



FEDERACIÓN MEXICANA DE ENFERMEDADES RARAS

*«No permitiremos que nunca más muera un paciente con alguna enfermedad rara
solo porque alguien en México
no hace su trabajo en las instituciones públicas de salud.»*

«Nadie se debe quedar atrás.»

Juntos haremos historia... en salud

Una contribución de los pacientes con enfermedades raras
para la mejoría en atención en salud
de esta y las futuras generaciones de mexicanos.

Contenido

Introducción.....	2
Principales áreas de trabajo para establecer un plan nacional de atención integral de las enfermedades raras.....	4
La voz de las asociaciones de pacientes.....	6
Conclusión.....	9
Firmas.....	10
Bibliografía.....	12





Introducción

La Federación Mexicana de Enfermedades Raras (FEMEXER: www.femexer.org) es el puente en el medio del proceso regulador y de atención médica para los pacientes con enfermedades raras en México.

Al trabajar en alianza con las organizaciones de pacientes con enfermedades raras, FEMEXER influye en procesos nacionales y ejerce presión para la aprobación y puesta en práctica de leyes, planes, programas o estrategias para estos padecimientos en cada uno de los estados de nuestro país.

Nuestra contribución ha jugado un papel decisivo en la aprobación de decisiones importantes en relación a las enfermedades raras y medicamentos huérfanos en nuestro país, como la modificación a la Ley General de Salud donde se adicionaron los artículos 224 bis y 224 bis 1, la modificación en la normativa del Seguro Médico para una Nueva Generación (hoy Seguro Médico Siglo XXI) para incluir a los pacientes con enfermedades lisosomales, la farmacovigilancia de medicamentos con un plan de manejo de riesgos apropiado, la inclusión de medicamentos huérfanos en los Cuadros Básicos de las instituciones públicas de salud, etc.

El liderazgo de FEMEXER y los esfuerzos de cada asociación de pacientes son muy importantes para darle visibilidad y voz a los puntos de vista de nuestros enfermos, pues en cualquier consideración que se tome en cuenta en materia de salud, estos deben ser considerados como iguales en la toma de las decisiones que les afectan de manera directa.

Tenemos que transmitir a los que llegan lo que da certeza a quienes somos afectados por estos problemas de salud. Por ello, este documento busca promover la generación sostenible y continuada de un proceso de atención integral a los pacientes con enfermedades raras. De esta manera se puede estimular un diálogo abierto y transparente entre todos los involucrados en el Círculo Virtuoso¹ para poder generar un plan nacional que estructure todas las acciones relevantes.

Ya desde 2010 hemos promovido la creación de un plan nacional que atienda a esta categoría de enfermedades. No somos ajenos a los cambios y novedades que afectan a todo el mundo. Es por ello que hemos contado con el apoyo de EURORDIS, de quienes somos miembros desde 2011, para la elaboración de nuestras recomendaciones y estrategias.

1 Así es como llamamos al conjunto de participantes involucrados de diferentes maneras en la comunidad de enfermedades raras: los pacientes y familiares, las asociaciones de pacientes, la FEMEXER, la COFEPRIS como organismo regulador, la Academia que involucra a todos los investigadores médicos del país en el tema, los funcionarios de todas las instituciones públicas de salud, todos los profesionales médicos relacionados, los medios de comunicación que se interesan en estos temas, la industria farmacéutica que proporciona los medicamentos huérfanos, etc.



Las enfermedades raras, definidas así en la Ley General de Salud² de nuestro país, son padecimientos que atentan contra la vida o que debilitan crónicamente las capacidades físicas, principalmente, de una persona, con graves consecuencias emocionales, mentales y socioeconómicas para ella y su familia. **Su baja prevalencia y alto grado de complejidad exigen una aproximación integral con esfuerzos especiales y combinados de muchas áreas del sector salud.**

Por ello es imperativo elaborar un plan nacional de atención integral que asegure la equidad en el acceso pleno y en la prevención de consecuencias discapacitantes para todos los pacientes mexicanos que padecen enfermedades raras.

Con el ánimo de construir un marco de trabajo nacional en salud que apoye el reconocimiento de las enfermedades raras y la compartición de conocimiento, buenas prácticas y experiencias, recomendamos³:

-
- 2 Ley General de Salud, artículo 224 bis. Publicado en el DOF el 30 de enero de 2012. [http://www.dof.gob.mx/avisos/2120/SALUD_300112_01/SALUD_300112_01.htm].
 - 3 Nos adherimos a la adaptación al entorno mexicano de las recomendaciones de EURORDIS para la creación de un plan integral para las enfermedades raras. Los indicadores mencionados en la pág. 5 del documento «EUCERD Recommendations on Core Indicators for Rare Disease National Plans/Strategies», localizado en http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/06/EUCERD_Recommendations_Indicators_adopted.pdf resume los indicadores que nos ayudarían a crear un plan nacional integral para las enfermedades raras.



