

## **INICIATIVA QUE REFORMA EL ARTÍCULO 61 DE LA LEY GENERAL DE SALUD, SUSCRITA POR DIPUTADOS INTEGRANTES DE LOS GRUPOS PARLAMENTARIOS DEL PAN, DEL PRI, DEL PVEM Y DE MOVIMIENTO CIUDADANO.**

Los que se suscriben, Éctor Jaime Ramírez Barba, Leticia Zepeda Martínez, María Teresa Castell de Oro Palacios, Martha Estela Romo Cuéllar, María del Carmen Escudero Fabre, Mariana Mancillas Cabrera, Juan Carlos Maturino Manzanera y Vicente Javier Verástegui Ostos, del Grupo Parlamentario del Partido Acción Nacional; Frinné Azuara Yarzabal y Xavier González Zirión, del Grupo Parlamentario del Partido Revolucionario Institucional; Juan Carlos Natale López, del Grupo Parlamentario del Partido Verde Ecologista de México; Salomón Chertorivski Woldenberg, del Grupo Parlamentario de Movimiento Ciudadano, y diputadas y diputados del Grupo Parlamentario del PAN en la LXV Legislatura de la Cámara de Diputados del honorable Congreso de la Unión, con fundamento en los artículos 71, fracción II, de la Constitución Política de los Estados Unidos Mexicanos; 6, numeral 1, fracción I; 77 y 78 del Reglamento de la Cámara de Diputados del honorable Congreso de la Unión, someten a consideración de esta soberanía iniciativa por la que se reforma el segundo párrafo y la fracción III del artículo 61 de la Ley General de Salud, para garantizar la atención de los pacientes de enfermedades raras bajo la siguiente

### **Exposición de Motivos**

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. Actualmente, hay más de siete mil enfermedades raras reconocidas por este organismo,<sup>1</sup> pero solamente 10 por ciento de estas 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 ello que una familia puede tener más de un integrante con la misma patología.<sup>2</sup>

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, y por lo tanto suelen presentar un alto nivel de complejidad clínica que dificultan su diagnóstico y reconocimiento.

Los más grave es que presentan una alta tasa de mortalidad, pero una baja prevalencia, razón por la que los costos médicos son apenas recuperables, causando que los pacientes que 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 la 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 este sector enfrenta 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 de 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.<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 la misma enfermedad. Incluso, unos síntomas relativamente comunes pueden ocultar enfermedades raras subyacentes, lo que 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, y 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>

Una de las estrategias fundamentales para detectar oportunamente las enfermedades raras es a través del tamiz neonatal metabólico, que consiste en tomar una muestra de sangre, generalmente del talón del recién nacido, y analizarla para encontrar enfermedades específicas, debido a que más de 80 por ciento de ellas es de origen genético.<sup>5</sup>

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 para que se tengan los recursos para este fin, a fin de que se desarrolle investigación para que puedan detectarse más padecimientos a temprana edad, además de que el tamiz neonatal.

Y no obstante, desde 1998, el tamiz metabólico neonatal es una prueba que se le realiza a los recién nacidos en México, que implica realizar 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 como retraso mental, lo cierto es que no se ha logrado su universalización en las unidades médicas del país, por lo que miles de niños están sin un diagnóstico oportuno.

Además, el tamiz metabólico que se aplica es 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 (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

Debemos 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, ni para invertir en investigación y desarrollo de medicamentos.

Por ello es necesario:

- Impulsar acciones para la detección oportuna y tratamiento adecuado de las enfermedades raras, tales como la ampliación y aplicación del tamizaje neonatal, en particular el tamiz metabólico ampliado.
- Fortalecer al Instituto Nacional de Medicina Genómica (Inmegen), el cual debe desarrollar pruebas diagnósticas y protocolos de investigación para prevenir y tratar este tipo de enfermedades.
- Fortalecer la capacitación del personal de salud, sobre esta problemática y las acciones pertinentes para facilitar su identificación.
- Aumentar la conciencia entre el público en general y los tomadores de decisiones sobre las enfermedades raras y su impacto en la vida de los pacientes.
- Incrementar el financiamiento y apoyo a las iniciativas centradas en la investigación de tratamientos y medicamentos para las enfermedades raras.

Sin duda, es muy importante impulsar la discusión en las instancias parlamentarias con la finalidad de mejorar la atención a este tipo de enfermedades, y que así la población reconozca este tipo de padecimientos, y por otro lado dar las herramientas para que los profesionales de la salud afronten estos nuevos retos y trabajen de manera multidisciplinaria en beneficio de la salud de los mexicanos.

Por lo antes expuesto, nos permitimos someter a consideración de esa soberanía la presente iniciativa con proyecto de

## **Decreto por el que se reforma el segundo párrafo y la fracción III del artículo 61 de la Ley General de Salud**

**Único.** Se reforma el segundo párrafo y la fracción III del artículo 61 de la Ley General de Salud, para que dar como sigue:

### **Artículo 61. ...**

La atención materno-infantil tiene carácter prioritario, **en atención al interés superior de la niñez se garantizará el pleno acceso a la protección de su salud**, y comprende, entre otras, las siguientes acciones:

#### **I. y I Bis. ...**

**II.** La atención del niño y la vigilancia de su crecimiento, desarrollo integral, la promoción de la vacunación oportuna, atención prenatal, así como la prevención y detección de las condiciones y enfermedades hereditarias y congénitas, **incluyendo aquellas consideradas enfermedades raras**, y, en su caso, atención que incluya la aplicación

de **pruebas del tamizaje** ampliado, **tamiz metabólico ampliado**, y su salud visual, **además del acceso a los tratamientos e intervenciones médicas necesarias** ;

**III. a VI. ...**

### **Transitorio**

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

### **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 22 de marzo de 2023.

**Diputados:** Éctor Jaime Ramírez Barba (rúbrica), Frinné Azuara Yarzabal, Xavier González Ziri6n, Juan Carlos Natale L6pez, Salom6n Chertorivski Woldenberg, Leticia Zepeda Mart6nez, Mar6a Teresa Castell de Oro Palacios, Martha Estela Romo Cu6llar, Mar6a del Carmen Escudero Fabre, Mariana Mancillas Cabrera, Juan Carlos Maturino Manzanera, Vicente Javier Ver6stegui Ostos.