

# **INICIATIVA DE LAS SENADORAS Y LOS SENADORES INTEGRANTES DE LA COMISIÓN DE SALUD, CON PROYECTO DE DECRETO QUE REFORMA EL ARTÍCULO 61 DE LA LEY GENERAL DE SALUD**

**Senador Martí Batres Guadarrama**

**Presidente de la Mesa Directiva**

**Presente**

Los suscritos Senadoras y Senadores integrantes de la Comisión de Salud de la LXIV Legislatura, con fundamento en lo establecido en los artículos 71, fracción II de la Constitución Política de los Estados Unidos Mexicanos; los artículos 8, numeral 1, fracción I, 164, numeral 1, 169 y demás relativos del Reglamento del Senado de la República sometemos a esta honorable asamblea la **Iniciativa con proyecto de decreto que reforma el artículo 61 de la Ley de General de Salud** con base en la siguiente:

## **Exposición de Motivos.**

El Tamiz Metabólico Neonatal Ampliado es una prueba que se práctica a los recién nacidos mediante la que se busca intencionadamente bebés afectados con alguna enfermedad metabólica que puede pasar inadvertida a simple vista durante los primeros días de vida del bebé, la cual puede ocasionar daños neurológicos y/o fisiológicos irreversibles, e incluso la muerte prematura.

Este estudio es un procedimiento mínimamente invasivo en el cual se extraen gotas de sangre obtenidas por punción del talón o directamente de la vena del bebé, se pasan a un papel filtro especial y se resguarda para su posterior análisis con diferentes tecnologías.

No todos los tamizajes metabólicos cubren las mismas enfermedades. El tamizaje metabólico “básico” puede detectar hasta 5 enfermedades y cuando la prueba detecta más de cinco, se le llama tamiz metabólico “ampliado”.

En nuestro país existen tamizajes metabólicos capaces de detectar hasta 76 enfermedades, incluyendo las enfermedades de depósito lisosomal más importantes así como también la Inmunodeficiencia Combinada Severa, recientemente incorporada a la NOM-034-SSA2-2013. Algunas otras enfermedades que se incluyen en un tamiz metabólico ampliado son: Hipotiroidismo Congénito, Hiperplasia Suprarrenal Congénita, Galactosemia, Fenilcetonuria, entre otros.

El tamiz neonatal en México se realiza desde 1974, en sus primeros años de aplicación era opcional y permitía la detección de tres enfermedades: fenilcetonuria, hipotiroidismo y toxoplasmosis congénita; siguiendo la tendencia internacional y las evidencias científicas existentes en ese momento.

La toxoplasmosis congénita no se pudo implementar en esa época por cuestiones técnicas, pero los resultados exitosos de los primeros proyectos piloto para el tamiz de hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria fueron publicados en diversas ocasiones, e incluso se realizó un estudio costo-beneficio de los mismos.

Desde 1998, el tamiz metabólico neonatal es una prueba obligatoria que se le realiza a todos los recién nacidos en México; esta prueba se define como los exámenes de laboratorio practicados al recién nacido para detectar padecimientos de tipo congénito o metabólico para que puedan ser tratados oportunamente para prevenir daños irreversibles o lograr una mejor calidad de vida del enfermo.

La frecuencia de las malformaciones congénitas en el mundo es de 2 a 3% en nacidos vivos y de 15 a 20% en muertes fetales.

El 25 de enero de 2013 se publicó en el Diario Oficial de la Federación una reforma al artículo 61 de la Ley General de Salud para incluir la prueba de tamiz ampliado, tamiz auditivo al prematuro y tamiz oftalmológico neonatal, al modificar e incluir las fracciones II a IV de dicho artículo.

Dado que el tamiz neonatal es un programa de salud pública cuya aplicación requiere tanto del financiamiento como de los mecanismos logísticos de las agencias gubernamentales, las decisiones sobre el camino que dicha práctica sigue, son tomadas de manera general por los encargados de las instancias del gobierno en las que se encuentra adscrito dicho programa.

