En la Ciudad de México, a los 21 días del mes de marzo de 2023.

DIPUTADO FAUSTO MANUEL ZAMORANO ESPARZA, PRESIDENTE DE LA MESA DIRECTIVA DEL CONGRESO DE LA CIUDAD DE MÉXICO, II LEGISLATURA.

P R E S E N T E.

Quien suscribe, **ALBERTO MARTÍNEZ URINCHO**, diputado integrante del Grupo Parlamentario de Morena en el Congreso de la Ciudad de México, II Legislatura, con fundamento en lo dispuesto por los artículos 122, Apartado A, fracción II, de la Constitución Política de los Estados Unidos Mexicanos; 29, 30, numeral 1, inciso b), de la Constitución Política de la Ciudad de México; 4° fracción XXI y 12 fracción II, de la Ley Orgánica del Congreso de la Ciudad de México; 5, fracción I, 79 fracción VI, 82, 95, fracción II, 96 y 325 del Reglamento del Congreso de la Ciudad de México, me permito presentar la siguiente **INICIATIVA ANTE EL CONGRESO DE LA UNIÓN POR LA QUE SE ADICIONA LA FRACCIÓN I BIS AL ARTÍCULO 2, SE REFORMA LA FRACCIÓN III DEL ARTÍCULO 5, Y SE MODIFICA LA FRACCIÓN I DEL ARTÍCULO 6, TODOS DE LA LEY DE LOS INSTITUTOS NACIONALES DE SALUD, PARA EL TRATAMIENTO E INVESTIGACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS**, al tenor de lo siguiente:

I. DENOMINACIÓN DEL PROYECTO DE LEY O DECRETO.

INICIATIVA ANTE EL CONGRESO DE LA UNIÓN POR LA QUE SE ADICIONA LA FRACCIÓN I BIS AL ARTÍCULO 2, SE REFORMA LA FRACCIÓN III DEL ARTÍCULO 5, Y SE MODIFICA LA FRACCIÓN I DEL ARTÍCULO 6, TODOS DE LA LEY DE LOS

Doc ID: a05b5f4928282c6900399d097ea27cd9cd815843

INSTITUTOS NACIONALES DE SALUD, PARA EL TRATAMIENTO E INVESTIGACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS.

II. OBJETIVO DE LA PROPUESTA.

Incorporar los estudios, tratamiento e investigaciones clínicas, epidemiológicas, experimentales, de desarrollo tecnológico y básicas, en las áreas biomédicas y sociomédicas en el campo de las enfermedades raras por el Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubirán.

III. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA QUE LA INICIATIVA PRETENDA RESOLVER Y LA SOLUCIÓN QUE SE PROPONE.

Desde la década de los 80, las enfermedades raras han empezado a tener un lugar destacado en los programas de salud y en la opinión pública de los países desarrollados. Las enfermedades raras son condiciones de morbilidad caracterizadas por su baja prevalencia, pero también son condiciones poco conocidas, poco estudiadas y en general muchas de ellas sin tratamiento específico. Se les conoce también como “enfermedades huérfanas” por ser poco “atractivas” como foco de investigación o estudios clínicos.

IV. ARGUMENTOS QUE LA SUSTENTAN.

PRIMERO. – La Comisión Nacional de los Derechos Humanos señala que “toda persona tiene derecho a la protección de la salud, si las personas hacen uso de los servicios de salud tienen el derecho de obtener prestaciones oportunas, profesionales, idóneas y responsables.

Doc ID: a0ebc8b4938282c2690399d097ca27dd9cd315343

El Estado otorgará servicios de salud a través de la Federación, Estados y Municipios de acuerdo a lo establecido en la ley."[1]

SEGUNDO. – El derecho a la salud contempla el acceso oportuno, aceptable y asequible a servicios de atención medica de calidad suficiente.

"No obstante, unos 100 millones de personas de todo el mundo son empujadas cada año a vivir por debajo del umbral de pobreza como consecuencia de los gastos sanitarios.

Los grupos vulnerables y marginados de las sociedades suelen tener que soportar una proporción excesiva de los problemas sanitarios.

Todas las personas deben poder ejercer el derecho a la salud, sin discriminación por motivos de raza, edad, pertenencia a grupo étnico u otra condición. La no discriminación y la igualdad exigen que los Estados adopten medidas para reformular toda legislación, práctica o política discriminatoria,"[2]

El derecho al "grado máximo de salud que se pueda lograr" exige un conjunto de criterios sociales que propicien la salud de todas las personas, entre ellos la disponibilidad de servicios de salud, condiciones de trabajo seguras, vivienda adecuada y alimentos nutritivos. El goce del derecho a la salud está estrechamente relacionado con el de otros derechos humanos tales como los derechos a la alimentación, la vivienda, el trabajo, la educación, la no discriminación, el acceso a la información y la participación.

TERCERO. – El derecho a la salud es un derecho transversal, y abarca libertades y derechos.

---

[1] CNDH, ver: https://www.cndh.org.mx/derechos-humanos/derecho-la-salud-0, 18 de marzo de 2023.
[2] UN-WHO, ver: https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/human-rights-and-health. 18 de marzo de 2023.

