

INICIATIVA QUE ADICIONA Y REFORMA DIVERSAS DISPOSICIONES DE LA LEY GENERAL DE SALUD, EN MATERIA DE ENFERMEDADES RARAS, A CARGO DEL DIPUTADO FERNANDO JORGE CASTRO TRENTI, DEL GRUPO PARLAMENTARIO DE MORENA

El que suscribe, diputado Fernando Jorge Castro Trenti, integrante del Grupo Parlamentario de Morena en la LXVI Legislatura del honorable Congreso de la Unión, con fundamento en el artículo 71, fracción II, de la Constitución Política de los Estados Unidos Mexicanos; y los artículos 77 y 78 del Reglamento de la Cámara de Diputados, somete a consideración del pleno **iniciativa con proyecto de decreto por el que se adicionan y reforman diversas disposiciones de la Ley General de Salud, en materia de enfermedades raras**, al tenor de la siguiente.

Exposición de Motivos

Las enfermedades raras son un conjunto diverso de padecimientos caracterizados por su baja prevalencia, pero con un impacto significativo en quienes las padecen y en sus familias. En México, la Ley General de Salud las define como aquellas que afectan a no más de 5 personas por cada 10 mil habitantes.¹

Por su parte, la Organización Mundial de la Salud (OMS) las identifica como condiciones que afectan a una de cada dos mil personas, mientras que en los Estados Unidos de América (EUA), estas son las enfermedades que afectan a menos de 200 mil personas de la población total.²

A pesar de ser poco frecuentes individualmente, el número total de enfermedades raras reconocidas es elevado, con más de 6 mil padecimientos documentados en la literatura médica y en la clasificación de la OMS.³

Esta diversidad, sumada a los constantes descubrimientos científicos, hace que el número de personas afectadas sea significativo. En el mundo, se estima que más de 300 millones de personas padecen alguna enfermedad rara, de las cuales hasta 10 millones podrían encontrarse en México, sin embargo, no sabemos exactamente cuántos son, dónde están o cuáles son sus necesidades, dada la dificultad en su diagnóstico y el insuficiente registro de los casos.⁴

Estas enfermedades suelen ser graves, progresivas, crónicas y discapacitantes, lo que agrava la calidad de vida de quienes las padecen, y frecuentemente ponen en peligro la vida o causan discapacidades severas. Para varias enfermedades raras, el diagnóstico preciso es complicado debido a su naturaleza poco conocida y la falta de formación especializada. Los trastornos que generan son diversos y complejos, lo que hace difícil su diagnóstico y tratamiento oportunos. También hay algunas enfermedades raras adquiridas durante la vida, tales como algunos tipos de cáncer, enfermedades infecciosas e inmunitarias, entre otras.

No obstante, es importante destacar que 80 por ciento de las enfermedades raras tiene una causa genética conocida y que además puede ser diagnosticada.⁵ De estas enfermedades, 70 por ciento inicia en la infancia, sin embargo, dentro de esta población infantil, 35 por ciento de los niños fallecerá antes de los 5 años.⁶

Actualmente, el diagnóstico de las enfermedades raras enfrenta importantes desafíos:

- Complejidad y retraso en el diagnóstico: lograr una identificación certera puede tomar años, periodo en el cual el paciente consulta con múltiples especialistas sin resultados concluyentes. Este retraso prolonga el sufrimiento y dificulta la intervención temprana.
- Limitada disponibilidad de servicios especializados: la mayor parte de los centros con capacidad diagnóstica y terapéutica se concentran en grandes ciudades, lo que obliga a los pacientes y sus familias a desplazarse grandes distancias, con el consecuente impacto económico y emocional.
- Medicamentos huérfanos: aunque estos fármacos son esenciales para prevenir, diagnosticar o tratar enfermedades raras, su desarrollo y producción no resultan rentables para la industria farmacéutica, ya que el mercado potencial es limitado.⁷

Los medicamentos huérfanos han sido llamados así porque van dirigidos a tratar afecciones tan poco frecuentes que los fabricantes no tienen interés en comercializarlos bajo las condiciones de mercado habituales. Desarrollar un medicamento dirigido a tratar una enfermedad rara no permite, en general, recuperar el capital invertido para su investigación y desarrollo.⁸

El abordaje integral de estas enfermedades requiere no sólo la disponibilidad de medicamentos, sino también la consolidación de sistemas de atención multidisciplinarios que incluyan especialistas, terapeutas y servicios de apoyo para los pacientes y sus familias.