Principales áreas de trabajo para establecer un plan nacional de atención integral de las enfermedades raras

- I. Asegurar que las enfermedades raras sean adecuadamente codificadas y monitoreadas en todas las instancias del sistema de salud mexicano, propiciando con ello que se desarrollen los correspondientes protocolos médicos y guías de diagnóstico (pediátrico y adulto) para ser distribuidas en los niveles de adscripción de cada institución pública de salud.
- II. Apoyar la revisión del proceso de autorización y compra de medicamentos huérfanos,⁴ desde la decisión de comercializarlos en México como su compra y administración en las instituciones públicas de salud.
- III. Asegurar el acceso pleno y equitativo, con reglas claras, a las terapias contra las enfermedades raras en las instituciones públicas de salud.
- IV. Apoyar la construcción y mantenimiento, para fines epidemiológicos, de registros de pacientes y bases de datos de todas y cada una de las enfermedades raras.
- V. Apoyar a todos los integrantes del Círculo Virtuoso, especialmente a las asociaciones pacientes, en la construcción y mantenimiento de redes de información específica para cada enfermedad rara.
- VI. Identificar las investigaciones médicas en curso y los recursos de investigación de las universidades y otras instancias académicas para mejorar la coordinación de los programas de investigación sobre enfermedades raras.
- VII. Identificar los centros de experiencia (hospitalaria, clínica, etc.) y de conocimiento sobre enfermedades raras que ya se han conformado; y considerar la creación de otros en diferentes regiones del país. Alentar la aproximación multidisciplinaria para investigar y tratar a las enfermedades raras.
- VIII. Apoyar la creación de Consejos Consultivos de Comunidades⁵ para cada enfermedad rara, constituidos por pacientes o sus representantes organizados, a través de los cuales se considerarán las necesidades de estos en relación a las políticas públicas y la investigación de estos padecimientos.

4 Definidos ya en México. *Íbid* nota 2

5 Los Consejos Consultivos de Comunidades (CAB, por sus siglas en inglés) de pacientes son una iniciativa de EURORDIS (<https://www.eurordis.org/es/news/consejos-consultivos-de-comunidades-de-pacientes-conectando-pacientes-con-investigacion>) para establecer un grupo pequeño, establecido formalmente por defensores de pacientes que facilitan el debate con otras áreas del sector salud involucrado en las enfermedades raras, como la Academia que realiza investigaciones médicas y ensayos clínicos, los legisladores en materia de salud, etc.



- IX. Apoyar la creación y actuación de las asociaciones de pacientes,⁶ las cuales realizan actividades vitales para la salud, el conocimiento y la defensoría de los derechos de los pacientes con enfermedades raras. Alentar a que estas organizaciones se involucren activamente en el proceso de creación y mantenimiento de políticas públicas, actualización de la información sobre la investigación y tratamiento médico, promoción de la concientización sobre la enfermedad dentro del sector salud (diagnóstico y tratamiento), construcción de capacidades y entrenamiento, intercambio de información y de mejores prácticas y conexión entre los pacientes para mejorar su calidad de vida en torno a su propia enfermedad.
- X. Ya que el desarrollo de la investigación médica y de las estructuras del sector salud para las enfermedades raras requiere proyectos a largo plazo, el financiamiento que asegure la sostenibilidad también debe ser a largo plazo. Por lo tanto es imperativo asegurar el apropiado fondeo y mecanismos de cooperación en todas las instancias del sector salud, ya sea para las áreas de información, de investigación médica y de atención médica en las instituciones públicas⁷ de salud.

6 La OMS definió el empoderamiento de los pacientes como un “requisito previo para salud” y alentó una “asociación proactiva que proporcione una estrategia de autocuidado del paciente para mejorar los resultados de salud y calidad de vida entre los crónicamente enfermos.” El papel de los grupos de pacientes independientes es crucial, tanto en términos de apoyo directo a las personas que viven con la enfermedad, como en términos del trabajo colectivo que realizan para mejorar las condiciones de la comunidad de pacientes con enfermedades raras en general y para las próximas generaciones.