Doc ID: a0ebd8d4938282c2690399d097ce27dd9cd315343
Doc ID: fc5345f2141598c40dcad039eb4613cab7ed91fd2

"Entre las libertades se incluye el derecho de las personas de controlar su salud y su cuerpo (por ejemplo, derechos sexuales y reproductivos) sin injerencias (por ejemplo, torturas y tratamientos y experimentos médicos no consensuados).

Los derechos incluyen el derecho de acceso a un sistema de protección de la salud que ofrezca a todas las personas las mismas oportunidades de disfrutar del grado máximo de salud que se pueda alcanzar.

Las políticas y programas de salud pueden promover o violar los derechos humanos, en particular el derecho a la salud, en función de la manera en que se formulen y se apliquen. La adopción de medidas orientadas a respetar y proteger los derechos humanos afianza la responsabilidad del sector sanitario respecto de la salud de cada persona."[3]

CUARTO. – La desventaja y la marginación sirven para excluir a ciertas poblaciones de gozar de buena salud. "Tres de las enfermedades transmisibles más mortales del mundo –la malaria, el VIH/SIDA y la tuberculosis– afectan desproporcionadamente a las poblaciones más pobres del mundo y, en muchos casos, se ven agravadas y exacerbadas por otras desigualdades e inequidades, como el género, la edad, la orientación sexual o la identidad de género y la situación migratoria. Por el contrario, la carga de las enfermedades no transmisibles, que a menudo se percibe como que afectan a los países de altos ingresos, está aumentando de manera desproporcionada entre los países y las poblaciones de bajos ingresos, y se asocia en gran medida con factores de estilo de vida y comportamiento, así como con determinantes ambientales, como la vivienda segura, el agua y el saneamiento, que están inextricablemente vinculados a los derechos humanos.

[3] Ibidem.

Doc ID: a0ebc6b4938282c2690399d097ca27dd9cd315343

Un enfoque en la desventaja también revela evidencia de aquellos que están expuestos a mayores tasas de mala salud y enfrentan obstáculos significativos para acceder a una atención médica de calidad y asequible, incluidas las poblaciones indígenas. Si bien los sistemas de recopilación de datos a menudo están mal equipados para capturar datos sobre estos grupos, los informes muestran que estas poblaciones tienen tasas más altas de mortalidad y morbilidad, debido a enfermedades no transmisibles como el cáncer, las enfermedades cardiovasculares y las enfermedades respiratorias crónicas. Estas poblaciones también pueden ser objeto de leyes y políticas que agravan aún más su marginación y les dificultan el acceso a los servicios de prevención, tratamiento, rehabilitación y atención de la salud."[4]

QUINTO. - Pese a que su definición varía en función del país, la OMS "considera que una enfermedad debe catalogarse como "rara" si afecta a menos de 5 de cada 10.000 habitantes. Por lo tanto, son trastornos con una baja incidencia, de un 0'05%.

Si bien es cierto que, si las miramos una por una, la incidencia de cada trastorno es muy baja, hay que tener en cuenta que existen cerca de 7.000 enfermedades raras. Esto significa que, en total, el 7% de la población mundial está afectado por algún tipo de enfermedad poco frecuente.

Se calcula que 490 millones de personas sufren al menos una enfermedad rara."[5]

SEXTO. – Los trastornos genéticos pueden ubicarse en cualquier gen del ser humano. "Algunas de estas mutaciones pueden ser tan graves que impidan el desarrollo del feto, aunque algunas de ellas permitirán que la persona nazca con alguna enfermedad rara. Estas enfermedades raras pueden afectar a cualquier parte del organismo, tanto a tejidos como a órganos, con una gravedad que depende siempre del tipo de trastorno. Así,

[4] Ibidem.
[5] Médico+, ver: https://medicoplus.com/medicina-general/enfermedades-raras, 19 de marzo de 2023.

Doc ID: a05b5f4928282c6f0309d097ea27cdf9cd815843
Doc ID: fc554512114b98c40bcad039eb4f43ca87ed91b2

pueden estar relacionadas con deformidades, dificultades en la digestión, trastornos de la piel, afecciones del sistema nervioso, problemas hormonales, etc.

A continuación, presentamos los distintos tipos de enfermedades raras que podemos observar en humanos de acuerdo a la parte de nuestra fisiología a la que afectan. Presentaremos también ejemplos de enfermedades raras para cada uno de los tipos.

1. Deformidades y anomalías cromosómicas.

Las deformidades fisiológicas vienen provocadas por mutaciones en los genes o por trastornos cromosómicos, es decir, que estén dañados o que haya más (o menos) de la cuenta.

Los humanos tenemos en nuestras células 23 pares de cromosomas. Todo aquello fuera de este valor será responsable de afecciones más o menos graves.

Las anomalías genéticas son responsables de deformidades y anomalías que pueden provocar discapacidades que supongan un gran impacto tanto para la persona afectada como para su familia, pues en muchas ocasiones no pueden llevar una vida independiente.

Algunos ejemplos de enfermedades raras de este tipo son:

1.1. Progeria de Hutchinson-Gilford.

La progeria de Hutchinson-Gilford es un síndrome raro caracterizado por un envejecimiento prematuro. Pese a que la inteligencia no se ve afectada, el paciente

Doc ID: a0ebc8a4938282c2690399d097ca27dd9cd315343

empieza a padecer alopecia, rigidez articular, daños en la piel y pérdida de grasa subcutánea desde una edad temprana.

Se acaba produciendo una muerte prematura a causa de, generalmente, daños en los vasos sanguíneos del cerebro.

