



# Enfermedades raras y discapacidad,

*¿Cuáles son los retos?*

**María de Lourdes Sánchez Hinojosa**

*Presidenta de Craniosinostosis México A.C. y Vicepresidenta de ANER.*

**Junio 2023**

[cedhnl.org.mx](http://cedhnl.org.mx)





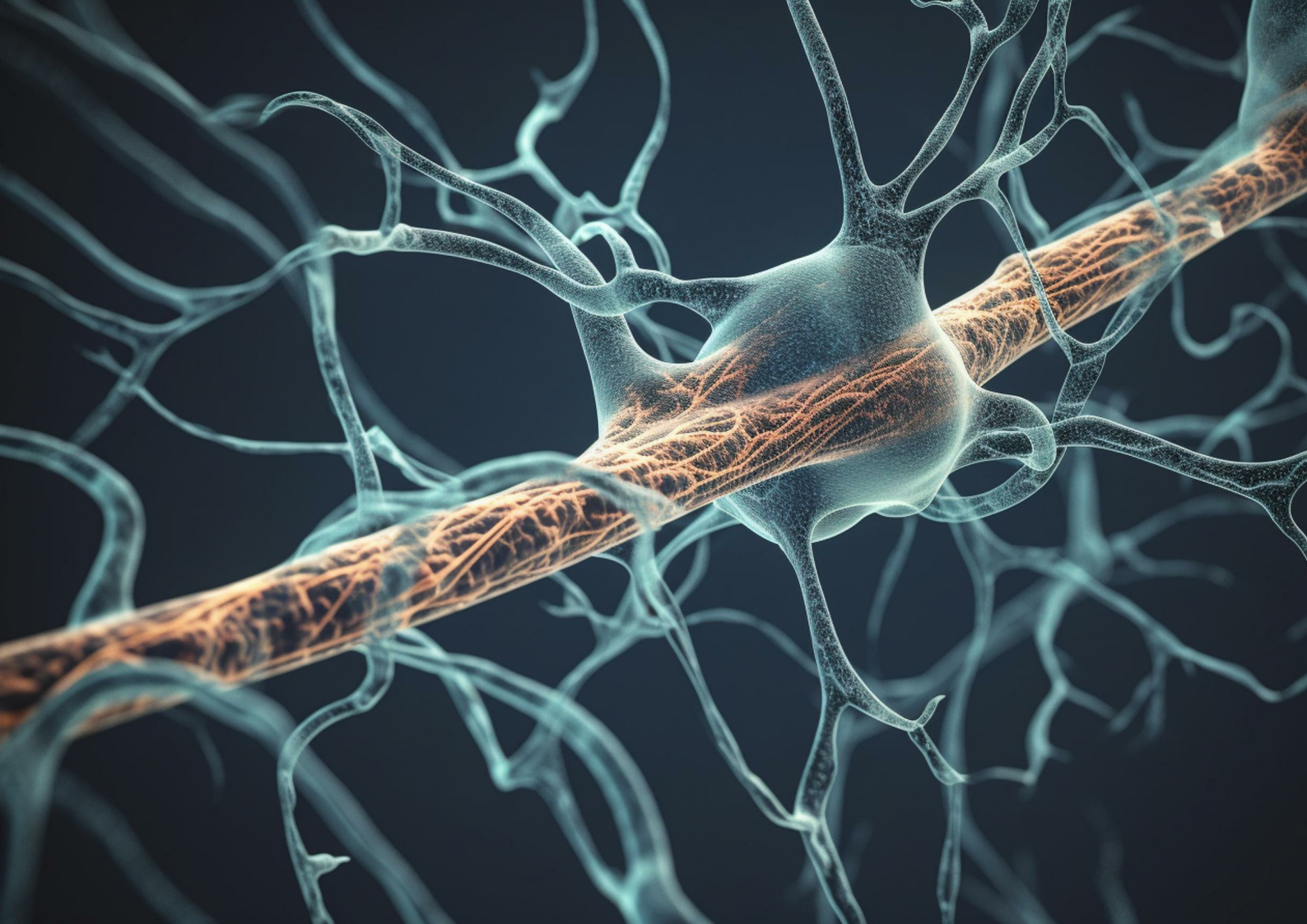
*Las Enfermedades Raras, según la Organización Mundial de la Salud, son aquellas cuya prevalencia es al menos en 5 de cada 10,000 habitantes, identificándose entre 6,000 y 7,000 diferentes tipos.*



En México se reconocen apenas 23 Enfermedades Raras, 3 de las cuales fueron incorporadas recientemente por el Consejo de Salubridad General: Amiloidosis heredofamiliar no especificada, Distrofia muscular de Duchenne y Atrofia muscular espinal.

El 75% de estas enfermedades son de origen genético y afectan al menos al 6% de la población mundial. Aparecen en la etapa pediátrica, sin embargo, se ha encontrado que la mayor prevalencia es en la edad adulta debido a la falta de diagnóstico y por la acentuación de los síntomas en esta etapa.

Por otro lado, la baja prevalencia de estos padecimientos ocasiona un desinterés en las autoridades de salud, provocando una falta de conocimiento que a su vez conlleva a diagnósticos erróneos o tardíos, dando como resultado una clara disminución en la calidad de vida de las personas que las sufren y un alto porcentaje de muertes a tempranas edades.



Es importante resaltar que las enfermedades raras afectan no sólo al individuo, sino también a la familia, a la comunidad y a la sociedad en general.

La información de la que se dispone indica que el 65% de estas enfermedades son graves y ocasionan discapacidad motora, sensorial o intelectual, con impacto directo en la autonomía de los pacientes.

