



**PROPOSICIÓN CON PUNTO DE ACUERDO PARA EXHORTAR A LAS INSTITUCIONES DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD A QUE IMPLEMENTEN POLÍTICAS PÚBLICAS QUE FAVOREZCAN EL DERECHO A LA SALUD DE LOS PACIENTES CON AMILOIDOSIS HEREDITARIA POR TRANSTIRRETINA PARA QUE TENGAN ACCESO AL DIAGNÓSTICO OPORTUNO, LA ATENCIÓN INTEGRAL Y ACCESO A TRATAMIENTOS QUE MEJOREN SU CALIDAD DE VIDA.**

La que suscribe la Diputada María Eugenia Hernández Pérez, integrante del Grupo Parlamentario de Morena, en la LXV Legislatura de la Cámara de Diputados del honorable Congreso de la Unión, con fundamento en lo dispuesto en los artículos 78, fracción III, de la Constitución Política de los Estados Unidos Mexicanos, y 58 y 60 del Reglamento para el Gobierno Interior del Congreso General de los Estados Unidos Mexicanos, someto a consideración de esta honorable Comisión Permanente la siguiente proposición con punto de acuerdo, conforme a las siguientes:

**CONSIDERACIONES**

El Día de la Amiloidosis Hereditaria, se conmemora cada 10 de junio con el propósito de aumentar la conciencia entre el personal de salud, los tomadores de decisión y la población en general sobre la atención médica, el acceso a diagnósticos tempranos y acceso a terapias innovadoras y medicamentos huérfanos que les permitan tener una mejor calidad de vida a los pacientes y sus familias.<sup>1</sup> Esta fecha fue elegida en honor al nacimiento del Dr. Mario Corino Andrade, el médico portugués que en 1952 describió la Polineuropatía Amiloidótica Familiar (PAF).<sup>2</sup>

La Amiloidosis Familiar por Transtirretina (hATTR) es una enfermedad hereditaria (autosómica dominante), multisistémica, progresiva, discapacitante y fatal. Afecta a adultos y la edad de inicio de la enfermedad es muy variable.

Se calcula que hay 50 mil casos a nivel mundial, de los cuales el 20% presentan polineuropatías.<sup>3</sup> La prevalencia en México es de 0.89 por cada 100 mil. En México existen

---

<sup>1</sup> Día Mundial de la Amiloidosis Hereditaria: síntomas, consecuencias y la importancia del diagnóstico (9 de junio de 2021). Consultado en: [https://www.husi.org.co/el-husi-hoy/husi-en-los-medios/-/asset\\_publisher/rMVQOyye5rdo/content/dia-mundial-de-la-amiloidosis-hereditaria-sintomas-consecuencias-y-la-importancia-del-diagnostico-;jsessionid=FFD8B54184CE061A4F007BD0E80F647B.nodo0](https://www.husi.org.co/el-husi-hoy/husi-en-los-medios/-/asset_publisher/rMVQOyye5rdo/content/dia-mundial-de-la-amiloidosis-hereditaria-sintomas-consecuencias-y-la-importancia-del-diagnostico-;jsessionid=FFD8B54184CE061A4F007BD0E80F647B.nodo0)

<sup>2</sup> Esteban ME, Alós B, Juan S, Olagorta S. Enfermedad de Andrade: Polineuropatía Amiloidótica Familiar. Consultado en: <https://sovamfic.net/enfermedad-de-andrade-polineuropatia-amiloidotica-familiar/>

<sup>3</sup> Gertz MA. (2017) Hereditary ATTR Amyloidosis: Burden of Illness and Diagnostic Challenges. Am J Manag Care. 23:S107-S112.



diferentes zonas endémicas (con distintas mutaciones), principalmente en los estados de Morelos, Guerrero, Ciudad de México y Guanajuato.<sup>4</sup>

Es una enfermedad de difícil diagnóstico, debido a que sus manifestaciones son complejas y no específicas, por lo que se suele subdiagnosticar o diagnosticar tardíamente<sup>5</sup>. En promedio los pacientes consultan a 4 especialistas y pasan 4 años desde el inicio de los síntomas hasta el diagnóstico correcto y definitivo.