1.2. Síndrome X-frágil.

El síndrome X-frágil es una enfermedad rara provocada por un defecto hereditario en el cromosoma X. Pese a ser un trastorno poco frecuente, no deja de ser la causa de retraso mental hereditaria más común. Además, después del síndrome de Down, es la anomalía cromosómica más típica.

Afecta más a hombres, con incidencia en 1 de cada 4.000, y cursa con comportamiento autista y retraso mental de grado variable, ansiedad e inestabilidad anímica.

1.3. Síndrome de Prader Willi.

Afectando a 1 de cada 25.000 personas, el síndrome de Prader Willi es una enfermedad rara en la que el desarrollo embrionario no se realiza correctamente. Sus manifestaciones clínicas más comunes son retraso mental, hipogenitalismo (los órganos sexuales no están bien desarrollados), hipotonia (los músculos no llegan nunca a madurar) y obesidad.

2. Enfermedades del sistema digestivo.

El sistema digestivo es el conjunto de órganos que realiza la absorción y digestión de los alimentos. Incluye la boca, el estómago, el hígado, los intestinos, etc. Estar

Doc ID: a0ebc8b4938282c2690399d097ca27dd9cd315343

compuesto por tantos órganos hace que sea susceptible de padecer alteraciones en los genes que hagan que su funcionamiento no sea el correcto.

Algunas de las enfermedades raras que afectan al sistema digestivo son:

2.1. Colangitis biliar primaria.

La colangitis biliar primaria es una enfermedad rara con afectación en el hígado. Provoca que las vías biliares (las que envían la bilis al estómago para ayudar a la digestión) se destruyan lentamente.

Esto provoca que la bilis se acumule en el hígado y lo dañe, causando así problemas de salud: fatiga, dolor abdominal, dolor en huesos, elevado colesterol, adelgazamiento, etc.

2.2. Dentinogénesis imperfecta.

La dentinogénesis imperfecta es una enfermedad rara que afecta a la boca. Debido a una alteración genética, se da un desarrollo anómalo de los dientes. Este trastorno es hereditario, es decir, se pasa de padres a hijos.

2.3. Enterocolitis necrotizante.

La enterocolitis necrotizante es una enfermedad rara que puede resultar grave en los recién nacidos. Esta enfermedad cursa con una inflamación del colon, lo que acaba dañando al tejido del intestino grueso.

Provoca que el niño no pueda absorber bien los nutrientes, además de aumentar el riesgo de padecer infecciones.

Doc ID: a0ebc8f4938282c2690399d097ca27dd9cd315343

3. Enfermedades del sistema nervioso.

Un sistema nervioso sano permite que realicemos las funciones motoras imprescindibles para llevar una vida independiente. Regula también las acciones inconscientes de nuestro cuerpo, como por ejemplo la respiración y los latidos del corazón.

Cualquier trastorno genético que comprometa la integridad de este sistema nervioso puede tener consecuencias graves para la salud o, al menos, afectar al día a día del paciente.

Algunos ejemplos de enfermedades raras que afectan al sistema nervioso son los siguientes:

3.1. Síndrome de Moebius.

El síndrome de Moebius es una enfermedad rara en la que dos importantes nervios craneales no están bien desarrollados en el momento del nacimiento. Estos dos nervios son los encargados de controlar el parpadeo y el movimiento ocular.

Tiene, por lo tanto, serias implicaciones como la parálisis facial y la pérdida de expresión. Esto puede venir acompañado de dificultades para hablar y babeo.

3.2. Esclerosis Lateral Amiotrófica.

La Esclerosis Lateral Amiotrófica, más conocida como ELA, es una enfermedad neurodegenerativa rara que provoca la pérdida progresiva de funcionalidad de las neuronas motoras.

Doc ID: a0ebd8d4938282c2690399d097ca27dd9cd315343

Suele manifestarse a partir de los 40-60 años, momento en el que el deterioro muscular empieza hasta el punto de provocar la muerte como consecuencia de la insuficiencia respiratoria.

3.3. Insensibilidad congénita al dolor.

La insensibilidad congénita al dolor es un trastorno raro en el que hay una afectación al sistema nervioso autónomo, aquel encargado de percibir los estímulos. Como consecuencia, el paciente no es capaz de interpretar correctamente el dolor. No lo siente.

Deben estar en constante supervisión ya que corren el riesgo de sufrir lesiones graves (traumatismos, quemaduras, luxaciones, etc) sin darse cuenta, lo que hace que su esperanza de vida sea inferior a la de la media.

3.4. Síndrome de Gilles de la Tourette.

El síndrome de Gilles de la Tourette, también conocido como la “enfermedad de los tics”, es un trastorno raro que afecta al sistema nervioso y que se caracteriza por movimientos constantes, involuntarios y repetitivos. Pueden ser palabras concretas o bien ruidos (aspiraciones, tos, gruñidos, etc).

4. Enfermedades cutáneas y del tejido conjuntivo.

La piel, el tejido subcutáneo y el tejido conjuntivo también son susceptibles de padecer algunos trastornos en su fisiología, que tienen distintas implicaciones en la salud de los afectados.

