

## **INICIATIVA QUE REFORMA Y ADICIONA DIVERSAS DISPOSICIONES DE LA LEY GENERAL DE SALUD, EN MATERIA DE ENFERMEDADES RARAS, SUSCRITA POR LOS DIPUTADOS LETICIA ZEPEDA MARTÍNEZ Y ÉCTOR JAIME RAMÍREZ BARBA Y LEGISLADORES INTEGRANTES DEL GRUPO PARLAMENTARIO DEL PAN**

Los que suscriben, Leticia Zepeda Martínez y Éctor Jaime Ramírez Barba y diputadas y diputados integrantes del Grupo Parlamentario del PAN, en la LXV Legislatura de la Cámara de Diputados del honorable Congreso de la Unión, con fundamento en lo dispuesto por los artículos 71, fracción II, y 72 de la Constitución Política de los Estados Unidos Mexicanos; 6, numeral 1, 77 y 78 del Reglamento de la Cámara de Diputados, someten a consideración de esta soberanía la presente **iniciativa con proyecto de decreto por el que se reforman y adicionan diversas disposiciones en la Ley General de Salud, en materia de enfermedades raras**, al tenor de la siguiente:

### **Exposición de Motivos**

Las enfermedades raras, según la definición proporcionada por la Organización Mundial de la Salud (OMS), son aquellas condiciones médicas que afectan a una proporción reducida de la población, específicamente a menos de cinco personas por cada 10 mil habitantes.<sup>2</sup> Este umbral establecido por la OMS refleja la baja prevalencia de estas enfermedades en comparación con otras condiciones de salud más comunes. Es importante destacar que, a pesar de su baja frecuencia, la suma total de enfermedades raras es considerable, superando las siete mil enfermedades identificadas hasta la fecha.

La rareza de estas enfermedades no solo se relaciona con su incidencia limitada en la población, sino también con la diversidad y complejidad de los trastornos que abarcan. Cada una de estas más de siete mil enfermedades raras presenta características únicas, lo que complica aún más su identificación, diagnóstico y tratamiento. Algunas de estas condiciones son genéticas, mientras que otras pueden ser adquiridas a lo largo de la vida, lo que añade una capa adicional de complejidad a su comprensión y manejo clínico.

El impacto de las enfermedades raras en la calidad de vida de los afectados es significativo. La falta de conocimiento sobre estas condiciones a menudo conducen a retrasos en el diagnóstico, lo que puede provocar la progresión no controlada de la enfermedad y la ausencia de tratamientos adecuados. Además, la naturaleza crónica y, en muchos casos, debilitante de estas enfermedades implica una necesidad continua de atención médica especializada y apoyo integral.

En ese sentido, la visión de los Objetivos de Desarrollo Sostenible es un mundo en el que nadie se quede atrás, incluidas las personas que padecen enfermedades raras. El hecho de que una enfermedad afecte a un número reducido de personas no la convierte en irrelevante o menos importante que las enfermedades que afectan a millones... Director General de la OMS, doctor Tedros Adhanom Ghebreyesus, Declaración del Día de las Enfermedades Raras, febrero de 2018.<sup>2</sup>

La identificación de enfermedades raras representa un desafío significativo, ya que su baja prevalencia dificulta su reconocimiento y diagnóstico oportuno. Con frecuencia, los pacientes pasan por largos períodos sin un diagnóstico certero, lo que contribuye a la progresión de la enfermedad y a la falta de acceso a tratamientos adecuados. La falta de conciencia y conocimiento en el ámbito médico y la ausencia de herramientas de tamizaje ampliado contribuyen a este retraso en el diagnóstico.

La atención a pacientes con enfermedades raras requiere un enfoque integral y multidisciplinario. Es esencial proporcionar servicios de salud especializados que aborden las necesidades específicas de estos pacientes, incluyendo tratamientos personalizados, terapias de apoyo y seguimiento continuo. Además, se hace necesario fomentar la investigación y el desarrollo de medicamentos específicos para estas enfermedades, dada la escasez de opciones terapéuticas disponibles.