En el caso de México, estas instancias han sido la Dirección General de Atención Materno-Infantil, posteriormente la Dirección General de Salud Reproductiva y, actualmente, el Centro Nacional de Equidad de Género y Salud Reproductiva de la Secretaría de Salud. Por otro lado, el sistema de salud en México es muy complejo, e incluye a múltiples instituciones, cada una de ellas con distintas fuentes de subvención y con sus propios lineamientos. Esto ha generado serias dificultades para unificar las políticas sobre la aplicación del tamizaje en nuestro país.

En 1988 se emitió la primera norma técnica mexicana que hizo obligatoria la realización del tamiz para todas las instituciones que atienden recién nacidos, y en 1995 dicha norma técnica se transformó en Norma Oficial Mexicana; pero, a pesar de las contundentes evidencias científicas a favor de la detección oportuna de la fenilcetonuria, desafortunadamente en dichas normas sólo se contempló como obligatoria la detección del hipotiroidismo congénito. Posteriormente, en el año 2001 se emitió una nueva norma sobre la prevención de los defectos al nacimiento, en la que se recomendaba (sin establecerse como obligatorio), la detección neonatal de errores innatos del metabolismo. El 24 de junio de 2014 se publicó la Norma Oficial Mexicana NOM-034-SSA2-2013, Para la Prevención y control de los defectos al nacimiento, la cual amplía los alcances del tamizaje pero sin precisar el número de enfermedades que se deberán identificar y tratar. La NOM mencionada sólo se refiere a un tamiz metabólico neonatal (enunciativo, no limitativo) que obliga a realizar las siguientes pruebas: perfil tiroideo, ultrasonido tiroideo, gamagrama tiroideo, perfil esteroideo suprarrenal y cuantificación de galactosa, aminoácidos y biotinidasa.

En los años recientes, el avance de la ciencia y la tecnología han conducido a la factibilidad de realizar el tamiz neonatal para un número cada vez mayor de enfermedades, la mayoría de las normas que regulan el tamiz neonatal en casi todo el mundo han sido rápidamente rebasadas por la ciencia y la tecnología, y una consecuencia de esto ha sido que existe una enorme disparidad entre países y regiones sobre el número de enfermedades que se detectan en el neonato de manera rutinaria y obligatoria en cada lugar.

En el caso de México la disparidad no solo la tenemos respecto a otros países, hoy por hoy en nuestra nación, dependiendo de la entidad Federativa o de la Institución de Salud Pública en donde la madre tenga el parto, al recién nacido se le practica un tamiz metabólico cuyo número de enfermedades detectables puede variar de 6 a 76. Esto revela una desigualdad muy marcada en cuanto a la calidad y alcance del estudio.

La disponibilidad de la tecnología para el adecuado diagnóstico, la identificación del padecimiento en específico, el acceso a los tratamientos eficaces, efectivos y seguros, el seguimiento a largo plazo para incrementar la calidad de vida del paciente, así como los altos costos que esto implica, son retos significativos para el sistema de salud.

La variabilidad, tanto en los aspectos logísticos como en las metodologías y en el número de enfermedades que se detectan en nuestro país es enorme, tanto en instituciones privadas como en públicas. Esta variabilidad conduce a dificultades y errores en la atención del paciente, mismas que de manera general tiene que enfrentar el pediatra o el médico de primer contacto al que acuden los padres con el resultado del tamiz. El médico tiene sufrir una serie de situaciones complejas e inesperadas que pueden conducirlo a tomar decisiones inadecuadas, que incluso pueden dañar al paciente; por ejemplo, si el niño nació en una institución en la que se realiza el tamiz ampliado capaz de detectar hasta 76 padecimientos, y acude con su resultado a otra institución en la que sólo se detecta el hipotiroidismo congénito, el médico probablemente no contará ni con el marco teórico ni con las herramientas tecnológicas para realizar los estudios confirmatorios y definir correcta y urgentemente si el caso es verdadero o es

un falso positivo. Naturalmente que esta situación suele angustiar y alarmar a los padres que ven que el médico duda o desconoce los pasos a seguir ante un caso sospechoso surgido del tamiz.

