CENTRO DE ESTUDIOS TECNOLOGICOS industrial y de servicios No.5

CCT: 09CT0022K

INVESTIGACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS EN MÉXICO. (EN ESPECIAL SOBRE EL SÍNDROME DE RETT).

Módulo I, Submódulo 1: Aplica el método científico para el conocimiento de necesidades sociales.

GRUPOS: 2º B y F
TURNO: Vespertino

SUPERVISOR DOCENTE: Martín Sánchez Morales

CICLO ESCOLAR: febrero - julio 2025

ÍNDICE

CAPÍTULO I. Metodología de la investigación
1. Introducción
1.1. Planteamiento del Problema
1.2. Justificación
1.3. Hipótesis
1.4. Objetivo general
1.5. Objetivos secundarios
1.6. Instrumento de investigación sobre el síndrome de RETT
CAPITILO II. Marco teórico-conceptual
2.- Enfermedades raras padecidas por la infancia mexicana
2.1. Definición de enfermedades raras
2.2. Definición del síndrome de RETT
2.3. Frecuencia del síndrome de RETT en México
2.4. Lineamientos legales de enfermedades raras en México
CAPITULO III. Interpretación de resultados estadísticos del instrumento de investigación.
CAPITULO IV. Conclusiones
CAPITULO V. Recomendaciones
CAPITULO VI. Directorio de instituciones que atienden enfermedades raras en las Alcaldías de Benito Juárez y Coyoacán de la Ciudad de México.

Referencias bibliográficas
Anexos

CAPÍTULO I. Metodología de la investigación

1.- Para realizar la presente investigación se toma en cuenta un tipo de investigación mixta, (cualitativa-cuantitativa), debido a la importancia del tema, que abarca una rara enfermedad cuasi desconocida en México, pero no por eso no detectada en parte de la población infantil mexicana.

A continuación, se desglosan los puntos de la presente investigación.

1.1. Planteamiento del Problema

En México, las enfermedades raras que afectan a la población infantil no están consideradas como prioritarias, ya que no existe un presupuesto para realizar investigaciones serias sobre este tema, y cuando surge una enfermedad rara o desconocida, regularmente se diagnostica erróneamente, precisamente por su desconocimiento y por su rareza. Por lo mismo, posiblemente no exista un padrón completo que diera luz a este tema de salud infantil en México.

Cuando surge una enfermedad rara o desconocida entre la población infantil de México, regularmente no existe una adecuada capacitación la población médica que se enfrenta al problema. El conocimiento sobre enfermedades raras entre los médicos en México, no es suficiente debido a que la mayoría de los profesionales de la medicina en su nivel de atención primaria no las toma en cuenta o las desconoce.

Por lo anteriormente mencionado, se hace necesario el planteamiento de una pregunta eje: ***¿Es necesaria la creación de un centro nacional de investigaciones que identifiquen enfermedades raras en la población infantil mexicana?***

1.2. Justificación

En México existen enfermedades comunes atendidas por las diferentes instituciones de salud, mismas que conforman todo un espectro metodológico que mantienen controlados los diferentes cuadros presentados en la atención de dichas enfermedades.

Pero también existen enfermedades raras que casi nunca se ven entre la población infantil mexicana. Estas enfermedades por sus características se diagnostican erróneamente trayendo como consecuencia que el desenlace sea fatal en la mayoría de los casos. Por lo consecuente se hace necesario realizar un estudio encaminado al conocimiento de este tipo de enfermedades, caso concreto en esta investigación, el síndrome de RETT. ¿Qués es? ¿Cuándo aparece? ¿Cuáles son sus síntomas? Etc.

Esta investigación es necesaria para proponer una serie de acciones encaminadas a solucionar este problema de salud que no por ser poco frecuente deja de ser importante en la atención a la salud de la población infantil mexicana.

1.3. Hipótesis

Las enfermedades raras en la población infantil mexicana, suelen pasar desapercibidas hasta que ya no hay manera de atender el diagnóstico de pronóstico reservado.

Existen variables que se deben considerar para poder conocer este tipo de enfermedades más a fondo y tener así la oportunidad de atender científicamente estos temas.

Dentro de las enfermedades raras que se han detectado en México, se puede mencionar el Síndrome de RETT, el cual es “un trastorno del neurodesarrollo con una frecuencia estimada de 1/10,000 recién nacidos vivos, el cual se presenta con un modelo de herencia ligado al cromosoma X. Las variantes patogénicas en el gen MECP2, el cual codifica para una proteína que participa en el desarrollo y la diferenciación del sistema nervioso central, causan este síndrome”. (**Boletín Médico del Hospital Infantil de México, 2025).**

Por lo tanto, la presente hipótesis versará de la siguiente manera**: "Mientras más y mejor información se genere sobre el síndrome de RETT, mejor será la atención a la población detectada con el síndrome de RETT"**

1.4. Objetivo general

Conocer las enfermedades raras existentes en México, en especial todo lo referente al Síndrome de RETT.

1.5. Objetivos secundarios

- Analizar la información existente sobre enfermedades raras en México, especialmente lo concerniente al síndrome de RETT.
- Identificar instituciones que traten sobre enfermedades raras en México, especialmente lo concerniente al síndrome de RETT.
- Crear material de difusión para dar a conocer el Síndrome de RETT a la comunidad, como cuadernillos, talleres, pláticas y demás elementos que puedan servir a este propósito.

1.6. Instrumento de investigación sobre el síndrome de RETT

A continuación, se transcribe el instrumento de investigación utilizado para obtener información importante para el tratamiento de la presente investigación:

Instrumento de investigación:

Cuestionario sobre Síndrome de RETT (Cuestionario para contestar con sus familiares).

1.- ¿Qué tanto conoce de enfermedades raras en México?

a) Mucho.

b) Solo algunas veces

c) Desconozco del tema.

