INICIATIVA CON PROYECTO DE DECRETO POR EL QUE SE DECLARA EL DÍA 28 DE MAYO DE CADA AÑO COMO EL DÍA NACIONAL DE LA CONCIENTIZACIÓN DEL SÍNDROME TREACHER COLLINS

SENADOR GERARDO FERNÁNDEZ NOROÑA

PRESIDENTE DE LA MESA DIRECTIVA DE LA LXVI LEGISLATURA

Quien suscribe, SIMEY OLVERA BAUTISTA, senadora e integrante del Grupo Parlamentario del Partido Movimiento de Regeneración Nacional (Morena) en la LXVI Legislatura de la Cámara de Senadores del Congreso de la Unión, con fundamento en lo dispuesto por el artículo 71, fracción II y 72, de la Constitución Política de los Estados Unidos Mexicanos, así como los artículos 8, numeral 1, fracción I, 164 y 169, del Reglamento del Senado de la República, someto a la consideración de esta Cámara, la siguiente iniciativa con Proyecto de **Decreto POR EL QUE SE DECLARA EL DÍA 28 DE MAYO DE CADA AÑO COMO EL DÍA NACIONAL DE LA CONCIENTIZACIÓN DEL SÍNDROME TREACHER COLLINS**, conforme a la siguiente:

EXPOSICIÓN DE MOTIVOS

La discapacidad forma parte de la condición humana, y todas y todos en algún momento de nuestras vidas somos susceptibles de ser portadores de alguna discapacidad transitoria o permanente, incluso si no ocurriese por nacimiento, accidente o resultado de alguna enfermedad, llegando a la senilidad experimentaremos dificultades crecientes de funcionamiento. Un ejemplo de ello, son las enfermedades raras (EERR) o también conocidas como "de poca prevalencia", que en su mayoría, enfermedades crónico degenerativas o bien, implican una o más discapacidades.

La Organización Mundial de la Salud (OMS) calcula que existen unas 7,000 enfermedades de este tipo que afectan al 7% de la población mundial y, de estas se calcula que el 72% son de origen genético.

El Síndrome Treacher Collins (STC), es uno de estos trastornos genéticos que se caracteriza por anormalidades en el desarrollo del cráneo y la cara y técnicamente se produce por una mutación en los genes TCOF1, POLR1C y POLR1D, caracterizado por el escaso crecimiento de la mandíbula, nulo desarrollo de orejas y pómulos, colobomas auriculares, asimetría facial, sordera profunda asociada a diversas anomalías de cabeza y cuello, paladar hendido y dificultad para respirar.

En 1846, el Dr. Thompson en Inglaterra fue el primero en referirse al síndrome, para 1900 el oftalmólogo británico Edward Treacher Collins, describió los rasgos principales del síndrome en una reunión en Londres refiriéndolos como malformaciones craneofaciales congénitas, como pómulos poco desarrollados y deformidades en los párpados, posteriormente en la década de 1940, Adolphe Franceschetti y David Klein, dos científicos Franceses, ampliaron la descripción del síndrome, identificando características adicionales y proponiendo el término "disostosis mandibulofacial".

En México, diferentes especialistas, mujeres y hombres multidisciplinarios han destacado en la atención de los síndromes que afectan el desarrollo del rostro, entre los principales se encuentra el Dr. Fernando Ortiz Monasterio[1] (1923-2012), quien fundó el Departamento de Cirugía Plástica y Reconstructiva del Hospital General de México, siendo pionero en la cirugía craneofacial en América Latina, promoviendo la atención integral de pacientes con malformaciones congénitas.

[1] *National Library of Medicine*. Fuente: https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC4564490/

En datos de referencia, se considera que la prevalencia establecida en México es aproximadamente de 2 por cada 100 mil nacimientos vivos, sin embargo, se ha expresado por algunos especialistas que este dato es inexacto debido a las deficiencias o falta de exactitud, en los métodos de diagnóstico y reconocimiento, así como la falta de capacitación médica para su debida atención; éste es un propósito esencial de esta iniciativa.