Algunos ejemplos de enfermedades raras de este grupo son los siguientes:

Doc ID: a0ebcb4928282c2690399d097ca27dd9cd315343
Doc ID: fc5345f214f598c40dcad039eb4613ca67ed91fd2

4.1. Epidermólisis bullosa.

La epidermólisis bullosa es un trastorno hereditario que se caracteriza por una inusual fragilidad de la piel y de las mucosas. Esto hace que el paciente desarrolle con exagerada facilidad ampollas después de ligeros roces o, incluso, sin ninguna razón aparente.

4.2. Síndrome de Marfan.

El síndrome de Marfan es una enfermedad hereditaria rara que afecta al tejido conjuntivo, es decir, a las fibras que sujetan los órganos del cuerpo. Dependiendo de donde se sitúe el trastorno, puede afectar al corazón, al esqueleto, a los ojos, a los vasos sanguíneos, etc.

Pese a que si la afectación se da en el corazón o los vasos sanguíneos la enfermedad puede poner en peligro la vida, la manifestación más común es que los pacientes tienen las extremidades desproporcionadamente grandes. Además, suelen ser personas altas y delgadas.

4.3. Dermatitis herpetiforme.

La dermatitis herpetiforme es una enfermedad rara que afecta a la piel y que se caracteriza por la formación de pequeñas ampollas e hinchazones parecidos a ronchas por varias partes del cuerpo.

5. Enfermedades endocrinas y metabólicas.

Doc ID: a0ebd8d4938282c2690399d097ce27dd9cd315343
Doc ID: fc5345f214f59ac40dcad039eb4613ca67ed91fd2

El sistema endocrino es el conjunto de órganos encargados de producir hormonas, unas moléculas que regulan todas las funciones de nuestro cuerpo y que participan en las rutas metabólicas.

Trastornos en la producción de estas hormonas tienen implicación en la fisiología de todo el organismo. Algunos ejemplos de estas enfermedades son los siguientes:

5.1. Enfermedad de Addison.

La enfermedad de Addison es un trastorno raro que se caracteriza porque las glándulas suprarrenales no producen suficiente cantidad de hormonas. Situadas encima de los riñones, estas glándulas se encargan de liberar cortisol y aldosterona, dos hormonas básicas para el cuerpo.

No disponer de suficiente cantidad de estas hormonas tiene graves consecuencias para el cuerpo: fatiga, bajo nivel de azúcar en sangre, dolor muscular, depresión, caída del pelo, etc. Incluso puede resultar mortal.

5.2. Cistinuria.

La cistinuria es una enfermedad hereditaria rara que provoca errores en las rutas metabólicas. La cistina, un aminoácido, está libre y se une con otras moléculas. Esto hace que se formen cálculos renales en el riñón, el uréter y la vejiga.

5.3. Amiloidosis AL.

La amiloidosis AL es una enfermedad rara que afecta a la forma de las proteínas. Estas no tienen la estructura que deberían tener y empiezan a depositarse

Doc ID: a0eb6b4938282c2690399d097ca27dd9cd315343
Doc ID: fc5345f214f59ac40dcad039eb4613ca67ed91fd2

extracelularmente causando daños en los órganos. Puede acabar provocando insuficiencia cardíaca.

6. Enfermedades del sistema genitourinario.

El sistema genitourinario incluye los órganos urinarios y los del aparato reproductor. También son susceptibles de padecer distintas enfermedades a causa de trastornos genéticos.

Algunos ejemplos de estas enfermedades son los siguientes:

6.1. Cistitis intersticial.

La cistitis intersticial es una enfermedad rara caracterizada por una inflamación de la vejiga. Esto provoca dolor intenso y necesidad constante de orinar.

6.2. Nefronoptisis.

La nefronoptisis es una enfermedad hereditaria rara que se manifiesta desde la infancia y que afecta a los riñones. Acaba provocando una insuficiencia renal que implica un trasplante o bien un tratamiento por diálisis.

6.3. Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser: 1 / 5.000

El síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser es una enfermedad rara caracterizada por una malformación durante el desarrollo embrionario de los conductos de Müller, que en la mujer pasan a formar las trompas de Falopio, el útero, el cérvix y la parte superior de la vagina. Esto provoca problemas en la fertilidad de la mujer.

Doc ID: a0ebc6b4938282c2690399d097ca27dd9cd315343
Doc ID: fc5345f2141598c40dcad039eb4613ca67ed91fd2

7. Enfermedades del sistema inmunológico.

El sistema inmune es el conjunto de células dotadas de la capacidad de detectar y neutralizar potenciales amenazas para nuestro organismo.

Errores genéticos en el desarrollo de este pueden provocar que no pueda combatir infecciones e incluso que detecte células propias de nuestro cuerpo como patógenos que deben ser atacados.

Algunas de las enfermedades raras de este tipo son:

7.1. Inmunodeficiencia variable común.

La inmunodeficiencia variable común es una enfermedad rara que se caracteriza porque las células del sistema inmune no pueden fabricar anticuerpos contra los patógenos, de modo que el organismo no desarrolla inmunidad a bacterias ni virus y el paciente siempre es susceptible de volver a sufrir infecciones por estos.

7.2. Miastenia grave.

La miastenia grave es una enfermedad rara que afecta al sistema inmune y que provoca que la comunicación entre los nervios y los músculos se rompa. Esto supone para los afectados mayor tendencia a sentirse débiles y fatigados, además de dificultades para hablar, masticar e incluso para tener expresiones faciales.

