

**PROPOSICIÓN CON PUNTO DE ACUERDO POR EL QUE SE EXHORTA RESPETUOSAMENTE A LA SECRETARÍA DE SALUD A REALIZAR CAMPAÑAS INFORMATIVAS Y DE CONCIENTIZACIÓN CON EL OBJETIVO DE QUE LA POBLACIÓN TENGA CONOCIMIENTO DE LO QUE SON LAS ENFERMEDADES RARAS Y LO QUE SE PUEDE HACER O A DÓNDE ACUDIR SI ES QUE SE PADECE ALGUNA.**

El que suscribe, **Diputado Juan Carlos Natale López**, integrante del Grupo Parlamentario del Partido Verde Ecologista de México de la LXV Legislatura de la Cámara de Diputados del Honorable Congreso de la Unión, con fundamento en los artículos 78 de la Constitución Política de los Estados Unidos Mexicanos, 58 y 60 del Reglamento para el Gobierno Interior del Congreso General de los Estados Unidos Mexicanos, somete a consideración de esta Honorable Comisión Permanente, la presente Proposición con Punto de Acuerdo, al tenor de las siguientes:

### **CONSIDERACIONES**

La Organización Mundial de la Salud (OMS) explica que las enfermedades raras son las que se presentan en una tasa de menos de cinco casos por cada 10 mil habitantes.

Actualmente, hay más de siete mil enfermedades raras reconocidas por este organismo, pero solamente 10 por ciento de éstas cuentan con respaldo científico y menos de 400 tienen un tratamiento específico.

En ese marco, de acuerdo con la Federación Mexicana de Enfermedades Raras (FEMEXER), 7 millones de personas en nuestro país sufren de estos padecimientos, 80 por ciento de ellos por causas genéticas, es por eso que una familia puede tener más de un integrante con la misma patología.

Se trata de males crónicos graves que en muchas ocasiones tienen un elevado peligro de muerte y pueden manifestarse desde el nacimiento, durante la infancia o en la edad adulta.

Por lo general, se comportan con una evolución crónica muy severa, con múltiples deficiencias motoras, sensoriales y cognitivas, por lo tanto, suelen presentar un alto nivel de complejidad clínica que dificultan su diagnóstico y reconocimiento.

Lo más grave es que presentan una alta tasa de mortalidad, pero una baja prevalencia, razón por la cual los costos médicos son apenas recuperables, causando que quienes las padecen se vean, de manera desproporcionada, privados de un tratamiento que les salve la vida.

La poca prevalencia de estas enfermedades hace que quienes las padecen se enfrenten a diario con su desconocimiento y, por lo tanto, a la dificultad de acceso a un trato igualitario frente a pacientes con otras enfermedades, así como a dificultades en el acceso a la información y la localización de los profesionales o centros especializados para su atención.

Para su atención destacan una serie de problemas entre los que debemos señalar los obstáculos que los pacientes enfrentan en cuanto a la disposición de los tratamientos o la ausencia de ellos y la enorme carencia de especialistas, así como la falta de información e investigación respecto a sus dolencias.

En México, de acuerdo con la lista presentada por el Consejo de Salubridad General en 2018, se reconocen 20 enfermedades raras, algunas de ellas son el síndrome de Turner, enfermedad de Pompe, hemofilia, espina bífida, fibrosis quística, histiocitosis, hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia, enfermedad de Fabry, hiperplasia suprarrenal congénita, homocistinuria, atrofia muscular espinal, entre otras.

La mayoría de las enfermedades raras tienen la característica de ser de origen genético y están presentes a lo largo de la vida de una persona, incluso si los síntomas no aparecen a temprana edad. Además, se caracterizan por una diversidad amplia de desórdenes y síntomas que varían no solo según la enfermedad, sino también según el paciente que sufre la misma enfermedad. Incluso, unos síntomas relativamente comunes pueden ocultar enfermedades raras subyacentes, lo que conduce a un diagnóstico erróneo.

Por lo anterior, el diagnóstico y atención de las enfermedades raras que afectan a nuestra población deben ser prioritarios para el Sistema Nacional de Salud, al tiempo que debemos fortalecer las estructuras que nos permitan tener un padrón confiable que establezca la prevalencia y la incidencia de este tipo de enfermedades en las diferentes regiones de nuestro país, así como tener una identificación certera y mejores diagnósticos, reduciendo así las consecuencias adversas en la salud de la población afectada.

Una de las estrategias fundamentales para detectar oportunamente las enfermedades raras es a través del tamiz neonatal metabólico, el cual consiste en tomar una muestra de sangre, generalmente del talón del recién nacido, y analizarla para encontrar enfermedades específicas, debido a que más del 80 por ciento de ellas es de origen genético.

Para 2017, este procedimiento detecta seis enfermedades: hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria, galactosemia, fibrosis quística y deficiencia de glucosa fosfato deshidrogenasa. Por ello, es indispensable que se tomen las medidas con el propósito de contar con los recursos para este fin, de manera tal que se desarrollen protocolos de investigación que faciliten la detección de más padecimientos a temprana edad.

El tamiz metabólico neonatal es una prueba que desde 1998 se le realiza a los recién nacidos en México, lo cual implica realizar exámenes de laboratorio

practicados al recién nacido para detectar padecimientos de tipo congénito o metabólico a fin de que puedan ser tratados oportunamente para prevenir daños irreversibles como retraso mental. No obstante, no se ha logrado su universalización en las unidades médicas del país, por lo que miles de niñas y niños no tienen acceso a un diagnóstico oportuno.