2.- ¿A oído hablar del síndrome de RETT?

a) No

b) alguna vez, pero no sé de qué se trata

c) No, pero quisiera saber de ese síndrome

3.- ¿Le gustaría saber más sobre el síndrome de RETT?

a) No me interesa

b) Sí

c) No lo sé

4.- ¿Le gustaría conocer algunos síntomas del síndrome de RETT?

a) Sí

b) No

c) tal vez, dependiendo de la forma de presentación del tema

5- ¿Cómo le gustaría conocer esta información sobre el síndrome de RETT?

a) Talleres y pláticas :10 b) Material lúdico (por medio del juego): 10 c) No sé

6.- ¿Sería conveniente para el gobierno ampliar este tipo de enfermedades en el tratamiento de salud pública?

a) Sí, definitivamente

b) No, como son muy raras no lo creo necesario

c) Tengo dudas de para qué me serviría esa información

7.- ¿Cree que las enfermedades raras en México, solo afectan a un tipo de población, como por ejemplo niños y niñas?

a) No lo sé

b) Si. Por eso son raras

c) No. Creo que afectan a todo tipo de personas

8.- Retomando el síndrome de RETT. ¿A qué tipo de población cree que afecta?

a) A todo mundo

b) Solo a niñas

c) A adolescentes

9.- ¿Le gustaría conocer direcciones de instituciones que abordan este problema de salud en México?

a) Si

b) No

c) Tal vez. Me podría servir en algún momento

10.- ¿Piensa que una enfermedad rara, debe atenderse en las instituciones de salud ya sea privadas o públicas?

a) Sí, en ambas formas de atención

b) No, solo en las públicas

c) En ninguna, como son raras no hay necesidad de atención

nombre del estudiante que aplicó el cuestionario: _____

CAPITILO II. Marco teórico-conceptual

2.- Enfermedades raras padecidas por la infancia mexicana

"Ninguna enfermedad es tan rara como para no merecer nuestra atención"

Cada día aparecen más y mejores herramientas para el diagnóstico y tratamiento adecuados de las enfermedades que aquejan a la población mundial. El siglo pasado y los inicios de éste han sido testigos de estos acontecimientos. Los grandes descubrimientos muestran que vamos por el camino correcto; tal es el caso del estudio e inicio de la decodificación del genoma humano, que es de vital importancia en el estudio de las enfermedades heredodegenerativas, especialmente las de tipo metabólico y lisosomal etiquetadas como "raras", intratables e incurables en su gran mayoría. Sin embargo, nada más lejos de la realidad, la gran mayoría ahora son previsibles y muchas de ellas tratables.

El propósito de dar a conocer lo anterior es percibir el impacto que estas enfermedades ejercen en los pacientes, sus familiares y en los servicios de salud. De estas enfermedades 80% tienen origen genético y también en 80% de los casos se ha detectado el gen causante de la enfermedad; otras son cánceres poco frecuentes, enfermedades autoinmunitarias, malformaciones congénitas o infecciosas.

Hay tres tipos de enfermedades genéticas:

1. Defectos monogénicos: la afección es de un solo gen.
2. Trastornos cromosómicos donde éstos (o parte de ellos) faltan o cambian.
3. Multifactoriales, en los cuales hay mutación en dos o más genes (aquí influyen el ambiente y el estilo de vida).

Se puede heredar una mutación genética de uno o ambos padres, pero también pueden suceder estos cambios durante la vida de un individuo.

2.1. Definición de enfermedades raras

El concepto de enfermedades "raras" se acuñó por primera vez a mediados de la década de los años 80 del siglo pasado, en Estados Unidos, relacionado con el concepto de medicamentos "huérfanos". Se denominaron enfermedades "raras" porque se caracterizaban por su baja prevalencia (número de personas viviendo con una enfermedad en un momento dado) e incidencia (número de nuevos diagnósticos en un año). No obstante, tienen altas tasas de mortalidad con evolución crónica muy severa y múltiples deficiencias motoras, sensoriales y cognitivas. Aproximadamente 50% aparece en la edad pediátrica pero la mayor prevalencia es en adultos debido a la excesiva mortalidad de algunas enfermedades infantiles: 30% de los niños con este tipo de enfermedades fallece antes de los 5 años y en 35% de los casos son responsables de las muertes antes del año de edad.

Se conoce como enfermedad "huérfana o rara" cualquier enfermedad que afecte a un pequeño porcentaje de la población, aquella que no cuente con tratamientos adecuados o cuando la severidad de la enfermedad sea extrema. Se les denomina así por la amplia diversidad de desórdenes y síntomas no sólo según la enfermedad sino también de pacientes que la padecen. Existen síntomas relativamente comunes que pueden ocultarla y conducir a diagnósticos erróneos.

Se considera entonces que una enfermedad es "rara" cuando afecta, desde el punto de vista poblacional, a menos de cinco personas de cada 10 000 habitantes o a uno de cada 5 000 nacidos vivos. Sin embargo, hay que tomar en cuenta que este estatus puede variar con el tiempo y también con el área geográfica de donde se obtengan los datos. Por ejemplo, una enfermedad genética o infecciosa puede ser rara en una región, pero frecuente en otra, como en el caso de la lepra que es rara en Francia, pero muy común en África Central, o el ébola que es endémico en ese mismo continente, pero prácticamente desconocido en otras regiones.

Si hablamos de origen genético la talasemia (una anemia hemolítica) es rara en el norte de Europa, pero frecuente en la región del mediterráneo, África, Estados Unidos y parte de Sudamérica. Algunas enfermedades infecciosas son frecuentes en países del Tercer Mundo y de baja frecuencia en el Mundo Desarrollado. A éstas se les llama también "enfermedades olvidadas" y son así desde el punto de vista

geográfico, social y económico, con muy poco apoyo en su inversión e interés para la investigación en su diagnóstico y tratamiento oportunos, lo que conlleva a un círculo vicioso.

Hasta la fecha se tiene registro de entre 6 y 7 mil enfermedades raras; se cree que afectan aproximadamente a una de cada 10 personas, aunque las más frecuentes de éstas son 231 y sólo 70 tienen tratamiento; incluso se sugiere que cada semana se describen 5 nuevas enfermedades "raras" en la literatura médica, aunque no existe un criterio científico estandarizado para su verdadera clasificación.

