

PROPOSICIÓN CON PUNTO DE ACUERDO, PARA EXHORTAR A LA SSA, AL CSG, AL IMSS, AL IMSS-BIENESTAR Y AL ISSSTE A IMPLEMENTAR ACCIONES INTEGRALES PARA LA SENSIBILIZACIÓN, DETECCIÓN TEMPRANA Y ATENCIÓN ESPECIALIZADA DE LA ACONDROPLASIA EN TODO EL TERRITORIO NACIONAL

El que suscribe, diputado Éctor Jaime Ramírez Barba, integrante del Grupo Parlamentario del Partido Acción Nacional de la LXVI Legislatura de la Cámara de Diputados del honorable Congreso de la Unión, con fundamento en lo dispuesto en los artículos 58 y 60 del Reglamento para el Gobierno Interior del Congreso General de los Estados Unidos Mexicanos, se somete a la consideración de esta honorable asamblea la presente; someto a la consideración del pleno la presente proposición con punto de acuerdo, al tenor de las siguientes:

Consideraciones

El artículo 4 de la Constitución Política de los Estados Unidos Mexicanos reconoce el derecho humano de toda persona a la protección de la salud y establece la obligación del Estado de garantizar el acceso efectivo a servicios de salud de calidad, con un enfoque de igualdad sustantiva y no discriminación.

Asimismo, el propio texto constitucional mandata que el Estado adopte medidas específicas para la protección de los grupos en situación de vulnerabilidad, entre los que se encuentran las personas con discapacidad, a fin de asegurar el pleno ejercicio de sus derechos y su inclusión en condiciones de equidad. La ley suprema reconoce expresamente los derechos de las personas con discapacidad y establece la obligación del Estado de promover, proteger y asegurar su inclusión social, así como de implementar políticas públicas orientadas a su atención integral.

En este sentido, la atención a condiciones de salud que generan discapacidad o que se asocian a barreras físicas, sociales y estructurales, como es el caso de la acondroplasia, debe abordarse desde una perspectiva de derechos humanos, priorizando acciones que reduzcan desigualdades y garanticen un acceso efectivo a los servicios de salud.

Este mandato constitucional se vincula con el principio de progresividad de los derechos humanos, que obliga a las autoridades a adoptar medidas continuas y deliberadas para ampliar el alcance y la calidad de los servicios dirigidos a las personas con discapacidad, evitando retrocesos y reduciendo brechas en el acceso a la atención médica especializada.

En consecuencia, las instituciones públicas del Sistema Nacional de Salud deben considerar de manera prioritaria las necesidades específicas de las personas con discapacidad, particularmente cuando estas se derivan de condiciones de salud de baja prevalencia que requieren atención especializada y seguimiento permanente.

La acondroplasia es una enfermedad ósea de origen genético y constituye la forma más común de talla baja desproporcionada hereditaria. Desde el punto de vista clínico, se caracteriza por talla baja desproporcionada con acortamiento predominante de las

extremidades, macrocefalia con frente prominente, hipoplasia medio facial, mano en tridente y alteraciones del esqueleto axial, manifestaciones que pueden identificarse desde etapas tempranas de la vida y que acompañan a la persona a lo largo de su vida.

Las características radiológicas más importantes son huesos largos, cortos y gruesos, falanges cortas y anchas, alas ilíacas cuadradas, estrechamiento de la escotadura sacro ciática, distancia Inter pedicular estrecha en la columna lumbar distal y cuerpos vertebrales cortos, base del cráneo y foramen magnum pequeños.

Al nacer, los pacientes con ACH se encuentran 2.21 y 1.42 por debajo del percentil 50 de las referencias nacionales sin esta patología (niños y niñas, respectivamente). Durante el primer año de vida, la talla disminuye progresivamente, siendo de -4.49 y -4.23 DE a los 12 meses. Al término del desarrollo puberal, la talla es de -5,2 DE a los 15 años para los niños y de -5.45 DE a los 13 años para las niñas. En la edad adulta alcanzan un puntaje de la talla media expresada en puntaje Z (PZ) de -6.42 y -6.72 por debajo de la talla adulta sin ACH, llegando a talla adulta final promedio en los hombres de aproximadamente 130 cm, con un rango de 120 a 145 cm y en las mujeres de 125 cm, con un rango de 115 a 137 cm.

Se origina por una mutación específica en el gen del Receptor 3 del Factor de Crecimiento de Fibroblastos (FGFR3), localizado en el cromosoma 4p16.3. Aunque su transmisión sigue un patrón autosómico dominante, el 80 por ciento de los casos son esporádicos, producto de mutaciones de novo en familias sin antecedentes de la enfermedad, las cuales se asocian frecuentemente con una edad paterna avanzada (mayor de 35 años). A nivel molecular, el 99 por ciento de los individuos afectados presenta la variante patogénica c.1138G>A.

