H. CONGRESO DEL ESTADO
DE CHIHUAHUA

**ACUERDO No.**
**LXVII/PPACU/0482/2023 I D.P.**
**UNÁNIME**

**H. CONGRESO DEL ESTADO**

**P R E S E N T E.-**

La Suscrita, **Diana Ivette Pereda Gutiérrez** en mi carácter de diputada de la Sexagésima Séptima Legislatura del H. Congreso del Estado, en representación del Grupo Parlamentario del Partido Acción Nacional, con fundamento en lo dispuesto en los artículos 169 y 174 fracción I la Ley Orgánica del Poder Legislativo; así como los 75, 76 y 77 del Reglamento Interior y de Prácticas Parlamentarias; acudo ante esta Honorable Representación Popular, a fin de presentar **PROPOSICIÓN CON CARÁCTER DE PUNTO DE ACUERDO por el que exhorta respetuosamente al Poder Ejecutivo Federal, para que por conducto de la Secretaría de Salud y en ejercicio de sus atribuciones, tenga a bien dar seguimiento a los trabajos de la Comisión para el Análisis y evaluación, registro y seguimiento de las enfermedades raras, y a la brevedad se tomen las medidas necesarias para la operación del Registro de Pacientes con Enfermedades Raras, así como la actualización del Catálogo de Enfermedades Raras a Cargo de la misma comisión.**

Lo anterior al tenor de la siguiente:

## EXPOSICIÓN DE MOTIVOS

1. Según la Organización Mundial de la Salud (OMS) una enfermedad es denominada "rara" cuando esta se presenta en menos de 5 personas por cada 10, 000 habitantes. Entre el 6 y el 8 por ciento de la población mundial, está afectada por una enfermedad rara y alrededor de 300

millones de personas en el mundo, conviven con una persona con alguno de estos padecimientos.

Datos aportados por el INEGI en el conteo 2020 señalan que nuestro estado tiene 3'741,869 habitantes, por lo que se entiende que esta incidencia en la salud podría estar afectando a casi 300 mil habitantes, mientras que a nivel nacional estarían afectando entre 4 y 10 millones de personas. Las estadísticas, permiten dimensionar el impacto de la problemática en la salud pública, pues la prevalencia calculada en su punto más alto es igual a la población residente en la Ciudad de México.

2. La diversidad de causas y la forma en que se presentan en cada uno de los pacientes, es decir, justamente la rareza, provoca que los diagnósticos en la mayoría de los casos lleguen de forma tardía. El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III en España publicó el 17 de noviembre de 2022, un estudio[1] en el que se analiza la tendencia temporal durante el periodo de 1960-2021 para determinar dentro de los 3,304 casos estudiados, el tiempo en el que se emitió el diagnóstico, comprendiendo el inicio desde la aparición de los síntomas, y entendiendo que se considera retraso diagnóstico a partir de un año sin determinar. En el 56.4% de casos, el diagnóstico fue tardío y el promedio de años (durante el periodo que se estudia) fue de 6.18 años.

[1] *Benito-Lozano, J., López-Villalba, B., Arias-Merino, G. et al. Retraso diagnóstico en enfermedades raras: datos del registro español de pacientes de enfermedades raras. Orphanet J Rare Dis 17 , 418 (2022). https://doi.org/10.1186/s13023-022-02530-3.*

Aunque se han hecho esfuerzos significativos para reducir los tiempos de diagnóstico, esta pelea contra el tiempo pareciera ser la clave para ganar la batalla frente a una Enfermedad Rara. La mayoría de las Enfermedades Raras no tienen cura y son crónico degenerativas, por lo que llegar a un diagnóstico oportuno permite mejorar la calidad de vida de los pacientes, con tratamientos y terapias enfocadas a retrasar las afectaciones

3. Diversos estudios señalan que el 80% de las Enfermedades Raras tienen origen genético que desencadena el proceso patológico a través de deficiencias motoras, sensoriales o cognitivas.