Los pacientes con enfermedades raras a menudo enfrentan dificultades para acceder a servicios de atención médica especializada y tratamientos adecuados. La atención integral debe considerar aspectos emocionales, sociales y económicos, garantizando la inclusión de los pacientes en la sociedad y proporcionando apoyo a sus familias. La creación de centros de referencia especializados y el acceso a terapias innovadoras son esenciales para satisfacer las necesidades específicas de esta población.

Los sistemas de salud enfrentan numerosos desafíos en la atención a pacientes con enfermedades raras. La falta de conocimiento y conciencia, la fragmentación en la atención médica, los altos costos de tratamientos específicos y la ausencia de registros nacionales que permitan una planificación adecuada son algunos de los obstáculos que impiden una respuesta eficaz a estas enfermedades. La coordinación a nivel nacional se vuelve fundamental para garantizar un abordaje coherente y efectivo.

En México se reconocían 20 enfermedades raras, como el síndrome de Turner, enfermedad de pompe, hemofilia, espina bífida, fibrosis quística, histiocitosis, hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia, enfermedad de Gaucher tipo 1, 2 y3, enfermedad de Fabry, hiperplasia suprarrenal congénita, homocistinuria, entre otras.<sup>3</sup>

No obstante, de conformidad con el acuerdo por el que se reconocen las enfermedades raras incorporadas en la Clasificación Internacional de Enfermedades emitida por la Organización Mundial de la Salud, publicado por el Consejo de Salubridad General el 26 de junio de 2023, se reconocen en el país, las enfermedades raras incorporadas en la Clasificación Internacional de Enfermedades, emitida por la Organización Mundial de la Salud.

En ese sentido, dicho acuerdo establece medidas para:

-Exhortar a las dependencias y entidades, tanto de la administración pública federales como local, que conforman el Sistema Nacional de Salud, a fortalecer la atención primaria a la salud, para proporcionar, en términos de las disposiciones jurídicas aplicables, el acceso a servicios de salud de calidad, accesibles, asequibles, seguros y oportunos, a las personas que viven con una enfermedad rara, con el objeto de cumplir con las finalidades del derecho a la protección de salud, establecidas en el artículo 2o de la Ley General de Salud.

-Exhortar a las dependencias y entidades públicas, tanto federales como locales, del Sistema Nacional de Salud, a fortalecer los esquemas y mecanismos de información, análisis, estudio, investigación y capacitación de las enfermedades raras.

-Que la Comisión del Compendio Nacional de Insumos para la Salud dará prioridad a la inclusión de medicamentos huérfanos, como tecnologías innovadoras que contribuyan a mejorar la calidad en la prestación de los servicios a la población.

-Que las dependencias y entidades públicas, tanto federales como locales, del Sistema Nacional de Salud, en términos de lo ordenado en el artículo 29 de la Ley General de Salud, determinen de los insumos contenidos en el Compendio Nacional de Insumos para la Salud, la lista de medicamentos y otros insumos esenciales para la salud, para otorgar, en el ámbito de su competencia, la prestación de servicios de salud a la población.

Reconocer la existencia de las enfermedades raras no solo arroja luz sobre la experiencia de quienes las padecen, sino que también marca un hito crucial en la promoción de la investigación y el acceso a la atención médica.

La visibilidad de estas enfermedades impulsa una mayor conciencia pública, reduciendo el estigma y fomentando un entendimiento más profundo de las complejidades asociadas con estos trastornos poco comunes. Al hacerlo, se establece una base sólida para la promoción de la investigación científica en el campo de las enfermedades raras, abriendo la puerta a nuevos descubrimientos y tratamientos innovadores.

La visibilidad también desempeña un papel esencial en facilitar el diagnóstico temprano de las enfermedades raras. Con una mayor conciencia, los profesionales de la salud pueden estar mejor preparados para reconocer los síntomas, lo que lleva a diagnósticos más rápidos y precisos.

En ese contexto, en principio, las instituciones de salud deben impulsar acciones para la detección oportuna y tratamiento de las enfermedades raras a través de la ampliación del tamiz neonatal, el desarrollo de pruebas diagnósticas e investigación.