7 Esto considera, obviamente, a la permanencia y sostenibilidad del Fondo para Gastos Catastróficos (FGC), las compras consolidadas interinstitucionales y un modelo de financiamiento para el Seguro Popular.



La voz de las asociaciones de pacientes

Durante la 4ª Mesa de Diálogo sobre Enfermedades Raras⁸ de FEMEXER, sostenida el pasado 11 de septiembre de 2018, los líderes de diversas asociaciones de pacientes presentes, hablando por sus asociados y también en comunión con todas las demás organizaciones aliadas de FEMEXER, expresamos nuestras demandas más importantes para la construcción de un plan nacional de atención integral de las enfermedades raras. En síntesis, lo que nos hace comunes en cuanto a nuestras demandas, necesidades y esfuerzos es:

1. Agenda pública.

- 1.1. Creación de un plan nacional de atención integral para las enfermedades raras que contemple, entre muchas otras cosas, la homologación y transparencia en los procesos de evaluación médica y la inclusión a terapias huérfanas para el manejo de estas enfermedades en las instituciones públicas de salud.
- 1.2. Registro de pacientes, enfermedades y recursos (hospitales, humanos y de conocimiento) en un censo nacional.
- 1.3. Inclusión de gastos asociados al tratamiento médico de las enfermedades raras en el Fondo para Gastos Catastróficos.
- 1.4. Tamizaje neonatal para detectar errores innatos del metabolismo.

2. Capacitación a profesionales médicos.

- 2.1. Educación a médicos, estudiantes de Medicina y otros profesionales de la salud para que sepan realizar un diagnóstico oportuno de estas enfermedades.
- 2.2. Red de conocimientos (protocolos, guías, etc.) y creación de centros expertos.

3. Voz del paciente.

- 3.1. Lugar y voz, como asociaciones de pacientes, en la toma de decisiones en las instituciones de salud y con los legisladores, en temas de acceso y cuidados en salud.
- 3.2. Acceso pleno y equitativo a las terapias médicas (preventivas, paliativas y curativas) en las instituciones públicas de salud.

4. Investigación y desarrollo

- 4.1. Acceso a ensayos clínicos y a protocolos médicos.

8 <http://www.femexer.org/23863/asi-fue-la-4a-mesa-de-dialogo-sobre-enfermedades-raras/> (Consultado el 21 de septiembre de 2018.)



Los líderes presentes en la mesa de diálogo fueron muy enfáticos en sus peticiones:

- Mantenimiento y guarda de los lineamientos adoptados por la pasada administración federal en favor de las enfermedades raras, como la regulación rápida de medicamentos huérfanos y el registro (o censo) de pacientes. Conclusión de medidas ya legisladas a favor de nuestros pacientes, pero aún no instrumentadas por las legislaciones federal y estatales. Inclusión de beneficios fiscales para los cuidadores de los pacientes con enfermedades raras, a fin de mejorar la calidad de vida y la economía de las familias. **C.P. Diana Marroquín Cavazos, presidenta de CurAME a.c., Monterrey, N.L. [Atrofia muscular espinal].**
- Educación a médicos y estudiantes de Medicina sobre enfermedades raras. Facilidad para que los pacientes ingresen en ensayos clínicos de medicamentos huérfanos. Implementación de registros de pacientes. Voz, como asociación de pacientes, para que se escuchen sus necesidades. **Lic. Mary Paz Mastretta López, directora de Fundación GIST México i.b.p., Monterrey, N.L. [Cáncer de GIST].**
- Creación de políticas públicas para el cuidado y tratamiento de pacientes en las instituciones públicas de salud, con acceso a los protocolos médicos internacionales de cada enfermedad, como las resonancias magnéticas para la prevención de formación de tumores. **Psi. Edith Godina Herrera, presidenta de Alianza Mexicana de Familias con VHL a.c., Puebla, Pue. [Síndrome de Von Hippel Lindau].**
- Cambios en el sistema de salud mexicano para mejorar la calidad de vida de los niños con glucogenosis. Voz, como asociación de pacientes, para concientizar sobre las enfermedades raras (en especial, la glucogenosis) a médicos, de manera que diagnostiquen a tiempo. Atención de las necesidades de los pacientes en las instituciones públicas para garantizar calidad de vida. **Ing. Alberto Zaragoza Núñez, copresidente de Asociación de Glucogenosis en México a.c., Guadalajara, Jal. [Glucogenosis].**
- Obtención de información epidemiológica nacional sobre enfermedades raras. Creación de protocolos médicos estandarizados para cada enfermedad. **Od. Alejandra Domínguez García, copresidenta de Asociación de Glucogenosis en México a.c., Monterrey, N.L. [Glucogenosis].**
- Detección oportuna (tiempo y precisión) de los errores innatos del metabolismo mediante el tamizaje metabólico neonatal ampliado. Actualización del lineamiento del tamiz neonatal. Programa integral de tamiz para los niños detectados con enfermedades metabólicas. Inclusión de los errores innatos del metabolismo en el registro de enfermedades raras del CAESER del Consejo de Salubridad General. Revisión del lineamiento regulado por el Centro Nacional de Equidad de Género y Salud Reproductiva. Establecimiento de clínicas expertas multidisciplinarias y estatales para enfermedades metabólicas, en hospitales generales y centro de salud familiar. **Sra. Xóchitl Noemí Mendoza Morales, presidenta de Asociación Mexicana de Amigos Metabólicos, a.c., en todo el país. [Errores innatos del metabolismo y tamiz neonatal].**
- Realización de un apartado especial financiero, independiente del que se tiene para las enfermedades prioritarias, para atender a los pacientes con enfermedades raras, de manera que no se depauperen las propias instituciones públicas que los cuidan. Voz para las asociaciones de pacientes dentro de la toma de decisiones financieras y de políticas públicas en relación a las enfermedades raras. Educación a médicos, otros profesionales de la salud y estudiantes de Medicina sobre estas enfermedades. Difusión del conocimiento dentro de las instituciones públicas