La concientización y el reconocimiento de las EERR, entre las que destaca el Síndrome Treacher Collins, buscan atender una serie de problemas diversos, entre los que destacan las siguientes:

- Aminorar el desconocimiento médico, lo que provoca diagnósticos tardíos o erróneos que a su vez dan como resultado tratamientos inadecuados y ponen en inminente riesgo la vida del recién nacido.
- Lograr la atención en los primeros años de vida, cuando pueden manifestarse dificultades respiratorias y de nutrición debido a la estrechez de las vías respiratorias altas y a la apertura limitada de la boca, lo que conlleva a cirugías como traqueotomía y gastrostomía desde el nacimiento.
- Promover cirugías reconstructivas funcionales, durante los primeros 20 años de vida.
- Garantizar la asignación de procesadores óseos externos e implantes osteointegrados en diagnósticos de Micrótia[2] bilateral y pérdida auditiva.
- Promover la investigación en el ámbito médico y científico.

Particularmente, en torno a la importancia de la investigación académica y médica, algunas asociaciones como la Fundación Liam Treacher Collins A.C. han

[2] Dentro de este ramo existen las malformaciones genéticas conocida como *Micrótia que significa micro (pequeño) crotia (oído) y malformaciones craneofaciales, las cuales tienen a raíz de la malformación las dificultades para el óptimo desarrollo del habla debido a la sordera y la capacidad de comunicación, así como dificultades para respirar y deglutir. El pabellón auricular es una importante unidad estética en el ser humano.

realizado esfuerzos de trabajo en investigaciones, y algunas ya fueron publicadas, como:

1. "Adecuada intubación de vía aérea difícil, específicamente Síndrome Treacher Collins". Por el Hospital Genera Manuel Gea González en Ciudad de México, investigación presentada en Ámsterdam y publicada en 2020.
2. "Abordaje perinatal en recién nacidos con sospecha de Síndrome Treacher Collins (*Perinatal approach in newborns with suspected Treacher Collins Syndrome*)". Por el Instituto Nacional de Perinatología, publicado en 2021 para la Revista Latinoamericana de Perinatología.
3. Primer Investigación genética a más de 30 pacientes reales con Síndrome Treacher Collins a triple generación por científicos investigadores de la UNAM "FES Iztacala", diversos hospitales alados y nuestra fundación, con financiamiento de Grupo Estrella Pachuca y fondos de investigación de UNAM Conacyt. Las cifras arrojadas pretenden identificar la causa de la mutación del gen activador del STC, cambiando nuestra historia.

Como se ha expresado por el Senado de la República en otras enfermedades, síndromes y asuntos de salud, consideramos que sería muy relevante visibilizar este síndrome, con la finalidad de propiciar la protección de la vida y la salud, así como impulsar que mejore la calidad de vida de quienes forman parte de estos grupos.

A nivel global, esta iniciativa guarda relación con la agenda establecida por la Organización de las Naciones Unidas (ONU) desde septiembre de 2015, en la cual "… *los líderes mundiales adoptaron un conjunto de objetivos globales para erradicar la pobreza, proteger el planeta y asegurar la prosperidad para todos*" [3].

[3] *Véase.* Naciones Unidas. Objetivos de Desarrollo Sostenible (ODS). Recuperado de: https://www.un.org/sustainabledevelopment/es/objetivos-de-desarrollo-sostenible/

En el marco de la agenda 2030 para el desarrollo sostenible y con relación a la fracción III, numeral 1 del artículo 169 del Reglamento del Senado de la República, destaco la relación que guarda la presente iniciativa con el Objetivo de Desarrollo Sostenible (ODS) 10, el cual destaca la necesidad "*de reducir la desigualdad por razón de ingresos, sexo, edad, discapacidad, orientación sexual, raza, clase, etnia, religión, así como la desigualdad de oportunidades, sigue persistiendo en todo el mundo*"[4]. Para hacer frente a la problemática de desigualdad, se busca garantizar "*la igualdad de oportunidades y reducir la desigualdad de los ingresos, así como eliminar las leyes, políticas y prácticas discriminatorias*" [5].