Los avances recientes, como el reconocimiento a la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE) de la OMS, son importantes, pero aún falta consolidar un sistema de atención integral que aborde de manera eficaz los retos del diagnóstico, tratamiento y seguimiento.

Por ello, es necesaria una legislación específica que:

- Establezca acciones claras y coordinadas incluyendo detección temprana, diagnóstico oportuno, atención integral y formación especializada del personal de salud.
- Garantice el acceso equitativo a través de una red ampliada de centros de atención médica en todo el país.
- Fomente la investigación y el desarrollo priorizando el estudio de estas enfermedades y la creación de medicamentos huérfanos.
- Proporcione un marco normativo robusto: que facilite la implementación de políticas públicas y asegure la continuidad de los esfuerzos en beneficio de los pacientes.

Las enfermedades raras afectan no sólo a los pacientes, sino también a sus familias, quienes enfrentan dificultades económicas y emocionales debido a la insuficiencia de recursos especializados. Cerca de la mitad de los estados del país carecen de centros médicos certificados para atender estas enfermedades, lo que obliga a los afectados a realizar largos desplazamientos y asumir altos costos.⁹

Además, el sistema de salud enfrenta un desafío constante para incorporar nuevas tecnologías y tratamientos que permitan abordar estas condiciones de manera eficiente. La limitada formación del personal de salud y la falta de un registro nacional consolidado dificultan la planificación y ejecución de acciones estratégicas.

La regulación legal de las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos en México inició en 2012, con la incorporación de los artículos 224 Bis y 224 Bis 1 en la Ley General de Salud, publicados en el Diario Oficial de la Federación el 30 de enero de ese año. Estos artículos definieron las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos, además de establecer medidas para fomentar la disponibilidad de dichos medicamentos en el país.

Sin embargo, hasta ahora, estos dos artículos constituyen la única regulación específica en nuestro país para abordar esta problemática compleja. Si bien representan un primer paso, resultan insuficientes frente a las múltiples necesidades de los pacientes que viven con estas enfermedades.

En 2017, el Consejo de Salubridad General creó la Comisión para el Análisis, Evaluación, Registro y Seguimiento de las Enfermedades Raras, cuya misión fue coordinar acciones y establecer el Registro Nacional de Enfermedades Raras, que alcanzó la clasificación de 23 padecimientos. Aunque este esfuerzo representó un avance, su alcance fue limitado frente a la magnitud del desafío.¹⁰

Posteriormente, en 2023, el artículo 224 Bis de la Ley General de Salud fue modificado para incluir una referencia explícita a las enfermedades raras reconocidas en el país o por organismos internacionales de los cuales el Estado mexicano es parte. Esto permitió integrar todas las enfermedades comprendidas en la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE) de la OMS, un paso crucial para ampliar el marco de acción hacia estas condiciones.¹¹

En junio de 2023, como seguimiento a esta modificación legal, el Consejo de Salubridad General emitió un nuevo acuerdo que sustituyó al de 2017. Dicho acuerdo incluyó medidas clave para mejorar la atención a las enfermedades raras¹²:

- 1) Reconocimiento en el país de todas las enfermedades raras incorporadas en la Clasificación Internacional de Enfermedades de la OMS.
- 2) Exhorto a dependencias y entidades de la administración pública federal y local para fortalecer la atención primaria en salud, garantizando servicios de calidad, accesibles, seguros, oportunos y asequibles.
- 3) Exhorto a las entidades públicas del Sistema Nacional de Salud para fortalecer los esquemas de información, análisis, estudio, investigación y capacitación sobre enfermedades raras.
- 4) Prioridad en la inclusión de medicamentos huérfanos en el Compendio Nacional de Insumos para la Salud, así como determinación de listas de medicamentos esenciales por parte de las instituciones públicas.

5) Disolución de la Comisión para el Análisis, Evaluación, Registro y Seguimiento de las Enfermedades Raras, transfiriendo sus funciones a otras instancias.

Aunque estas acciones representan avances significativos, resulta evidente que persisten retos importantes para garantizar el derecho a la salud de las personas con enfermedades raras. La inclusión de todas las enfermedades clasificadas por la OMS en la normativa nacional es un logro, pero carece de mecanismos efectivos para implementar las estrategias necesarias en su atención.