Ahora bien, en la Resolución A/RES/76/132 abordan los retos de las personas que viven con una enfermedad rara y de sus familias, adoptada por la Asamblea General de las Naciones Unidas el 16 de diciembre del 2021, se establece dentro de su contenido lo siguiente, en relación con el tema:

[...] “Reconoce la necesidad de promover y proteger los derechos humanos de todas las personas, incluyendo los 300 millones de personas estimadas que viven con una enfermedad rara en todo el mundo, muchos de los cuales son niños, garantizando la igualdad de oportunidades para lograr su desarrollo óptimo, desarrollar su potencial y a participar plena, equitativa y significativamente en la sociedad.” [...]

[...] “Reconoce que algunas personas que viven con una enfermedad rara tienen discapacidades y deficiencias, que pueden tener un mayor impacto en su salud, y que también pueden enfrentar barreras actitudinales y del entorno que pueden dificultar su plena y efectiva participación en la sociedad en igualdad de condiciones con los demás.” [...]

[...] “Reconociendo también que las personas que viven con una enfermedad rara y sus familias deben tener acceso a la protección social y a una asistencia que les permita contribuir al disfrute pleno e igualitario de sus derechos y a garantizar un entorno familiar seguro y propicio.” [...]

[...] “Reconoce que algunas personas que viven con una enfermedad rara tienen discapacidades y deficiencias, que pueden tener un mayor impacto en su salud, y que también pueden enfrentar barreras actitudinales y del entorno que pueden dificultar su plena y efectiva participación en la sociedad en igualdad de condiciones con los demás.” [...]

[...] “Incluido el compromiso en él de fortalecer los esfuerzos para abordar las enfermedades raras como parte de la cobertura sanitaria universal.” [...]

[...] “Pide a los Estados miembros que fortalezcan los sistemas sanitarios, especialmente la atención primaria, a fin de proporcionar acceso universal a una amplia gama de servicios de salud que sean seguros, de calidad, accesibles, asequibles y oportunos, y estén disponibles y clínicamente y financieramente integrados, lo que ayudará a empoderar a las personas que viven con una enfermedad rara para satisfacer sus necesidades de salud física y mental a fin de realizar sus derechos humanos, incluido su derecho al más alto nivel posible de salud física y mental, y a mejorar la equidad y la igualdad sanitarias, poner fin a la discriminación y la estigmatización, eliminar las lagunas en la cobertura y crear una sociedad más inclusiva.” [...]  
(Naciones Unidas, 2021)





# ¿CUÁLES SON LOS RETOS?

De acuerdo con nuestra experiencia, las personas con enfermedades raras siguen siendo uno de los grupos más vulnerados en sus derechos, pues la falta de conocimiento, experiencia y empatía de los tomadores de decisiones, afecta e impacta en la calidad de vida de quienes nacen o adquieren una de estas enfermedades, a pesar de los acuerdos y esfuerzos de grandes organismos internacionales como la ONU, la OMS y Eurodis, entre otros.

El panorama es desalentador, pues seguimos sin diagnósticos certeros, sin tratamientos oportunos y accesibles, que mejoren la calidad de vida, que sumen años de vida, que disminuyan o eviten una discapacidad por causa de

esas enfermedades. Hay carencia de infraestructura, carencia de presupuesto para tratamientos, desabasto de medicamentos y carencia de personal médico capacitado en Enfermedades Raras.

Nos debe de quedar claro que todas las vidas importan y que todo el mundo tiene derecho a la salud, por lo que las Naciones deben garantizar y hacer cumplir este derecho, y que entre más tardemos en aplicar esta garantía mayor población con discapacidad y/o morbimortalidad habrá.

Hablemos de personas, hablemos de derechos, hablemos de salud, hablemos de calidad de vida.



# Referencias:

---

**Secretaría de Salud.** (s.f.). ¿Qué son las enfermedades raras? Recuperado de <https://www.gob.mx/salud/articulos/queson-las-enfermedades-raras-193280#:~:text=De%20acuerdo%20con%20la%20Organizaci%C3%B3n,m%C3%A1s%20de%20siete%20mil%20enfermedades>

**Martínez-Martínez, A., Ramos-Sánchez, J. I., & Caba-Pérez, M. C.** (2019). Enfermedades raras y fuentes de información: Análisis de la producción científica en bases de datos bibliográficas españolas. *Anales de Documentación*, 22(2), 1-19. Recuperado de <https://scielo.isciii.es/pdf/asisna/v31s2/original2.pdf>

**EURORDIS** - Rare Diseases Europe. (s.f.). What is a rare disease? Recuperado de <https://www.eurordis.org/informationsupport/what-is-a-rare-disease/>

**Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades de la Región de Murcia.** (s.f.). Guía para la valoración de la discapacidad en enfermedades raras. Recuperado de <https://murciasocial.carm.es/documents/20182/25532/Guia+valoracion+discapacidad+en+enfermedades+raras/b57dacbb-7eb4-4c59-9778-5955174ab3d1>

**Universidad Nacional Autónoma de México.** (2021, 21 de abril). Boletín 171: Investigadores del IPN desarrollan prueba molecular para enfermedades raras. Recuperado de [https://www.dgcs.unam.mx/boletin/bdboletin/2021\\_171.html](https://www.dgcs.unam.mx/boletin/bdboletin/2021_171.html)

**RDI (Rared Diseases International).** (2022). UN Resolution on Persons Living with a Rare Disease and their Families. Recuperado de <https://www.rarediseasesinternational.org/wp-content/uploads/2022/01/Final-UN-Text-UN-Resolutionon-Persons-Living-with-a-Rare-Disease-and-their-Families.pdf>