Asimismo, la Convención Internacional Sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad menciona que la discapacidad: "*es un concepto que evoluciona y que resulta de la interacción entre las personas con deficiencias y las barreras debidas a la actitud y al entorno que evitan su participación plena y efectiva en la sociedad, en igualdad de condiciones con las demás*" [6]. Establece en el artículo 4:

a) Adoptar todas las medidas legislativas, administrativas y de otra índole que sean pertinentes para hacer efectivos los derechos reconocidos en la presente Convención;

b) Tomar todas las medidas pertinentes, incluidas medidas legislativas, para modificar o derogar leyes, reglamentos, costumbres y prácticas existentes que constituyan discriminación contra las personas con discapacidad; [7].

[4] *Ibíd.*
[5] *Ibid.*
[6] *Véase*. La Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad y su Protocolo Facultativo. CNDH México 2020. https://www.cndh.org.mx/sites/default/files/documentos/2019-05/Discapacidad-Protocolo-Facultativo%5B1%5D.pdf
[7] *Ibid.*

De la misma forma, en el planteamiento de sus objetivos, destaca: "*promover, proteger y asegurar el goce pleno y en condiciones de igualdad de todos los derechos humanos y libertades fundamentales por todas las personas con discapacidad, y promover el respeto de su dignidad inherente*". Esta Convención focaliza los esfuerzos en la adopción y comprensión de la discapacidad, así como las respuestas mundiales ante los problemas sociales y estructurales de este sector, de esta forma, coloca a la persona que vive con alguna discapacidad como sujeto de derecho por encima de su discapacidad, con la finalidad de realizar acciones que ayuden a tener a este sector social una mejor calidad de vida.

Particularmente, destaca que el 16 de diciembre de 2021, la ONU adoptó la primera resolución en la historia sobre "Cómo afrontar los retos de las personas que viven con una enfermedad rara y sus familias", reconociendo la necesidad de promover y proteger los derechos humanos de todas las personas, incluidos los aproximadamente 300 millones de personas que viven con una enfermedad rara en todo el mundo. Esta Resolución fue adoptada por los 193 Estados miembros y es el primer documento de la ONU que reconoce los retos específicos de las personas que viven con una enfermedad rara y sus familias.

En la información presentada sobre este acuerdo, señala que "*la resolución va más allá de la salud. Afirma que abordar las necesidades de las personas que viven con una enfermedad rara es esencial para avanzar en la Agenda 2030 para el Desarrollo Sostenible, que incluye el acceso a la educación y el trabajo decente, la reducción de la pobreza, la lucha contra la desigualdad de género y el apoyo a la inclusión de las personas que viven con una enfermedad rara en la sociedad*".[8]

Por lo tanto, las acciones que se sugieren en esta iniciativa empatan con los compromisos de atender las necesidades de este sector de la población. Como

[8] https://www.rarediseasesinternational.org/es/resolucion-de-la-onu-sobre-las-personas-que-viven-con-una-enfermedad-rara/

referencia, según datos de la OMS, "*se calcula que 1300 millones de personas -es decir, 1 de cada 6 personas en todo el mundo; 16% de la población total- viven una discapacidad importante*"[9]. Asimismo, en México, según datos del Instituto Nacional de Estadística y Geografía (INEGI, 2021) "el 5.7% de la población (7,168,178 personas) tienen una discapacidad y/o algún problema o condición mental" y de este porcentaje, aproximadamente "6 millones de personas en nuestro país tienen algún tipo de discapacidad, lo cual representaría el 4.9%"[10] (consideradas personas con discapacidad). También se estima que, en 2020, de los 35.2 millones de hogares del país, en 14 millones vive al menos una persona con discapacidad, limitación o con algún problema o condición mental (es decir, cuatro de cada diez hogares) (INEGI, 2020) [11].

