

INICIATIVA CON PROYECTO DE DECRETO POR EL QUE SE DECLARA “CAMPAÑA NACIONAL DE ILUMINACIÓN Y SENSIBILIZACIÓN EN TORNO A LAS ENFERMEDADES RARAS”, EL ÚLTIMO DÍA DE FEBRERO DE CADA AÑO, A CARGO DE LA DIPUTADA MAGDALENA DEL SOCORRO NÚÑEZ MONREAL, DEL GRUPO PARLAMENTARIO DEL PT

Quien suscribe, Magdalena del Socorro Núñez Monreal, diputada del Grupo Parlamentario del Partido del Trabajo, con fundamento en lo dispuesto por los artículos 71 de la Constitución Política de los Estados Unidos Mexicanos; 6, numeral 1, fracción I; 77, numeral 1 y 78 del Reglamento de la Cámara de Diputados, somete a consideración de esta honorable asamblea **iniciativa con proyecto de decreto por el que se declara como Campaña Nacional de Iluminación y Sensibilización en torno a las enfermedades raras, el último día de febrero de cada año; por el que se propone al Congreso federal, congresos estatales, ayuntamientos de los municipios, alcaldías, hospitales generales, regionales, de zona, clínicas, monumentos, edificios emblemáticos, oficinas de gobierno federal, estatal y municipal, que deseen sumarse a iluminar sus edificios en colores verde, rosa, azul y morado en pro de la concientización, visibilización e inclusión del diagnóstico oportuno de estas enfermedades, así como al cuidado de la salud en el país.**

Planteamiento del problema

El derecho a la salud es un derecho humano, es un derecho fundamental establecido desde 1948 por la Organización de las Naciones Unidas (ONU), reconocido por múltiples tratados regionales y por numerosas constituciones nacionales.

En México fue incorporado parcialmente en 1983 en el artículo 4o. de la Constitución Política de los Estados Unidos Mexicanos como el Derecho a la Protección de la Salud.¹

La Constitución Política de los Estados Unidos Mexicanos consagra en su artículo 4, párrafo cuarto, que a la letra señala que:

“Toda persona tiene derecho a la protección de la salud. La ley definirá las bases y modalidades para el acceso a los servicios de salud y establecerá la concurrencia de la federación y las entidades federativas en materia de salubridad general, conforme a lo que dispone la fracción XVI del artículo 73 de esta Constitución. La Ley definirá un sistema de salud para el bienestar, con el fin de garantizar la extensión progresiva, cuantitativa y cualitativa de los servicios de salud para la atención integral y gratuita de las personas que no cuenten con seguridad social.

Es en este sentido que nuestra participación activa en la sociedad en pro de un diagnóstico oportuno de las enfermedades raras es de vital importancia para los ciudadanos de nuestro país, ya que la visibilización, atención oportuna, e investigación genética y les ofrece la posibilidad de tener una mejor calidad de vida.

Es importante mencionar que estas enfermedades pueden presentarse en los primeros años de vida, sin embargo, suelen presentarse a cualquier edad, por lo que es importante difundir en toda la población este tipo de campañas de detección y diagnóstico oportuno, abriéndose así la posibilidad a nivel nacional, para abonar en temas de salud tan importantes, como lo son las enfermedades raras.

Por lo anterior debemos de allegarnos de todos los recursos con los que cuenta el Estado para que, con mayor presencia se realicen campañas de salud que permitan acceder a diagnósticos en etapas tempranas y con ello se permitan tratamientos, que contribuyan en una atención adecuada.

La relevancia de la iluminación nacional en torno a las enfermedades raras, radica en visibilizar y concientizar que estas enfermedades raras son enfermedades crónicas, en ocasiones mortales, de origen genético, infeccioso, autoinmune o en ocasiones, de origen desconocido.

Estas enfermedades son consideradas raras porque afectan a un número reducido de personas dentro de una población.² Además de que las mismas llegan a ser crónicas, progresivas, llegando a ser degenerativas, discapacitantes y en la mayoría de los casos, ponen en riesgo la vida de quienes las padecen.

Es por eso necesario que se siga fomentando la investigación y la impartición en nuestras universidades la especialidad de genética médica, con el objetivo de lograr un abordaje médico integral, ya que con frecuencia la falta de información sobre estas enfermedades hace que el diagnóstico sea tardío, mencionando que algunas de estas enfermedades se diagnostican en un lapso de entre 1 y 5 años.

Argumentos

Se considera enfermedad rara a aquella que tiene una prevalencia baja en la población,³ cuya prevalencia es inferior a cinco casos por cada 10 mil personas.

La mayoría de los casos aparecen en la edad pediátrica, dada la alta frecuencia de enfermedades de origen genético y de anomalías congénitas.

