

Ciudad de México, a 01 de marzo de 2018.

Posicionamiento DICTAMEN DE LA COMISIÓN DE SALUD DE LA PROPOSICIÓN CON PUNTO DE ACUERDO EN MATERIA DE ENFERMEDADES RARAS.

Mi voto es a favor de esta propuesta que exhorta a la Secretaría de Salud, para que, en el ámbito de sus respectivas atribuciones, evalúe la viabilidad de instrumentar Guías Prácticas Clínicas con el objeto de brindar mayor atención médica y tratamiento de las enfermedades raras en el país.

El concepto de enfermedades raras y ultra-raras, también conocidas como «enfermedades poco comunes», «enfermedades minoritarias» o «enfermedades poco frecuentes», es un conjunto de enfermedades que tienen características en común:

- Aparecen con una baja frecuencia.
- Presentan muchas dificultades de diagnóstico y de seguimiento.
- Falta de información y de conocimiento científico.
- Existen pocos datos epidemiológicos.
- Plantean dificultades en la investigación debido a los pocos casos.
- Los pacientes requieren de tratamientos farmacológicos especializados de manera prolongada inclusive durante el resto de su vida.
- Cuando existe menos de un caso por cada dos mil habitantes, presenta síntomas y orígenes variados y en ocasiones desconocidos.
- A causa del insuficiente conocimiento científico y médico, existe un gran número de pacientes sin diagnóstico y de esta forma, las personas permanecen en un estado de vulnerabilidad psicológico, social, económico y cultural.
- El 80% son de origen genético, es por ello que una familia puede tener más de un integrante con la misma patología.
- Pueden afectar a la edad pediátrica o a la edad adulta.
- Son enfermedades heterogéneas y de elevada complejidad.
- Desarrollo de déficit motor, sensorial o intelectual en la mitad de los casos, que originan una discapacidad en la autonomía
- Elevada tasa de morbi-mortalidad
- Necesidad de atención integral y multidisciplinar

Existen miles de enfermedades raras. Hasta la fecha, se han descubierto de seis a siete mil enfermedades raras y se describen regularmente nuevas enfermedades en la literatura científica. El número de enfermedades raras depende del grado de especificidad usado al clasificar los diferentes trastornos. Hasta ahora, en el campo de la medicina, se define enfermedad como una alteración del estado de salud, que se presenta con un patrón único de síntomas y con un solo tratamiento.

El ámbito de las enfermedades raras sufre un déficit de conocimientos médicos y científicos. Durante mucho tiempo, los médicos, investigadores y responsables políticos desconocían las enfermedades raras y hasta hace muy poco, no existía ninguna investigación real o una política de salud pública sobre las cuestiones relacionadas con este campo. No hay cura para la mayoría de enfermedades raras, pero un tratamiento y cuidado médico adecuados pueden mejorar la calidad de vida de los afectados y ampliar su esperanza de vida.

Las personas afectadas por estas enfermedades se enfrentan a dificultades similares en la búsqueda de un diagnóstico, de información adecuada y a la hora de dirigirse a los profesionales cualificados.

Los afectados por enfermedades raras son además más vulnerables en el terreno psicológico, social, económico y cultural. Estas dificultades podrían superarse mediante políticas apropiadas. Debido a la falta de un conocimiento científico y médico suficiente, muchos pacientes no están diagnosticados. Sus enfermedades no están identificadas.

De acuerdo a lo anteriormente expresado, es que reitero mi posicionamiento a favor de este dictamen con el cual se promoverán mejores condiciones de vida para los mexicanos a través de más investigación, diagnóstico y acceso a tratamiento para las enfermedades.