En 2022, la Universidad Nacional Autónoma de México (UNAM) inauguró la Unidad de Diagnóstico de Enfermedades Raras (UDER), el primer Centro Nacional Especializado en la evaluación y diagnóstico de pacientes con estas enfermedades. Este centro cuenta con médicos especializados en diagnóstico clínico y genético, además de desarrollar actividades de servicio, investigación y docencia. La creación de esta unidad representa un avance significativo en la identificación y atención de estos padecimientos en el país, estableciendo un modelo que podría ser replicado en otras regiones para ampliar la cobertura.¹⁴

Por otro lado, el último día de febrero se conmemora el Día de las Enfermedades Raras, una iniciativa promovida desde 2008 por la Organización Europea para las Enfermedades Raras (Eurordis) para visibilizar estos padecimientos.¹⁵

En México, el Congreso de la Unión declaró esta fecha como el Día Nacional de las Enfermedades Raras mediante un decreto publicado el 11 de abril de 2018. Esta conmemoración tiene como objetivo sensibilizar a la población, al sector salud y a los tomadores de decisiones sobre la importancia de atender las necesidades de los pacientes y sus familias. Cada año, durante esta fecha, se realizan eventos y foros para analizar los avances en la atención y políticas públicas relacionadas.

En el ámbito internacional, un logro relevante ocurrió el 16 de diciembre de 2021, cuando la Asamblea General de las Naciones Unidas adoptó por consenso la resolución 76/132, que reconoce a los millones de personas que viven con enfermedades raras. Esta resolución, la primera de su tipo, no sólo introduce el tema en la agenda de la ONU, sino que también promueve los derechos humanos, fomenta mejoras en la atención de la salud, combate la discriminación y alienta a los países a implementar acciones coordinadas en beneficio de esta población.¹⁵

Estos esfuerzos, tanto a nivel nacional como internacional, reflejan un creciente interés por garantizar que las personas con enfermedades raras reciban la atención que merecen. Sin embargo, la existencia de iniciativas aisladas y la limitada coordinación entre actores públicos y privados subrayan la necesidad de una legislación específica que unifique, fortalezca y garantice la continuidad de las acciones encaminadas a atender de manera integral a quienes padecen estas condiciones en México.

Esta iniciativa tiene como propósito fundamental garantizar el derecho a la atención de todas las personas que viven con una enfermedad rara en México, abordando las problemáticas que enfrentan mediante acciones específicas e integrales.

Entre sus objetivos principales se encuentra establecer estrategias dirigidas a la detección temprana y al diagnóstico oportuno. Esto incluye la aplicación universal de pruebas de tamizaje en recién nacidos, que permitan identificar condiciones raras desde los primeros días de vida. Asimismo, se busca impulsar la formación y actualización del personal de salud, clave para fortalecer las capacidades de diagnóstico y tratamiento, así como ampliar la red de centros de atención médica en el país.

Otro eje relevante es el fomento a la investigación científica y al desarrollo de tratamientos para enfermedades raras. Actualmente, la disponibilidad de opciones terapéuticas es limitada, en gran parte debido a las condiciones del mercado que desincentivan la producción de medicamentos huérfanos. Por ello, se plantean medidas para promover la investigación, la innovación, el desarrollo tecnológico y la implementación de pruebas para el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras.

Asimismo, se propone la creación de un Registro Nacional de Enfermedades Raras, el cual sistematizará la información sobre los casos diagnosticados en el país. Este registro incluirá datos como la prevalencia, incidencia, características de los padecimientos, tratamientos disponibles y la distribución geográfica de los pacientes. Este recurso será esencial para una planificación estratégica más eficiente en la atención de estas enfermedades.

Por otro lado, se contempla la consolidación de un sistema de referencia que permita reunir y difundir información sobre los centros de atención médica especializados y los profesionales de la salud capacitados en el manejo de enfermedades raras. Este sistema facilitará la identificación de recursos disponibles tanto para los médicos del primer nivel de atención como para los pacientes y sus familias, tomando como modelo exitoso la red europea Orphanet.¹⁶

Como puede observarse, las disposiciones de esta iniciativa representan el inicio de la creación de un sistema integral para la atención de las enfermedades raras en México, el cual estará basado en la coordinación institucional con el objetivo de fortalecer la detección temprana, mejorar el acceso a servicios médicos especializados, fomentar la investigación y optimizar la gestión de información en beneficio de quienes padecen estas condiciones.