7.3. Inmunodeficiencia combinada severa.

La inmunodeficiencia combinada severa es una enfermedad rara que se debe no a que no se produzcan anticuerpos, sino que el número de células del sistema inmune

Doc ID: a0ebcb4928282c2690399d097ca27dd9cd315343
Doc ID: fc5345f2145980c40dcad039eb4613cab7ed91fd2

(linfocitos) es demasiado bajo. Esto provoca que los afectados sean extremadamente sensibles a sufrir todo tipo de infecciones por patógenos, pues no pueden combatirlos.

8. Enfermedades del sistema respiratorio.

Que el sistema respiratorio funcione correctamente es básico para el organismo, pues es el encargado de obtener oxígeno para las células y de eliminar el dióxido de carbono, un compuesto que resulta tóxico para las células.

Es por ello que trastornos genéticos que afecten a su funcionamiento pueden suponer graves problemas de salud. Estas son algunas de las enfermedades raras que afectan al sistema respiratorio:

8.1. Fibrosis pulmonar idiopática.

La fibrosis pulmonar idiopática es una enfermedad rara caracterizada por la cicatrización del tejido epitelial de los pulmones, lo que provoca una disfunción progresiva de la función pulmonar. Esto puede acabar causando una insuficiencia respiratoria grave.

8.2. Disquinesia ciliar primaria.

La disquinesia ciliar primaria es una enfermedad rara caracterizada por una afectación en las vías respiratorias tanto altas (nariz, garganta y tráquea) como bajas (pulmones), lo que acaba provocando disfunciones respiratorias en el afectado.

8.3. Estenosis traqueal.

Doc ID: a0ebc8a4938282c2690399d097ca27dd9cd315343
Doc ID: fc5345f214f59ac40dcad039eb4613ca67ed91fd2

La estenosis traqueal es una enfermedad rara cuya manifestación clínica principal es un estrechamiento significativo de la tráquea. Esto tiene consecuencias negativas para la función respiratoria, pues no llega suficiente aire a los pulmones.

9. Enfermedades del ojo.

Los ojos son susceptibles de padecer distintas enfermedades. En otro artículo repasamos cuáles son las principales infecciones que podemos sufrir en los ojos, aunque también hay trastornos genéticos que pueden afectar a su funcionalidad.

Algunas de las enfermedades raras de los ojos son:

9.1. Queratopatía neurotrófica.

La queratopatía neurotrófica es una enfermedad rara caracterizada por una degeneración progresiva de la córnea, lo que cursa al principio con enrojecimiento y pérdida de agudeza visual. Con el tiempo puede acabar comportando la pérdida de visión.

9.2. Retinopatía del prematuro.

La retinopatía del prematuro es una enfermedad rara que se da en recién nacidos. Provoca que crezcan vasos sanguíneos dentro de la retina, algo que en condiciones normales no debe suceder, pues es una de las pocas zonas del cuerpo donde no debe haber vasos sanguíneos. Puede provocar ceguera en el afectado.

9.3. Síndrome de retracción de Duane.

Doc ID: a0ebb0b4938282c2690399d097ca27dd9cd315343

El síndrome de retracción de Duane es una enfermedad rara que provoca que los afectados tengan un movimiento ocular limitado, lo que puede acabar desembocando en una ambliopía, más comúnmente conocida como “ojo perezoso”.

10. Enfermedades del sistema circulatorio.

El sistema circulatorio está formado por el conjunto de tejidos y órganos que permiten que la sangre llegue a todos los puntos del cuerpo. Sus componentes más importantes son el corazón y los vasos sanguíneos.

Dada su importancia, trastornos que afecten a algunas de estas estructuras pueden tener graves consecuencias para la salud. Algunas de las enfermedades raras del sistema circulatorio son las siguientes:

10.1. Hipertensión pulmonar.

La hipertensión pulmonar es una enfermedad rara caracterizada por una presión arterial inusualmente alta en las arterias de los pulmones y del corazón. Esto dificulta el flujo correcto de sangre, lo que hace que el músculo del corazón progresivamente se debilite. Puede acabar provocando la muerte por insuficiencia cardiaca.

10.2. Púrpura de Henoch-Schöenlein.

La púrpura de Henoch-Schöenlein es una enfermedad rara que provoca la inflamación y la ruptura de los vasos sanguíneos de la piel, intestinos, riñones y articulaciones. Suele causar erupciones cutáneas y, en casos concretos, daño renal.

10.3. Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico.

Doc ID: a0ebd8d4938282c2690399d097ca27dd9cd315343
Doc ID: fc5345f214f598c40dcad039eb4613ca67ed91fd2

El síndrome del corazón izquierdo hipoplásico es una enfermedad rara que se observa desde el momento del nacimiento y que está caracterizada por un escaso desarrollo de la parte izquierda del corazón, lo que hace que no realice los latidos como es debido.

Esto acaba causando que el corazón no bombee la cantidad necesaria de sangre, lo que puede tener consecuencias muy graves para la salud.

11. Cánceres.

En otro artículo repasamos cuáles eran los tipos de cáncer más común, y vimos que hay algunos con millones de nuevos casos diagnosticados cada año.