De manera análoga, si un niño nació en una institución que únicamente realiza el tamiz para hipotiroidismo, y el médico trabaja en un lugar en el que el tamiz incluye la detección de 28 o 76 enfermedades, el médico puede erróneamente suponer que su paciente está también tamizado para el diagnóstico y el tratamiento, en caso de que se trate de un enfermo verdadero.

Dentro de las enfermedades que no se pueden detectar en la gran mayoría de las pruebas de tamizaje que se practican en nuestro país, están las llamadas enfermedades por depósito lisosomal, que son trastornos genéticos, progresivos, que afectan diferentes sistemas del organismo. La mayoría de estas enfermedades son producidas por defectos genéticos que causan la deficiencia o la falta total de alguna enzima en el lisosoma. En consecuencia, las macromoléculas que normalmente son degradadas, se acumulan en los lisosomas. El exceso y depósito de estas moléculas tienen un efecto tóxico para ciertos tejidos y órganos, siendo la causa de la enfermedad.

Se han descrito más de 40 enfermedades por depósito lisosomal. En general, las enfermedades lisosomales pueden agruparse de acuerdo a las familias de sustancias que se acumulan.

La incidencia de cada una de ellas, por separado, es baja pues podemos hablar de un caso por cada 100,000 nacidos vivos. No obstante, consideradas en su conjunto, las enfermedades por almacenamiento lisosomal tienen una incidencia aproximada de 1 en cada 5,000 nacidos vivos, algunas de las más conocidas son la Enfermedad de Fabry, el Síndrome de Hunter, la Enfermedad de Gaucher, la Leucodistrofia Metacromática, las Mucopolisacaridosis, el Síndrome de Morquio y el Síndrome de Sanfilippo.

La disparidad en la cobertura de salud de acuerdo con el sistema que atiende a cada persona también se ve reflejada en los criterios de atención, ya que los diagnósticos tempranos de las enfermedades que pueden ser detectadas por medio del tamiz metabólico ampliado les permiten, en el caso de los usuarios de Seguro Popular, tener acceso a la cobertura aprobada por el Consejo de Salubridad General, ya que uno de los criterios es contar con el diagnóstico antes de los 10 años de edad.

De manera muy particular, en las enfermedades por depósito lisosomal, un diagnóstico temprano puede marcar la diferencia entre un paciente que, con el tratamiento adecuado, puede llevar una vida prácticamente normal e incorporarse al mercado productivo y una que al desarrollar los síntomas avanzados de su padecimiento requiere de costosos tratamientos y tiene alta dependencia de sus familiares para su movilidad, acortando dramáticamente su calidad y expectativa de vida.

En conclusión, actualmente existe una gran variabilidad en el número de enfermedades que se detectan en los recién nacidos, así como en la calidad de las metodologías empleadas, y dicha variabilidad depende del lugar en el cual ocurre el nacimiento y en la adscripción laboral de los padres. La variabilidad conduce a inequidad en la oportunidad de que a los recién nacidos se les detecten enfermedades congénitas graves que tienen un alto potencial generador de defectos en el crecimiento y desarrollo, por lo que es importante que se establezcan políticas de salud equitativas, justas y modernas, que garanticen que a todo recién nacido mexicano - independientemente de su lugar de nacimiento- se le pueda aplicar el Tamiz Metabólico Ampliado que incluya Enfermedades por Depósito Lisosomal.

La presente iniciativa pretende especificar las características del Tamiz Neonatal Ampliado que debe practicarse a cada recién nacido en México, el cual debe incluir la detección de al menos los siguientes grupos de enfermedades:

### **Trastornos de la Oxidación de Ácidos Grasos**

1. Deficiencia de Carnitina/Acilocarnitina Translocasa
2. Deficiencia de Carnitina Palmitoil Transferasa Tipo I (CPT-I)

3. Deficiencia de 3-Hidroxi Acil-CoA Deshidrogenasa de Cadena Larga (LCHAD)
4. Deficiencia de 2,4-Dienoil-CoA Reductasa
5. Deficiencia de Acil-CoA Deshidrogenasa de Cadena Media (MCAD)
6. Deficiencia de Acil-CoA Deshidrogenasa Múltiple (MADD o Acidemia Glutárica-Tipo II)
7. Deficiencia Neonatal de Carnitina Palmitoil Transferasa Tipo II (CPT-II)
8. Deficiencia de Acil-CoA Deshidrogenasa de Cadena Corta (SCAD)
9. Deficiencia de Hidroxi Acil-CoA Deshidrogenasa de Cadena Corta (SCHAD)
10. Deficiencia de Proteína Trifuncional (Deficiencia de TFP)
11. Deficiencia de Acil-CoA Deshidrogenasa de Cadena Muy Larga (VLCAD)

### **Trastornos de Ácidos Orgánicos**

1. Deficiencia de 3-hidroxi-3-Metilglutaril-CoA Liasa (HMG)
2. Acidemia Glutárica Tipo I (GA I)
3. Deficiencia de Isobutiril-CoA Deshidrogenasa
4. Acidemia Isovalérica
5. Inicio agudo
6. Crónico
7. Deficiencia de 2-Metilbutiril-CoA Deshidrogenasa
8. Deficiencia de 3-Metilcrotonil-CoA Carboxilasa (Deficiencia de 3MCC)
9. Deficiencia de 3-Metilglutaconil-CoA Hidratasa
10. Acidemias Metilmalónicas
11. Deficiencia 0 Metilmalonil-CoA Mutasa
12. Deficiencia + Metilmalonil-CoA Mutasa
13. Algunos Trastornos en la Síntesis de Adenosilcobalamina
14. Deficiencia Materna de Vitamina B12
15. Deficiencia de Acetoacetyl-CoA Tiolasa Mitocondrial (Deficiencia 3-Cetotiolasa)
16. Acidemia Propiónica
17. Inicio agudo
18. Inicio tardío
19. Deficiencia Múltiple de CoA Carboxilasa
20. Aciduria Malónica

### **Trastornos de Aminoácidos**

1. Argininemia
2. Aciduria Argininosuccínica (Deficiencia de ASA Liasa)
3. Inicio agudo
4. Inicio tardío
5. 5-Oxoprolinuria (Aciduria Piroglutámica)
6. Deficiencia de Carbamoilfosfato Sintetasa (Deficiencia de CPS)
7. Citrulinemia (Deficiencia de ASA Sintetasa)
8. Inicio agudo
9. Inicio tardío
10. Homocistinuria
11. Hipermetioninemia
12. Síndrome de Hiperamonemia, Hiperornitinemia, Homocitrulinemia (HHH)
13. Hiperornitinemia con Atrofia de Circunvoluciones
14. Enfermedad de Jarabe de Maple (MSUD)

15. Clásica
16. Intermedia
17. Fenilcetonuria
18. PKU Clásica
19. Hiperfenilalaninemia
20. Deficiencia del Cofactor (Biopterina)
21. Tirosinemia
22. Tirosinemia neonatal transitoria
23. Tirosinemia Tipo I
24. Tirosinemia Tipo II
25. Tirosinemia Tipo III

### **Trastornos de Almacenamiento Lisosomal**

1. Enfermedad de Gaucher (Deficiencia de beta-Glucocerebrosidasa (ABG))
2. Enfermedad de Niemann Pick (A/B) (Deficiencia de Esfingomielinasa Ácida (ASM))
3. Enfermedad de Pompe (Deficiencia de alfa-Glucosidasa Lisosomal (GAA))
4. Enfermedad de Krabbe (Deficiencia de Galactocerebrosidasa (GALC))
5. Enfermedad de Fabry (Deficiencia de alfa-Galactosidasa (GLA))
6. Enfermedad de Hurler (MPS-1) (Deficiencia de alfa-Iduronidasa (IDUA))

### **Otros perfiles anormales**

1. Hiperalimentación
2. Enfermedad Hepática
3. Administración de Aceite de Triglicéridos de Cadena Media (MCT)
4. Presencia de Anticoagulante (EDTA) en la muestra de sangre
5. Tratamiento con Benzoato, Acido Piválico ó Acido Valproico
6. Deficiencia en la Absorción de Carnitina

