIII (inmunoglobulinas), y los agentes de inactivación de genes, con varias opciones a elegir. Son ejemplos el



# ACADEMIA NACIONAL DE MEDICINA DE MÉXICO, A.C.

CUERPO CONSULTIVO DEL GOBIERNO FEDERAL

---

**Presidente**

Dr. Raúl Carrillo Esper

**Vicepresidenta**

Dra. Ana Carolina Sepúlveda Vildósola

**Secretaria General**

Dra. María de Lourdes Basurto Acevedo

**Tesorero**

Dr. Enrique Octavio Graue Hernández

**Secretario Adjunto**

Dr. Eduardo Antonio Ferat Osorio

Emicizumab y el Concizumab, con resultados muy alentadores. Lamentablemente solo 15% de la población mundial tiene acceso a estos medicamentos. En el IMSS sí se cuenta con estos medicamentos y los resultados que presentó el Dr. García Chávez son muy alentadores.

**Módulo de Enfermedades Lisosomales**

Coordina el Dr. José Elías García Ortiz, jefe del laboratorio de diagnóstico bioquímico de enfermedades lisosomales, División de Genética, Centro de Investigación Biomédica de Occidente, Centro Médico Nacional de Occidente – Instituto Mexicano del Seguro Social (IMSS) en Guadalajara Jalisco.

**Ponentes:**

Presentación del Dr. Augusto Rojas Martínez, tema Terapia Génica en el siglo XXI, Miembro de la Academia Nacional de Medicina. Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud Tecnológico de Monterrey, Monterrey Nuevo León. Cree que la articulación entre el IMSS y el Tecnológico de Monterrey, es imprescindible para avanzar en el conocimiento. La terapia génica autorizada por FDA en el 2013 y desde entonces, arranca una era, que no ha cursado con pocos y serios problemas, sin embargo, desde entonces, el desarrollo de la investigación ha continuado y generando éxitos gracias a los cambios tecnológicos que mejoran resultados y reducen costos. Hablando a nivel mundial, producto derivado de estas investigaciones son las CAR-T cells. Ya incluso se ha implementado en algunos lugares de México. Es importante decir que las enfermedades raras sí se pueden beneficiar de este tipo de terapias. El Hospital Universitario de Monterrey es de los pioneros para ello a través del uso del vector adenoviral en casos de cáncer de próstata. Se basa en terapia con ácidos nucleicos o bien con células pluripotenciales inducidas; esto es lo que constituyen las Terapias Avanzadas. El 90% de las enfermedades raras tienen necesidades no satisfechas y pueden ser un nicho para poder implementar las terapias avanzadas en ellas. Hay aproximadamente 7 mil genes potenciales. Se requieren vectores que pueden ser virales y no virales. Las células blanco, bien seleccionadas, favorecen la terapia in-vivo o ex vivo. A pesar de los avances se tienen desafíos que involucran aspectos regulatorios, económicos y éticos, los tres son áreas de oportunidad, ahora se trata de trabajar en hacer posible y real la terapia a todos los que se puedan beneficiar de estas.

Presentación de la Dra. Pilar Giraldo Castellano. Tema: ensayos clínicos para la terapia génica en enfermedad de Gucher. La Dra. Giraldo tiene su sede en el Hospital Universitario Miguel Servet, en Zaragoza, España. La Dra. Giraldo amplía de forma



# ACADEMIA NACIONAL DE MEDICINA DE MÉXICO, A.C.

CUERPO CONSULTIVO DEL GOBIERNO FEDERAL

---

**Presidente**

Dr. Raúl Carrillo Esper

**Secretaria General**

Dra. María de Lourdes Basurto Acevedo

**Vicepresidenta**

Dra. Ana Carolina Sepúlveda Vildósola

**Tesorero**

Dr. Enrique Octavio Graue Hernández

**Secretario Adjunto**

Dr. Eduardo Antonio Ferat Osorio

interesante los tópicos tratados por el Dr. Rojas, pero enfocados a la enfermedad de Gaucher. La terapia génica con RNA de interferencia, oligonucleótidos, los vectores clínicos, los plásmidos y las vacunas víricas combinadas con ARNm. Hay 3900 ensayos clínicos de terapia génica a nivel mundial. La terapia génica está a punto de revolucionar la medicina al ofrecer esperanzas para enfermedades que eran intratables hasta hace poco tiempo. Esta terapia será una terapia personalizada y especialmente se refiere a la edición de genes no virales y que eventualmente pueden extenderse su uso a enfermedades complejas como la diabetes y los trastornos psiquiátricos.

Sección de Enfermedades endocrinológicas que coordina el Dr. Moisés Mercado Atri, jefe de la Unidad de Investigación Médica en Enfermedades Endócrinas del Hospital de Especialidades del Centro Médico Nacional Siglo XXI.

**Ponentes:**

Dra. Claudia Ramírez Rentería con el tema Síndromes Hormonales Ectópicos: Acromegalia y Cushing. La Dra. Ramírez se encuentra en la Unidad de Investigación en Enfermedades Endócrinas del Centro Médico Nacional Siglo XXI y está a cargo de los pacientes con neoplasias neuroendócrinas del Hospital de Especialidades del CMN SXXI. Las neoplasias neuroendócrinas provienen de células neuroendócrinas normales y posteriormente se diferencian a tumores neuroendócrinos (bien diferenciados), incluso si tienen metástasis, y en algunos casos pueden transformarse en carcinomas neuroendócrinos que desdiferenciados, aún sin metástasis. Este grupo de enfermedades implica la intervención de múltiples especialistas; de estos, son clave los médicos patólogos porque la clasificación que ofrecen este tipo de tumores determina el destino de los pacientes, esto es, el tratamiento que se puede ofrecer.

