



## Investigadores de la Universidad del Valle avanza en el entendimiento de las “Enfermedades raras”

### Caso Mucopolisacaridosis

Una investigación adelantada durante el 2014 por científicos de la Universidad del Valle ha logrado un gran avance en el conocimiento y abordaje de una extraña enfermedad conocida como Mucopolisacaridosis (MPS). Esta afección hace parte de las llamadas “Enfermedades raras” o “enfermedades huérfanas” que son enfermedades con muy pocos casos conocidos en el mundo y sobre las que casi no se tiene información. Hasta el momento las “enfermedades raras” no tienen cura y su diagnóstico y tratamiento son complejos, por lo que su atención es costosa e implica disminución en la calidad de vida de las personas afectadas y sus familias.

Los distintos tipos de MPS (siete en total) pueden abarcar síntomas que van desde talla baja, deformidades óseas y alteraciones faciales hasta retraso mental, dificultades motoras y del lenguaje. Según el Ministerio de Salud y Protección Social, en 2013 se registraron en Colombia 13.238 casos de enfermedades raras; la MPS hace parte del grupo de las 10 que más se presentaron. La MPS es, además de rara, una enfermedad genética. Es producto de un “error” (una mutación) en la escritura genética de la persona, que se transmite por la vía hereditaria. El estudio de la Universidad del Valle logró “revelar” (secuenciar) la escritura o mapa genético de dos niños que padecen MPS y de sus progenitores mediante una técnica conocida como “secuenciación de exoma”. Otras técnicas de diagnóstico genético realizan estudios a genes individuales, pero la secuenciación de exoma estudia todos los genes del cuerpo humano y, dentro de estos, la parte que contiene información para el funcionamiento del organismo que es donde se producen la mayoría de las mutaciones. En este sentido, la secuenciación del exoma permite conocer toda la parte del ADN que podría tener relación con la enfermedad. De acuerdo con el equipo investigador, es la primera vez que en Colombia se realiza un estudio de este tipo sobre la MPS.

El grupo que adelantó la investigación está compuesto por el Dr. Felipe García Vallejo, Dr. José María Satizábal Soto, Dr. Adalberto Sánchez Gómez y Dr. Julio César Montoya Villegas, docentes del Departamento de Ciencias Fisiológicas de la Facultad de Salud de la Universidad del Valle. Según afirmaron, gracias a este estudio se han hecho hallazgos importantes: mutaciones “pequeñas” que se asocian con la mutación principal causante de la MPS y que podrían explicar diferentes comportamientos y niveles de severidad de la enfermedad en cada caso.

Esta investigación es una contribución al desarrollo de la “Medicina Genómica”, que es aquella que estudia el genoma e identifica dónde se encuentran las alteraciones del ADN y con qué enfermedades humanas están asociadas. El Dr. Felipe García indicó que posteriores avances en este campo permitirían predecir riesgos de padecer enfermedades raras y enfermedades que no tienen una genética definida como el cáncer, la diabetes, la hipertensión, el Alzheimer, el síndrome de Down y la pre-eclampsia. La información y desarrollos posteriores de una investigación de este tipo se proyectan como de gran ayuda tanto para las personas y familias afectadas por las enfermedades raras, como para los profesionales e instituciones del campo de la salud: se avanza en el camino de la exactitud y prontitud del diagnóstico y, eventualmente, en las opciones de tratamiento.

*Mayores informes:*

Dr. Jesús Felipe García Vallejo  
[jesus.garcia@correounivalle.edu.co](mailto:jesus.garcia@correounivalle.edu.co)