### **Enfermedades detectadas por otras tecnologías**

1. Deficiencia de Biotinidasa
2. Deficiencia completa
3. Deficiencia parcial
4. Hiperplasia Suprarrenal Congénita
5. Deficiencia de 21-Hidroxilasa perdedora de sal
6. Deficiencia de 21-Hidroxilasa virilizante simple
7. Hipotiroidismo Congénito
8. Fibrosis Quística (no válida después de los 3 meses de edad)
9. Galactosemia
10. Deficiencia de Galactocinasa
11. Deficiencia de Galactosa-1-Fosfato Uridiltransferasa
12. Deficiencia de Galactosa-4-Epimerasa
13. Deficiencia de Glucosa-6-Fosfato Deshidrogenasa
14. Enfermedad de Células Falciformes y otras Hemoglobinopatías
15. Enfermedad de Hemoglobina S
16. Enfermedad de Hemoglobina S/C
17. Enfermedad de Hemoglobina S/Beta

- 18. Enfermedad de Hemoglobina C
- 19. Enfermedad de Hemoglobina E
- 20. Síndrome de Inmunodeficiencia Severa Combinada (SCID)

Por lo anterior y en el marco de que la atención primaria en salud es parte de la agenda nacional, así como la prevención y diagnóstico temprano de enfermedades, es importante generar una sinergia entre las acciones legislativas y las acciones que el Gobierno de México está implementando para mejorar la calidad de la atención sanitaria de todos los mexicanos.

Honorable Asamblea, es imperativo que los procedimientos que rigen al Tamiz Metabólico Ampliado se homologuen para poder dar coherencia y coordinación a todos los actores involucrados en dicho proceso y para avanzar en la aplicación de políticas públicas equitativas y modernas, que garanticen de mejor manera el Derecho a la Protección de la Salud consagrado en el artículo cuarto de nuestra Carta Magna.

Por lo expuesto y con el fundamento legal referido en el proemio del presente documento, presento ante esta soberanía el siguiente proyecto de **DECRETO** :

**Artículo Único.** Se reforma el artículo 61 de la Ley General de Salud, para quedar como sigue:

Artículo 61.- El objeto del presente Capítulo es la protección materno–infantil y la promoción de la salud materna, que abarca el período que va del embarazo, parto, post-parto y puerperio, en razón de la condición de vulnerabilidad en que se encuentra la mujer y el producto.

La atención materno-infantil tiene carácter prioritario y comprende, entre otras, las siguientes acciones:

I. al I Bis....

II. La atención del niño y la vigilancia de su crecimiento, desarrollo integral, incluyendo la promoción de la vacunación oportuna, atención prenatal, así como la prevención y detección de las condiciones y enfermedades hereditarias y congénitas, y en su caso atención, que incluya la aplicación de la prueba del **Tamiz Metabólico Ampliado que deberá contener el diagnóstico de Enfermedades por Depósito Lisosomal**, y su salud visual;

III. al VI....

### **Transitorios**

**Primero:** El presente decreto entrará en vigor al día siguiente de su publicación en el Diario Oficial de la Federación.

Miguel Ángel Navarro Quintero \_\_\_\_\_

Martha Cecilia Márquez Alvarado \_\_\_\_\_

Sylvana Beltrones Sánchez \_\_\_\_\_

Alejandra Noemí Reynoso Sánchez \_\_\_\_\_

Américo Villarreal Anaya \_\_\_\_\_

Lilia Margarita Valdez Martínez \_\_\_\_\_

Eva Eugenia Galaz Caletti \_\_\_\_\_

Primo Dothé Mata \_\_\_\_\_

Antares Guadalupe Vázquez Alatorre \_\_\_\_\_

Martha Lucía Micher Camarena

\_\_\_\_\_

Patricia Mercado

\_\_\_\_\_

Juan Manuel Fócil Pérez

\_\_\_\_\_

Cora Cecilia Pinedo Alonso

\_\_\_\_\_

Senado de la República, jueves 28 de febrero de 2019