En México se calcula que hay 30 mil personas que tienen un diagnóstico y un tratamiento para una enfermedad rara. Se estima que 2.5 millones de personas podrían tener una enfermedad rara sin estar diagnosticadas.⁴

Los más de tres millones de personas que conviven con una enfermedad rara (ER) o poco frecuente en nuestro país, se enfrentan a diario a una problemática asociada directamente al desconocimiento.

La dificultad de acceso a la información y la localización de los profesionales o centros especializados, arroja datos como que, en 30 por ciento de los casos la demora diagnóstica conlleva el agravamiento de la enfermedad o que, en más de 40 por ciento de ellos, no se dispone de tratamiento o, si se dispone, no es el adecuado, por ello es de imperiosa necesidad se aborde la investigación, así como la impartición de la materia de Especialidad en Genética Médica en las universidades de nuestro país.

Es importante mencionar que la escasa prevalencia de las enfermedades raras, hace que exista desconocimiento entre la población, hasta que desgraciadamente nos enfrentamos a alguna de ellas.

La problemática a la que se enfrentan las familias con pacientes con estas enfermedades: es que son poco investigadas debido a lo desconocido y la baja prevalencia en la población, por lo que para lograr diagnósticos tempranos, se requeriría de investigaciones más avanzadas en genoma humano, aunado a ello los costosos tratamientos así como el bajo interés de la industria farmacéutica en atenderlas no favorece el diagnóstico ni el tratamiento oportuno.⁵

Es importante destacar que las familias que conviven con pacientes con alguna de estas patologías en nuestro país, se enfrentan a diversas dificultades, así como a grandes necesidades tanto de salud como económicas, por lo que es imprescindible apostar conjuntamente por soluciones en pro de la esperanza de vida y tratamientos adecuados. Por supuesto soluciones que busquen la equidad, la salud integral social, sanitaria, educativa y laboral de estas personas. Entre todos estos aspectos, el impulso a proyectos de investigación que son las principales claves.⁶

De acuerdo con la Organización Mundial de la Salud (OMS), las enfermedades raras son aquellas que se presentan en menos de cinco personas por cada 10 mil habitantes y existen más de siete mil de estos padecimientos.

“Las enfermedades raras tienen una baja prevalencia, es decir, se presentan poco en la población en comparación con otras como diabetes, hipertensión o problemas cardiovasculares. Su baja prevalencia es a nivel nacional y mundial, aunque algunas son más raras en determinados sitios que en otros.

Se pueden dividir en dos grandes grupos:

- Las que tienen una afección genética claramente determinada que produce un error en la manera en que se metabolizan o actúan determinadas sustancias en el cuerpo, causando alteraciones puntuales;
- Las que, aunque involucran a varios genes en el individuo no se expresan y dan como consecuencia una alteración en la función del sistema inmune, pero no necesariamente se van a presentar, aunque el paciente tenga el riesgo genético.

A veces, en determinadas circunstancias, los pacientes expresan la enfermedad porque son genéticamente susceptibles. Lamentablemente no se pueden predecir ni anticipar estas enfermedades o si el paciente va a desarrollar cierto tipo de enfermedad.

En México se reconocen 20 enfermedades raras , algunas de ellas son:

Síndrome de Turner. Trastorno genético que afecta el desarrollo de las niñas, causando baja estatura y disfunciones en los ovarios.

Enfermedad de Pompe. Trastorno genético que causa debilidad muscular que empeora con el tiempo y afecta a varios sistemas del cuerpo, causando problemas cardíacos, respiratorios y para caminar.

Hemofilia. Trastorno hemorrágico hereditario en el que la sangre no coagula normalmente debido a la falta o escasa cantidad de un factor de coagulación y que afecta a los hombres.

Espina Bífida. Defecto congénito que ocurre cuando la columna vertebral y la médula espinal no se forman adecuadamente, afectando al tubo neural del embrión en desarrollo.

Fibrosis Quística. Enfermedad hereditaria, causada por un gen defectuoso que causa que el cuerpo produzca un líquido anormalmente espeso y pegajoso llamado moco que se acumula en los pulmones y el páncreas.

Histiocitosis. Nombre general para un grupo de trastornos que involucran un incremento anormal en el número de glóbulos blancos especializados llamados histiocitos. Incluye a la histiocitosis de las células de Langerhans y la Enfermedad de Erdheim-Chester.

Hipotiroidismo Congénito. Ocurre cuando un bebé nace sin la capacidad de producir cantidades normales de la hormona tiroidea, fundamental para el desarrollo del cerebro. Causa discapacidad intelectual.

Fenilcetonuria. Trastorno genético con el cual un bebé nace sin la capacidad para descomponer apropiadamente un aminoácido llamado fenilalanina, el cual se encuentra en alimentos que contienen proteína. Sin la enzima, los niveles de fenilalanina se acumulan y dañan el sistema nervioso central y el cerebro.