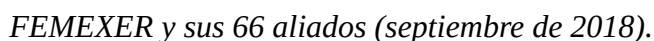
de salud. **Dr. Luis Mateo Carbajal Rodríguez, jefe de la Clínica de Enfermedades por Depósito Lisosomal y Otras Raras en el Instituto Nacional de Pediatría, CDMX.**

- Mejora en el diagnóstico (tiempo y precisión) y prevención de consecuencias graves para los pacientes mediante pruebas genéticas y tamiz neonatal. **Dra. María Juana Inés Navarrete Martínez, investigadora y jefe del Servicio de Genética del Hospital Central Sur de Alta Especialidad de los Servicios de Salud de Petróleos Mexicanos, CDMX.**
- Mejora en el diagnóstico (tiempo y precisión) de las enfermedades raras. Educación de estudiantes de Medicina sobre enfermedades raras. Mejoras a los programas curriculares de las escuelas de Medicina para incluir estas enfermedades. Acceso en las instituciones públicas de salud para obtener los tratamientos que incluyen medicamentos huérfanos. **Dr. Jaime Eduardo Morales Blanhir, director médico de FEMEXER y jefe de Urgencias del Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición «Salvador Zubirán».**
- Educación médica continua a pacientes, médicos, otros profesionales de salud y estudiantes de Medicina sobre las enfermedades raras. **Dr. Antonio A. Loaeza Breakwell, medical head de Sanofi México, CDMX.**
- Impulso al registro (censo) de pacientes con enfermedades raras que también pueda evaluar la calidad de vida del paciente y de su familia. **Dr. José Agramonte Hevia, director médico de Shire Pharmaceuticals México, CDMX.**
- Voz, como asociación de pacientes, para cabildear las decisiones con los legisladores y otros tomadores de decisiones en materia de salud a favor de las enfermedades raras. Garantía del acceso a los tratamientos médicos en las instituciones públicas de salud. Apoyo a la educación de médicos, otros profesionales y estudiantes de todas las ciencias de la salud. Inclusión de pacientes en el registro (o censo) de enfermedades raras. Creación de una red de conocimiento y base de datos de los recursos asociados a estas enfermedades (investigaciones médicas y ensayos clínicos en curso, centros expertos, médicos expertos, etc.). Difusión en redes del conocimiento de cada enfermedad. **Lic. J. David Peña Castillo, presidente de FEMEXER, Cuernavaca, Morelos [Enfermedades lisosomales y representante de todas las demás raras].**
- Impulso al registro (o censo) de pacientes y de enfermedades raras. Creación de un plan nacional de enfermedades raras. Instrumentación de leyes y programas que atiendan de manera integral a los pacientes. Voz, como asociación de pacientes, para cabildear las decisiones con los legisladores y otros tomadores de decisiones en materia de salud a favor de las enfermedades raras. **Psi. D. Paulina Peña Aragón, directora del programa AcceSalud de FEMEXER, Cuernavaca, Morelos [Enfermedades lisosomales y representante de todas las demás raras].**
- Creación de un plan nacional de enfermedades raras que tome en cuenta la detección oportuna de estos padecimientos, la transparencia en los criterios de inclusión a tratamiento de los pacientes, la educación de primer nivel a médicos, otros profesionales de la salud y estudiantes de Medicina, entre otras cosas. **Ing. Celia Palacios Gómez Tagle, directora de Proyectos Especiales en FEMEXER, Cuernavaca, Morelos [Enfermedades lisosomales y representante de todas las demás raras].**