Los signos y síntomas de la Amiloidosis Hereditaria afectan gravemente la calidad de vida de los pacientes y sus familias o cuidadores en términos económicos, sociales y psicológicos o emocionales. Entre ellos, se pueden incluir: disfunción sexual, cambios en la imagen corporal, diarreas incontrolables, pérdida del control de esfínteres y pérdida de habilidades motoras que vuelve dependientes a los pacientes.<sup>6</sup>

Para un diagnóstico definitivo de la Amiloidosis Hereditaria se requiere de una biopsia, estudio genético molecular y tipificación del amiloide.<sup>7</sup> Al ser una enfermedad genética y hereditaria, el diagnóstico de una persona con esta enfermedad, permite rastrear otros casos familiares.<sup>8</sup>

En cuestión de tratamiento, las terapias dirigidas y las principales opciones terapéuticas en este rubro a nivel mundial son: estabilizar la proteína mal plegada, disolver las fibrillas de amiloide o reducir la producción de la proteína amiloidótica.<sup>9</sup> Sin embargo, en México, aún no existe una alternativa terapéutica específica para tratar esta forma de amiloidosis, por lo que los pacientes son tratados con base en la aparición de síntomas producidos por la Amiloidosis Hereditaria. Sin tratamiento adecuado, la expectativa de vida desde el inicio de los síntomas es de 3 a 5 años.<sup>10</sup>

---

<sup>4</sup> González-Duarte, Alejandra; Karla Cárdenas-Soto, Carlo Enrico, Omar Fueyo, Carolina Dominguez, Benjamín Torres y Carlos Cantú-Brito. (2018). "Amyloidosis due to TTR mutations in Mexico with 4 distinct genotypes in the index cases". Orphanet Journal of Rare Diseases, vol. 13, núm. 107, pp. 1-7.

<sup>5</sup> Amyloidosis Foundation. (2015). Understanding Patient Voice. Consultada en: [https://www.amyloidosisupport.org/support\\_groups/fam\\_isabell\\_attr.pdf](https://www.amyloidosisupport.org/support_groups/fam_isabell_attr.pdf)

<sup>6</sup> Lopes, Alice; Alexandra Sousa, Isabel Fonseca, et al. (2018). "Life paths of patients with transthyretin-related familial amyloid polyneuropathy Val30Met: a descriptive study". Journal of Community Genetics, vol. 9, pp. 93-99.

<sup>7</sup> Adams, David; Yukio Ando, Joao Melo, et al. (2021). "Expert consensus recommendations to improve diagnosis of ATTR amyloidosis with polyneuropathy". Journal of Neurology, vol 268, pp. 2109-2122

<sup>8</sup> Lopes, Alice; Alexandra Sousa, Isabel Fonseca, et al. (2018). "Life paths of patients with transthyretin-related familial amyloid polyneuropathy Val30Met: a descriptive study". Journal of Community Genetics, vol. 9, pp. 93-99.

<sup>9</sup> Hawkins, Philip; Yukio Ando, Angela Dispenzeri, et al. (2015). "Evolving landscape in the management of transthyretinamyloidosis". Annals of Medicine, vol. 47, núm. 8, pp. 625-638.

<sup>10</sup> AmyloidosisAlliance. (2021). Día Mundial contra la Amiloidosis. Consultada en: [https://www.worldamyloidosisday.org/wp%20content/uploads/2021/05/AM-INFO-FR-HD1\\_ES.pdf](https://www.worldamyloidosisday.org/wp%20content/uploads/2021/05/AM-INFO-FR-HD1_ES.pdf)



Además de atender sus manifestaciones, el tratamiento buscar atacar la causa de la enfermedad para retrasar su progresión, así como extender y mejorar la calidad de vida, por lo que se requiere la inclusión y acceso a medicamentos huérfanos e insumos que garanticen que los pacientes mejoren su calidad y capacidad para llevar una vida plena

En México, el 29 de junio de 2023, el Consejo de Salubridad General, publicó en el Diario Oficial de Federación el Acuerdo por el que se reconocen las 5 mil 500 enfermedades raras incorporadas en la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE) emitida por la Organización Mundial de la Salud (OMS)<sup>11</sup> y en la que se exhorta a las dependencias y entidades que conforman el Sistema Nacional de Salud, a fortalecer la atención primaria a la salud, para proporcionar el acceso a servicios de salud de calidad, accesibles, asequibles, seguros y oportunos, a las personas que viven con una enfermedad rara, con el objeto de cumplir con las finalidades del derecho a la protección de salud.

Este exhorto se amplía de igual forma, al fortalecimiento de los esquemas y mecanismos de información, análisis, estudio, investigación y capacitación de las enfermedades raras. Así como a que la Comisión del Compendio Nacional de Insumos para la Salud priorice la inclusión de medicamentos huérfanos y tecnologías innovadoras que mejoren la calidad al prestar servicios a la población.