Demográficamente cada país utiliza diferentes fórmulas para definirlas. En Estados Unidos una enfermedad se considera "rara" cuando la padecen menos de 200 000 personas; según el acta de enfermedades raras existen cerca de 25 millones de estadounidenses que padecen alguna. En Japón se definen con menos de 4 casos por cada 10 000 habitantes o aquellas que afectan a menos de 50 000 personas. En Europa la Comisión Europea de Salud establece que una enfermedad se califica como "rara" cuando afecta a 1 de 50 000 personas y se estima que el número de personas que las padecen es superior a los 30 millones; estos pacientes representan de 6 a 8% de la población de la Unión Europea y existen en su territorio de 5 mil a 7 mil diferentes tipos de estas enfermedades.

En Iberoamérica hay aproximadamente 42 millones de personas con enfermedades raras. En nuestro medio 7% de la población mexicana padece alguna de estas enfermedades y se estima que hay alrededor de 6 millones de personas que las padecen.

El proyecto genes globales informa que alrededor de 350 millones de personas en todo el mundo están afectadas por alguna enfermedad "rara" (aproximadamente 7%) y que su impacto mundial es mayor que los del cáncer y el sida juntos.

Estas son las enfermedades más "raras" y curiosas del mundo:

1. Sinestesia: estimulación simultánea y múltiple de los sentidos.
2. Síndrome del acento extranjero: hablar en lengua materna con acento extranjero.
3. Síndrome de Capgras: la persona cree que sus familiares son impostores.

4. Síndrome de Cotard: pacientes con delirio de negación (el paciente cree haber fallecido).
5. Micropsia o macropsia: "Síndrome de Alicia en el país de las maravillas" (percepción de que las cosas son demasiado pequeñas o grandes).
6. Síndrome Riley-Day: los pacientes no perciben el dolor.
7. Síndrome de Proteus: crecimiento exagerado de la piel y huesos: "el hombre elefante".
8. Síndrome de Möbius: inexpresión facial y ocular por alteración del sexto y séptimo pares craneales.
9. Progeria de Hutchinson-Gilfors: envejecimiento prematuro.
10. Síndrome de apnea-hipopnea durante el sueño: no existen las señales nerviosas necesarias para que se dé la respiración en el sueño.
11. Deficiencia de ribosa-5-fosfato isome-rasa: sólo se ha descrito en un paciente hasta la fecha.

Las pruebas genéticas son exámenes de sangre y de otros tejidos para detectar dichos trastornos y existen más de 200 disponibles que se realizan por varios motivos:

1. Encontrar trastornos genéticos en el feto.
2. Saber si las personas tienen un gen de la enfermedad y pueden transferírsela a sus hijos.
3. Estudiar embriones para detectar enfermedades.
4. Evaluar la presencia de enfermedades genéticas en adultos antes de que se produzcan síntomas.
5. Hacer el diagnóstico en una persona con síntomas de una enfermedad rara.
6. Determinar el tipo o dosis de medicamento que es mejor para la persona.

Los resultados de las pruebas pueden ayudar a que una persona tome decisiones como la planificación familiar o la cobertura de un seguro.

Se debe dar asesoramiento genético a la mujer cuando:

1. Tiene o le preocupa tener una enfermedad hereditaria.
2. Está embarazada o planea estarlo después de los 35 años de edad.
3. Ya tiene un hijo con un trastorno o defecto congénito.

4. Tuvo dos o más pérdidas de embarazo o un niño que falleció.
5. Se realizó un ultrasonido o pruebas que sugieren la posibilidad de un problema.

El promedio de tiempo para llegar a un diagnóstico final puede variar de 5 a 10 años (30%) y requerir revisiones de más de 10 médicos (20%). Las enfermedades "raras" no sólo afectan a las personas diagnosticadas, sino a sus familias, amigos, cuidadores y a toda la sociedad. La mayoría tiene curso clínico crónico debilitante con esperanza de vida reducida. Coexisten la denominada pluridiscapacidad (80%) con un alto grado de dependencia y mortalidad de 50%. La discapacidad produce aislamiento y discriminación, reduce las oportunidades educativas, profesionales y sociales y con ello conduce a deficiencias físicas, psicológicas e intelectuales.

En cuanto al impacto económico se estima que las familias de estos enfermos destinan más de 50% de sus ingresos para su cuidado. Existen organizaciones de pacientes para aumentar el conocimiento, diagnóstico oportuno y tratamiento de estas enfermedades, como La Organización Nacional para Enfermedades Raras que fue creada en 1983 por individuos que las padecen y por sus familias.

En el año 2002 se creó la Oficina de Investigación de Enfermedades Raras, en el Instituto Nacional de Salud de Estados Unidos, que se encarga de realizar investigaciones clínicas y biomédicas para el desarrollo de terapias para este tipo de enfermedades. Ese mismo año se firmó el acta de "Desarrollo de Productos Huérfanos para el tratamiento de Enfermedades Raras" y se propusieron iniciativas similares en Europa.

El primer *Día de las Enfermedades Raras* fue organizado por Europa y Canadá, al mismo tiempo, en 2008. Ese día fue creado para aumentar la concientización acerca de las enfermedades raras y se conmemora el último día de febrero de cada año. A partir de entonces se han creado diversas organizaciones no gubernamentales de apoyo a lo largo de todo el mundo; existen hoy en día más de 500.

En México, en abril del 2011, se creó la Federación Mexicana para Enfermedades Raras y la Asociación Mexicana de Enfermedades Lisoso-males en 2013.

2.2. Definición del síndrome de RETT

El síndrome de Rett es un trastorno genético neurológico y de desarrollo poco frecuente que afecta principalmente a niñas y que se caracteriza por un desarrollo normal en los primeros meses, seguido de una regresión en las habilidades motoras y del lenguaje. Este trastorno se debe a una mutación en el gen MECP2, que afecta el desarrollo y la función del cerebro.