A nivel mundial, la prevalencia de la acondroplasia se estima entre 3.72 y 4.60 casos por cada 100,000 nacimientos, lo que corresponde a aproximadamente uno de cada 25,000 nacidos vivos. En la región de América Latina, los estudios indican una prevalencia al nacimiento que varía entre 2.6 y 4.5 por cada 100,000 nacimientos. Sin embargo, en México no existe un censo oficial unificado, dependiendo actualmente de estimaciones institucionales aisladas, lo que resalta la urgencia de establecer un Registro Nacional de Pacientes. Por lo tanto, la ausencia de datos epidemiológicos precisos impide:

- Diseñar políticas públicas de prevención y detección temprana.
- Asignar recursos de salud de manera eficiente.
- Garantizar el acceso equitativo a tratamientos innovadores.
- Visibilizar las necesidades reales de esta población vulnerable.

Las personas con acondroplasia pueden presentar diversas complicaciones médicas asociadas, entre las que se encuentran la estenosis del foramen magno, hidrocefalia, apnea del sueño, infecciones recurrentes de oído, pérdida auditiva, deformidades vertebrales, estenosis espinal y alteraciones en la alineación de las extremidades inferiores. Estas complicaciones pueden generar limitaciones funcionales progresivas, requerir

intervenciones quirúrgicas especializadas y demandar un seguimiento clínico continuo. Si bien la capacidad intelectual es normal, las barreras físicas y sociales pueden afectar la autonomía, el bienestar emocional, la participación social y el desarrollo laboral de las personas con acondroplasia, colocándolas en una situación de vulnerabilidad adicional.

La esperanza de vida se encuentra reducida en aproximadamente 10 años en comparación con la población general, debido a secuelas cardiovasculares y neurológicas. Existe un riesgo de mortalidad del 2 por ciento al 7.5 por ciento durante el primer año de vida debido a la compresión cérico-medular por estenosis del foramen magno (estrechamiento de la base del cráneo) y apneas centrales del sueño.

El diagnóstico de la acondroplasia se basa en la evaluación clínica y radiológica, con confirmación genética mediante estudios de biología molecular. En determinados casos, puede sospecharse durante el periodo prenatal, lo que permite planificar de manera anticipada el seguimiento médico y la atención del nacimiento. Cuando no existen antecedentes familiares, se puede sospechar a partir de la semana 22 de edad gestacional, aunque es difícil de detectar antes de la semana 26. Es recomendable y necesaria una atención prenatal tras la sospecha diagnóstica, para proporcionar la información correcta. Los profesionales responsables de dar la primera noticia y el asesoramiento genético deben estar calificados para hacerlo. Este proceso de comunicación debe llevarse a cabo con profesionalismo, ética y sentido humano.

La evidencia médica destaca que el seguimiento multidisciplinario desde el diagnóstico es fundamental para anticipar, identificar y tratar oportunamente las complicaciones asociadas, así como para promover la autonomía y la calidad de vida de las personas con acondroplasia a lo largo de su ciclo vital.

Por otro lado, la ACH afecta la calidad de vida física, emocional y social de niños y adultos, experimentando trastornos neurológicos y psiquiátricos por desadaptación social y dependencia. Además, los adultos con ACH pueden presentar problemas económicos por menor nivel educativo y falta de oportunidades laborales. Así también, refieren experimentar episodios de falta de respeto y humillación debido a las asociaciones que se hacen con el estereotipo construido sobre ellos.

Los niños y adultos con acondroplasia experimentan una menor calidad de vida a nivel físico, emocional y social. La independencia y la calidad de vida se pueden deteriorar a partir de la cuarta década de la vida. Hasta un 70 por ciento de los pacientes presentarán lumbalgia crónica/neuropatía compresiva espinal con diversos grados de discapacidad. Hasta casi un 50-60 por ciento de los pacientes con acondroplasia presentan problemas de autoestima-ansiedad debido a la desadaptación social y dependencia.

A pesar del reconocimiento clínico de la acondroplasia y de la existencia de conocimientos médicos consolidados, en el Sistema Nacional de Salud persisten retos relacionados con la sensibilización del personal de salud, la capacitación en el primer nivel de atención, la referencia oportuna a servicios especializados y la disponibilidad territorial de modelos de atención integral. Estos retos se acentúan en regiones alejadas de los grandes centros

urbanos, donde el acceso a servicios especializados suele ser limitado, lo que puede derivar en diagnósticos tardíos y en un manejo fragmentado de la condición.