La ampliación del tamiz neonatal constituye una medida crucial para la detección temprana de enfermedades raras. La inclusión de pruebas específicas en el tamiz neonatal permitirá identificar posibles trastornos desde las primeras etapas de la vida, facilitando un diagnóstico oportuno y el inicio de intervenciones terapéuticas antes de que se desarrollen complicaciones severas. Este enfoque preventivo es esencial para mejorar los resultados de salud a largo plazo de los niños afectados.

A su vez, la investigación terapéutica representa una faceta esencial en la mejora de la atención a pacientes con enfermedades raras. El impulso a la investigación no solo busca comprender mejor la base genética y molecular de estas enfermedades, sino también desarrollar tratamientos específicos y personalizados. La promoción de estudios clínicos y la colaboración con la comunidad científica nacional e internacional son elementos clave para avanzar en el conocimiento y abordaje de estas condiciones, ofreciendo esperanza a aquellos afectados y sus familias.

Quienes firmamos esta iniciativa consideramos que, la identificación y abordaje de las enfermedades raras demandan un enfoque más específico y personalizado en la atención médica.

Ante la necesidad de mejorar la detección temprana, el diagnóstico oportuno y la atención integral a los pacientes con enfermedades raras, proponemos la modificación de la Ley General de Salud para establecer un marco legal que fortalezca las acciones en este ámbito.

La propuesta de reforma a la Ley General de Salud representa un paso significativo hacia la mejora de la atención a pacientes con enfermedades raras en el contexto de la salud pública. La modificación se centra en tres áreas cruciales: la detección temprana, el diagnóstico oportuno y la coordinación a nivel nacional. En primer lugar, la ampliación del tamiz neonatal con pruebas específicas para enfermedades raras busca identificar a los pacientes afectados en las etapas iniciales de la vida, permitiendo así intervenciones tempranas que pueden mejorar significativamente los resultados de salud.

La creación de un registro nacional de enfermedades raras es otro componente clave de la reforma. Este registro proporcionará una base de datos centralizada y actualizada sobre la prevalencia, características y tratamientos de las diversas enfermedades raras en el país. Esta información será invaluable para la planificación estratégica, asignación de recursos y desarrollo de políticas de salud adaptadas a las necesidades específicas de los pacientes con enfermedades raras.

La instauración de la Comisión Nacional de Enfermedades Raras destaca el compromiso de coordinación a nivel gubernamental para abordar estos desafíos de manera integral. La colaboración entre expertos, profesionales de la salud, investigadores y organizaciones de pacientes, bajo el liderazgo de esta comisión, permitirá una gestión más efectiva de los recursos y una respuesta más coordinada a las complejidades asociadas con las enfermedades raras. En conjunto, estas reformas no solo fortalecerán el sistema de salud para enfrentar las enfermedades raras, sino que también mejorarán la calidad de vida de aquellos afectados y sus familias.

## Decreto

**Artículo Único.** Se reforman el segundo párrafo y la fracción II del artículo 61; y se adicionan el capítulo IV, "Enfermedades Raras", adicionando se los artículos artículo 161 Bis 1, artículo 161 Bis 2, artículo 161 Bis 3, artículo 161 Bis 4, artículo 161 Bis 5, artículo 161 Bis 6 y artículo 161 Bis 1, todos en la Ley General de Salud, para quedar como sigue:

### Artículo 61. ...

La atención materno-infantil tiene carácter prioritario, **garantizando su desarrollo integral y el disfrute pleno y efectivo a la protección y el disfrute del más alto nivel posible de salud, en atención al interés superior de la niñez**, y comprende, entre otras, las siguientes acciones:

I. ...

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, congénitas, así como **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, **garantizando la atención integral, el acceso a los tratamientos e intervenciones médicas necesarias y, en su caso, asesoramiento genético.**

### Capítulo IV Enfermedades Raras

**Artículo 161 Bis 1.** Las enfermedades raras son aquellas que se presentan en menos de cinco personas por cada 10 mil habitantes y existen más de siete mil enfermedades.