Queremos destacar, que la posición social de las personas con discapacidad se basa en una constante búsqueda del reconocimiento de su condición y de sus derechos, buscando la inclusión social e incidiendo en las decisiones que afecten su desarrollo como persona. Por lo tanto, la tesis central de esta propuesta es el respaldo a una lucha permanente por la equidad, la igualdad, la integración en los entornos sociales y finalmente la justicia social.

Las personas que conviven con una condición de discapacidad o con alguna EERR, reclaman el reconocimiento e inclusión en las políticas públicas, así como el reconocimiento e inclusión social que les permita un desarrollo completo y sin barreras. En ese sentido, abordar el tema de la discapacidad debe tener una

[9] *Véase*. (2023) En el panorama general de la discapacidad emitida por la Organización Mundial de la Salud (OMS). Recuperado de: https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/disability-and-health#:~:text=Se%20calcula%20que%201300%20millones%20de%20personas%2C%20es%20decir%2C%20el,la%20vida%20de%20las%20personas.
[10] *Véase*. (2021). INEGI. Estadísticas a propósito del día internacional de las personas con discapacidad (datos nacionales). Recuperado de: https://www.inegi.org.mx/contenidos/saladeprensa/aproposito/2021/EAP_PersDiscap21.pdf
[11] *Ibid*.

visión efectiva relacionada a los Derechos Humanos y el acceso a la salud, así como particularmente con lo que se ha denominado: "la dignidad de los seres humanos" como estudio central.

A partir de un esfuerzo colectivo, desde hace más de 15 años se ha conmemorado el día 28 de mayo de cada año como el "Día Mundial del Treacher Collins", esto ha sido una iniciativa que ha crecido con la movilización y apoyo de asociaciones mexicanas e internacionales, así como de personas afectadas por la enfermedad que se han convertido en voceras de la necesidad de atenderles en mejores condiciones y con una política pública de salud clara.

El 28 de mayo es el natalicio del cirujano Edward Treacher Collins. Esta conmemoración no ha sido oficializada en ninguna parte del mundo, aunque existen iniciativas en España, Argentina y ahora en México, para convertirse en los primeros países en reconocer la necesidad de atención y la referencia del Síndrome Treacher Collins como un referente de las Enfermedades Raras en el mundo.

El objetivo no es que se declare un día especial del año por cada una de las Enfermedades Raras o padecimientos reconocidos a nivel mundial o en México, sin embargo, esta propuesta implica un referente importante, que logra agrupar las principales enfermedades raras de origen genético que afecta a quienes la padecen. Es decir, visibilizando el Síndrome Treacher Collins, se busca la atención de cada uno de los padecimientos que establecen este conjunto.

En atención a lo anteriormente expuesto, fundado y motivado, someto a consideración la siguiente iniciativa, con proyecto de:

DECRETO POR EL QUE SE DECLARA EL DÍA 28 DE MAYO DE CADA AÑO COMO EL DÍA NACIONAL DE LA CONCIENTIZACIÓN DEL SÍNDROME TREACHER COLLINS.

ARTICULO ÚNICO.- Se declara el día 28 de mayo de cada año como el "Día Nacional de la Concientización del Síndrome Treacher Collins".

Transitorios

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

Segundo. Se exhorta a las autoridades de los tres órdenes de gobierno, competentes en materia de salud, para que en el marco de la conmemoración del "Día Nacional de la Concientización del Síndrome Treacher Collins", impulsen las acciones que consideren pertinentes para organizar campañas y estrategias específicas de difusión y concientización, promoviendo la participación de instituciones públicas y privadas, así como de la sociedad civil y médica para combatir la desinformación y fortalecer la prevención, la implementación de protocolos y el tratamiento integral de esta enfermedad.

Simey Olvera Bautista

Senadora