TESIS

UNIVERSIDAD CIENTÍFICA DEL SUR

UNIVERSIDAD CIENTÍFICA DEL SUR

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
CARRERA PROFESIONAL DE MEDICINA HUMANA

"ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AL CROMOSOMA X: ANÁLISIS BIBLIOMÉTRICO EN SCOPUS HASTA 2023"

Tesis para optar el título profesional de:

MÉDICO CIRUJANO

Presentado por:

Bryan Gary Fernandez Cuenca (0000-0002-3359-5798)

César Lazo Coz (0000-0002-1885-3605)

Asesor:

Ramsés Salas Asencios (0000-0002-4075-1736)

Lima - Perú
2024

Tesis publicada con autorización del autor
No olvide citar esta tesis

ACTA DE SUSTENTACIÓN

Lima, 09 de abril del 2024.

Los integrantes del Jurado de tesis:

Presidente: MAGISTER VICTOR MANUEL GALLEGOS REJAS
Miembro: MED. PAOLA ALEJANDRA GOICOCHEA ROMERO
Miembro: MED. DIEGO RENATTO CHAMBERGO MICHILOT

Se reúnen para evaluar la tesis titulada: **ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AL CROMOSOMA X: ANÁLISIS BIBLIOMÉTRICO EN SCOPUS HASTA 2023**

Presentada por las estudiantes: **FERNANDEZ CUENCA, BRYAN GARY – LAZO COZ, CESAR**

Para optar por el Título profesional de **MÉDICO CIRUJANO**

Asesorados por el: **MAGISTER RAMSÉS SALAS ASENCIOS**

Luego de haber evaluado el informe final de tesis y evaluado su desempeño en la sustentación, concluyen de manera unánime calificar a:

Tesista: **FERNANDEZ CUENCA, BRYAN GARY**			Nota (trece):13
Aprobado (x)	Aprobado - Muy buena ( )	Aprobado - Sobresaliente ( )	Desaprobado ( )

Tesista: **LAZO COZ, CESAR**			Nota (trece):13
Aprobado (x)	Aprobado - Muy buena ( )	Aprobado - Sobresaliente ( )	Desaprobado ( )

Los miembros del jurado firman en señal de conformidad.

MAGISTER VICTOR MANUEL GALLEGOS REJAS
Presidente del Jurado

MAGISTER RAMSÉS SALAS ASENCIOS
Asesor

MED. PAOLA ALEJANDRA GOICOCHEA ROMERO
Miembro

MED. DIEGO RENATTO CHAMBERGO MICHILOT
Miembro

ANEXO: FORMATO DE DECLARACIÓN DE ORIGINALIDAD DE CONTENIDO DE INFORME FINAL DE TESIS O TRABAJO DE INVESTIGACIÓN

UNIVERSIDAD CIENTÍFICA DEL SUR

DECLARACIÓN DE ORIGINALIDAD DE CONTENIDO DE INFORME FINAL DE TESIS / TRABAJO DE INVESTIGACIÓN[1]

Lima, 24 de abril del 2024

Señor,
Carlos Zavalaga Reyes

Director General de Investigación, Desarrollo e Innovación
Universidad Científica del Sur
Presente. –

De nuestra consideración,

Yo: Bryan Gary Cuenca Fernández y César Lazo Coz, egresado de la carrera de medicina humana de la Universidad Científica del Sur, en conjunto con el asesor de tesis Ramsés Salas Asencios, declaramos que este informe final de trabajo de investigación titulado: ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AL CROMOSOMA X: ANÁLISIS BIBLIOMÉTRICO EN SCOPUS HASTA 2023, sustentado para obtener el título de médico cirujano es original.

Es decir, no contiene plagio parcial ni total, cuando se utilizó información de fuentes externas se reconoció la autoría mediante la adecuada citación y los resultados obtenidos son producto entero de mi (nuestra) investigación y no han sido falseados ni fabricados. Todo esto en cumplimiento del Código de ética en la investigación, Reglamento del Comité de Integridad Científica, Reglamento de Propiedad Intelectual, Normas y procedimientos de los trabajos de investigación para la obtención de títulos profesionales y grados académicos [2], que afirmamos conocer en su totalidad.

Por ello, en caso de identificarse alguna situación de plagio, falsificación o fabricación de resultados, nos allanamos al proceso de investigación que establezca la Universidad y las posibles sanciones que pudieran surgir.

Firmamos en conformidad con lo declarado,



Firma tesista:
Fernandez -Lazo
DNI: 75334072-72048660



Firma del asesor de tesis:
Ramsés Salas Asencios
DNI: 10141036

[1] En conformidad con la Resolución del Consejo Directivo N° 084-2022-SUNEDU/CD
[2] Los documentos están en: https://investigacion.cientifica.edu.pe/reglamentos/

INFORME DE REVISIÓN DE ORIGINALIDAD

Título del documento evaluado. Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma x: análisis bibliométrico en Scopus hasta 2023

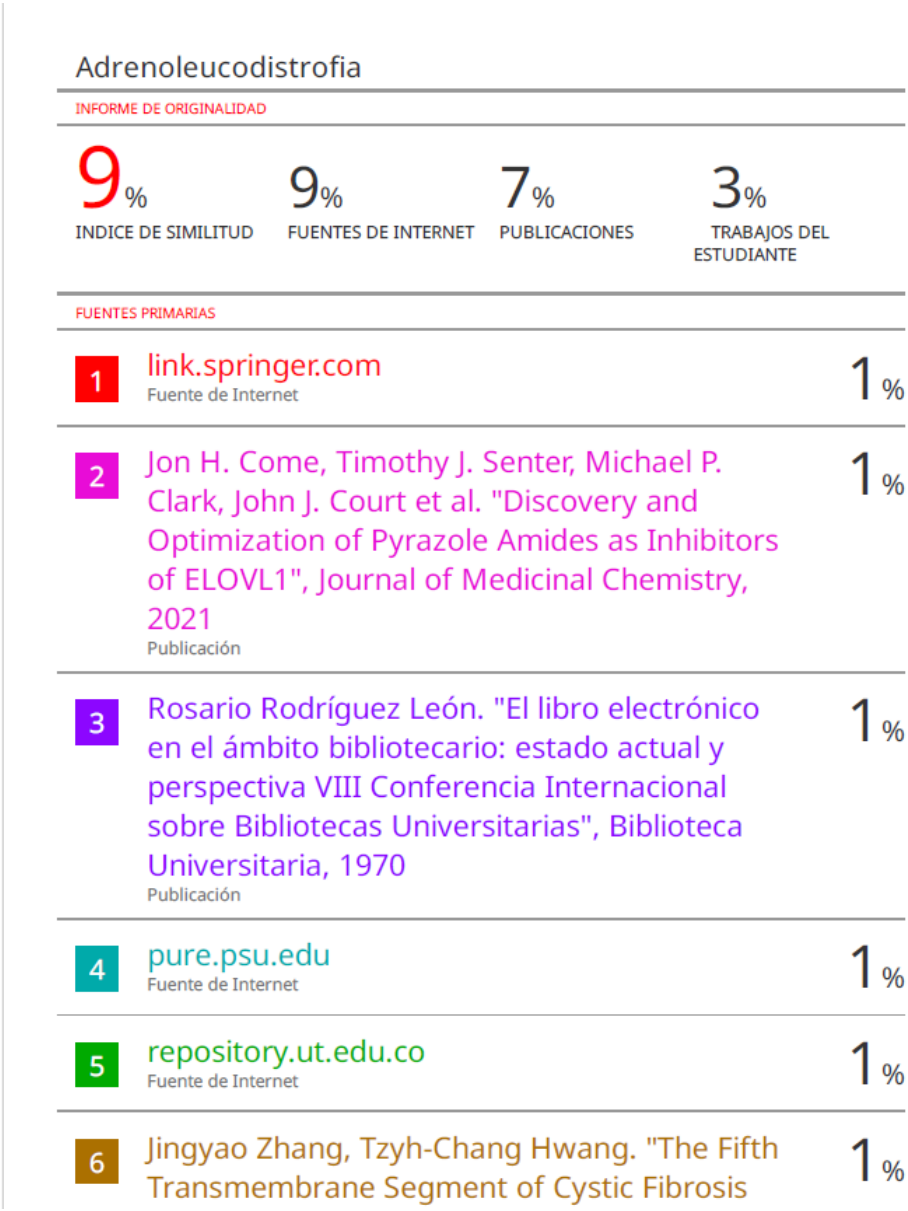
Autores. Bryan Gary Fernandez Cuenca; Cesar Lazo Coz

Mecanismo de revisión de originalidad. Evaluación con Turnitin (ID 2373749926).

Resultado de la evaluación. 9%

Revisado por. Magaly Kelly Guerrero Huaracallo.