Además, el tamiz metabólico que se aplica es limitado, en virtud de la poca cantidad de enfermedades que puede detectar, por ello, es necesaria la instrumentación del tamiz metabólico ampliado, mismo que puede generar un diagnóstico mucho más amplio de enfermedades, entre las que se encuentran:

1. Hipotiroidismo congénito
2. Fenilcetonuria por deficiencia de biopterina III (PAH)
3. Hipertirotropinemia
4. Hiperplasia suprarrenal congénita variedad perdedora de sal
5. Fenilcetonuria por deficiencia de biopterina IV (PCD)
6. Tirosinemia transitoria neonatal
7. Tirosinemia tipo I (hepatorrenal)
8. Galactosemia variante Duarte
9. Acidemia argininosuccínica
10. Argininemia
11. Hiperplasia suprarrenal congénita variedad virilizante simple
12. Tirosinemia tipo III (hawkasinuria 4HPPD)
13. Tirosinemia tipo II (oculocutánea)
14. Fibrosis quística
15. Deficiencia de glucosa 6-fosfato deshidrogenasa
16. Galactosemia clásica (deficiencia de galactosa 1- fosfato uridiltransferasa)
17. Fenilcetonuria clásica (deficiencia de fenilalanina hidroxilasa)
18. Fenilcetonuria por deficiencia de biopterina II (DHPR)
19. Citrulinemia por deficiencia de argininosuccinato sintetasa

20. Citrulinemia por deficiencia de citrina
21. Fenilcetonuria por deficiencia de biopterina I (GTPDH)
22. Atrofia girata
23. Síndrome HHH
24. Homocistinuria
25. Hipermetioninemia neonatal
26. Enfermedad de orina con olor a jarabe de maple clásica
27. Enfermedad de orina con olor a jarabe de maple intermedia
28. 3-metilcrotonilglicinemia
29. Acidemia glutárica I
30. Acidemia 3 hidroxí-3-metilglutárica
31. Acidemia isobutírica
32. Acidemia isovalérica
33. Acidemia malónica
34. Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa
35. Deficiencia de biotinidasa
36. Acidemia metilmalónica mut
37. Acidemia metilmalónica mut 0
38. Defectos de síntesis/ingesta de vitamina B12 materna
39. Acidemia propiónica
40. Acidemia 2- metil-3-hidroxibutírica
41. Deficiencia de SCAD (acil-CoA deshidrogenasa, deshidrogenasa de cadena corta)
42. Deficiencia de MCA (acil-CoA deshidrogenasa de cadena media)
43. Acidemia glutárica II
44. Acidemia etilmalónica
45. 2-4-dienoil-CoA reductasa
46. Deficiencia de LCA (acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga)
47. Deficiencia de VLCAD (acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga)
48. Deficiencia sistémica de carnitina
49. Defectos de síntesis/ingesta de carnitina materna

50. Defecto de captación de carnitina
51. Hiperglicinemia no cetósica
52. Deficiencia de 3-hidroxi-acil CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCHAD)
53. 2- metilbutirilglicinuria 2MBG
54. Enfermedad de hemoglobina S
55. Enfermedad de hemoglobina C
56. Enfermedad de hemoglobina S/C
57. Enfermedad de hemoglobina E
58. Enfermedad de hemoglobina D
59. Enfermedad de células falciformes con beta talasemia
60. Enfermedad de hemoglobina C con beta talasemia
61. Enfermedad de hemoglobina E con beta talasemia
62. Enfermedad de hemoglobina H
63. Enfermedad de hemoglobina S con rasgo de alfa talasemia
64. Enfermedad de hemoglobina S/C con rasgo de alfa talasemia
65. Enfermedad de hemoglobina G Filadelfia
66. Enfermedad de hemoglobina G con rasgo de alfa talasemia
67. Beta talasemia mayor

Por otra parte, es importante trabajar para superar los estigmas y discriminación hacia la gente que padece enfermedades raras. En México existe mucha ignorancia sobre el tema y lo más grave es que nuestro sistema de salud tampoco cuenta con los medios suficientes para garantizar su cobertura, prevenir sus complicaciones e invertir en investigación y desarrollo de medicamentos.

Es por lo anterior que presento este punto de acuerdo con el objetivo de que la población tenga acceso al conocimiento y la información de lo que son estas enfermedades y lo que puede hacer o a donde acudir si es que padecen alguna.

Por lo anteriormente expuesto y fundado, someto a consideración del pleno de esta Asamblea la siguiente proposición con:

### **PUNTO DE ACUERDO**

**ÚNICO.** La Comisión Permanente del H. Congreso de la Unión exhorta respetuosamente a la Secretaría de Salud a realizar campañas informativas y de concientización con el objetivo de que la población tenga conocimiento de lo que son las enfermedades raras y lo que se puede hacer o a dónde acudir si es que se padece alguna, así como el impacto que estos padecimientos tienen en la vida de los pacientes.

**Dado en el salón de sesiones de la Comisión Permanente del H.  
Congreso de la Unión, a 07 de agosto de 2024.**

**SUSCRIBE**



**DIP. JUAN CARLOS NATALE LÓPEZ**