2.3. Frecuencia del síndrome de RETT en México

La frecuencia estimada es de 1/10,000 recién nacidos vivos y la mayoría de los casos son esporádicos, causados por mutaciones de novo.

Casos clínicos:

El primer caso se trata de una paciente de 5 años con microcefalia y regresión del neurodesarrollo desde los 3 años. Clínicamente se diagnosticó de síndrome de Rett en estadio III. Se realizó la secuenciación del gen MECP2 y se identificó una variante probablemente patogénica en estado heterocigoto, c.606delC (p. Thr203Argfs*7), que no ha sido reportada previamente. El segundo caso es una paciente de 17 años, referida por discapacidad intelectual grave, que se encontró clínicamente en estadio IV. Se realizó la secuenciación de MECP2 y se identificó una variante patogénica [c.880C>T (p. Arg294*)] ya descrita previamente.

https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1665-11462021000400356

2.4. Lineamientos legales de enfermedades raras en México

En México, la atención a las enfermedades raras se encuentra en proceso de desarrollo normativo y legal. Aunque no existe un Registro Nacional de Enfermedades Raras que permita una gestión integral, se han realizado esfuerzos para reconocerlas y mejorar la atención médica a quienes las padecen.

Primeramente, se puede observar que existe un acuerdo por el que se reconocen a las enfermedades raras, aunque no se clarifica como tal una legislación más profunda que abarque acciones directas para su atención. Derivado de ese acuerdo, se han hecho intentos por profundizar en el tema y se han enviado algunas reformas de ley para poder ser más inclusivos en la atención de las enfermedades raras. A continuación, se transcribe el acuerdo vigente publicado en el Diario Oficial de la Federación con fecha del jueves 29 de junio de 2023 y posteriormente, de igual forma se presenta una reforma solicitada por el poder legislativo para la atención a dichas enfermedades.

ACUERDO por el que se reconocen las enfermedades raras incorporadas en la Clasificación Internacional de Enfermedades emitida por la Organización Mundial de la Salud.

ACUERDO por el que se reconocen las enfermedades raras incorporadas en la Clasificación Internacional de Enfermedades emitida por la Organización Mundial de la Salud.

Al margen un sello con el Escudo Nacional, que dice: Estados Unidos Mexicanos.- GOBIERNO DE MÉXICO.- Consejo de Salubridad General.

El Consejo de Salubridad General, con fundamento en los artículos 4o., párrafo cuarto, 73 fracción XVI, Bases 1a. y 3a. de la Constitución Política de los Estados Unidos Mexicanos; 4o. fracción II, 15, 17, fracciones XII y XVII y 224 Bis de la Ley General de Salud; 1, 9, fracciones II, VI y XXIV del Reglamento Interior del Consejo de Salubridad General, y

CONSIDERANDO

Que la Constitución Política de los Estados Unidos Mexicanos, en su artículo 4o., párrafo cuarto, reconoce el derecho humano que tiene toda persona en nuestro país a la protección de la salud, señalando que la ley definirá las bases y modalidades para el acceso a los servicios de salud; establecerá la concurrencia de la Federación y las entidades federativas en materia de salubridad general, así como definirá un Sistema de Salud para el Bienestar, con el fin de garantizar la extensión progresiva, cuantitativa y cualitativa de los servicios de salud para la atención integral y gratuita de las personas que no cuenten con seguridad social;

Que, en términos de lo dispuesto en los artículos 73, fracción XVI, bases 1a. y 3a. de la Constitución Política de los Estados Unidos Mexicanos y 4o., fracción II de la Ley General de Salud, el Consejo de Salubridad General tiene el carácter de autoridad sanitaria y sus disposiciones generales son obligatorias para las autoridades administrativas del país;

Que el Plan Nacional de Desarrollo 2019-2024, publicado en el Diario Oficial de la Federación (DOF) el 12 de julio del 2019, como instrumento que identifica los problemas nacionales a resolver y enumera las soluciones en una proyección, dentro de su Eje General II. Política Social, apartado "Salud para toda la población", estima que "el derecho a la salud le es denegado parcial o totalmente al sector más desprotegido de la población mexicana", por lo que el Gobiemo federal debe realizar las acciones necesarias para garantizar que todos los habitantes de México puedan recibir atención médica y hospitalaria gratuita;

Que el Programa Sectorial de Salud 2020-2024, publicado en el DOF el 17 de agosto de 2020, establece en su Objetivo prioritario 1, "Garantizar los servicios públicos de salud a toda la población que no cuente con seguridad social y, el acceso gratuito a la atención médica y hospitalaria, así como exámenes médicos y suministro de medicamentos incluidos en el Compendio Nacional de Insumos para la Salud", cuya estrategia 1.4 "Mejorar la atención especializada de la población sin seguridad social priorizando a grupos históricamente discriminados o en condición de vulnerabilidad"; dispone entre sus acciones puntuales, la de impulsar las propuestas o modificaciones al marco normativo que rige al sector salud para ampliar las posibilidades de atención gratuita en las instituciones de atención especializada, así como coordinar a los Institutos, Hospitales de Alta Especialidad para definir los mecanismos que amplíen progresivamente la gratuidad en instancias de tercer nivel de atención para población no derechohabiente;

Que en términos de los artículos 17, fracción XII de la Ley General de Salud y 9, fracción VI del Reglamento Interior del Consejo de Salubridad General, a dicho Consejo, le corresponde, entre otras, participar, en el ámbito de su competencia, en la consolidación y funcionamiento del Sistema Nacional de Salud;

Que las enfermedades raras comprenden un conjunto de patologías que tienen una escasa prevalencia en la población, sin embargo, consideradas en términos globales, se traducen en un número elevado de enfermos crónicos, cuyas condiciones de vida, en general, dependen en alto grado de los sistemas públicos de salud y de su entorno social;