Comentarios sobre la revisión. Filtros usados: excluir fuentes de menos de 15 palabras.



Adrenoleucodistrofia

INFORME DE ORIGINALIDAD

9%	9%	7%	3%
INDICE DE SIMILITUD	FUENTES DE INTERNET	PUBLICACIONES	TRABAJOS DEL ESTUDIANTE

FUENTES PRIMARIAS

1	link.springer.com Fuente de Internet	1%
2	Jon H. Come, Timothy J. Senter, Michael P. Clark, John J. Court et al. "Discovery and Optimization of Pyrazole Amides as Inhibitors of ELOVL1", Journal of Medicinal Chemistry, 2021 Publicación	1%
3	Rosario Rodríguez León. "El libro electrónico en el ámbito bibliotecario: estado actual y perspectiva VIII Conferencia Internacional sobre Bibliotecas Universitarias", Biblioteca Universitaria, 1970 Publicación	1%
4	pure.psu.edu Fuente de Internet	1%
5	repository.ut.edu.co Fuente de Internet	1%
6	Jingyao Zhang, Tzyh-Chang Hwang. "The Fifth Transmembrane Segment of Cystic Fibrosis	1%

TESIS
UNIVERSIDAD CIENTÍFICA DEL SUR

Resumen

La adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (ALD-X) es un trastorno metabólico raro que se caracteriza por una beta oxidación defectuosa de los ácidos grasos libres de cadena muy larga en los peroxisomas que causa alteración en el sistema nervioso central y las glándulas suprarrenales. La información sobre esta enfermedad aún es limitada, por lo que este estudio busca determinar la tendencia de publicaciones sobre la ALD-X. Se realizó un análisis bibliométrico con la base de datos de SCOPUS hasta 2023, obteniendo un total de 1665 artículos, la mayoría en inglés, proviniendo principalmente de Estados Unidos. Se identificaron a S. Kemp, H.W. Mosser y P. Aubourg como los autores con mayor número de artículos y colaboraciones y a la Universidad de Amsterdam como la Institución con mayor número de artículos.

Palabras clave: *Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X, análisis bibliométrico, SCOPUS.*

Abstract:

X-linked adrenoleukodystrophy (X-ALD) is a rare metabolic disorder. It disrupts the central nervous system and adrenal glands, resulting from the defective beta-oxidation of very long-chain fatty acids in peroxisomes. Due to limited information on this disease, this study aims to analyze publication trends on X-ALD. A bibliometric analysis using the SCOPUS database (through 2023) was conducted and 1665 papers were identified, mostly in English and mainly from United States. S.Kemp, H.W. Mosser and P. Aubourg have the greatest number of papers and colaborations about ALD-X. The Amsterdam UMC was the institution with great amount of papers affiliated.

Keywords: *X-linked adrenoleukodystrophy, bibliometric analysis, SCOPUS.*

INTRODUCCIÓN:

La adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (ALD-X) es una enfermedad genética poco común que se caracteriza por la acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga (AGCML) en el cerebro y las glándulas suprarrenales, lo que puede generar una variedad de síntomas neurológicos y endocrinos. Se caracteriza por la acumulación de AGCML en el cerebro y las glándulas suprarrenales debido a mutaciones en el gen ABCD1 presente en el cromosoma X (1).

Tesis publicada con autorización del autor
No olvide citar esta tesis

La ADL-X tiene una incidencia estimada de 1 por 14 700 personas a nivel mundial, siendo una de las enfermedades genéticas más infrecuentes (2). A nivel de las edades, la incidencia se presenta principalmente en niños y adultos jóvenes, y se caracteriza por una rápida progresión que puede llevar a la discapacidad y la muerte prematura, sobre todo en varones debido a su herencia de tipo ligada al X recesiva (3).

La presentación de casos de ALD-X en Perú es muy escasa. Ladera-Córdova et al.(4) describió un caso de adrenomieloneuropatía como una forma de presentación de la ALD-X en un paciente de 42 años proveniente de Pozuzo (Oxapampa) y hace referencia a otros tres casos reportados previamente, un varón de 45 años proveniente de Piura en el 2010 (5), un niño de siete años de la ciudad de Lima en el año 2011 (6), y otro niño de 7 años en el 2013 (7).

La detección temprana de la ALD-X es crucial para mejorar los resultados clínicos de los pacientes. La resonancia magnética (RM) desempeña un papel fundamental en el diagnóstico precoz de la enfermedad, permitiendo la identificación de anomalías cerebrales incluso antes de que aparezcan los síntomas clínicos (8). La implementación de pruebas genéticas también es fundamental para confirmar el diagnóstico y para identificar a portadores asintomáticos dentro de la familia.

El tratamiento de la ALD-X se centra en el control de los síntomas y la prevención de complicaciones. Los trasplantes de médula ósea han demostrado ser eficaces en detener la progresión de la enfermedad en las primeras etapas, pero tienen limitaciones y riesgos significativos (9). Además, se están investigando nuevas terapias dirigidas a corregir la disfunción metabólica y proteger la mielina, como la terapia génica y la terapia con ácido oleico (10).

La ALD-X también plantea desafíos importantes en términos de salud pública y política sanitaria. Dado su carácter raro, el acceso a diagnóstico y tratamiento especializados puede ser limitado en algunas regiones, lo que resulta en un retraso en el diagnóstico y una atención inadecuada para muchos pacientes (11). Esto subraya la necesidad de concientizar sobre la enfermedad, mejorar el acceso a servicios de salud especializados y fomentar la investigación en el campo de la ALD-X.

La trascendencia de la ALD-X radica en varios aspectos cruciales que abarcan desde la necesidad de comprender sus mecanismos subyacentes hasta la implementación de estrategias efectivas de diagnóstico y tratamiento. La variabilidad en la presentación clínica destaca también la necesidad de un mayor conocimiento y capacitación médica para un diagnóstico y tratamiento oportunos, sobre todo en casos con manifestaciones atípicas. Se recomienda por tanto tener información sobre tratamientos avanzados

Tesis publicada con autorización del autor
No olvide citar esta tesis

como el trasplante de células hematopoyéticas y la terapia génica. Un trabajo bibliométrico podría favorecer en la búsqueda de este tipo de informaciones identificando las revistas con mayor número de artículos sobre ALD-X, las tendencias actuales respecto a un tema relacionado a través de las palabras clave, la identificación de los principales grupos de investigación y su afiliación institucional a fin de dirigir cualquier comunicación con ellos, y la actualización de la información respecto al desarrollo de terapias más efectivas y estrategias de detección temprana (12).

Este trabajo tiene como objetivo realizar un análisis bibliométrico en la base de datos SCOPUS sobre la adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X, hasta el año 2023.

MATERIALES Y MÉTODOS

El presente trabajo es de tipo observacional, descriptivo, retrospectivo, transversal. Se realizó una búsqueda de publicaciones en la base de datos SCOPUS respecto a la enfermedad hasta el año 2023, sin límite inicial. Como estrategia de búsqueda se usaron los términos “X linked adrenoleukodystrophy” o “Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X”.

Los indicadores bibliométricos han cobrado una gran relevancia en la evaluación de la investigación científica, convirtiéndose en herramientas indispensables para medir el impacto y la calidad del trabajo científico. Si bien el factor de impacto fue unos de los primero que se utiliza para evaluar la importancia de la revista científica dentro de un campo especifico. Se calcula dividiendo el numero citas que reciben en un periodo determinado (generalmente 2 años antes del periodo determinado) por el número artículos publicados en ese mismo año (13).

El índice H es una herramienta valiosa para identificar a los investigadores más prestigiosos dentro de un área de conocimiento específica. Este índice combina dos aspectos fundamentales: La productividad del investigador y el impacto de su trabajo en la comunidad científica. Se calcula tomando en cuenta el número de publicaciones del investigador y el número de citas que han recibido (14).

El SCImago Journal Rank (SJR) es un índice de impacto que se propone como una alternativa al factor de impacto (FI) tradicional. Se emplea el algoritmo PageRank, el mismo que utiliza Google para clasificar las páginas web en función de su popularidad, para evaluar el prestigio de las revistas. Este enfoque, independiente del tamaño de la revista, permite ordenarlas por su "prestigio promedio por artículo”. Se calcula con el número promedio de citas ponderadas recibidas en un año por el prestigio de la revista entre el número total de artículos en los 3 años (15).

Tesis publicada con autorización del autor
No olvide citar esta tesis

Se recolectó la información y se identificaron indicadores bibliométricos como: número de artículos por año, número de artículos por revista, autores según número de artículos, factores de impacto de la revista (número de citaciones en el tema, índice SJR y mejor cuartil), índice H de los autores con mayor número de publicaciones, Instituciones afiliadas al mayor número de publicaciones), palabras clave utilizadas.