   Organizaciones de la sociedad civil que aglutinan familiares de pacientes diagnosticados con Enfermedades de baja prevalencia, han realizado gestiones intensas ante la Organización de las Naciones Unidas, ya que la promesa central de la actividad de esta organización en su trabajo diario consiste en "no dejar a nadie atrás"; y bajo éste argumento, se les ha solicitado un posicionamiento de parte de la Asamblea General, en el que se pida a los estados miembros, incluir dentro de sus prioridades la investigación, presupuestos y reconocimiento a las personas que viven con estos padecimientos, en el entendido de que la baja prevalencia, no sea un problema para visibilizar la problemática.

   El 16 de diciembre de 2021, la Asamblea General se pronunció al respecto, mediante la resolución A/C.3/76/L.20 en la que se pide a los países miembros "abordar los retos de las personas que viven con una Enfermedad Rara y sus familias" en la que se pide dar prioridad a el

derecho de todo ser humano, sin distinción de ningún tipo, al disfrute del más alto nivel posible de salud física y mental y a un nivel de vida adecuado para la salud y el bienestar de cada persona y de su familia, que incluya: alimentación suficiente, agua potable, vestimenta y vivienda, y a la mejora continua de las condiciones de vida, con particular atención a la alarmante situación de millones de personas para quienes, el acceso a los servicios de salud y los medicamentos sigue siendo una meta distante, debido a varias barreras de distinta índole, especialmente para las personas que se encuentran en situaciones de vulnerabilidad, incluidas las de los países en desarrollo[2].

4. En nuestro país, en la Ley General de Salud en sus artículos 16 y 17, se establece la competencia del Consejo de Salubridad General, integrado como órgano colegiado con el carácter de autoridad sanitaria, cuyas funciones son de carácter normativo, consultivo y ejecutivo.

   Para el desempeño de las atribuciones del consejo, se apoya en diferentes comisiones y comités que se encuentran normados en el Reglamento Interior que regula su operación y funcionamiento, así como las comisiones especiales que determine de acuerdo con la pertinencia de los asuntos que se presentan.

   Bajo esta premisa, en el año de 2017, se creó la Comisión para el Análisis, Evaluación, Registro y Seguimiento de las Enfermedades Raras.

[2] *https://www.un.org/es/ga/76/resolutions.shtml*

Sin embargo; a 5 años de esta resolución, no están claros los avances relacionados con esta problemática y se advierte que, en la sesión del 11 de agosto de 2021, el presidente de la comisión, el Dr. Santos Preciado, propuso crear el Censo Nacional de Pacientes con Enfermedades Raras, y aunque se tomó nota de la propuesta y fue avalada por la mayoría, no se estableció fecha precisa para su elaboración, toda vez que se advierten dentro del consejo, posturas personales en contra de este tipo de políticas que visibilizan a estos padecimientos.

El Registro de pacientes que viven con Enfermedades Raras, ha sido de utilidad para visibilizar el desabasto de los medicamentos huérfanos, se denomina así a los medicamentos que se usan para la atención de enfermedades de baja prevalencia, y es que justamente la baja frecuencia lo que hace que los fabricantes no están dispuestos a comercializarlos por su baja circulación y alto costo, que incluso para una familia con alta capacidad adquisitiva, resultan gastos catastróficos.

5. Otra herramienta que ha resultado de utilidad para las personas que viven con esta condición, es el catálogo de enfermedades raras que organizan las diferentes autoridades sanitarias en los países más avanzados e instituciones pioneras.

   La actualización de los catálogos de enfermedades, que en algunos países ya registran más de 7,000 enfermedades con esta característica, ha permitido avanzar en la investigación de las causas y en el diagnóstico oportuno, lo que permite que los tratamientos recomendados y las

terapias sugeridas mejoren la calidad de vida de los pacientes, incluso en algunos casos le salven la vida.