Sin embargo, existen muchos otros tipos de cáncer menos comunes que tienen una incidencia en la población muy baja, lo que hace que sean considerados como enfermedades raras. Algunos de estos cánceres son:

11.1. Neuroblastoma.

El neuroblastoma es un tipo de cáncer raro que normalmente se presenta en recién nacidos o niños. Se desarrolla a partir de tejido propio del sistema nervioso y puede aparecer en distintas partes del cuerpo, aunque normalmente lo hace en las glándulas suprarrenales, situadas encima de cada uno de los riñones.

11.2. Carcinoma de tiroides.

El carcinoma de tiroides es un cáncer raro que se desarrolla en la tiroides, una glándula encargada de producir distintos tipos de hormonas implicadas en muchas funciones del organismo.

Doc ID: a0ebc8b4938282c2690399d097ca27dd9cd315343

La aparición de cáncer en esta glándula provoca que las funciones de regulación de la temperatura corporal, el peso, la frecuencia cardiaca y la presión arterial se vean afectadas.

11.3. Dermatofibrosarcoma protuberante.

Un dermatofibrosarcoma protuberante es un tipo de cáncer raro que se desarrolla en la piel y que se caracteriza por la aparición de bultos cerca de la superficie de esta. No suele diseminarse más allá de la piel, aunque es recomendable aplicar un tratamiento de forma precoz.

12. Enfermedades infecciosas.

A lo largo de esta lista hemos visto enfermedades raras que se producen por factores intrínsecos a la persona, es decir, por su dotación genética. Sin embargo, existen patógenos poco comunes que pueden provocar enfermedades en personas que estaban perfectamente sanas antes de la infección.

La mayoría de estas enfermedades suelen ser graves, y algunos ejemplos de ellas son los siguientes:

12.1. Kuru.

El kuru es una enfermedad neurodegenerativa grave provocada por una infección por prión (una proteína con capacidad infectiva) que cursa con temblores, fiebre y frío. Su desarrollo es lento ya que se puede estar incubando durante más de 30 años, aunque que cuando aparecen los síntomas, la muerte al cabo de un año resulta casi inevitable.

Doc ID: a0ebc8e4928282c2690399d097ce27dd9cd315343

12.2. Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob.

La enfermedad de Creutzfeldt-Jakob es un trastorno raro provocado también por un prión que infecta tejidos nerviosos del cerebro y la médula espinal, provocando demencia y, finalmente, la muerte. Más conocida como “la enfermedad de las vacas locas”.

12.3. Enfermedad de Whipple.

La enfermedad de Whipple es un trastorno raro causado en esta ocasión por una bacteria que infecta las articulaciones y el sistema digestivo. Acaba teniendo consecuencias potencialmente mortales para el afectado. Afortunadamente, puede tratarse con antibióticos.”[6]

V. PERSPECTIVA DE GÉNERO.

De conformidad con la *Guía para la Incorporación de la perspectiva de género en el trabajo legislativo del Congreso de la Ciudad de México*[7], donde se señala que:

“La perspectiva de género tiene entre sus objetivos, erradicar las diversas causas que llevan a las circunstancias opresoras en las que desde siempre hemos tenido que desarrollarnos las mujeres por la simple razón de serlo, y con esta afirmación, no intento menospreciar el género, pero sí anteponer nuestra condición de personas sujetas de derechos, sin que para el ejercicio de ellos medie alguna otra característica, lo cual resulta ser una aspiración que sigue sin cumplirse en ningún ámbito de la vida en sociedad.” En

[6] Ibidem.
[7] Ver: https://genero.congresocdmx.gob.mx/wp-content/uploads/2019/12/Gui%CC%81a-para-la-Incorporacio%CC%81n-de-la-perspectiva-de-ge%CC%81nero-en-el-trabajo-legislativo-del-Congreso-de-la-Ciudad-de-Me%CC%81xico-2.pdf, 3 de julio de 2022.

Doc ID: a0ebd8d4938282c2690399d097ca27dd9cd315343

tal sentido, el presente instrumento legislativo utiliza un lenguaje incluyente y no sexista; que no discrimina, excluye, invisibiliza o estereotipa a las mujeres.

VI. ORDENAMIENTOS A MODIFICAR.

Iniciativa ante el Congreso de la Unión, por el que se adiciona la fracción I Bis al artículo 2, se reforma la fracción III del artículo 5, y se modifica la fracción I del artículo 6, todos de la Ley de los Institutos Nacionales de Salud.

VII. CUADRO COMPARATIVO.

TEXTO VIGENTE LEY DE LOS INSTITUTOS NACIONALES DE SALUD	PROPUESTA NORMATIVA LEY DE LOS INSTITUTOS NACIONALES DE SALUD
ARTÍCULO 2. Para los efectos de esta ley se entenderá por: **I.** Ciencia médica, a la disciplina que, conforme a métodos científicamente aceptados, desarrolla un conocimiento sistematizado que de manera metódica, racional y objetiva tiene el propósito de investigar, describir y explicar el origen de las enfermedades, su prevención, diagnóstico y tratamiento, así como de procurar la rehabilitación del afectado y el	**ARTÍCULO 2**. … **I.** …