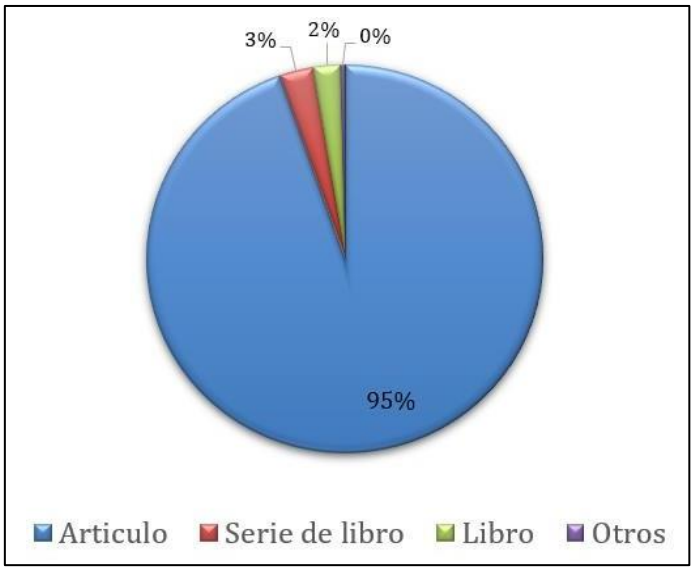
Se incluyeron artículos tipo cohorte, casos y controles, reportes de caso, ensayos clínicos y revisiones sistemáticas, en idioma inglés y español. Con el programa Vos Viewer se procedió a realizar gráficas de redes de colaboración de instituciones y autores, así como redes de palabras clave.

Resultados

Análisis de la producción científica durante 1974 - 2023

Se realizó una búsqueda sistemática en la base de datos de SCOPUS, desde el año 1974 hasta el año 2023 para llevar a cabo el estudio. Se encontraron un total de 1665 artículos relacionados con ALD-X en SCOPUS. Del total, el 95% tenía formato de artículo publicado, el 3% eran series de libros y el 2% eran libros (Figura 1). El inglés fue el idioma predominante (88%), seguido del chino y luego el francés (4% cada uno).

Figura 1. Publicaciones registradas en SCOPUS sobre ALD-X según el tipo de documentos.



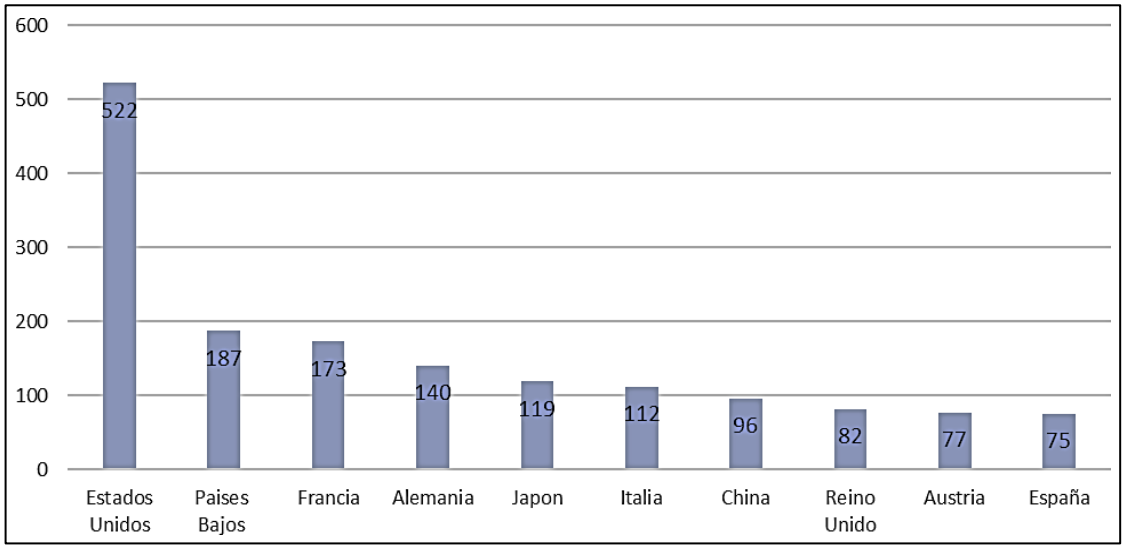
Los Países con mayor número de producción científica en SCOPUS sobre ALD-X:

La Figura 2 muestra los 10 países con el mayor número de publicaciones registradas en SCOPUS respecto a ALD-X. El 31.35 % de las publicaciones procedían de Estados

Tesis publicada con autorización del autor
No olvide citar esta tesis

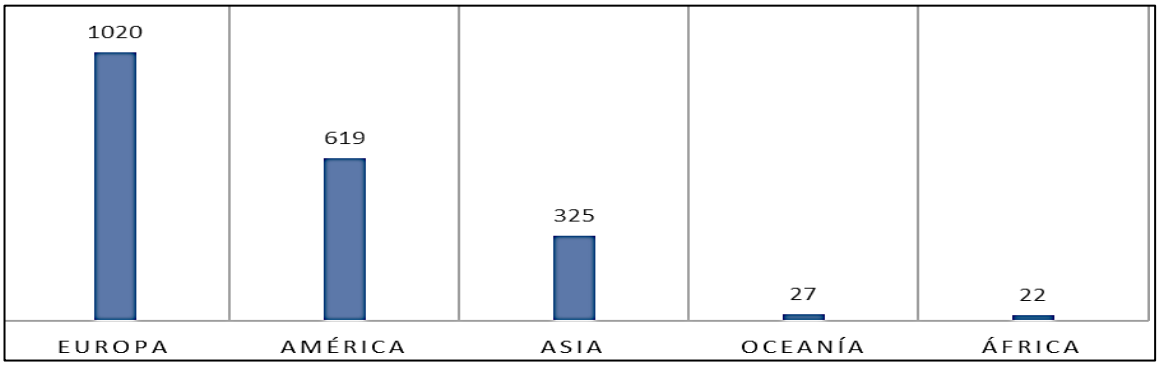
Unidos, el 11.23 % de Países Bajos, y el 10.39% de Francia. Los demás países representaban menos del 20% de las publicaciones, incluyendo a España, Reino Unido, Canadá y Brasil.

Figura. 2. Los 10 países con mayor producción científica en SCOPUS sobre ALD-X.



En términos de continentes, Europa presenta el mayor número de publicaciones (1020), seguido de América (619) y Asia (325), mientras que Oceanía y África tenían menos de 50 artículos cada uno (Figura 3).

Figura 3. Producción científica sobre ALD-X registrada en SCOPUS según el continente de procedencia.

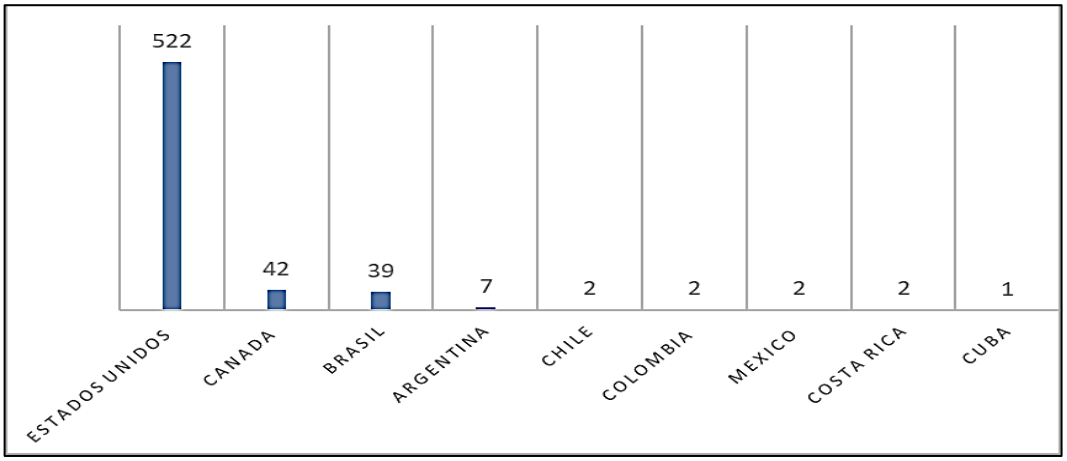


En el continente americano, América del Norte lidera con un total de 564 artículos, seguido por América del Sur con 50 artículos y América Central con 5 artículos. A nivel regional y mundial, Estados Unidos es el principal contribuyente con 522 artículos,

Tesis publicada con autorización del autor
No olvide citar esta tesis

seguido por Canadá con 42 artículos y Brasil con 39 artículos. Canadá ocupa el segundo lugar y Brasil el tercero en la región en términos de apoyo a la investigación sobre ALD-X (Figura 4).

