

## **CON MOTIVO DEL 28 DE FEBRERO, DÍA INTERNACIONAL DE LA LUCHA CONTRA LAS ENFERMEDADES RARAS, A CARGO DEL GRUPO PARLAMENTARIO DEL PAN**

La Organización Mundial de la Salud (OMS) explica que las enfermedades raras son las que se presentan en menos de cinco por cada 10 mil habitantes y aún así se calcula que en el mundo existen entre 5 mil y 8 mil enfermedades catalogadas como raras que afectan a entre 6 y 8 por ciento de la población mundial.

Actualmente, hay más de siete mil enfermedades raras que son reconocidas por este organismo,<sup>1</sup> sin embargo, solamente 10 por ciento de éstas cuenta con respaldo científico, y menos de 400 tienen un tratamiento específico, es decir, para la mayor parte de estas enfermedades no existe cura, pero sí tratamientos específicos que han demostrado la mejoría de los síntomas y de la calidad de vida de las personas que las padecen.

En México, de acuerdo con la Federación Mexicana de Enfermedades Raras (Femexer) aproximadamente 7 millones de personas sufren de estos padecimientos y 80 por ciento de ellos se debe a causas genéticas, razón por la cual una familia puede tener más de un integrante con la misma patología.<sup>2</sup>

Este tipo de padecimientos se clasifican como males crónicos graves que en muchas ocasiones tienen una elevada mortalidad 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, y por lo tanto suelen presentar un alto nivel de complejidad clínica que dificultan su diagnóstico y reconocimiento.

Las enfermedades raras más graves presentan una alta tasa de mortalidad, aunque una baja prevalencia, razón por la que los costos de atención médica son apenas recuperables, causando que los pacientes que las padecen se vean, de manera desproporcionada, privados de un tratamiento que les salve la vida.

Además, esta baja prevalencia genera en quienes padecen este tipo de enfermedades raras una brecha del conocimiento, y, por lo tanto, surgen dificultades relacionadas al acceso en materia de equidad, en comparación con pacientes con otro tipo de enfermedades, de la información y de profesionales o centros especializados para la atención médica.

De esta forma, destacan una serie de problemas para poder atender eficientemente a la población que padece este tipo de enfermedades, entre las que debemos señalar obstáculos referentes al acceso a los tratamientos –o la ausencia de ellos– la enorme carencia de especialistas, la necesidad de certificación de hospitales para atender a estos pacientes, y la falta de información e investigación respecto a las dolencias.

Hoy en día en México, de acuerdo con la lista presentada por el Consejo de Salubridad General de 2018, se reconocen sólo 20 enfermedades raras, entre las cuales están: 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.<sup>3</sup>

La mayoría de las enfermedades raras tienen la característica de ser genéticas y están presentes en toda la vida de una persona, incluso si los síntomas no aparecen inmediatamente. Además, se caracterizan por una diversidad amplia de desórdenes y síntomas que varían no sólo según la enfermedad sino también según el paciente que sufre de la misma, e incluso, unos síntomas relativamente comunes pueden ocultar enfermedades raras subyacentes, lo que muchas veces conduce a un diagnóstico erróneo.

Por lo anterior, las enfermedades raras que afectan a nuestra población deben ser consideradas prioritarias para el Sistema Nacional de Salud, razón por la cual 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.<sup>4</sup>

Debido a que más de 80 por ciento de estas enfermedades es de origen genético, una de las estrategias fundamentales para la detección oportuna es a través del tamiz neonatal metabólico, prueba que consiste en tomar una muestra de sangre, generalmente del talón del recién nacido y analizarla para encontrar enfermedades específicas.<sup>5</sup>

El tamiz metabólico neonatal es una prueba que se realiza a recién nacidos en México desde 1998, y éste implica la realización de exámenes de laboratorio practicados al recién nacido para detectar padecimientos de tipo congénito o metabólico, con el objetivo de que los bebés que lo requieran puedan ser tratados oportunamente para prevenir daños irreversibles, sin embargo, lo cierto es que no se ha logrado la universalización de esta prueba en las unidades médicas del país, por lo que miles de niños continúan viviendo sin un diagnóstico oportuno.

Es por esto por lo que es indispensable que se tomen las medidas para que las instituciones de salud pública cuenten con los recursos necesarios para este fin, de tal manera que esto permita el desarrollo de investigación en materia de detección de estos padecimientos a temprana edad.

Desde 2017 este procedimiento detecta seis enfermedades: hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria, galactosemia, fibrosis quística y deficiencia de glucosa fosfato deshidrogenasa.

Lo anterior deja en evidencia que las pruebas de tamiz metabólico que se aplican tienen un alcance limitado por la poca cantidad de enfermedades que puede detectar, por lo que es necesaria la instrumentación del tamiz metabólico ampliado, mismo que puede generar un diagnóstico mucho más amplio de enfermedades, entre las que se encuentran<sup>6</sup> :

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 (haukasinuria 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-hidroxi-butírica
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

En esta línea, consideramos que debemos trabajar para que toda la población que sufra de estos padecimientos tenga un acceso temprano y oportuno a los servicios de salud de calidad que necesitan y, de la misma forma, se garantice que se reduzca la brecha del conocimiento para eliminar acciones discriminatorias de tal forma que se asegure que los pacientes cuenten con oportunidades equitativas e igualdad de condiciones para su desarrollo y bienestar.

Por lo que, en el marco del Día Internacional de la Lucha contra las Enfermedades Raras, celebrado este 28 de febrero de 2022, y derivado de los hechos aquí expuestos, la conmemoración de este día implica la visibilidad de todas y cada una de estas enfermedades, así como hacer visible la necesidad de continuar luchando para garantizar el mejor estado de salud posible para todas nuestras niñas y niños que lidian contra las enfermedades raras, asegurándoles una universalización de los servicios de diagnóstico y un acceso temprano a los servicios de salud necesarios para salvar sus vidas.

¡Garanticemos un acceso universal para los servicios de diagnósticos oportunos y poder combatir las enfermedades raras!

¡Debemos garantizar el acceso a la información para lograr servicios de salud equitativos en las instituciones de salud!

Notas

1 <https://www.who.int/bulletin/volumes/90/6/12-020612/es/>

2 <https://tecreview.tec.mx/las-10-enfermedades-mas-raras-de-mexico/>

3 [http://www.csg.gob.mx/descargas/pdf/priorizacion/enfermedades-raras/Listado/LISTADO\\_ENFERMEDADES\\_RARAS.pdf](http://www.csg.gob.mx/descargas/pdf/priorizacion/enfermedades-raras/Listado/LISTADO_ENFERMEDADES_RARAS.pdf)

4 <https://www.gob.mx/salud/prensa/090-se-levantara-padron-de-enfermedades-raras-en-mexico>

5 [http://revistamedica.imss.gob.mx/editorial/index.php/revista\\_medica/article/view/2447/2978](http://revistamedica.imss.gob.mx/editorial/index.php/revista_medica/article/view/2447/2978)

6 <https://www.genosmedica.com/servicios/tamiz-metabolico-ampliado/enfermedades-detectadas-en-el-tamiz-neonatal-ampliado/>

Palacio Legislativo de San Lázaro, a 24 de febrero de 2022.

Diputado Éctor Jaime Ramírez Barba (rúbrica)

SILL