Que, mediante Acuerdo publicado en el DOF, el 19 de enero de 2017, se creó la Comisión para el Análisis, Evaluación, Registro y Seguimiento de las Enfermedades Raras, para el desarrollo de los trabajos del Consejo de Salubridad General en esta importante área y el establecimiento del Registro Nacional de Enfermedades Raras, la cual, desde su creación, únicamente ha determinado 23 padecimientos considerados como enfermedades raras en el país;

Que la resolución 76/132. "Abordar los retos de las personas que viven con una enfermedad rara y de sus familias", aprobada por la Asamblea General de las Naciones Unidas, el 16 de diciembre de 2021, entre otras, exhorta a los Estados Miembros a que aceleren los esfuerzos encaminados a lograr la cobertura sanitaria universal para 2030, con el fin de garantizar la vida sana y promover el bienestar de todas las personas, incluidas las que viven con una enfermedad rara durante toda su vida;

Que la Organización Mundial de la Salud, aprobó la undécima versión de la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-11), la cual contiene a nivel mundial, enfermedades, trastornos, condiciones de salud, entre otros; e incluye aproximadamente 5500 enfermedades raras, conforme a la página web: https://www.who.int/standards/classifications/frequently-asked-questions/rare-diseases;

Que el Decreto por el que se reforman, adicionan y derogan diversas disposiciones de la Ley General de Salud, para regular el Sistema de Salud para el Bienestar, publicado en el DOF el 29 de mayo de 2023, modificó,

entre otros, el artículo 224 Bis, estableciendo que los medicamentos huérfanos están destinados a la prevención, diagnóstico o tratamiento de las enfermedades raras, reconocidas en el país o por organismos internacionales de los cuales el Estado mexicano es parte, las cuales tienen una prevalencia de no más de 5 personas por cada 10,000 habitantes, y

Que, derivado de lo anterior, en aras de reconocer y brindar una mayor protección a las personas que viven con alguna enfermedad rara en nuestro país, el Consejo de Salubridad General en su Primera Sesión Extraordinaria, celebrada el 22 de junio de 2023, tuvo a bien aprobar el siguiente:

ACUERDO

Primero. Se reconocen en el país, las enfermedades raras incorporadas en la Clasificación Internacional de Enfermedades, emitida por la Organización Mundial de la Salud.

Segundo. Se exhorta a las dependencias y entidades, tanto de la administración pública federales como local, que conforman el Sistema Nacional de Salud, a fortalecer la atención primaria a la salud, para proporcionar, en términos de las disposiciones jurídicas aplicables, el acceso a servicios de salud de calidad, accesibles, asequibles, seguros y oportunos, a las personas que viven con una enfermedad rara, con el objeto de cumplir con las finalidades del derecho a la protección de salud, establecidas en el artículo 2o de la Ley General de Salud.

Tercero. Se exhorta a las dependencias y entidades públicas, tanto federales como locales, del Sistema Nacional de Salud, a fortalecer los esquemas y mecanismos de información, análisis, estudio, investigación y capacitación de las enfermedades raras.

Cuarto. La Comisión del Compendio Nacional de Insumos para la Salud dará prioridad a la inclusión de medicamentos huérfanos, como tecnologías innovadoras que contribuyan a mejorar la calidad en la prestación de los servicios a la población.

Las dependencias y entidades públicas, tanto federales como locales, del Sistema Nacional de Salud, en términos de lo ordenado en el artículo 29 de la Ley General de Salud, determinarán de los insumos contenidos en el Compendio Nacional de Insumos para la Salud, la lista de medicamentos y otros insumos esenciales para la salud, para otorgar, en el ámbito de su competencia, la prestación de servicios de salud a la población.

TRANSITORIOS

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

SEGUNDO. Se abroga el Acuerdo por el que se crea la Comisión para el Análisis, Evaluación, Registro y Seguimiento de las Enfermedades Raras, publicado en el Diario Oficial de la Federación, el 19 de enero de 2017.

TERCERO. Se abroga el Reglamento Interior de la Comisión para el Análisis, Evaluación, Registro y Seguimiento de las Enfermedades Raras, publicado en el Diario Oficial de la Federación, el 24 de marzo de 2017.

CUARTO. La Secretaría del Consejo de Salubridad General deberá resguardar la información y expedientes administrativos que la Comisión para el Análisis, Evaluación, Registro y Seguimiento de las Enfermedades Raras haya generado, durante los plazos establecidos en las disposiciones jurídicas en materia de archivos.

Dado en la Ciudad de México, a los 22 días del mes de junio de 2023.- El Secretario de Salud y Presidente del Consejo de Salubridad General, **Jorge Carlos Alcocer Varela**.- Rúbrica.- El Secretario del Consejo de Salubridad General, **Marcos Cantero Cortés**.- Rúbrica.

En otras naciones existen instituciones que buscan atender a las enfermedades raras que pudieran presentar, un ejemplo sería en caso de los Estados Unidos con el siguiente ejemplo:

En Estados Unidos, la Organización Nacional de Enfermedades Raras (NORD) es una de las principales organizaciones sin fines de lucro que brinda apoyo y recursos a personas con enfermedades raras y a las organizaciones que les apoyan. Nicklaus Children's Hospital es un líder regional en diagnóstico y atención de niños con enfermedades raras, y Children's National Hospital tiene un instituto especializado en enfermedades raras. El Centro de Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras (GARD) de los NIH es una excelente fuente de información y recursos para pacientes y familias, mientras que la Sociedad Hispana de Enfermedades Raras (SHER) también brinda
apoyo a la comunidad hispana. Organizaciones y Centros de Apoyo:

- Organización Nacional de Enfermedades Raras (NORD):

Brinda apoyo a personas con enfermedades raras y organizaciones que les apoyan, y se enfoca en la educación, defensa, investigación, política pública y trabajo comunitario.

- Nicklaus Children's Hospital:

Ofrece diagnóstico y atención especializados a niños con enfermedades raras.

- Children's National Hospital:

Tiene un instituto especializado en enfermedades raras que proporciona atención y servicios para pacientes con enfermedades raras.

 Centro de Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras (GARD):

Es una fuente de información confiable y fácil de entender sobre enfermedades raras, incluyendo información sobre diagnósticos, tratamientos y recursos.