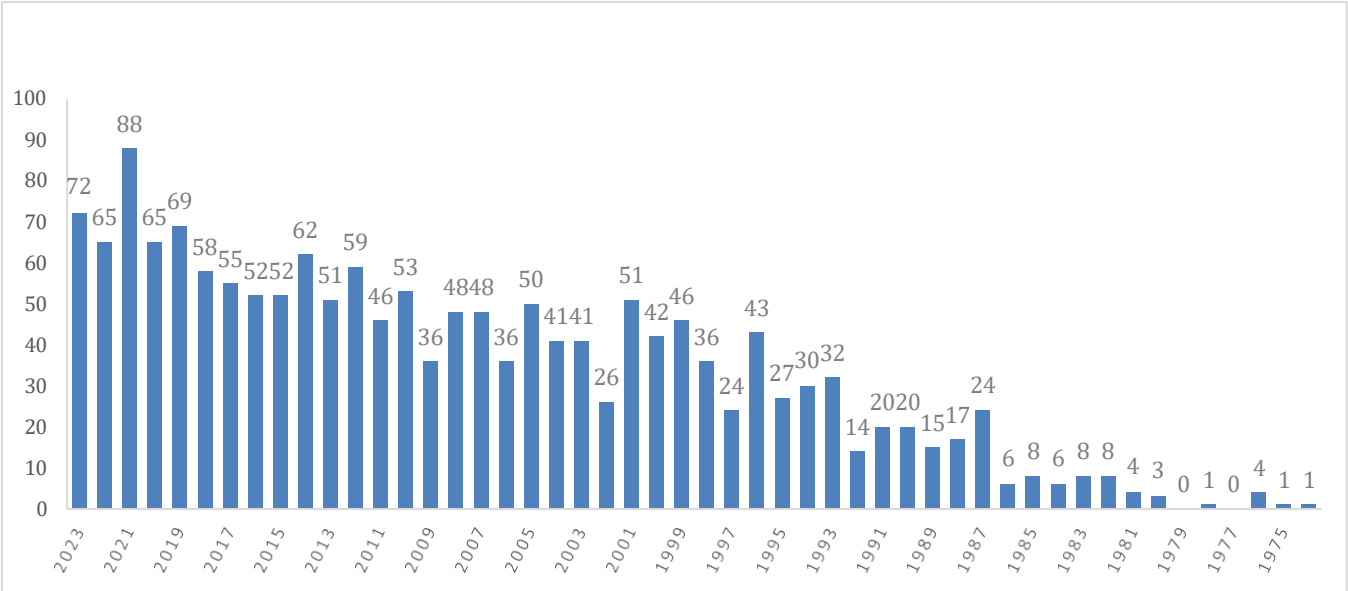
Figura 4. Producción Científica registrada en SCOPUS de países americanos con respecto al ALD-X.



Los años con el mayor número de publicaciones sobre el ADL-X

La Figura 5 muestra un incremento gradual del número de publicaciones sobre ALD-X registradas en SCOPUS en función del tiempo, con un mayor número de artículos en 1987, 2012 y 2021.

Figura 5. Producción científica por año sobre ALD-X registrada en SCOPUS durante el periodo 1974- 2023.

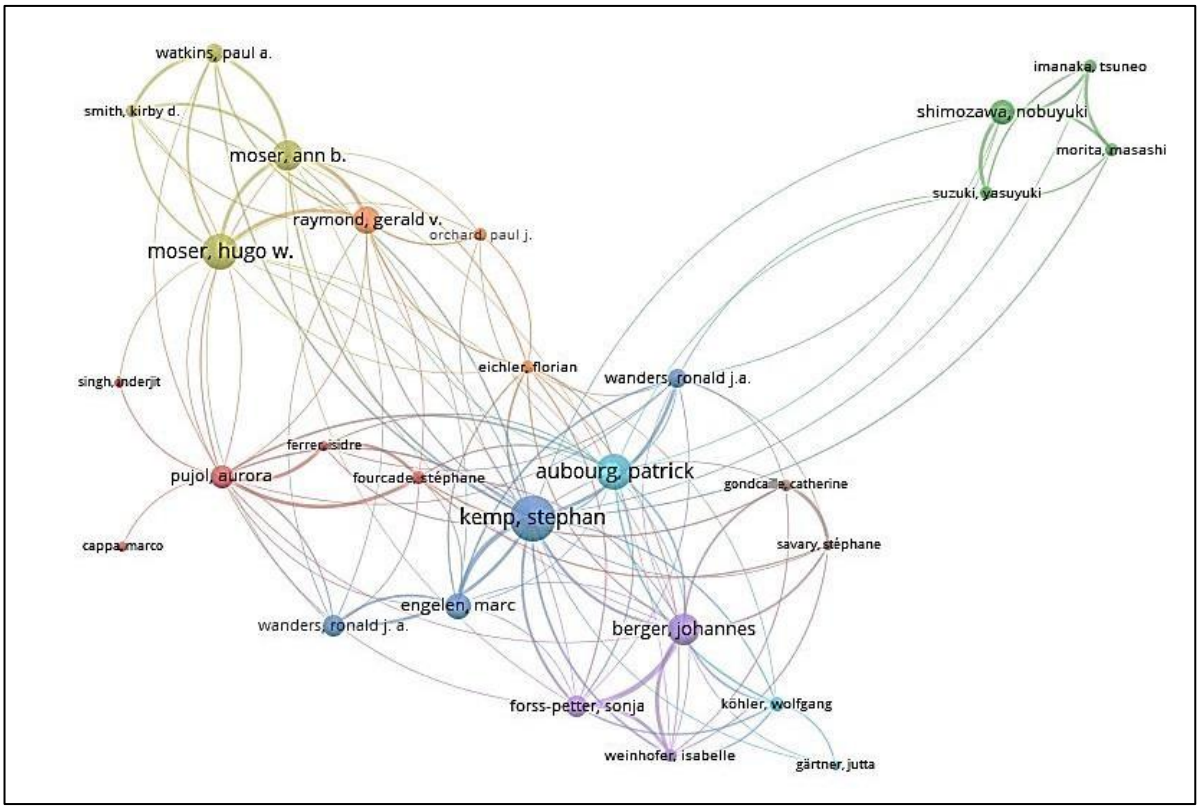


Tesis publicada con autorización del autor
No olvide citar esta tesis

Principales autores en SCOPUS sobre ALD-X:

Entre los autores con mayor número de publicaciones resaltan S. Kemp, con 72 artículos y 4002 citaciones; H.W. Mosser, con 57 artículos y 5123 citaciones; P. Aubourg, con 55 artículos y 4613 citaciones; y A.B. Mosser, con 47 artículos y 3355 citaciones. La Figura 6 muestra la gráfica de red de colaboraciones de los autores con más de 15 publicaciones sobre ALD-X registradas en SCOPUS, mostrando a S. Kemp y P. Aubourg como los autores con mayor grado de colaboración.

Figura 6. Red de colaboración de los autores con mayor número de publicaciones sobre ALD-X y registradas en SCOPUS.



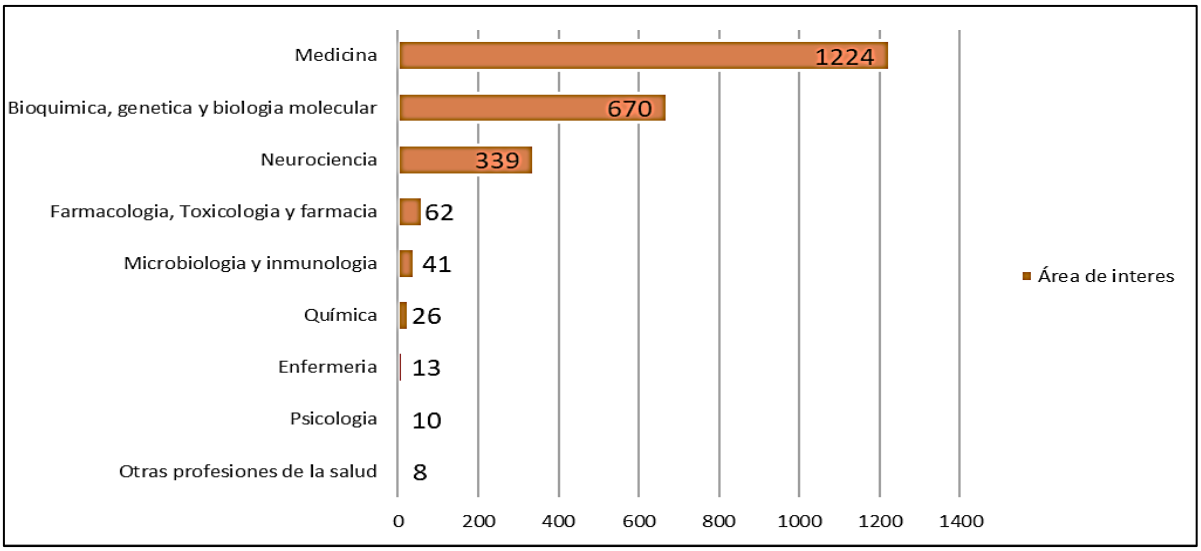
Número de artículos en SCOPUS sobre ALD-X según el área de interés

La mayoría de los estudios sobre ALD-X registrados en SCOPUS se centran en medicina (1224 artículos), seguidos de bioquímica, genética y biología molecular (670 publicaciones) y neurociencias (339 artículos). En menor grado se pueden mencionar campos como farmacología, toxicología y farmacia, así como microbiología e inmunología y química (Figura 7).