En nuestro país, el Consejo de Salubridad General a través de la comisión creada para el Análisis, Evaluación, Registro y Seguimiento de las Enfermedades Raras solo reconoce 20 de esas 7,000 enfermedades y la última vez que se registró una nueva fue en el año de 2018, así de inmenso es el retraso y la tragedia.

Hoy en día, se desconoce la causa por la cual no se han agregado más enfermedades a dicho catálogo, y la preocupación de la comunidad médica y científica ha llegado al grado de hacerse cargo de iniciativas particulares o institucionales para contrarrestar la falta de políticas públicas de la materia.

Me permito, anexar a la presente, el catálogo actualizado de Enfermedades Raras, aprobado por la comisión al año 2022[3].

GOBIERNO DE MÉXICO | CSG

Vigente al 2022

LISTA DE LAS ENFERMEDADES QUE SE HAN DETERMINADO COMO RARAS EN MÉXICO:

| ENFERMEDAD | CÓDIGO |
|---|---|
| Mucopolisacaridosis I Hurler | ER120170704E760 |

[3] *http://www.csg.gob.mx/descargas/pdf/priorizacion/enfermedades-raras/Listado/Lista_Enfermedades_Raras_2022.pdf*

| | |
|---|---|
| Mucopolisacaridosis II Hunter | ER220170704E761 |
| Mucopolisacaridosis IV Morquio | ER320170704E762 |
| Mucopolisacaridosis VI Maroteaux-Lamy | ER420170704E762 |
| Enfermedad de Gaucher Tipo I | ER520170704E752 |
| Enfermedad de Gaucher Tipo II | ER620170704E752 |
| Enfermedad de Gaucher Tipo III | ER720170704E752 |
| Enfermedad de Fabry | ER820170704E752 |
| Enfermedad de Pompe | ER920170704E740 |
| Síndrome de Turner | ER1020170704Q96 |
| Espina Bífida | ER1120170704Q05 |
| Fibrosis Quística | ER1220170704E84 |
| Hemofilia | ER1320170704D66X |
| Histiocitosis | ER1420170704C96 |
| Hipotiroidismo Congénito | ER1520180614E039 |
| Fenilcetonuria | ER1620180614E700 |
| Galactosemia | ER1720180614E742 |
| Hiperplasia Suprarrenal Congénita | ER1820180614E250 |
| Deficiencia de G6PD, Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa | ER1920180614D550 |
| Homocistinuria | ER2020180614E721 |

6. El pasado 16 de diciembre de 2022, en la mesa de trabajo que se llevó a cabo en las instalaciones de esta representación, a la que acudieron personas de la sociedad civil organizada para dar su testimonio y a la cual tuve el honor de que me invitaran, se hizo referencia a todas estas problemáticas planteadas en el presente punto de acuerdo, mismas que recojo como parte del compromiso que hice con ellos para visibilizar la

necesidad de diseñar políticas públicas que les permitan a los especialistas contar con mayor información oficial de referencia, y que faciliten la investigación y el adelanto de los tratamientos.

En esa reunión que se llevó a cabo en esta casa legislativa y estuvo presente el Dr. Jorge Ramírez Zenteno, Medico Genetista del CRT y Hospital Infantil de Chihuahua; María del Socorro Negrete Paz, Presidenta de la Asociación Mexicana de atención para Enfermedades Raras y de la Alianza Nacional para las Enfermedades Raras; Licenciada Graciela Méndez Covarrubias, Directora de Estrategias Enlace Distrofia Muscular Duchenne Becker AC; Marcos Ojeda Chávez, Presidente de la Asociación de Hemofilia Chihuahua y la Licenciada Mónica Ornelas, miembro de la Asociación Chihuahuense de Enfermedades Raras quien además es madre de Ragnar que vive con el Síndrome de Dyrk1A, quien compartió su experiencia y la dificultad para llegar al diagnóstico de su hijo, así como los gastos catastróficos que representa la atención médica y el apoyo de un perro guía necesario en el caso del padecimiento.