Alineados a este exhorto para priorizar la atención y aprobación de estos medicamentos huérfanos y tecnologías para tratar las enfermedades raras, la COFEPRIS ha mostrado su compromiso e hizo un *“llamado a la industria para redoblar esfuerzos que favorezcan la producción de medicamentos destinados a la atención de enfermedades raras, y sostiene el compromiso de mantener acciones derivadas de la Nueva Estrategia de Vinculación con la Industria Regulada, como la realización de sesiones técnicas para aclarar dudas y realizar consultas respecto a las disposiciones regulatorias emitidas por esta agencia sanitaria, con el fin de contribuir a que más personas tengan acceso a tratamientos seguros y eficaces”*.<sup>12</sup>

---

<sup>11</sup>ACUERDO publicado en el Diario Oficial de la Federación: edición matutina 29 de junio. Referencia: [https://dof.gob.mx/nota\\_detalle.php?codigo=5693770&fecha=29/06/2023#gsc.tab=0](https://dof.gob.mx/nota_detalle.php?codigo=5693770&fecha=29/06/2023#gsc.tab=0)

<sup>12</sup> Comisión Federal para la Protección contra Riesgos Sanitarios. (29 de febrero de 2024). Cofepris reconoce 96 medicamentos huérfanos para atender enfermedades raras. [Comunicado 31/2024]. Consultado en:

<https://www.gob.mx/cofepris/articulos/cofepris-reconoce-96-medicamentos-huerfanos-para-atender-enfermedades-raras>



En ese sentido, es indispensable fortalecer este compromiso a fin de lograr que México cuente con tratamientos específicos para la enfermedad, mismos que ayudarán a atacar la causa de la enfermedad y su progresión. Se calcula que en el país hay 30 mil personas diagnosticadas con una enfermedad rara y se estima que 2.5 millones de personas podrían tener una sin estar diagnosticadas.<sup>13</sup> Y si bien, el catálogo de enfermedades raras incluye a la Amiloidosis Hereditaria por Transtirretina, no hay una terapia específica aprobada en México para esta enfermedad que también afecta a los mexicanos; y cuyos pacientes, requieren de atención y medicamentos y tratamientos innovadores especializados.

Por todo lo anterior y con base en el acuerdo realizado por el Consejo de Salubridad General, así como el trabajo en conjunto con las dependencias de salud, el que las organizaciones civiles han realizado en beneficio de los pacientes y familias que viven con alguna enfermedad rara y con la finalidad de beneficiar significativamente en la vida de quienes viven con estas enfermedades, someto a la consideración de esta soberanía el siguiente:

### **Punto de Acuerdo**

**Primero.** La Comisión Permanente del Honorable Congreso de la Unión exhorta respetuosamente a las secretarías de salud y los gobernadores de los estados de Morelos, Querétaro, CDMX, Jalisco, Guerrero y Nuevo León a fortalecer acciones en beneficio de los pacientes con Amiloidosis Hereditaria con polineuropatía, a fin de garantizar el diagnóstico temprano, atención integral y el acceso al tratamiento.

**Segundo.** La Comisión Permanente del Honorable Congreso de la Unión exhorta respetuosamente a la Comisión Federal para la Protección contra Riesgos Sanitarios a aprobar los medicamentos huérfanos y terapias innovadoras que estén cumpliendo un proceso y que puedan tratar oportunamente la Amiloidosis Hereditaria con polineuropatía.

**Tercero.** La Comisión Permanente del Honorable Congreso de la Unión exhorta al Consejo de Salubridad General a avanzar este año, en el desarrollo del Protocolo de Atención Médica de Amiloidosis Hereditaria.

---

<sup>13</sup> AMIIF (2022). Un panorama de las enfermedades raras. 22 de febrero de 2023. Consultada en: <https://amiif.org/wp-content/uploads/2021/07/7-infografia-panorama-de-las-enfermedades-raras.pdf>



CÁMARA DE  
**DIPUTADOS**  
LXV LEGISLATURA

# MARÍA EUGENIA HERNÁNDEZ PÉREZ

## DIPUTADA FEDERAL

LXV La Legislatura de la Paridad, la Inclusión y la Diversidad  
2024, AÑO DE FELIPE CARRILLO PUERTO, BENEMÉRITO DEL  
PROLETARIADO, REVOLUCIONARIO Y DEFENSOR DEL MAYAB

**Cuarto.** La Comisión Permanente del Honorable Congreso de la Unión exhorta respetuosamente a las instituciones que conforman el Sistema Nacional de Salud a que, en el periodo de cambio de gobierno, se continúe avanzando en la implementación de políticas públicas que beneficien a los pacientes con alguna enfermedad rara, como la Amiloidosis Hereditaria por neuropatía.

Salón de Sesiones de la Comisión Permanente, a 6 de junio de 2024

**María Eugenia Hernández Pérez**  
**Diputada Federal**