Tesis publicada con autorización del autor
No olvide citar esta tesis

TESIS
UNIVERSIDAD CIENTÍFICA DEL SUR

Figura 7. Número de publicaciones sobre ALD-X registradas en SCOPUS según el área de interés.



Principales revistas con publicaciones registradas en SCOPUS sobre ALD-X:

Entre los resultados adicionales se destacan como las revistas con mayor número de publicaciones sobre ALD-X hasta el año 2023 el "Journal Of Inherited Metabolic Disease" con 56 publicaciones, seguido por "Neurology" con 42, "Molecular Genetics And Metabolism" y "Annals Of Neurology" con 24 publicaciones cada una (Tabla 1).

Tabla 1. Revistas con el mayor número de publicaciones sobre ALD-X registradas en SCOPUS.

Revistas	N° de publicaciones	Índice SJR al 2022/mejor cuartil
Journal Of Inherited Metabolic Disease	56	1.46/Q1
Neurology	42	2.54/Q1
Molecular Genetics And Metabolism	35	1.02/Q2
Annals Of Neurology	24	3.98/Q1
Human Molecular Genetics	23	1.83/Q1
Pediatric Neurology	20	0.88/Q1
Advances In Experimental Medicine And Biology	18	0.41/Q3
International Journal Of Neonatal Screening	17	0.93/Q1
Clinica Chimica Acta	17	1.09/Q1
Biochemical And Biophysical Research Communications	17	0.79/Q1
Plos One	16	0.89/Q1

Tesis publicada con autorización del autor
No olvide citar esta tesis

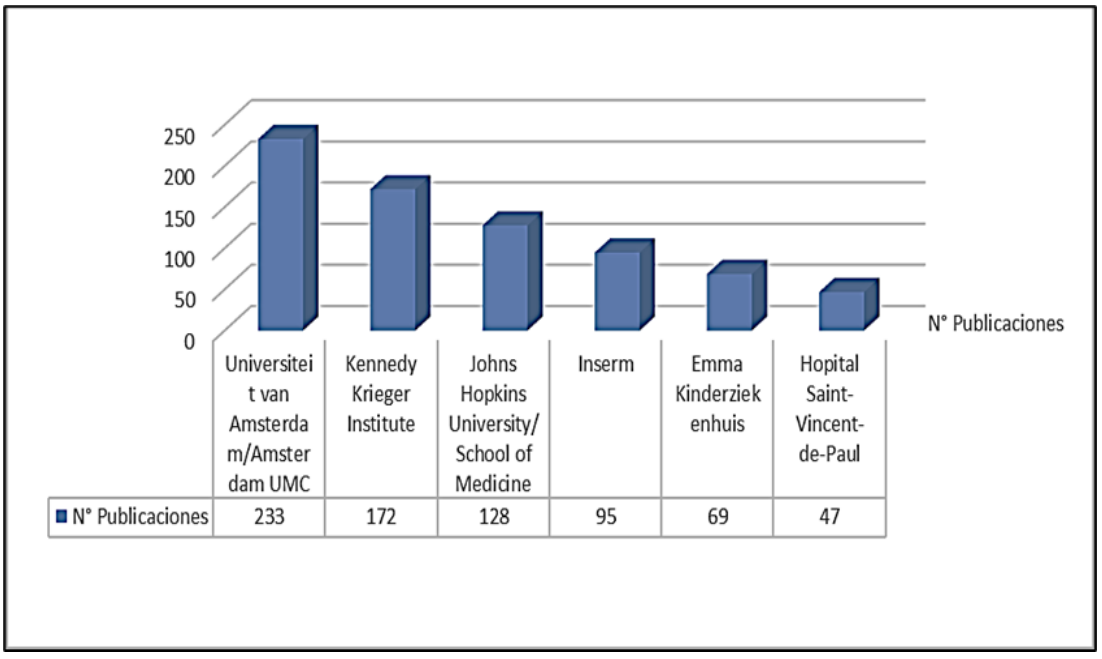
Journal Of The Neurological Sciences	16	0.98/Q2
Archives Of Neurology	16	u.n. 2012*
Journal Of Biological Chemistry	15	1.81/Q1
Orphanet Journal Of Rare Diseases	14	1.12/Q1

*u.n.: último número

Las tendencias de las Instituciones afiliadas con mayor número publicaciones y patrocinador de financiamiento en SCOPUS sobre el ALD-X:

Además, se identificaron las instituciones con mayor producción científica en este tema, como la Universidad de Ámsterdam, el Instituto Kennedy Krieger y la Universidad Johns Hopkins (Figura 8). Cabe agregar que de los 233 documentos de la universidad de Amsterdam y los 128 de la universidad de Johns Hopkins, el 46% eran de la escuela o facultad de medicina correspondiente, mientras que el resto provenían de otras facultades. En cuanto a red de colaboraciones, aparecen con mayor capacidad de colaboración el Instituto Kennedy Krieger departamento de Neurología de la Universidad de Amsterdam y el Departamento de Neurogenética del Instituto Kennedy Krieger de Baltimore, Estados Unidos (Figura 9).

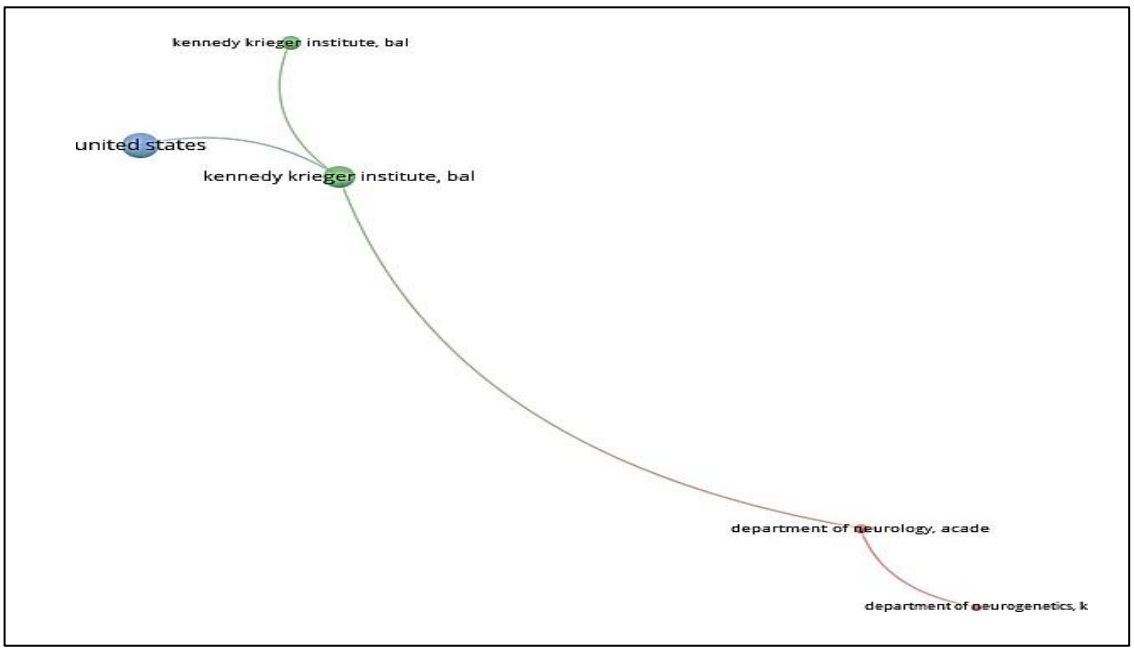
Figura 8. Instituciones con mayor número de publicaciones afiliadas sobre ALD-X en la base de datos de SCOPUS.



