

Enfermedades raras en México

Rare diseases in Mexico

It is necessary to improve knowledge about rare diseases in Mexico. We provide some recommendations for medical education inside and outside the classroom, as well as to improve its detection.

Es necesario mejorar el conocimiento acerca de las enfermedades raras en México. Se apuntan algunas recomendaciones para la educación médica dentro y fuera del aula, así como para mejorar su detección.

Keywords: Palabras clave:

Rare Diseases; Neonatal Screening; Diagnosis; Education, Medical; Health Policy

Enfermedades Raras; Tamizaje Neonatal; Diagnóstico; Educación Médica; Política de Salud

Gerardo Rivera-Silva,^a
Fernando Treviño-de la Fuente,^a
Ma. Guadalupe Treviño-Alanís^a

^aUniversidad de Monterrey, Escuela de Medicina, Departamento de Ciencias Básicas. San Pedro Garza García, Nuevo León, México

Comunicación con: Gerardo Rivera-Silva
Teléfono: (81) 8215 1446
Correo electrónico:
gerardo.rivera@udem.edu

En México, el tema referente a las enfermedades raras que afectan a nuestra población debería ser considerado como prioritario, debido a que no se tiene un padrón completo que establezca la prevalencia y la incidencia de este tipo de enfermedades en las diferentes regiones de nuestro país. Este desconocimiento, podría propiciar una identificación deficiente o un diagnóstico equivocado de las mismas, con las consecuencias adversas en la salud de la población afectada. Asimismo, no existe una capacitación sobre esta problemática dirigida a los alumnos de medicina en las diferentes universidades, ya que no existe una materia como tal y en el resto de las materias se da prioridad a las enfermedades con mayor prevalencia, lo que convierte a las enfermedades raras en enfermedades invisibles.

La Secretaría de Salud estima que aproximadamente ocho millones de personas padecen una enfermedad rara, y para ser catalogada como tal, no se deben presentar más de cinco casos por cada 10 000 habitantes. Una de las estrategias primordiales utilizadas para la detección temprana de estas enfermedades ha sido el tamiz neonatal (implementado en nuestro país en 1973), debido a que más del 80% de ellas es de origen genético. En la actualidad, con este tamiz metabólico se pueden identificar seis padecimientos: hiperplasia suprarrenal congénita, deficiencia de glucosa 6-fosfato deshidrogenasa, fenilcetonuria, hipotiroidismo congénito, galactosemia y fibrosis quística.¹ En 2017, se estableció el Registro Nacional de Enfermedades Raras con 14 enfermedades: histiocitosis, hemofilia, fibrosis quística, enfermedad de Fabry, síndrome de Turner, espina bífida, mucopolisacaridosis I Hurler, mucopolisacaridosis II Hunter, mucopolisacaridosis IV Morquio, mucopolisacaridosis VI Maroteaux-Lamy, enfermedad de Pompe y enfermedad de Gaucher tipos I, II y III.² Empero, existen alrededor de 6000 enfermedades catalogadas como raras; el boletín electrónico Orphanet (Instituto Nacional de la Salud y de la Investigación Médica, Inserm Francia) cuenta con un registro de 1791 enfermedades raras.³

Si bien las acciones llevadas a cabo son importantes, el conocimiento sobre las enfermedades raras en nuestro medio es insuficiente, porque la mayoría de los

Recibido: 20/04/2018

Aceptado: 21/05/2018

médicos de atención primaria no las toma en cuenta o las desconoce. Es recomendable que se implementen más acciones pertinentes para facilitar la identificación de este tipo de padecimientos en la población (**cuadro I**). En ese sentido, la creación de un centro de carácter nacional, encaminado a la identificación de enfermedades raras, mediante la conformación de un biobanco genómico y proteómico para

estos padecimientos de las diferentes áreas geográficas de México, sería de gran relevancia, y permitiría un mejor control y prevención de estas enfermedades, además de que facilitaría su investigación terapéutica y su diagnóstico, lo cual repercutiría en el pronóstico y la calidad de vida de las personas afectadas. Así, este tipo de enfermedades dejarían de ser invisibles.

Cuadro I Estrategias para facilitar la identificación de enfermedades raras

- Incorporar las enfermedades raras en el currículo de las facultades y de las escuelas de medicina del país
- Ofrecer cursos de actualización sobre el diagnóstico de las enfermedades raras dirigidos tanto a médicos de atención primaria como de los otros niveles de atención, por parte del sector salud y de las diferentes universidades del país
- Crear una campaña nacional de concientización sobre las enfermedades raras
- Incluir las enfermedades raras como línea de investigación específica en el Instituto Nacional de Medicina Genómica
- Establecer programas de identificación oportuna de enfermedades raras y de promoción de la salud
- Identificar en el tamiz neonatal un mayor número de enfermedades raras
- Establecer mecanismos de control de las enfermedades raras relacionadas con alta mortalidad
- Implementar una red nacional hospitalaria que informe sobre el diagnóstico o sospecha diagnóstica de enfermedades raras
- Impulsar la investigación terapéutica de las enfermedades raras
- Fortalecer las campañas de divulgación sobre las enfermedades raras
- Diagnosticar, evaluar y apoyar a los pacientes con alguna enfermedad rara que vivan en comunidades con marginación y pobreza

Referencias

1. Secretaría de Salud. Alrededor de 8 millones de mexicanos viven con enfermedades raras. México: Secretaría de Salud; 28 de febrero de 2018. Disponible en <https://www.gob.mx/salud/articulos/alrededor-de-8-millones-de-mexicanos-viven-con-enfermedades-raras?idiom=es> [Consultado el 7 de marzo de 2018].
2. Secretaría de Salud. Lista Actualizada de las enfermedades que se han determinado como raras en México. México: Secretaría de Salud; 7 de noviembre de 2017. Disponible en <http://www.csg.gob.mx/descargas/pdf/priorizacion/enfermedades->

[raras/Listado/LISTADO_ENFERMEDADES_RARAS.pdf](#) [Consultado el 1 de marzo de 2018].

3. Secretaría de Salud. ¿Qué son las enfermedades raras? México: Secretaría de Salud; 26 de diciembre de 2017. Disponible en <https://www.gob.mx/salud/articulos/que-son-las-enfermedades-raras?idiom=es> [Consultado el 28 de febrero de 2018].

Cómo citar este artículo:

Rivera-Silva G, Treviño-de la Fuente F, Treviño-Alanís MG. Enfermedades raras en México. *Rev Med Inst Mex Seguro Soc.* 2018;56(3):214-5