El derecho a la salud es un esfuerzo que logró la República hace muchos años y no es ajeno a nadie, o por lo menos, no debería serlo. Nadie en nuestro país puede ser obviado de sus derechos.

en su manifiesto expedido poco después de entrar triunfante en la ciudad de México, tras la derrota y fusilamiento de Maximiliano I de México).





Firmas

Nombre	Organización	Firma
C.P. Diana Marroquín Cavazos, presidenta	CurAME a.c. , Monterrey, N.L. [Atrofia muscular espinal]	
Lic. Mary Paz Mastretta López, directora	Fundación GIST México i.b.p. , Monterrey, N.L. [Cáncer de GIST]	
Psi. Edith Godina Herrera, presidenta	Alianza Mexicana de Familias con VHL a.c. , Puebla, Pue. [Síndrome de Von Hippel Lindau]	
Ing. Alberto Zaragoza Núñez, copresidente	Asociación de Glucogenosis en México a.c. , Guadalajara, Jal. [Glucogenosis]	
Od. Alejandra Domínguez García, copresidenta	Asociación de Glucogenosis en México a.c. , Monterrey, N.L. [Glucogenosis]	
Sra. Xóchitl Noemí Mendoza Morales, presidenta	Asociación Mexicana de Amigos Metabólicos, a.c. , en todo el país. [Errores innatos del metabolismo y tamiz neonatal]	
Dr. Luis Mateo Carbajal Rodríguez, jefe	Clínica de Enfermedades por Depósito Lisosomal y Otras Raras en el Instituto Nacional de Pediatría , CDMX	



Nombre	Organización	Firma
Dra. María Juana Inés Navarrete Martínez, investigadora y jefe	Servicio de Genética del Hospital Central Sur de Alta Especialidad de los Servicios de Salud de Petróleos Mexicanos , CDMX	
Dr. Jaime Eduardo Morales Blanhir, director médico y jefe	FEMEXER y servicio de Urgencias del Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición «Salvador Zubirán»	
Dr. Antonio A. Loaeza Breakwell, <i>medical head</i>	Sanofi México , CDMX	
Dr. José Agramonte Hevia, director médico	Shire Pharmaceuticals México , CDMX	
Lic. J. David Peña Castillo, presidente	FEMEXER , Cuernavaca, Morelos [Enfermedades lisosomales y representante de todas las demás raras]	
Psi. D. Paulina Peña Aragón, directora	Programa AcceSalud de FEMEXER , Cuernavaca, Morelos [Enfermedades lisosomales y representante de todas las demás raras]	
Ing. Celia Palacios Gómez Tagle, directora	Proyectos Especiales en FEMEXER , Cuernavaca, Morelos [Enfermedades lisosomales y representante de todas las demás raras]	



Bibliografía

- Key Elements of the Commission Communication on rare Diseases and the Council Recommendation.
http://download2.eurordis.org/europlan/1_EU_Policy_Documents_Rare_Diseases/3_EUROPLAN_Intro_Conf_CCRD_Council_Recos.pdf
- EUROPLAN Recommendations for the Development of National Plans for Rare Diseases.
https://www.eurordis.org/sites/default/files/2_EuroplanRecommendations_for_RD_NP_2008-2011.pdf
- EUCERD⁹ Recommendations on Core Indicators for Rare Disease National Plans/Strategies.
http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/06/EUCERD_Recommendations_Indicators_adapted.pdf
- «Rompiendo el punto muerto de acceso para no dejar a nadie atrás»
http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/positionpapers/EURORDIS_documento_posicion_acceso_ESPANOL_final_2018.pdf
- Documentos de EURORDIS / Europa para la construcción de políticas públicas:
 - <https://www.eurordis.org/content/eu-policy-documents>
 - <https://www.eurordis.org/content/documents-organise-national-conference>
 - <https://www.eurordis.org/es/content/el-grupo-de-expertos-en-enfermedades-raras-de-la-comision-europea>

9 Comité Europeo de Expertos en Enfermedades Raras (EUCERD, por sus siglas en inglés).