



BOLETÍN DE PRENSA

Ciudad de México, miércoles 28 de febrero de 2024

No. 097/2024

Atiende IMSS enfermedades raras con acciones de diagnóstico y tratamiento; se han identificado más de 8 mil

- **Se define así a toda enfermedad que se presenta en hasta cinco personas por cada 10 mil habitantes.**
- **El Instituto es pionero en la atención multidisciplinaria y sistematizada de pacientes con padecimientos lisosomales mediante 14 Centros de Referencia Regionales.**
- **Raúl y Emiliano, hermanos de 12 y seis años, reciben tratamiento de reemplazo enzimático cada 15 días para evitar sangrados y crecimiento de hígado y bazo.**

En el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras, que se conmemora el último día de febrero, el Instituto Mexicano del Seguro Social (IMSS) informa las acciones de diagnóstico y tratamiento que brinda a su derechohabiente, que son atendidos con calidez, respeto y empatía en los tres niveles de atención a fin de brindarles una mejor calidad de vida.

La doctora Rocío Rábago Rodríguez, jefa de área de la División de Excelencia Clínica en la Coordinación de Innovación en Salud del IMSS, explicó que una enfermedad rara se define como un padecimiento que se presenta en no más de cinco personas por cada 10 mil habitantes; dijo que de acuerdo al portal Orpha.net, reconocido a nivel mundial, cerca de 300 millones de personas que presentan esta condición.

Dijo que existen alrededor de ocho mil diferentes enfermedades raras de causa diversa, van desde las de tipo infeccioso como dengue o paludismo, intoxicación por ingesta de medicamentos; envenenamiento por mordedura de serpiente o picadura de escorpión, tumores que se pueden presentar en cualquier órgano, también las hay de origen genético como por ejemplo la hemofilia y la Enfermedad de Fabry; así mismo son enfermedades heterogéneas que se manifiestan con síntomas cardiacos, respiratorios, neurológicos, gastrointestinales y hematológicos, entre otros.

En el aspecto preventivo y de diagnóstico, señaló que el uso del tamiz neonatal permite identificar en el recién nacido la presencia del hipotiroidismo congénito, el cual se debe detectar y tratar en forma oportuna para evitar discapacidad intelectual grave e irreversible.

La doctora Rábago Rodríguez expuso que la hemofilia hereditaria es otra enfermedad rara, hay ausencia de factores de coagulación que provoca en pacientes la presencia de hemorragias en condiciones que no deberían de ocurrir; para su atención, se desarrolló un Protocolo de Atención Integral que orienta sobre las acciones para brindar cuidados de las personas que viven con hemofilia hereditaria, así mismo el Instituto cuenta con tratamientos de vanguardia e innovadores para el manejo de las hemorragias.

Resaltó que el Seguro Social es pionero en la atención multidisciplinaria y sistematizada para pacientes con padecimientos lisosomales, que agrupa entre 50 y 60 enfermedades que se caracterizan por una deficiencia en alguna de las enzimas de los lisosomas de las células del





organismo, lo que ocasiona que las moléculas que deberían degradarse por esa enzima se acumulen en diferentes órganos y tejidos.

Destacó que en el Instituto se estableció un proceso de atención de pacientes con enfermedades lisosomales desde el 2011, que consiste en la evaluación de pacientes a través de 14 Centros de Referencia Regional de Enfermedades Lisosomales, ubicados en Unidades Médicas de Alta Especialidad en diversas partes del país, además de la revisión de casos por expertos en la materia.

Dentro de este grupo se presenta la enfermedad de Gaucher; Raúl y Emiliano, hermanos de 12 y seis años, sufren de esta su patología que se manifestó con crecimiento de hígado y bazo, sangrado por plaquetas bajas y dolor en los huesos a causa de la deficiencia de una enzima por lo que requieren tratamiento cada 15 días, relató el doctor Erick Rivera Comparán, encargado de la Clínica de Errores Innatos del Metabolismo del Hospital de Pediatría del Centro Médico Nacional (CMN) Siglo XXI.

Detalló que este padecimiento es de tipo genético y se hereda a través de un mecanismo que se conoce como autosómico recesivo, esto es que los padres son portadores de la mutación y lo transmiten a sus hijos, quienes desarrollan los síntomas y problemas de salud; aunque no es curable es posible mantenerlos estables a aplicar la terapia de reemplazo.

El doctor Rivera Comparán dijo que ambos menores ingresaron a la Clínica hace dos años y medio, “al día de hoy prácticamente la sintomatología ha desaparecido, tienen una vida completamente normal, acuden a la escuela, ya no tienen sangrados y su hígado y bazo están en tamaños normales”, enfatizó.

La señora Susana Hernández, madre de Raúl y Emiliano, recuerda que su hijo mayor comenzó a manifestar crecimiento de su abdomen y dolor, acudieron a un hospital particular donde le realizaron estudios y el diagnóstico fue enfermedad de Gaucher, momento en el que les explicaron que el padecimiento era incurable y requería un medicamento que se tenía que administrar cada 15 días.

Por ello, acudieron al Seguro Social y fueron referidos al Hospital de Pediatría del CMN Siglo XXI, donde se cuenta con el recurso humano y los medicamentos necesarios para pacientes con enfermedades lisosomales.

“Anteriormente se veían cansados, no tenían ganas de nada ni fuerzas, solo estaban en la cama viendo televisión, desde que reciben el tratamiento llevan una vida normal: juegan, corren, hacen sus actividades van a la escuela, van a natación y están muy bien. Agradezco mucho a todos los doctores que nos han apoyado”, resaltó.

---o0o---





GOBIERNO DE
MÉXICO



UNIDAD DE COMUNICACIÓN SOCIAL

LINK DE FOTOS

https://drive.google.com/drive/folders/1njxmylx6lvg60hNKTQy98XI3_020mIVm?usp=sharing

LINK DE VIDEO

<https://imssmx.sharepoint.com/:v:/s/comunicacionsocial/Efpey4GZLnBMkMgxiqOFXVoBhOFnz8diOZebSxMV5oTIPA?e=5G7FIJ>