Es por lo anteriormente expuesto y fundado que someto a consideración de esta soberanía la siguiente iniciativa con proyecto de

Decreto por el que se adicionan y reforman diversas disposiciones de la Ley General de Salud, en materia de enfermedades raras

Artículo Único. Se adiciona la fracción XVI Ter al artículo 3o.; la fracción VII Bis al artículo 17; un Capítulo III Ter al Título Octavo, denominado “Enfermedades Raras”, con la adición de los artículos 161 Ter, 161 Ter 1 y 161 Ter 2; y se reforma la fracción II del artículo 61, todos de la Ley General de Salud, para quedar como sigue:

Artículo 3o. En los términos de esta Ley, es materia de salubridad general:

I. a XVI Bis. ...

XVI Ter. La prevención, atención, tratamiento y seguimiento de las enfermedades raras.

XVII. a XXVIII. ...

Artículo 17. Compete al Consejo de Salubridad General:

I. a VII. ...

VII Bis. Definir y registrar aquellas enfermedades que deban considerarse como raras conforme a lo establecido en el artículo 161 Ter de esta Ley o, en su caso, excluir las ya definidas con tal carácter tanto del Registro Nacional de Enfermedades Raras, así como del reconocimiento que se haga a los instrumentos de organismos internacionales de los cuales el Estado mexicano es parte;

VIII. a XVII. ...

Artículo 61. ...

La atención materno-infantil tiene carácter prioritario y comprende, entre otras, las siguientes acciones:

I. a I Bis. ...

II. La atención del niño, la vigilancia de su crecimiento y desarrollo integral, incluyendo la promoción de la vacunación oportuna, **el cuidado de su salud visual**, la atención prenatal, así como la prevención, detección **temprana** y atención de condiciones y enfermedades hereditarias, congénitas **y de aquellas consideradas como enfermedades raras mediante** la aplicación de la prueba del tamiz **metabólico neonatal** ampliado;

II Bis. a VI. ...

Capítulo III Ter Enfermedades Raras

Artículo 161 Ter. Para efectos de esta Ley, las enfermedades raras son aquellas que afectan a no más de cinco personas por cada diez mil habitantes y que se encuentran reconocidas en el país o por organismos internacionales de los cuales el Estado mexicano es parte.

Artículo 161 Ter 1. La Secretaría, las instituciones de salud y los gobiernos de las entidades federativas, en coordinación con las autoridades competentes en cada materia, llevarán a cabo las siguientes acciones:

I. Implementar acciones específicas para la atención de los pacientes con enfermedades raras;

II. Promover el establecimiento y la acreditación de centros y unidades médicas para la atención de enfermedades raras, dando prioridad a aquellas zonas con mayor prevalencia y/o incidencia;

III. Realizar campañas de información para el conocimiento de las enfermedades raras, dirigidas al personal de salud y a la población en general;

IV. Impulsar la investigación científica, la innovación, el desarrollo tecnológico y la implementación de pruebas para el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras;

V. Promover la formación y capacitación continua del personal de salud, en materia de enfermedades raras;

VI. Supervisar la generación y concentración de la información necesaria para el Registro Nacional de Enfermedades Raras; y

VII. Las demás acciones que directa o indirectamente contribuyan a la prevención, atención, tratamiento y seguimiento de las enfermedades raras.

El Instituto Nacional de Medicina Genómica, en coordinación con la Secretaría y los gobiernos de las entidades federativas, llevará a cabo la prestación gratuita de los servicios de salud referentes a la detección temprana de enfermedades raras.

Artículo 161 Ter 2. El Consejo de Salubridad General tendrá a su cargo el Registro Nacional de Enfermedades Raras, el cual elaborará en coordinación con las instituciones que conforman el Sistema Nacional de Salud y con la información proveniente del Sistema Nacional de Información Básica en Materia de Salud, así como de las fuentes de información que el Consejo determine.

Para efectos del párrafo anterior, el Consejo de Salubridad General podrá solicitar a las instituciones y autoridades de salud, datos epidemiológicos, información sobre medicamentos y productos farmacéuticos, así como información sobre los servicios de atención médica que se estén proporcionando a pacientes con diagnóstico de alguna enfermedad definida como rara o sujeta a evaluación para su registro.

