



**OTRAS COMUNICACIONES**  
*Cómo decidí estudiar los errores del metabolismo y establecer el tamiz neonatal en México*

Vías de luz, San Joaquín. Sierra Gorda, Querétaro, México.  
Imagen propiedad de José Víctor Calderón Salinas

## OTRAS COMUNICACIONES

### CÓMO DECIDI ESTUDIAR LOS ERRORES DEL METABOLISMO Y ESTABLECER EL TAMIZ NEONATAL EN MÉXICO

En agosto de 1970, obtuve el doctorado en genética humana de la Universidad de Michigan. Me había recibido de médico en 1963, en la Universidad Nacional Autónoma de México (UNAM). Hice mi servicio social en el Instituto Nacional de Cardiología, con el doctor Carlos Biro. Él tenía libros de genética humana y gracias a la voraz lectura decidí dedicarme a la genética humana.

Después de hacer una residencia en medicina interna en el hospital de enfermedades de la nutrición me dirigí a la Universidad de Michigan con sede en Ann Arbor. Ahí conocí al doctor Jaime Mora, quien en su momento le propuso al doctor Guillermo Soberón que al regresar con mi doctorado, yo pudiera ingresar como investigador al Instituto de Investigaciones Biomédicas.

Por aquel entonces, mi intención era dedicarme a la genética ambiental; sin embargo, en 1972 asistí al congreso internacional de genética humana en París, Francia, lo que generó mi interés en el tema. Poco después conocí a la doctora Vivian Shih en Boston, Massachusetts, entre las pláticas interesantes y estimulantes de temas científicos, la doctora Shih me regaló un libro con un compendio de los métodos de la época para diagnosticar errores innatos del metabolismo (EIM). Por si fuera poco, en ese lugar también conocí al doctor Harvey Levy, quien hacía investigaciones sobre hipotiroidismo congénito. Todas estas experiencias me llevaron a cambiar en definitiva los temas de genética ambiental por el

estudio de los errores innatos del metabolismo. Guiaron mis intereses y posteriores estudios, no solo el afán del conocimiento bioquímico y de las técnicas diagnósticas, sino las posibles aplicaciones en el diagnóstico temprano ¡el diagnóstico neonatal!

Al regresar a México dejé la genética ambiental y me dediqué de lleno al estudio de los errores innatos del metabolismo. Conocedor de estos intereses, el doctor Jaime Mora me informó que el doctor Robert Guthrie, en Búfalo, Nueva York, había desarrollado métodos bioquímicos con un método de inhibición bacteriana para diagnosticar errores del metabolismo, tales como fenilcetonuria, histidinemia y tirosinemia, en recién nacidos.

Se consiguió una beca del Instituto de Investigaciones Biomédicas de la UNAM para que María Luisa Villarreal, entonces estudiante del laboratorio, fuera a Búfalo y aprendiera las metodologías con el propósito de establecer el tamiz neonatal en nuestro laboratorio. Estas técnicas fueron complementadas con las del diagnóstico neonatal de hipotiroidismo congénito que aprendí en el laboratorio del doctor Levy.

En 1976, habíamos diagnosticado tempranamente y tratado oportunamente a una niña con fenilcetonuria y tres niños con hipotiroidismo congénito. Desafortunadamente la Secretaría de Salubridad y Asistencia, canceló el programa de tamiz neonatal en las pruebas de los programas asistenciales. Los estudios

del tamiz neonatal se siguieron realizando, pero de forma particular.

En 1988, pude convencer al Dr. Guillermo Soberón, entonces titular de la Secretaría de Salubridad y Asistencia de que se estableciera nuevamente el tamiz neonatal en los programas asistenciales. Entonces se implementó un programa piloto, y gracias a su efectividad, el programa se convirtió en obligatorio en la Ciudad de México. En 1990, siendo Secretario de Salud el Dr. Jesús Kumate, el tamiz se hizo extensivo a todos los estados de la República, como se conserva hasta esta fecha.

En 1997, el Dr. Edwin Naylor en Viena, Austria, me puso al tanto del desarrollo de una nueva tecnología

para el tamiz neonatal consistente en el uso de dos espectrómetros de masa: el primero se usa para separar las moléculas de aminoácidos y ácidos orgánicos, y el segundo se usa para cuantificarlos. Esto permitió aumentar de 8 a 80 el número de trastornos neonatales del metabolismo con posibilidades de ser diagnosticados. A este nuevo tamiz se le denominó tamiz neonatal ampliado, mismo que se pudo establecer en nuestro país.

Con este tamiz neonatal ampliado se ha podido diagnosticar y tratar oportunamente a miles de niños. Por todo ello, en abril de 1993 nos otorgaron el premio Nacional de Salud Pública, y en 2001, el premio Reina Sofía en España. 

**Antonio Velázquez Arellano**  
*Premio Reina Sofía en España, 2001*