Doc ID: a0eb6b4938282c2690399d097ca27dd9cd315343

mantenimiento y protección de la salud de las personas;	
(Sin correlativo)	**I Bis. Enfermedades raras, aquellas condiciones de morbilidad caracterizadas por su baja prevalencia o poco conocidas o estudiadas, y en general, sin tratamiento médico específico. Debe considerase una enfermedad rara si afecta a menos de cinco personas por cada diez mil habitantes;**
II. Enseñanza en salud, a la transmisión sistemática de conocimientos de la Ciencia Médica, habilidades, destrezas y actitudes con propósitos de aprendizaje, para la formación de recursos humanos para la salud;	**II. a XI.** …
III. Institutos Nacionales de Salud, a los organismos descentralizados de la Administración Pública Federal, con personalidad jurídica y patrimonio propios, agrupados en el Sector Salud, que tienen como objeto principal la investigación científica en el campo de la salud, la formación y capacitación de recursos	

Doc ID: a0ebd8d4938282c2690399d097ea27dd9cd315343

humanos calificados y la prestación de servicios de atención médica de alta especialidad, y cuyo ámbito de acción comprende todo el territorio nacional; **IV.** Investigación en salud, al estudio y análisis original de temas de la Medicina, sujetos al método científico, con el propósito de generar conocimientos sobre la salud o la enfermedad, para su aplicación en la atención médica; **V.** Investigación aplicada en salud, a aquella que se orienta a la comprensión, prevención, diagnóstico y tratamiento de problemas de salud determinados; **VI.** Investigación básica en salud, a aquella relativa al estudio de los mecanismos celulares, moleculares, genéticos, bioquímicos, inmunológicos y otros, que tenga como propósito ampliar el conocimiento de la Ciencia Médica; **VII.** Investigador, al profesional que mediante su participación en actividades científicas genera conocimientos, por su	

Doc ID: a0ebd8f4938282c2690399d097ea27dd9cd315343
Doc ID: fc5345f2141598c40dcad039eb4613cab7ed91d2

cuenta o institucionalmente, en la Biomedicina o la Medicina; **VIII.** Recursos autogenerados, a los ingresos que obtengan los Institutos Nacionales de Salud por la recuperación de cuotas por los servicios que presten y las actividades que realicen; **IX.** Recursos de terceros, a aquéllos puestos a disposición de los Institutos Nacionales de Salud por personas físicas o morales, públicas o privadas, nacionales o extranjeras, para financiar proyectos de investigación y que pueden o no haber sido obtenidos o promovida su disposición por investigadores; **X.** Recursos de origen externo, a los subsidios, participaciones, donativos, herencias y legados, en efectivo o en especie, de personas físicas o morales, públicas o privadas, nacionales o extranjeras, que se otorguen de manera directa a los Institutos o a través de sus patronatos, y	

Doc ID: a0eb6b4938282c2690399d097ca27dd9cd315343

XI. Secretaría, a la Secretaría de Salud del Ejecutivo Federal.	
ARTÍCULO 5. Los organismos descentralizados que serán considerados como Institutos Nacionales de Salud, son cada uno de los siguientes, para las áreas que se indican:	**ARTÍCULO 5.** …
I. Instituto Nacional de Cancerología, para la especialidad de las neoplasias;	**I. a II.** …
II. Instituto Nacional de Cardiología Ignacio Chávez, para los padecimientos cardiovasculares;	
III. Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubirán, para las disciplinas biomédicas vinculadas con la medicina interna de alta especialidad en adultos y las relacionadas con la nutrición;	**III.** Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubirán, para las disciplinas biomédicas vinculadas con la medicina interna de alta especialidad en adultos, las relacionadas con la nutrición **y las enfermedades raras**;
IV. Instituto Nacional de Enfermedades Respiratorias Ismael Cosío Villegas, para los padecimientos del aparato respiratorio; Fracción reformada DOF 22-06-2006	**IV. a XI.** …

Doc ID: a0eb6b4928282c2690399d097ea27dd9cd315343

IV Bis. Instituto Nacional de Geriatría, para la formación de recursos humanos y la investigación del envejecimiento, de las enfermedades y cuidados del adulto mayor; **V.** Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía Manuel Velasco Suárez, para las afecciones del sistema nervioso; **V bis.-** Instituto Nacional de Medicina Genómica, para la regulación, promoción, fomento y práctica de la investigación y aplicación médica del conocimiento sobre del genoma humano; **VI.** Instituto Nacional de Pediatría, para los padecimientos de la población infantil hasta la adolescencia; **VII.** Instituto Nacional de Perinatología Isidro Espinosa de los Reyes, para la salud reproductiva y perinatal; Fracción reformada DOF 05-11-2004 **VIII.** Instituto Nacional de Psiquiatría Ramón de la Fuente Muñiz, para la psiquiatría y la salud mental;	

Doc ID: a0ebb4928282c2690399d097ea27dd9cd315343

VIII Bis. Instituto Nacional de Rehabilitación Luis Guillermo Ibarra Ibarra; **IX.** Instituto Nacional de Salud Pública, para la investigación y enseñanza en salud pública; **X.** Hospital Infantil de México Federico Gómez, para los padecimientos de la población infantil hasta la adolescencia, y **XI.** Los demás que en el futuro sean creados por ley o decreto del Congreso de la Unión, con las características que se establecen en la fracción III, del artículo 2 de la presente ley.	
ARTÍCULO 6. A los Institutos Nacionales de Salud les corresponderá:	**ARTÍCULO 6.** …
I. Realizar estudios e investigaciones clínicas, epidemiológicas, experimentales, de desarrollo tecnológico y básicas, en las áreas biomédicas y sociomédicas en el campo de sus especialidades, para la comprensión, prevención, diagnóstico y tratamiento de las enfermedades, y	**I.** Realizar estudios e investigaciones clínicas, epidemiológicas, experimentales, de desarrollo tecnológico y básicas, en las áreas biomédicas y sociomédicas en el campo de sus especialidades **o enfermedades raras** y para la