- Sociedad Hispana de Enfermedades Raras (SHER):

Apoya a la comunidad hispana afectada por enfermedades raras.

- EveryLife Foundation for Rare Diseases:

Trabaja para avanzar en la investigación y el tratamiento de las enfermedades raras.

Apoyo Adicional:

- MedlinePlus:

Brinda información sobre salud en general, incluyendo información sobre enfermedades raras.

- ClinicalTrials.gov:

Es un registro público de ensayos clínicos, que puede ser útil para pacientes con enfermedades raras que buscan tratamientos nuevos.

- Red de Investigación de Enfermedades Raras:

Registra a pacientes con enfermedades raras que están participando en estudios de investigación.

https://rarediseases.info.nih.gov/espanol

CAPITULO III. Interpretación de resultados estadísticos del instrumento de investigación.

A continuación, se presenta el resultado de la aplicación del instrumento de investigación.

Se aplicaron un total de 225 cuestionario de los cuales se obtuvo la siguiente información:

1.- ¿Qué tanto conoce de enfermedades raras en México?

a) 34

b) 109

c) 82

2.- ¿A oído hablar del síndrome de RETT?

A) 101

b) 87

c) 37

3.- ¿Le gustaría saber más sobre el síndrome de RETT?

a) 31

b) 150

c) 44

4.- ¿Le gustaría conocer algunos síntomas del síndrome de RETT?

a) 115

b) 38

c) 72

5.- ¿Cómo le gustaría conocer esta información sobre el síndrome de RETT?

A) 78

b) 79

c) 68

6.- ¿Sería conveniente para el gobierno ampliar este tipo de enfermedades en el tratamiento de salud pública?

a) 151

b) 37

c) 37

7.- ¿Cree que las enfermedades raras en México solo afectan a un tipo de población, como por ejemplo niños?

a) 123

b) 68

c) 34

8.- Retomando el síndrome de RETT, ¿A qué tipo de población cree que afecta?

a) 97

b) 96

c) 32

9.- ¿Le gustaría conocer direcciones de instituciones que abordan este problema de salud en México?

a) 132

b) 38

c) 55

10.- ¿Piensa que una enfermedad rara, debe atenderse en las instituciones ya sea privadas o públicas?

a) 164

b) 38

c) 23

Cuestionarios realizados en el entorno

Se aplicaron 225 cuestionarios en el plantel del cetis 5, y entre familias varias sobre el síndrome de **RETT,** ya que es una enfermedad rara que en México es poco conocida en nuestro entorno pues a simple observación, no se conocen casos de este síndrome. Los cuestionarios sirvieron para dar a conocer este síndrome a más personas que no lo conocían. En general se pueden concluir algunas observaciones:

Conocimiento en la población general

No existen estadísticas oficiales sobre el porcentaje de personas que conocen el síndrome de Rett en México. Sin embargo, al ser una enfermedad rara que afecta aproximadamente a 1 de cada 10,000 niñas nacidas vivas, es probable que el nivel de conocimiento en la población general sea bajo. Organizaciones como la

Fundación Una Mirada Rett trabajan activamente para aumentar la visibilidad y concienciación sobre esta condición.

Conocimiento entre profesionales de la salud

Aunque no hay datos específicos sobre el porcentaje de profesionales de la salud en México que conocen el síndrome de Rett, se reconoce que el diagnóstico temprano y la intervención son fundamentales para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas. Esto sugiere que existe una necesidad de mayor formación y concienciación entre los profesionales de la salud para identificar y tratar adecuadamente esta condición.

Iniciativas para mejorar la concienciación

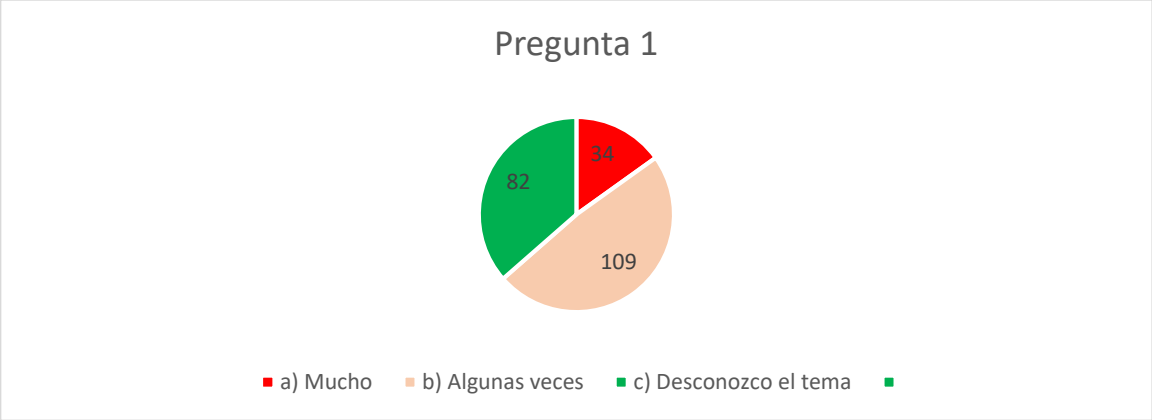
En octubre de 2023, la Comisión de Atención a Grupos Vulnerables de la Cámara de Diputados organizó un foro sobre el síndrome de Rett con el objetivo de obtener datos precisos y conocer la prevalencia de esta enfermedad en México. Este tipo de iniciativas reflejan un esfuerzo por parte de las autoridades para aumentar la concienciación y mejorar la atención a las personas afectadas.