**Se reconocen en el país, las enfermedades raras incorporadas en la Clasificación Internacional de Enfermedades, emitida por la Organización Mundial de la Salud.**

**Las dependencias y entidades, tanto de la administración pública federales como local, que conforman el Sistema Nacional de Salud, deberán fortalecer la atención primaria a la salud, para proporcionar, en términos de las disposiciones jurídicas aplicables, el acceso a servicios de salud de calidad, accesibles, asequibles, seguros y oportunos, a las personas que viven con una enfermedad rara.**

**Artículo 161 Bis 2.** Es obligación de la Secretaría de Salud y sus homólogas en las entidades federativas, fortalecer los esquemas y mecanismos de información, análisis, estudio, investigación y capacitación de las enfermedades raras.

**Artículo 161 Bis 3.** La Comisión del Compendio Nacional de Insumos para la Salud dará prioridad a la inclusión de medicamentos huérfanos, como tecnologías innovadoras que contribuyan a mejorar la calidad en la prestación de los servicios a la población.

**Artículo 161 Bis 4.** La Comisión Nacional de Enfermedades Raras es un órgano desconcentrado, adscrito a la Secretaría de Salud, con la finalidad de coordinar y promover acciones específicas para la atención integral de las enfermedades raras en el territorio nacional.

**Artículo 161 Bis 5.** La Comisión Nacional de Enfermedades Raras estará integrada por un equipo multidisciplinario de expertos en áreas relevantes, incluyendo genética, pediatría, neurología, oncología, epidemiología, representantes de asociaciones de pacientes con enfermedades raras. La composición deberá reflejar la diversidad de las enfermedades raras y las necesidades de los pacientes.

**Artículo 161 Bis 6.** La Comisión Nacional de Enfermedades Raras tendrá las siguientes atribuciones:

- I. Coordinar acciones a nivel nacional para la detección temprana, diagnóstico oportuno y atención integral de las enfermedades raras;**
- II. Proponer y desarrollar políticas, estrategias y planes de acción para mejorar la atención de las enfermedades raras, considerando la diversidad de estas condiciones y las necesidades específicas de los pacientes;**
- III. Supervisar y gestionar el Registro Nacional de Enfermedades Raras, asegurando la calidad, confidencialidad y accesibilidad de la información;**
- IV. Fomentar la investigación científica y el desarrollo de tratamientos específicos para enfermedades raras, promoviendo la colaboración con instituciones de investigación y la participación de la comunidad científica;**
- V. Establecer y fortalecer vínculos de colaboración con organizaciones internacionales, instituciones de salud de otros países y redes especializadas en enfermedades raras;**
- VI. Implementar programas de educación y concientización dirigidos a profesionales de la salud, pacientes, familiares y la sociedad en general, para mejorar la comprensión y el manejo de las enfermedades raras;**
- VII. Desarrollar programas de apoyo emocional, social y económico para pacientes y sus familias, considerando las cargas asociadas con las enfermedades raras;**
- VIII. Fomentar la aplicación de pruebas de tamiz ampliado para el diagnóstico oportuno de las enfermedades raras;**
- IX. Implementar programas educativos dirigidos a profesionales de la salud, laboratorios clínicos y otros actores relevantes, destacando la importancia de la detección temprana mediante pruebas de tamiz ampliado;**

**X. Identificar las necesidades específicas de tratamientos para enfermedades raras, considerando la diversidad de estas condiciones y las particularidades genéticas que puedan influir en la respuesta a los tratamientos;**

**XI. incentivar la investigación y desarrollo de medicamentos huérfanos para enfermedades raras;**

**XII. Colaborar con las autoridades regulatorias para facilitar y agilizar los procesos de aprobación y registro de medicamentos huérfanos;**

**XIII. Establecer colaboraciones con la industria farmacéutica y otras entidades relevantes para incentivar la investigación y desarrollo de medicamentos huérfanos para enfermedades raras;**

**XIV. Fomentar procesos regulatorios a estándares internacionales reconocidos para medicamentos huérfanos, asegurando la alineación con mejores prácticas, y**