Tesis publicada con autorización del autor
No olvide citar esta tesis

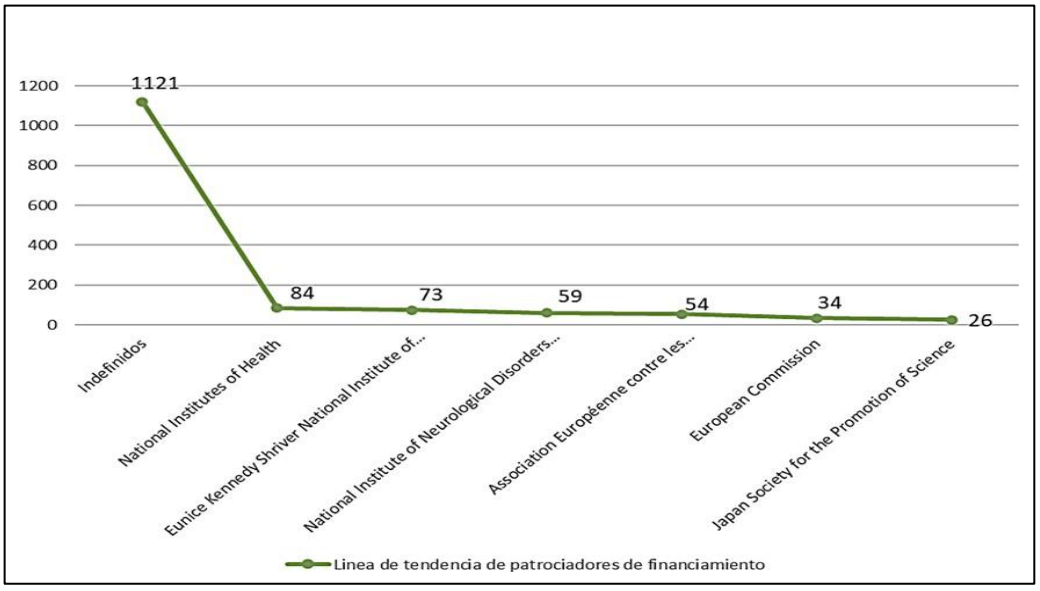
TESIS
UNIVERSIDAD CIENTÍFICA DEL SUR

Figura 9. Red de colaboración institucional en publicaciones registradas en SCOPUS respecto a ALD-X.



En cuanto a los patrocinadores de los estudios, se destacan como instituciones los Institutos Nacionales de Salud de Estados Unidas, el Instituto Nacional Eunice Kennedy Shriver de Salud Infantil y Desarrollo Humano y el Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares (Figura 10).

Figura 10. Producción científica sobre ALD-X en SCOPUS según entidad patrocinadora.



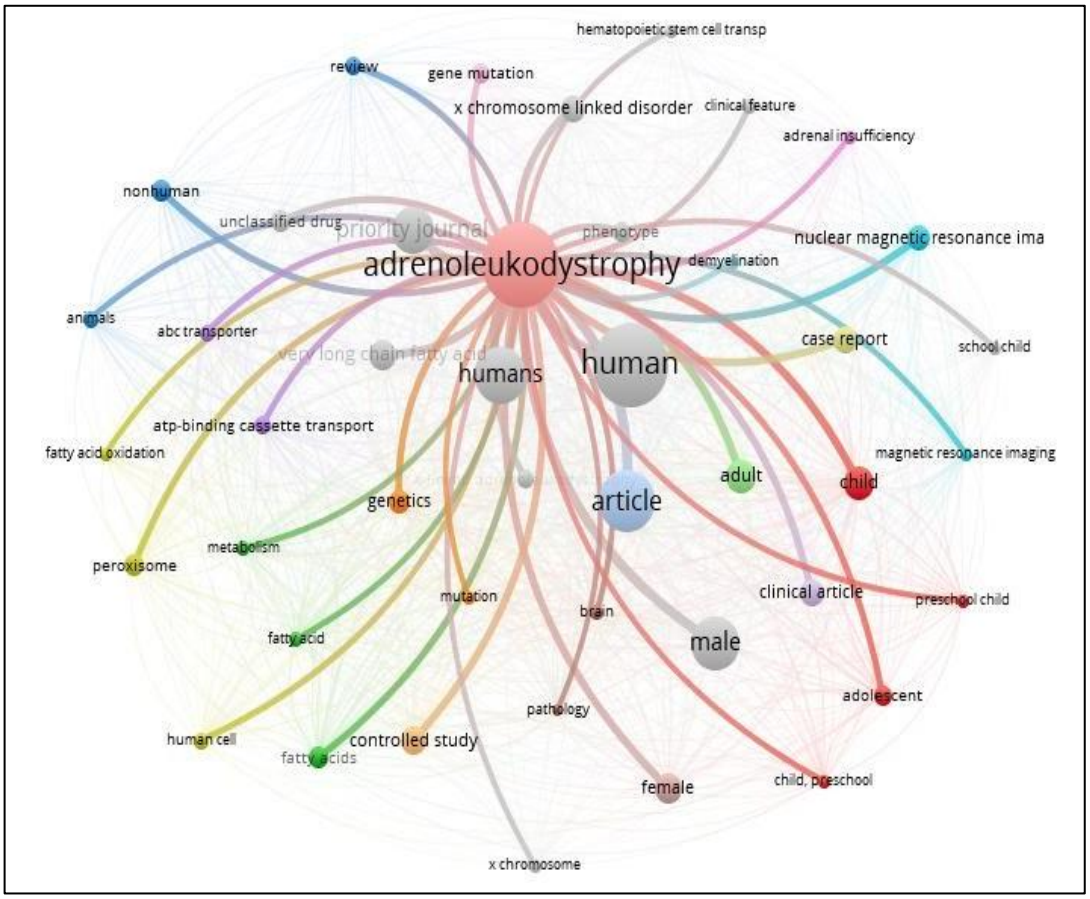
Tesis publicada con autorización del autor
No olvide citar esta tesis

TESIS
UNIVERSIDAD CIENTÍFICA DEL SUR

Las Palabras Claves más frecuentes en SCOPUS sobre el ALD-X:

En cuanto a las palabras clave más utilizadas, destacan en primer lugar "Adrenoleukodystrophy", "Human" con su variante “Humans”, "Article" y "Male", palabras que se conectan con otras más específicas a la enfermedad o al tipo de publicación, como "Priority Journal", "Child", "Adult", "Very long Chain Fatty Acid", "Female", "controlled Study", "X Chromosome Linked Disorder", "Case Report", "Clinical Article", "Nuclear Magnetic Resonance Imaging", "Genetics", "Fatty Acids", "Peroxisome", y "Unclassified Drug" (Figura 11).

Figura 11. Red de palabras clave en las publicaciones registradas en SCOPUS sobre ALD-X.



Artículos con mayor número de citaciones en SCOPUS sobre el ALD-X:

Mediante la búsqueda sistemática, se identificaron los 10 artículos con mayor número de citaciones en la base de datos de SCOPUS (Tabla 2), observándose que los tres primeros artículos sobrepasan holgadamente las mil citaciones y dos de ellos son de 1990 y 1993, respectivamente.

Tesis publicada con autorización del autor
No olvide citar esta tesis

TESIS
UNIVERSIDAD CIENTÍFICA DEL SUR

Tabla 2. Artículos citados con más frecuencia sobre ALD- X en SCOPUS.

Título del articulo	Autores	Revista	Año de publicación	N° Citas
Pregnancies from biopsied human preimplantation embryos sexed by Y-specific DNA amplification	*Handyside A.H. Kontogianni E.H. Hardy K. et al.*	*Nature*	1990	1352
Hematopoietic stem cell gene therapy with a lentiviral vector in X-linked adrenoleukodystrophy	*Cartier, Nathalie Hacein-Bey-Abina, Salima Bartholomae, et al.*	*Science*	2009	1238
Putative X-linked adrenoleukodystrophy gene shares unexpected homology with ABC transporters	*Mosser, Jean Douar, Anne-Marie Sarde, Claude-Olivier, et al.*	*Nature*	1993	1040
Gene therapy clinical trials worldwide to 2012 - an update	*Ginn, Samantha L. Alejandro, Ian E. Edelstein, Michael L., et al.*	*Journal of Gene Medicine*	2013	647
Human ATP-binding cassette (ABC) transporter family.	*Vasiliou, Vasilis Vasiliou, Konstandinos Nebert, Daniel W*	*Human genomics*	2009	557
Evolution of the ATP-binding cassette (ABC) transporter superfamily in vertebrates	*Dean, Michael Annilo, Tarmo*	*Annual Review of Genomics and Human Genetics*	2005	505
Imaging cortical association tracts in the human brain using diffusion-tensor-based axonal tracking	*Mori, Susumu Kaufmann, Walter E Davatzikos, Christos, et al.*	*Magnetic Resonance in Medicine*	2002	476
FATTY ACID ABNORMALITY IN ADRENOLEUKODYSTROPHY	*Igarashi M Schaumburg H.H Powers J, et al.*	*Journal of Neurochemistry*	1976	398
X-linked adrenoleukodystrophy (X-ALD): Clinical presentation and guidelines for diagnosis, follow-up and management	*Eichler, Florian Duncan, Christine Musolino, Patricia L., et al.*	*New England Journal of Medicine*	2017	374
Hematopoietic stem-cell gene therapy for cerebral adrenoleukodystrophy	*Engelen, Marc Kemp, Stephan De Visser, Marianne, et al.*	*Orphanet Journal of Rare Diseases*	2012	374