La interpretación gráfica es la siguiente:

1- ¿Qué tanto conoces de las enfermedades raras de México?

a) Mucho: 34 b) Algunas veces: 109 c) Desconozco el tema: 82

interpretación: Puede observarse que un gran porcentaje de la población encuestada desconoce tipos de enfermedades raras y por lo tanto es necesario brindar más información

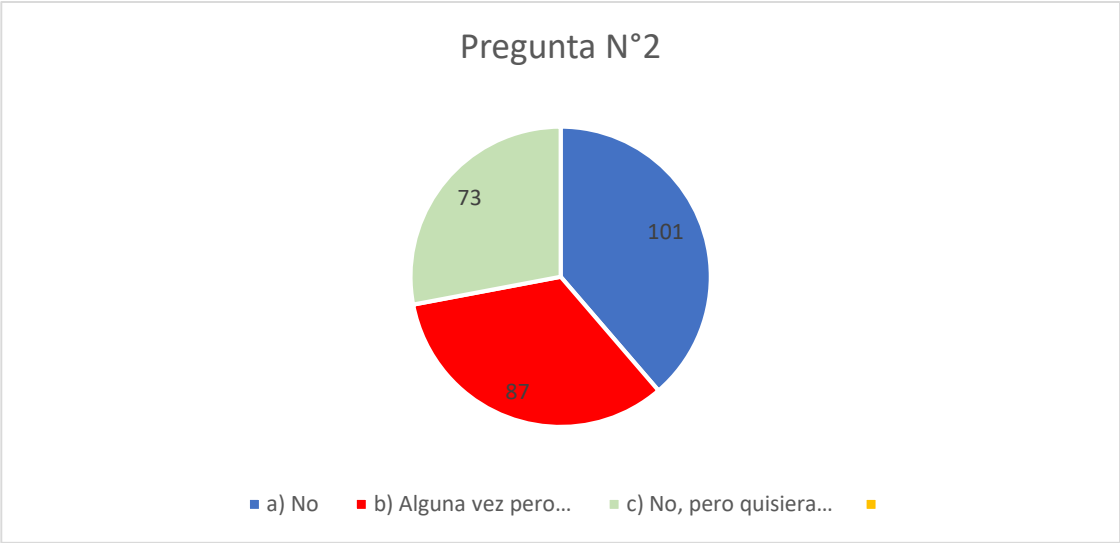


2.- ¿A oído hablar del síndrome de RETT?

a) No: 101 b) alguna vez, pero no sé de qué se trata: 87

c) No, pero quisiera saber de ese síndrome: 37

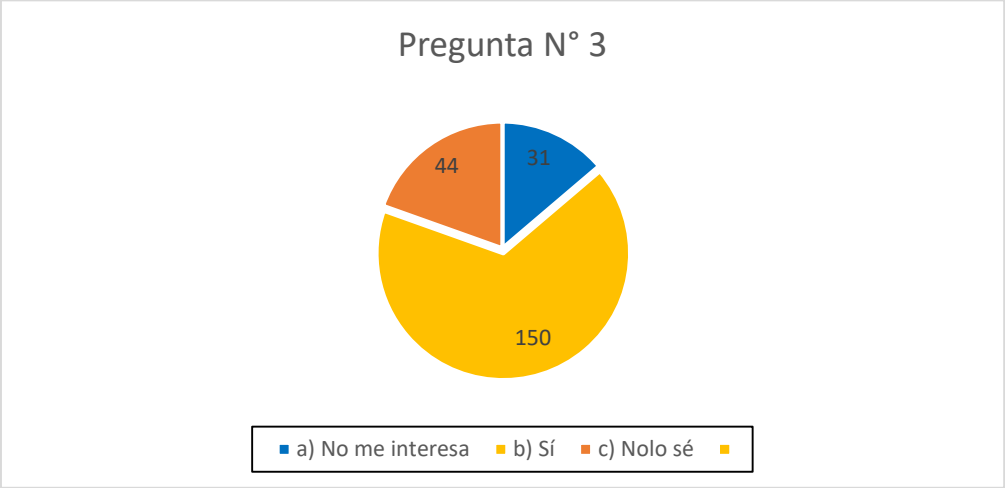
interpretación: Se observa que sí existe interés por conocer información referente al síndrome de RETT.



3- ¿Le gustaría saber más sobre el síndrome de RETT?

a) No me interesa: 31 b) Sí: 150 c) No lo sé: 44

interpretación: En la pregunta podemos ver que la gente busca conocer esta enfermedad ya que no la conocen y quieren estar informados sobre este síndrome

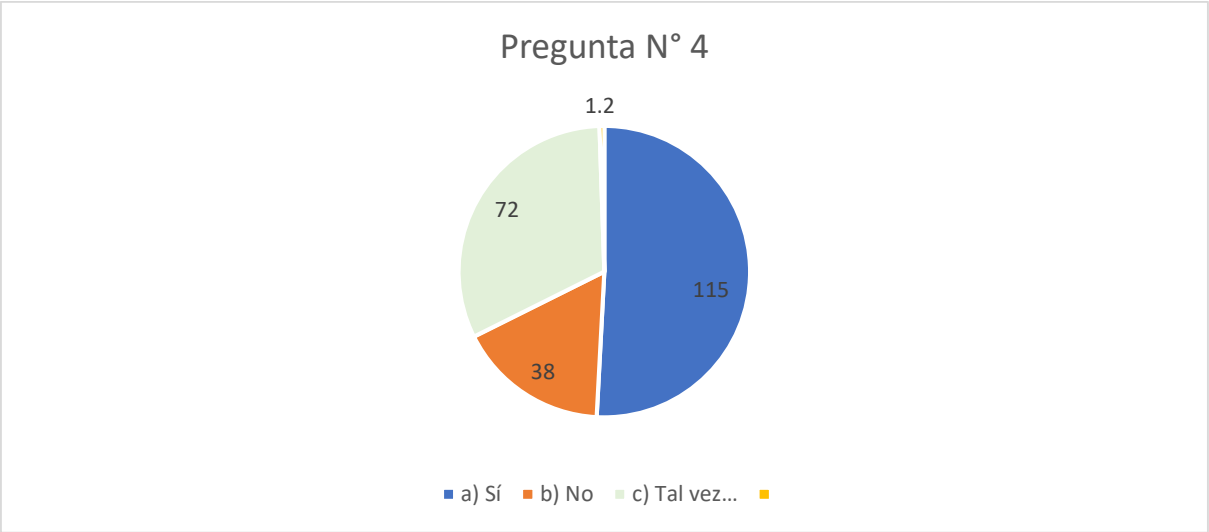


4- ¿Le gustaría conocer algunos síntomas del síndrome de RETT?