El Registro contendrá los datos e información que establezca el Consejo, el cual deberá incluir por lo menos, el número de casos de enfermedades raras diagnosticadas en el país, su localización, su clasificación, los criterios de diagnóstico, los tratamientos identificados, así como información sobre los centros de atención médica especializados y los profesionales de la salud capacitados en el manejo de enfermedades raras.

Transitorios

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

Segundo. El Poder Ejecutivo federal, a través de las instancias competentes, contará con 180 días hábiles, contados a partir de su publicación en el Diario Oficial de la Federación, para expedir las disposiciones reglamentarias y administrativas necesarias para la aplicación del presente decreto.

Notas

1 Ley General de Salud (2024), artículo 224 bis.

2 Food and Drug Administration (2024). Orphan Drug Act - Relevant Excerpts. Disponible en: <https://www.fda.gov/industry/designating-orphan-product-drugs-and-biologicalproducts/orphan-drug-act-relevant-excerpts>

3 Gaceta UNAM (2024). Existen alrededor de 7 mil enfermedades raras en el mundo. Disponible en: <https://www.gaceta.unam.mx/se-estima-que-en-mexico-existen-alrededor-de-7000-enfermedades-raras/>

4 AMIIF (2024). UNAM y AMIIF llaman a fortalecer la detección, diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras. Disponible en: <https://amiif.org/unam-amiif-fortalecer-tratamiento-de-las-enfermedades-raras/#:~:text=En%20M%C3%A9xico%2C%20entre%20%20>

5 Unidad de Diagnóstico de Enfermedades Raras, UNAM (s/f). ¿Qué son las enfermedades raras?. Disponible en: https://enfermedadesraras.facmed.unam.mx/faq_uder.php

6 REMEXER (s/f). ¿Qué son las Enfermedades Raras? Disponible en: https://enfermedadesraras.liigh.unam.mx/?page_id=127#:~:text=%C2%BFCu%C3%A1ntas%20p

7 Carbajal L, Navarrete JI. Enfermedades Raras. Acta pediátr. México vol.36 no.5 México sep./oct. 2015. Disponible en: https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0186-23912015000500369

8 Orphanet (s/f). Conocimiento sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Disponible en: <https://www.orpha.net/es/other-information/about-orphan-drugs?stapage=what>

9 *El Economista* (2022). Sólo 16 entidades cuentan con hospitales para tratar enfermedades raras. Disponible en: <https://www.eleconomista.com.mx/arteseideas/Solo-16-entidades-cuentan-con-hospitales-para-tratar-enfermedades-raras-20221206-0020.html>

10 DOF (2017). Acuerdo por el que se crea la Comisión para el Análisis, Evaluación, Registro y Seguimiento de las Enfermedades Raras. Disponible en: https://www.dof.gob.mx/nota_detalle.php?codigo=5469383&fecha=19/01/2017#gsc.tab=0

11 DOF (2023). DECRETO por el que se reforman, adicionan y derogan diversas disposiciones de la Ley General de Salud, para regular el Sistema de Salud para el Bienestar. Disponible en: https://www.dof.gob.mx/nota_detalle.php?codigo=5690282&fecha=29/05/2023#gsc.tab=0

12 DOF (2023). ACUERDO por el que se reconocen las enfermedades raras incorporadas en la Clasificación Internacional de Enfermedades emitida por la Organización Mundial de la Salud. Disponible en: https://www.dof.gob.mx/nota_detalle.php?codigo=5693770&fecha=29/06/2023#gsc.tab=0

13 Unidad de Diagnóstico de Enfermedades Raras, UNAM (s/f). ¿Quiénes somos? Disponible en: <https://enfermedadesraras.facmed.unam.mx>

14 Rare Disease Day (s/f). What is Rare Disease Day? Disponible en: <https://www.rarediseaseday.org/what-is-rare-disease-day/>

15 ONU (2022). Resolución aprobada por la Asamblea General el 16 de diciembre de 2021. Disponible en: <https://documents.un.org/doc/undoc/gen/n21/400/74/pdf/n2140074.pdf>

16 Orphanet (s/f). Data collection and registration of expert centres in Orphanet. Disponible en: https://www.orpha.net/pdfs/orphacom/cahiers/docs/GB/eproc_expert_centres_R2_PatCar_Cns_EP_02.pdf

Palacio Legislativo de San Lázaro, a 26 de febrero de 2025.

Diputado Fernando Jorge Castro Trenti (rúbrica).

SIL