DISCUSIÓN

De acuerdo a Romaní et al. (16), pese a que es subestimada en el campo clínico, la investigación bibliométrica es una actividad muy importante en el ámbito científico y médico, debido a su importancia al facilitar otros tipos de estudios, como metaanálisis o revisiones sistemáticas, además de favorecer la identificación de publicaciones de mayor trascendencia en un campo determinado, cuantificar la información publicada en diferentes áreas del conocimiento e incluso orientar futuras investigaciones (17). Por último, el estudio bibliométrico permite identificar instituciones e investigadores con

Tesis publicada con autorización del autor
No olvide citar esta tesis

mayor producción científica, lo que permitiría identificar especialistas con los cuales poder comunicarse a fin de realizar consultas o trabajos colaborativos. En el presente estudio bibliométrico, se analizaron 1665 artículos identificados en la base de datos SCOPUS hasta el año 2023 sobre la adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X. A la fecha de terminada la redacción (18 de marzo del 2023), no se ha logrado identificar alguna revisión bibliométrica respecto al tema en PubMed, SCOPUS, Scielo o Google Académico. Sólo se halló un artículo que realizó búsqueda en Scielo, PubMed, Biblioteca virtual de Salud y Google Académico dentro del período 2019 y 2022, admitiendo algunas publicaciones que consideraron "clásicas" debido a su relevancia. Sin embargo, el estudio abarcó un total de 15 publicaciones y no presenta análisis respecto a algún parámetro bibliométrico (18). También se encontró un análisis bibliométrico en SCOPUS, pero de enfermedades metabólicas hereditarias, que incluye cierta información sobre ALD-X pero queda en segundo plano debido a la mayor frecuencia de información registrada respecto a fenilcetonuria y a la enfermedad de la orina de jarabe de arce, por ejemplo (19).

En la investigación se muestra una gran mayoría de publicaciones en inglés, aunque por afiliación, provengan de países que no lo tienen como idioma oficial. Por ejemplo, la Universidad de Amsterdam, en Países Bajos, se posicionó como la institución con más publicaciones sobre ALD-X (Figura 8), y la revista con más publicaciones sobre este tema fue el "Journal Of Inherited Metabolic Disease", también de Países Bajos (Tabla 1).

La presencia de instituciones como el National Institutes of Health (NIH) y el Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development como principales patrocinadores (Figura 10), refleja el papel crucial que desempeñan las agencias gubernamentales en la financiación de la investigación sobre enfermedades raras como la ALD-X (20). En cuarto y quinto lugar se pueden observar también instituciones europeas como patrocinadores de publicaciones sobre ALD-X, debido a que la Unión Europea (UE) se ha preocupado en el nuevo siglo a invertir en Investigación y Desarrollo, y en responsabilidad compartida con países fuera de la UE, como Rusia, Japón o Estados Unidos, por mencionar algunos (21). Esto sugiere que la comunidad científica internacional reconoce la importancia de abordar esta enfermedad y está comprometida con la búsqueda de soluciones efectivas. Como un caso especial, se puede considerar la participación de organizaciones sin fines de lucro como la Association Européenne contre les Leucodystrophies, lo que resalta el papel vital que desempeñan estas organizaciones en la promoción de la investigación y el apoyo a los pacientes con enfermedades raras. La contribución financiera de esta asociación es

Tesis publicada con autorización del autor
No olvide citar esta tesis

fundamental para impulsar la investigación y mejorar la calidad de vida de quienes viven con ALD-X.

En términos de autores con mayor número de publicaciones, se pueden mencionar en primer lugar a S. Kemp con un total de 116 artículos registrados en SCOPUS y 8229 veces citado, con un índice H de 41. En segundo lugar, se encuentra H.W Moser, con un total de 431 publicaciones registradas en SCOPUS y 24593 veces citado, con un índice H de 83. En tercer lugar, se encuentra P. Aubourg, con un total de 185 documentos registrados en SCOPUS, 13467 veces citado y un índice H de 60. Sin embargo, en cuanto a capacidad de colaboración, el orden de los principales autores sería S. Kemp, J. Berger y A.B. Moser (Figura 6), quizá debido por ejemplo a que J. Berger ha aparece como autor colaborador en un mayor número de publicaciones en los últimos años (22). En cuanto a los 10 artículos con mayor número de citaciones (Tabla 2), siendo "Pregnancies from biopsied human preimplantation embryos sexed by Y-specific DNA amplification" (23) el artículo más veces citado, una carta enviada a la revista Nature que reporta los dos primeros embarazos conseguidos luego de un descarte preimplantatorio de adrenoleucodistrofia y retardo mental ligados al cromosoma X. El segundo documento con mayor número de citaciones es "Hematopoietic stem cell gene therapy with a lentiviral vector in X-linked adrenoleukodystrophy" (24), un artículo de investigación que reportó los resultados del uso de vectores lentivirales para insertar de forma ex vivo el gen funcional ABCD1 en células madres hematopoyéticas de dos pacientes con ALD-X, los cuales no pudieron ser tratados por transplante de médula ósea (tratamiento de elección) debido a que no se pudieron identificar donantes compatibles. El trabajo reportó los resultados de un seguimiento de estos pacientes hasta por 48 meses, mostrando actividad del gen transfectado, un detenimiento de la desmielinización y una desaceleración comparable de la sintomatología. El tercer documento más citado fue "Putative X-linked adrenoleukodystrophy gene shares unexpected homology with ABC transporters" (25) en el cual se reporta la identificación del gen ABCD1 como el gen asociado al desarrollo de la ALD-X debido a mutaciones de tipo deleción. Estos hallazgos ofrecen una visión detallada de la investigación sobre ALD-X hasta el año 2023, destacando las principales contribuciones, tendencias y autores en este campo.

Limitaciones

Este estudio se centra en el uso de la base de datos SCOPUS debido a su amplia adopción por parte de la comunidad científica. Sin embargo, esta elección podría resultar en una limitación en la información recopilada, en referencia a la posible

Tesis publicada con autorización del autor
No olvide citar esta tesis

existencia de publicaciones registradas en otras bases de datos. Además, es importante destacar el sesgo de un idioma predominante presente en las publicaciones indexadas en SCOPUS. Esto implica que algunas investigaciones realizadas en idiomas distintos al inglés podrían no estar representadas adecuadamente en el análisis. Por tanto, los resultados del presente análisis sólo quedan restringidos a una sola base de datos, aunque se considera a SCOPUS y a PubMed como las principales bases de datos que albergan publicaciones a nivel mundial en el área de las ciencias biomédicas, y con la alta probabilidad de tener un gran número de documentos registrados en las dos bases de datos debido a que ambas cubren artículos registrados en MedLine (26). Otra base de datos de gran trascendencia a nivel internacional es Web of Science, aunque su cobertura de áreas temáticas es mayor y no específicamente en el área de la medicina. También se puede señalar que esta base de datos tiene un proceso de indexación mayor al de SCOPUS, por lo que puede existir un cierto retraso en la inclusión de nuevos contenidos, lo que puede afectar la actualidad de los resultados de búsqueda (22). Sin embargo, por ser el primer análisis de producción científica en SCOPUS respecto a ALD-X, el presente trabajo servirá de punto de comparación para trabajos similares en otras bases de datos.

CONCLUSIONES:

Durante el análisis bibliométrico, la producción científica respecto a la ALD-X se ha incrementado gradualmente a lo largo de estos últimos años. Durante la búsqueda se han identificado los autores más citados, así como las instituciones con mayor interés de investigación en esta enfermedad y las revistas más influyentes en la temática. Se considera que el trabajo es el primero de enfoque bibliométrico relacionada a la ALD-X cubriendo el total de información registrada en SCOPUS.

X. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. Engelen M, Kemp S, de Visser M, van Geel BM, Wanders RJA, Aubourg P, et al. X-linked adrenoleukodystrophy (X-ALD): clinical presentation and guidelines for diagnosis, follow-up and management. Orphanet J Rare Dis. 13 de agosto de 2012;7:51.

2. Turk BR, Theda C, Fatemi A, Moser AB. X-linked adrenoleukodystrophy: Pathology, pathophysiology, diagnostic testing, newborn screening and therapies. Int J Dev Neurosci Off J Int Soc Dev Neurosci. febrero de 2020;80(1):52-72.

3. Moser HW, Mahmood A, Raymond GV. X-linked adrenoleukodystrophy. Nat Clin Pract Neurol. marzo de 2007;3(3):140-51.

Tesis publicada con autorización del autor
No olvide citar esta tesis

TESIS
UNIVERSIDAD CIENTÍFICA DEL SUR

4. Ladera-Córdova M, Condori-Chacón C, Rivera-Torrejón O, Alva-Díaz C, Vásquez Quicaño K, Terreros Palomino A, et al. Adrenomieloneuropatía como forma de presentación de adrenoleucodistrofia: reporte de caso. Neurol Argent. 1 de julio de 2021;13(3):192-6.