7. Así mismo, en junio de 2022, la Universidad Autónoma de México dio a conocer la apertura de una Unidad de Diagnóstico de Enfermedades Raras, dependiente de la División de Investigación de la Facultad de Medicina. Esta Unidad, es el primer centro Nacional Especializado, ya que, si bien existen organismos certificados, no hay registro previo de uno que se cree con este propósito en todo el país. El enfoque de esta nueva unidad será la evaluación y diagnóstico de pacientes con Enfermedades Raras a través del estudio genético de los 23 mil genes que forman el

genoma humano. El Doctor Juan Carlos Zenteno Ruiz, responsable de la nueva unidad, señaló en la ceremonia de apertura, que, en materia de investigación, el centro se ha propuesto iniciar con la elaboración de un mapa de las mutaciones genéticas que causan estas enfermedades y estudiar factores asociados como la endogamia, consanguinidad y otros[4].

8. Resulta impostergable, que el Consejo de Salubridad General, atienda los argumentos vertidos en la presente exposición y se den a conocer las políticas públicas que para la atención, diagnóstico y prevención de enfermedades raras, ha realizado la Comisión para el Análisis, Evaluación, Registro y Seguimiento de las Enfermedades Raras, ya que no existe registro de avances en el reconocimiento de Enfermedades Raras en el Catálogo publicado con registro oficial, ni tampoco se conocen los avances en relación con el censo de pacientes mencionado en la sesión del 11 de agosto de 2021.

Por lo anteriormente expuesto, y con la intención de que esta soberanía cuente con información fidedigna para informar a los chihuahuenses, y al mismo tiempo proponer políticas públicas en el ámbito estatal que ayuden a mitigar los efectos catastróficos que la falta de atención de la problemática puede llegar a causar, se pone a consideración el siguiente:

[4] *Fuente: Gaceta UNAM, junio 23, 2022.*

**ACUERDO:**

**Único. –** La Sexagésima Séptima Legislatura del H. Congreso del Estado de Chihuahua, **exhorta respetuosamente al Poder Ejecutivo Federal, para que por conducto de la Secretaría de Salud y en ejercicio de sus atribuciones, tenga a bien dar seguimiento a los trabajos de la Comisión para el Análisis y evaluación, registro y seguimiento de las enfermedades raras, y a la brevedad se tomen las medidas necesarias para la operación del Registro de Pacientes con Enfermedades Raras, así como la actualización del Catálogo de Enfermedades Raras a Cargo de la misma comisión.**

ECONÓMICO. Aprobado que sea, túrnese a la Secretaría para que elabore la Minuta de Acuerdo correspondiente.

DADO en el Salón de Sesiones de la Diputación Permanente, en la Ciudad de Chihuahua, a los 16 días del mes de enero del año dos mil veintitrés.

**ATENTAMENTE**

**Dip. Diana Ivette Pereda Gutiérrez**

H. CONGRESO DEL ESTADO DE CHIHUAHUA

**Dip. Mario Humberto Vázquez Robles**

**Dip. Ismael Pérez Pavía**

**Dip. Ana Margarita Blackaller Prieto**

**Dip. Saúl Mireles Corral**

**Dip. José Alfredo Chávez Madrid**

**Dip. Rosa Isela Martínez Díaz**

**Dip. Rocío Guadalupe Sarmiento Rufino**

**Dip. Marisela Terrazas Muñoz**

**Dip. Yesenia Guadalupe Reyes Calzadías**

**Dip. Carla Yamileth Rivas Martínez**

**Dip. Roberto Marcelino Carreón Huitrón**

**Dip. Luis Alberto Aguilar Lozoya**

**Dip. Carlos Alfredo Olson San Vicente**

**Dip. Gabriel Ángel García Cantú**