Dr. Anthony Heaney de David Geffen School of Medicine, University of California, Los Angeles (UCLA), USA. El Dr. Heaney es autoridad mundial en carcinomas de glándula pituitaria. Esta neoplasia representa un reto diagnóstico y terapéutico. Los tumores agresivos de la hipófisis pueden progresar a carcinomas pituitarios, y respresentan el 0.2%. La mayor parte de estos tumores son corticotrópicos (45%) y los otros son lactotrópicos, que representan 14%. La terapia es multimodal con cirugía, radiación y terapia sistémica, especialmente con Temodar, solo o en combinación con capecitabina que ha mostrado mejoría en los resultados en pacientes con tumores agresivos de hipófisis o bien en los carcinomas.



# ACADEMIA NACIONAL DE MEDICINA DE MÉXICO, A.C.

CUERPO CONSULTIVO DEL GOBIERNO FEDERAL

---

**Presidente**

Dr. Raúl Carrillo Esper

**Vicepresidenta**

Dra. Ana Carolina Sepúlveda Vildósola

**Secretaria General**

Dra. María de Lourdes Basurto Acevedo

**Tesorero**

Dr. Enrique Octavio Graue Hernández

**Secretario Adjunto**

Dr. Eduardo Antonio Ferat Osorio

## Módulo de Amiloidosis Cardíaca

Coordina el Dr Eduardo Almeida Gutiérrez, Director de Educación e Investigación del Hospital de Cardiología del Centro Médico Nacional Siglo XXI del IMSS. Una enfermedad con pocos signos y pocos síntomas, de tal forma que es un reto diagnóstico.

### Ponentes:

Dr. Luis Antonio Moreno Ruiz. Doctor en ciencias médicas. Coordinador de programas en la Coordinación de Innovación en Salud, División de Excelencia Clínica. Se destaca que el centro del todo es el paciente que sufre la enfermedad y tiene sus esperanzas puestas en el médico que lo trata. La amiloidosis tiene un aborjaje específico y los cardiólogos tienen una forma de diagnosticar la enfermedad a través de ECG y Ecocardiografía, además de resonancia magnética y las biopsias. La sociedad europea de cardiología recientemente publicó las guías para el diagnóstico de amiloidosis, que emiten banderas rojas para que, a través de la ecocardiografía pueden acercarse al diagnóstico. Es una enfermedad que se puede diagnosticar incluso en pacientes de mayor edad. Se puede evidenciar el depósito de mifibrillas a través de los estudios de extensión como la resonancia magnética. El estándar de oro es la patología en la que se puede observar la presencia de amiloide a través de inmunohistoquímica.

Ponente Dra. Cesia Gallegos, Yale School of Medicine, New Haven, Connecticut, USA. Profesora adjunta de Medicina (Cardiología) Directora alta especialidad de imagen cardiovascular. Co-directora del programa de amiloidosis cardíaca de Yale. Subdirectora alta especialidad de cardiología. Tema: Avances en el tratamiento de amiloidosis cardíaca por transtiretina (TTR, Transporte Tiroxina Retinol). Se habla sobre la fisiopatología de la amiloidosis cardíaca por TTR, una proteína producida en el hígado. Una proteína tetramérica que cuando sale de él se puede dividir y los fragmentos del tetrámero se pueden depositar en el corazón. De aquí parte la fisiopatología de la enfermedad. Este depósito en el corazón depende del tipo de TTR, el hereditario y el salvaje o Wild Type. Se observa en adultos mayores por subdiagnóstico (se debería de detectar mucho tiempo antes). El tratamiento puede ser enfocado a los síntomas o bien en forma específica. El primero está constituido por diuréticos, o bien los inhibidores del transporte de la glucosa (SGLT2i) como la Dapagliflozina, y los anticoagulantes. El tratamiento actual se basa en medicamentos que suprimen la síntesis de TTR, los que la estabilizan y los que eliminan su depósito. Disminuyen la progresión de la enfermedad los primeros dos, pero no la revierten. Una opción terapéutica es el trasplante, pero se debe tratar de evitar. Analizando la



# ACADEMIA NACIONAL DE MEDICINA DE MÉXICO, A.C.

CUERPO CONSULTIVO DEL GOBIERNO FEDERAL

---

**Presidente**

Dr. Raúl Carrillo Esper

**Secretaria General**

Dra. María de Lourdes Basurto Acevedo

**Vicepresidenta**

Dra. Ana Carolina Sepúlveda Vildósola

**Tesorero**

Dr. Enrique Octavio Graue Hernández

**Secretario Adjunto**

Dr. Eduardo Antonio Ferat Osorio

fisiopatología de la enfermedad es que se pueden ofrecer alternativas previniendo la progresión de la enfermedad. Tafamidis uno de los productos que más se están usando para el tratamiento de la Amiloidosis cardiaca leve. Los resultados son buenos y el futuro del tratamiento de la Amiloidosis cardiaca es alentador, con detección oportuna y los nuevos medicamentos y con abordaje multidisciplinario.

Al finalizar cada uno de los módulos se dio tiempo para discutir el tema con preguntas interesantes que enriquecieron el evento.

Se concluyó el evento con la presencia de la Dr. Rosana Pelayo Camacho y la Dra. Laura Cecilia Bonifaz Alfonzo. La clausura del Foro la hizo la Dr. Haydeé Rosas.