5. Arroyo-Toscano C, Gonzales-Chumbipuma W, Barreto-Montalvo J, Sánchez-Sanguinetti M, Acosta-Chacaltana M, Neyra-Arismendiz L, et al. Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X: enfermedad peroxisomal. Rev Soc Peru Med Interna. 2011;24(2):86-9.

6. Sifuentes-Moreno J, Manrique-Hurtado H, Solís-Villanueva J, Quintanilla VA, Navarro-Falcón M, Acosta-Chacaltana M, et al. Adrenoleucodistrofia: reporte de caso. Rev Soc Peru Med Interna. 2010;23(4):167-70.

7. Hidalgo CD la F, Moncada JMP. Adrenoleucodistrofia: Reporte de Caso. Rev Peru Pediatría. 31 de diciembre de 2013;39-45.

8. Loes D, Hite S, Moser H, Stillman A, Shapiro E, Lockman L, et al. Adrenoleukodystrophy: A scoring method for brain MR observations. AJNR Am J Neuroradiol. 1 de noviembre de 1994;15:1761-6.

9. Moser HW, Raymond GV, Dubey P. Adrenoleukodystrophy: new approaches to a neurodegenerative disease. JAMA. 28 de diciembre de 2005;294(24):3131-4.

10. Kohn DB. Historical Perspective on the Current Renaissance for Hematopoietic Stem Cell Gene Therapy. Hematol Oncol Clin North Am. 2017;31(5):721-35.

11. Zhu J, Eichler F, Biffi A, Duncan CN, Williams DA, Majzoub JA. The Changing Face of Adrenoleukodystrophy. Endocr Rev. 1 de agosto de 2020;41(4):577-93.

12. Mallack EJ, Gao K, Engelen M, Kemp S. Structure and Function of the ABCD1 Variant Database: 20 Years, 940 Pathogenic Variants, and 3400 Cases of Adrenoleukodystrophy. Cells. 2022;11(2).

13. Castillo AAV, Diaz-Samada RE, Pozo YM. Indicadores bibliométricos aplicables a la producción científica individual. Univ Médica Pinareña. 2019;15(2):279-85.

14. Dorta-González P, Dorta-González MI. Bibliometric indicator based on the h-index. Rev Espanola Doc Cient. 2010;33(2):225-45.

15. Rodríguez, R., Socorro, A., y Espinoza, C. Análisis de Scimago Journal & Country Rank, utilidad para el desarrollo bibliométrico en la Universidad Metropolitana del Ecuador. Revista Publicando, 2019, 6 (21): 58-68.

Tesis publicada con autorización del autor
No olvide citar esta tesis

TESIS
UNIVERSIDAD CIENTÍFICA DEL SUR

16. Romaní, F, Huamaní, C, González-Alcaide G. Estudios bibliométricos como línea de investigación en las ciencias biomédicas: una aproximación para el pregrado. CIMEL Ciencia e Investigación Médica Estudiantil Latinoamericana. 2011;16(1):52-62

17. Falagas ME, Pitsouni EI, Malietzis GA, Pappas G. Comparison of PubMed, Scopus, Web of Science, and Google Scholar: strengths and weaknesses. FASEB J. febrero de 2008;22(2):338-42.

18. Viteri Rodríguez JA, Enrriquez Grijalva MF, Paz Sacancela M, Vasconez J. Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma x. Rev Arbitr Interdiscip Cienc Salud Salud Vida. 2022;6(Extra 3):597-606.

19. Kadıoğlu Yılmaz B, Akgül AH. Inherited Metabolic Diseases from Past to Present: A Bibliometric Analysis (1968–2023). Children. julio de 2023;10(7):1205.

20. Dal-Ré R, Palau F, Guillén-Navarro E, Ayuso C. Ensayos clínicos en enfermedades raras financiados por los participantes. An Pediatría. 1 de octubre de 2020;93(4):267.e1-267.e9.

21. Olivo Torres RE del C, Enrriquez Grijalva MF. Investigación de la adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma x como parte del programa de postgrado. Conrado. junio de 2023;19(92):146-54.

22. Weinhofer I, Rommer P, Zierfuss B, Altmann P, Foiani M, Heslegrave A, et al. Neurofilament light chain as a potential biomarker for monitoring neurodegeneration in X-linked adrenoleukodystrophy. Nat Commun. 22 de marzo de 2021;12(1):1816.

23. Handyside AH, Kontogianni EH, Hardy K, Winston RM. Pregnancies from biopsied human preimplantation embryos sexed by Y-specific DNA amplification. Nature. 19 de abril de 1990;344(6268):768-70.

24. Cartier N, Aubourg P. Hematopoietic stem cell transplantation and hematopoietic stem cell gene therapy in X-linked adrenoleukodystrophy. Brain Pathol Zurich Switz. julio de 2010;20(4):857-62.

25. Mosser J, Douar AM, Sarde CO, Kioschis P, Feil R, Moser H, et al. Putative X-linked adrenoleukodystrophy gene shares unexpected homology with ABC transporters. Nature. 25 de febrero de 1993;361(6414):726-30.

Tesis publicada con autorización del autor
No olvide citar esta tesis

TESIS

UNIVERSIDAD CIENTÍFICA DEL SUR

[RHCM] Envío recibido

Fidel Cathcart Roca <cmrhaban@infomed.sld.cu>
Para: Usted

Médico Cirujano Bryan Gary Fernandez Cuenca:

Gracias por enviarnos su manuscrito "ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AL CROMOSOMA X: ANÁLISIS BIBLIOMÉTRICO EN SCOPUS HASTA 2023" a Revista Habanera de Ciencias Médicas. Gracias al sistema de gestión de revistas online que usamos podrá seguir su progreso a través del proceso editorial identificándose en el sitio web de la revista:

URL del manuscrito:
https://revhabanera.sld.cu/index.php/rhab/author/submission/5702
Nombre de usuaria/o: bryangary_19

Si tiene cualquier pregunta no dude en contactar con nosotros/as. Gracias por tener en cuenta esta revista para difundir su trabajo.

Fidel Cathcart Roca
Revista Habanera de Ciencias Médicas
Revista Habanera de Ciencias Médicas
http://www.revhabanera.sld.cu/index.php/rhab

--
Este mensaje le ha llegado mediante el servicio de correo electronico que ofrece Infomed para respaldar el cumplimiento de las misiones del Sistema Nacional de Salud. La persona que envia este correo asume el compromiso de usar e
fines y cumplir con las regulaciones establecidas

Infomed: http://www.sld.cu/

Tesis publicada con autorización del autor
No olvide citar esta tesis

TESIS
UNIVERSIDAD CIENTÍFICA DEL SUR

RESOLUCIÓN DIRECTORAL ACADÉMICA DE CARRERA No. 322 - DACMH-DAFCS-U. CIENTIFICA-

2024

Villa el Salvador, 27 de marzo del 2024

VISTO:

El informe de revisión independiente académica del Proyecto de Investigación titulado: "**ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AL CROMOSOMA X: ANÁLISIS BIBLIOMÉTRICO EN SCOPUS HASTA 2023**".

CONSIDERANDO:

Que, de acuerdo al Reglamento General de la Universidad Científica del Sur y el reglamento y Procedimientos de trabajos de Investigación para obtener el **Título de Médico Cirujano.**

Que, de acuerdo a la Resolución Directoral No. 012-DGIDI-Cientifica-2021, con fecha 16 de agosto del 2021, que no requiere evaluación ética, según descrita en el numeral 4 y por no incluir a seres humanos ni animales en su análisis.

Que, de acuerdo a la normativa vigente de la Universidad Científica del Sur, en uso de las atribuciones conferidas al Director Académico de la Carrera.

SE RESUELVE:

ART. 1° Aprobar, en vías de regularización e inscribir el Proyecto de Investigación titulado:
"ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AL CROMOSOMA X: ANÁLISIS BIBLIOMÉTRICO EN SCOPUS HASTA 2023 ", presentado por los alumnos: Bryan Gary Fernandez Cuenca y César Lazo Coz**.**

ART. 2° Nombrar al docente Ramses Salas Asencios, como asesor para el desarrollo del Proyecto de Investigación en cuestión.

Regístrese, comuníquese y archívese.

Mg. JORDI GRAU MONGE
Decano
Carrera de Medicina Humana

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
Director Académico de la Carrera de Medicina Humana
UNIVERSIDAD CIENTÍFICA DEL SUR

c.c. Archivo

Tesis publicada con autorización del autor
No olvide citar esta tesis