Doc ID: a0eb6b4938282c2690399d097ca27dd9cd315343

rehabilitación de los afectados, así como para promover medidas de salud;	comprensión, prevención, diagnóstico y tratamiento de las enfermedades, y rehabilitación de los afectados, así como para promover medidas de salud;
II. Publicar los resultados de las investigaciones y trabajos que realice, integrándolos al Repositorio Nacional de Acceso Abierto a Recursos de Información Científica, Tecnológica y de Innovación, de Calidad e Interés Social y Cultural, de conformidad con lo estipulado en la Ley de Ciencia y Tecnología.	**II. a XIV.** …
III. Promover y realizar reuniones de intercambio científico, de carácter nacional e internacional, y celebrar convenios de coordinación, intercambio o cooperación con instituciones afines;	
IV. Formar recursos humanos en sus áreas de especialización, así como en aquellas que le sean afines;	
V. Formular y ejecutar programas de estudio y cursos de capacitación, enseñanza, especialización y actualización de personal profesional, técnico y auxiliar,	

Doc ID: a0eb6b4928282c2690399d097ca27dd9cd315343

en sus áreas de especialización y afines, así como evaluar y reconocer el aprendizaje; **VI.** Otorgar constancias, diplomas, reconocimientos y certificados de estudios, grados y títulos, en su caso, de conformidad con las disposiciones aplicables; **VII.** Prestar servicios de salud en aspectos preventivos, médicos, quirúrgicos y de rehabilitación en sus áreas de especialización; **VIII.** Proporcionar consulta externa, atención hospitalaria y servicios de urgencias a la población que requiera atención médica en sus áreas de especialización, hasta el límite de su capacidad instalada; **IX.** Asesorar y formular opiniones a la Secretaría cuando sean requeridos para ello; **X.** Actuar como órganos de consulta, técnica y normativa, de las dependencias y	

Doc ID: a0eb6b4938282c2690399d097ca27dd9cd315343

entidades de la Administración Pública Federal en sus áreas de especialización, así como prestar consultorías a título oneroso a personas de derecho privado; **XI.** Asesorar a los centros especializados de investigación, enseñanza o atención médica de las entidades federativas y, en general, a cualquiera de sus instituciones públicas de salud; **XII.** Promover acciones para la protección de la salud, en lo relativo a los padecimientos propios de sus especialidades; **XIII.** Coadyuvar con la Secretaría a la actualización de los datos sobre la situación sanitaria general del país, respecto de las especialidades médicas que les correspondan, y **XIV.** Realizar las demás actividades que les correspondan conforme a la presente ley y otras disposiciones aplicables.	

Doc ID: a0ebc8e4938282c2690399d097ca27dd9cd315343
Doc ID: fc5345f214f598c40dcad039eb4613ca67ed91fd2

VIII. TEXTO NORMATIVO PROPUESTO.

ÚNICO. - Se adiciona la fracción I Bis al artículo 2, se reforma la fracción III del artículo 5, y se modifica la fracción I del artículo 6, todos de la Ley de los Institutos Nacionales de Salud, para quedar como sigue:

ARTÍCULO 2. …

I. …

I Bis. Enfermedades raras, aquellas condiciones de morbilidad caracterizadas por su baja prevalencia o poco conocidas o estudiadas, y en general, sin tratamiento médico específico. Debe considerase una enfermedad rara si afecta a menos de cinco personas por cada diez mil habitantes;

II. a XI. …

ARTÍCULO 5. …

I. a II. …

III. Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubirán, para las disciplinas biomédicas vinculadas con la medicina interna de alta especialidad en adultos, las relacionadas con la nutrición y las enfermedades raras;

IV. a XI. …

ARTÍCULO 6. …

Doc ID: a0ebd8f4938282c2690399d097ca27dd9cd315343
Doc ID: fc5345f2141598c40dcad039eb4613ca67ed91fd2

I. Realizar estudios e investigaciones clínicas, epidemiológicas, experimentales, de desarrollo tecnológico y básicas, en las áreas biomédicas y sociomédicas en el campo de sus especialidades o enfermedades raras y para la comprensión, prevención, diagnóstico y tratamiento de las enfermedades, y rehabilitación de los afectados, así como para promover medidas de salud;

II. a XIV. …

X. ARTÍCULOS TRANSITORIOS.

PRIMERO. - El presente Decreto entrará en vigor el día de su publicación en el Diario Oficial de la Federación.

SEGUNDO. - La persona titular del Poder Ejecutivo Federal y la Cámara de Diputados del Congreso de la Unión harán las previsiones presupuestales para cumplir con el presente Decreto.

XI. LUGAR, FECHA, NOMBRE Y RÚBRICA DE QUIENES LA PROPONGAN.

En la Ciudad de México, dado en el Palacio Legislativo del Congreso de la Ciudad de México, a los 21 días del mes de marzo de 2023.

A T E N T A M E N T E.

Alberto Martínez Urincho

ALBERTO MARTÍNEZ URINCHO.
DIPUTADO.

Doc ID: a0ebb6b4938282c2690399d097ca27dd9cd315343