Galactosemia. Es hereditaria y causada por una deficiencia enzimática. Se manifiesta por la incapacidad de utilizar el azúcar (galactosa), lo que provoca una acumulación de ésta; esta enfermedad puede causar o agravar lesiones en el hígado y el sistema nervioso central.

Enfermedad de Gaucher Tipo 1, 2 y 3. Enfermedad hereditaria en la que una persona no tiene cantidad suficiente de la enzima llamada glucocerebrosidasa. Esto causa una acumulación de sustancias grasosas en el bazo, hígado, pulmones, huesos y, a veces, en el cerebro.

Hiperplasia Suprarrenal Congénita Grupo de trastornos hereditarios de las glándulas suprarrenales, las cuales producen hormonas esenciales para la vida. Las personas con esta enfermedad carecen de una enzima que las glándulas suprarrenales necesitan para producir hormonas, y producen más andrógenos u hormonas masculinas, por lo que tienen características de varones.

Homocistinuria. Trastorno genético que afecta el metabolismo del aminoácido metionina, fundamental para el desarrollo de la vida. Ocasiona cambios óseos y en los ojos.

Víctor Manuel Rodríguez Molina, médico cirujano y doctor en ciencias del Departamento de Fisiología de la Facultad de Medicina de la Universidad Nacional Autónoma de México (UNAM) señala que:

“Podemos tener enfermedades de causa genética, que se producen por alteraciones en nuestro ADN, en un gen, y se presentan por herencia, por una alteración del ambiente y se dan casi siempre en una población determinada.

Es así que podemos ubicar en una región una enfermedad rara, cuyos genes se han dispersado a partir de una familia, y solamente se ha descrito en ese sitio.

Podemos decir que son enfermedades muy específicas, y los médicos van “coleccionando” los casos para estudiarlos y sumar unos cuantos, en varios años, pues se da un caso entre millones de habitantes.

Por su parte es preciso mencionar que el **Consejo de Salubridad General** emite un **listado actualizado de las enfermedades que se han determinado como raras en México.**

Por todo lo que hasta aquí se ha expuesto y con fundamento en lo dispuesto por los artículos 71, fracción II, de la Constitución Política de los Estados Unidos Mexicanos; 6, numeral 1, fracción I, 77, numeral 1, 78 del Reglamento de la Cámara de Diputados y demás relativos y aplicables someto a consideración de esta soberanía el siguiente proyecto de

Decreto por el que se declara como Campaña Nacional de Iluminación y Sensibilización en torno a las enfermedades raras, el último día de febrero de cada año; por el que se propone al Congreso federal, congresos estatales, ayuntamientos de los municipios, alcaldías, hospitales generales, regionales, de zona, clínicas, monumentos, edificios emblemáticos, oficinas de gobierno federal, estatal y municipal, que deseen sumarse a iluminar sus edificios en colores verde, rosa, azul y morado en pro de la concientización, visibilización e inclusión del diagnóstico oportuno de estas enfermedades, así como al cuidado de la salud en el país

Único. El honorable Congreso de la Unión declara como Campaña Nacional de Iluminación y Sensibilización en torno a las enfermedades raras, el último día de febrero de cada año; por el que se propone al Congreso federal, congresos estatales, ayuntamientos de los municipios, alcaldías, hospitales generales, regionales, de zona, clínicas, monumentos, edificios emblemáticos, oficinas de gobierno federal, estatal y municipal, que deseen sumarse a iluminar sus edificios en colores verde, rosa, azul y morado en pro de la concientización, visibilización e inclusión del diagnóstico oportuno de estas enfermedades, así como al cuidado de la salud en el país.

Artículos Transitorios

Artículo Primero. Publíquese el presente decreto en el Diario Oficial de la Federación.

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

Notas

1 El Derecho a la Salud en México, Oliva López Arellano, Sergio López Moreno, Alejandra Moreno Altamirano, consultado en <https://www.corteidh.or.cr/tablas/r39646.pdf>

2 Un panorama de las enfermedades raras, <https://amiif.org/wp-content/uploads/2021/07/7-infografia-panorama-de-las-enfermedades-raras.pdf>

3 https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400002#:~:text=Enfermedad%20rara%20es%20aquella%20cuya,gen%C3%A9tico%20y%20de%20anomal%C3%ADas%20cong%C3%A9nitas .

4 Ídem

5 Boletín UNAM, DGCS-171, https://www.dgcs.unam.mx/boletin/bdboletin/2021_171.html

6 Ética en la investigación de las Enfermedades Raras, <https://www.ciberer.es/media/602599/%C3%A9tica-en-la-investigacion-de-ls-enfermedades-raras.pdf>

Palacio Legislativo de San Lázaro, a 23 de marzo de 2023.

Diputada Magdalena del Socorro Núñez Monreal
(rúbrica)