Como se ha confirmado, la acondroplasia representa una condición multisistémica compleja que trasciende la simple cuestión de la talla baja. Como se ha documentado, implica riesgos vitales inmediatos a atender (muerte súbita en el primer año de vida en un 2 por ciento a 7.5 por ciento de los casos), complicaciones neurológicas progresivas (estenosis del canal espinal lumbar), deformidades ortopédicas que requieren intervención quirúrgica y secuelas psicosociales que deterioran la calidad de vida desde la infancia hasta la edad adulta.

En primer lugar, es fundamental que la sociedad mexicana, incluyendo profesionales de la salud, reconozca que la acondroplasia no es una rareza estadística, sino una enfermedad que afecta a miles de mexicanos con derecho consagrado en la Constitución a la salud, la dignidad y la inclusión social. La invisibilidad de estos pacientes ha perpetuado la falta de capacitación médica en instituciones de formación de pregrado y postgrado, lo que genera diagnósticos tardíos y complicaciones prevenibles.

El diagnóstico prenatal es posible desde el segundo trimestre y el diagnóstico neonatal es evidente desde el nacimiento mediante características clínicas que todo personal de obstetricia y pediatría debe reconocer. Sin embargo, la falta de protocolos estandarizados en hospitales mexicanos deja a muchos recién nacidos sin el monitoreo neurológico urgente que requieren para prevenir la muerte súbita. La creación de guías clínicas específicas para México y la capacitación masiva del personal de salud son pasos ineludibles.

La complejidad de la acondroplasia demanda un abordaje multidisciplinario que incluya genetistas, pediatras, neurocirujanos, ortopedistas, otorrinolaringólogos, neumólogos y psicólogos clínicos. Actualmente, este nivel de coordinación existe solo en institutos de referencia nacional, dejando a pacientes de estados y municipios sin acceso a diagnóstico y manejo adecuados. La implementación de centros de referencia especializados en displasias esqueléticas en cada región sanitaria es una medida de justicia distributiva.

La acondroplasia es lo suficientemente compleja para no permitir que continúe siendo gestionada de manera fragmentaria, tardía o insensible y exige una respuesta de salud pública que sea integral, temprana y sensible a las necesidades de los pacientes y sus familias.

Por lo anterior, se plantea la necesidad de que la Secretaría de Salud, el Consejo de Salubridad General y a las instituciones públicas que integran el Sistema Nacional de Salud, en el ámbito de sus atribuciones, deberán coordinar acciones orientadas a fortalecer la prevención, el diagnóstico, la atención médica y el seguimiento de las personas con enfermedades de baja prevalencia, como la acondroplasia.

Estas acciones deben desarrollarse conforme a los principios de equidad, progresividad y uso racional de los recursos públicos, así como mediante esquemas de coordinación que permitan homologar criterios de atención y reducir desigualdades territoriales.

Por lo antes expuesto, someto a la consideración de esta soberanía la siguiente:

Punto de Acuerdo

Primero.– La Comisión Permanente exhorta a la Secretaría de Salud federal, al IMSS, al IMSS-BIENESTAR y al ISSSTE, a diseñar e implementar programas de capacitación continua dirigidos al personal médico y de enfermería del primer y segundo nivel de atención, enfocados en el reconocimiento clínico temprano de la acondroplasia, la identificación oportuna de signos de alarma neurológicos, respiratorios y ortopédicos; y la referencia inmediata a unidades médicas con capacidad de atención especializada.

Segundo.– La Comisión Permanente exhorta a las instituciones públicas que integran el Sistema Nacional de Salud a establecer y fortalecer rutas de atención clínica integral y multidisciplinaria para personas con acondroplasia, que incluyan, al menos: criterios homologados de diagnóstico, seguimiento y referencia; la coordinación entre servicios de pediatría, genética, neurocirugía, ortopedia, neumología, otorrinolaringología y psicología; y la continuidad de la atención desde la infancia hasta la edad adulta.

Tercero. – La Comisión Permanente exhorta a la Secretaría de Salud y al Consejo de Salubridad General a analizar y, en su caso, actualizar los criterios técnicos para la evaluación e incorporación de alternativas terapéuticas para el manejo de la acondroplasia, conforme a la normatividad aplicable y a los procedimientos establecidos en el Compendio Nacional de Insumos para la Salud, garantizando un enfoque de seguridad, eficacia, costo-efectividad y equidad.

Cuarto. – La Comisión Permanente exhorta a la Secretaría de Salud, en coordinación con las instituciones del Sistema Nacional de Salud, a desarrollar e implementar campañas de información y sensibilización dirigidas tanto a la población en general como al personal de salud, orientadas a: prevenir la estigmatización y la discriminación de las personas con acondroplasia, promover el respeto a sus derechos humanos; y fomentar la detección temprana y la atención médica oportuna.

Sede de la Comisión Permanente, a 7 de enero de 2026.

Diputado Éctor Jaime Ramírez Barba (rúbrica)