**XV. Las que se determinen en su reglamento interior.**

**Artículo 161 Bis 7.** El Registro Nacional de Enfermedades Raras tendrá una base poblacional, se integrará de la información proveniente del Sistema Nacional de Información Básica en Materia de Salud y contará con la siguiente información:

**I. Clasificación de cada enfermedad rara, identificando su naturaleza genética, metabólica, neurológica, entre otras categorías;**

**II. Descripción de las características clínicas y síntomas asociados con cada enfermedad;**

**III. Historial ocupacional y laboral, relevante para comprender posibles exposiciones ambientales o laborales que puedan estar vinculadas a la enfermedad rara;**

**IV. Protocolos y criterios de diagnóstico para cada enfermedad rara;**

**V. Fecha de diagnóstico;**

**VI. Información sobre las pruebas y técnicas utilizadas para la detección temprana y confirmación del diagnóstico;**

**VII. Registro de tratamientos existentes y terapias recomendadas para cada enfermedad rara;**

**VIII. Información sobre la disponibilidad y accesibilidad de medicamentos y terapias especializadas;**

**IX. Seguimiento de la eficacia de tratamientos y resultados a largo plazo;**

**X. Descripción de la incidencia y el estado de la enfermedad;**

**XI. Estadísticas demográficas relacionadas con la prevalencia de cada enfermedad rara;**

**XII. Geolocalización detallada para analizar dispersiones geográficas y posibles agrupaciones comunitarias de enfermedades raras;**

**XIII. Evaluación de la dispersión geográfica de los casos, identificando posibles patrones geográficos de concentración;**

**XIV. Datos para identificar posibles predisposiciones genéticas en comunidades específicas;**

**XV. Desglose de la base poblacional afectada por cada enfermedad, incluyendo edad, género, y cualquier otra característica relevante, y**

**XVI. Información sobre la calidad de vida de los pacientes y su participación en la sociedad.**

## **Transitorios**

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

**Segundo.** El Ejecutivo Federal, a través de las secretarías de Salud y de Hacienda y Crédito Público, establecerán las provisiones presupuestales, de manera progresiva y con cargo a los techos presupuestales autorizados, que permitan la implementación de las pruebas del Tamiz Metabólico Ampliado en el sistema público de salud y el acceso a los tratamientos, intervenciones médicas necesarias y, en su caso, asesoramiento genético a los padres o tutores.

**Tercero.** El Ejecutivo Federal, a través de las secretarías de Salud y de Hacienda y Crédito Público, establecerán las provisiones presupuestales, de manera progresiva y con cargo a los techos presupuestales autorizados, que permitan la implementación del Registro Nacional de Enfermedades Raras.

**Cuarto.** El Ejecutivo Federal, a través de las Secretaría de Salud, emitirá el Reglamento Interior de la Comisión Nacional de Enfermedades Raras, para su funcionamiento, en un plazo de 180 días contados a la entrada en vigor del presente decreto.

**Quinto.** La Secretaría de Salud, realizará las adecuaciones pertinentes a las normas oficiales mexicanas en la materia, para dar cumplimiento a lo establecido en el presente decreto, en el plazo máximo de 180 días naturales a su entrada en vigor.

## **Notas**

1 [1] Organización Mundial de la Salud (OMS). <https://www.who.int/news-room/detail/2702-2018-statement-for-rare-diseaseday>

2 [1] Rare diseases international. <https://www.rarediseasesinternational.org/es/working-with-the-who/>

3 [1] Secretaría de Salud del Gobierno Federal. <https://www.gob.mx/salud/articulos/que-son-las-enfermedades-raras-193280#:~:text=De%20acuerdo%20con%20la%20Organizaci%C3%B3n,m%C3%A1s%20de%20siete%20mil%20enfermedades> .

Salón de sesiones de la Comisión Permanente del Congreso de la Unión, a 10 de enero de 2024.

Diputados Leticia Zepeda Martínez y Éctor Jaime Ramírez Barba (rúbricas)

S I L