a) Sí: 115 b) No: 38

c) tal vez, dependiendo de la forma de presentación del tema: 72

interpretación: Como podemos observar la pregunta fue muy votada en el inciso (a) lo cual podemos observar que las personas quieren saber más sobre los síntomas del síndrome de RETT

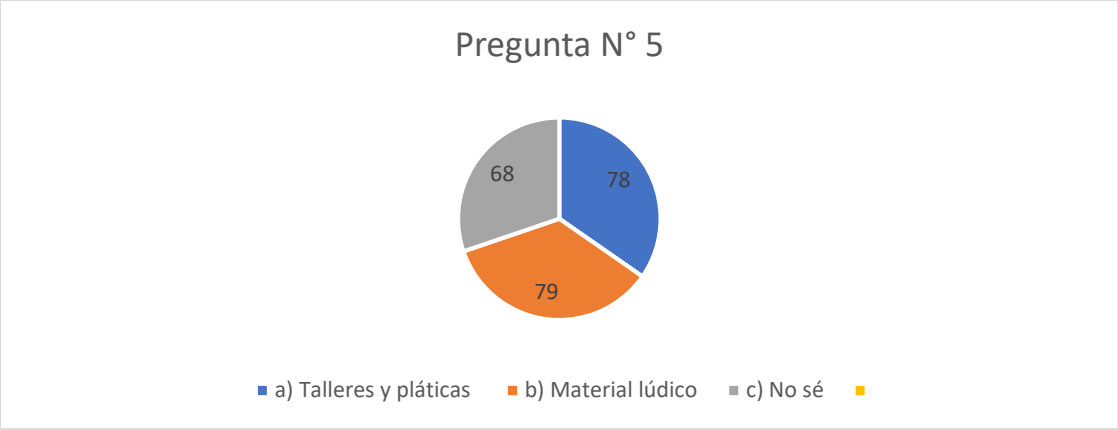


5- ¿Cómo le gustaría conocer esta información sobre el síndrome de RETT?

a) Talleres y pláticas: 78 b) Material lúdico (por medio del juego): 79

c) No sé: 68

interpretación: Se puede observar que las personas encuestadas si quieren saber del síndrome de RETT por lo tanto podría generar talleres o platicas.



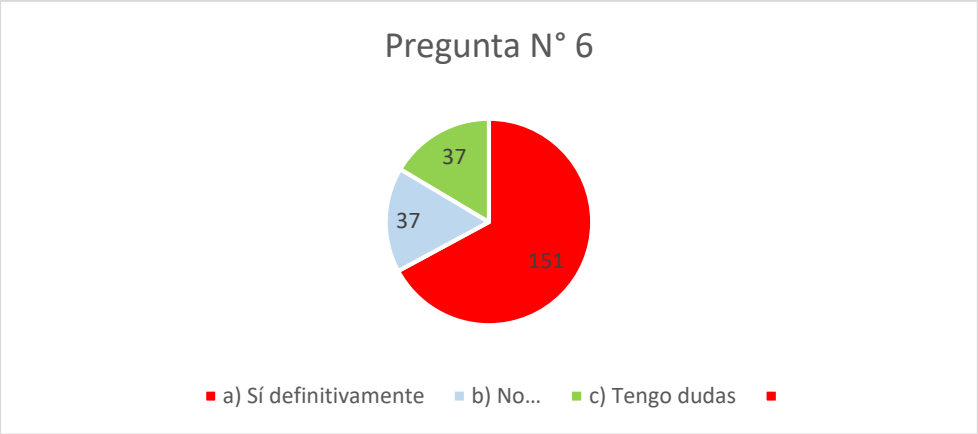
6.- ¿Sería conveniente para el gobierno ampliar este tipo de enfermedades en el tratamiento de salud pública?

a) Sí, definitivamente: 151

b) No, como son muy raras no lo creo necesario: 37

c) Tengo dudas de para qué me serviría esa información: 37

interpretación: En esta pregunta podemos ver que las personas quieren igualdad para que todos sean atendidos de manera gratuita

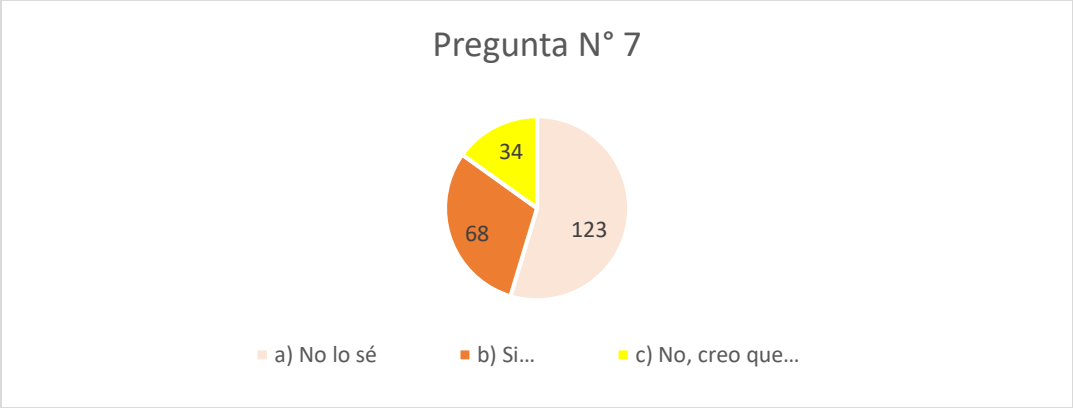


7.- ¿Cree que las enfermedades raras en México, solo afectan a un tipo de población, como por ejemplo niños y niñas?

a) No lo sé: 123 b) Sí. Por eso son raras: 68

c) No. Creo que afectan a todo tipo de personas: 34

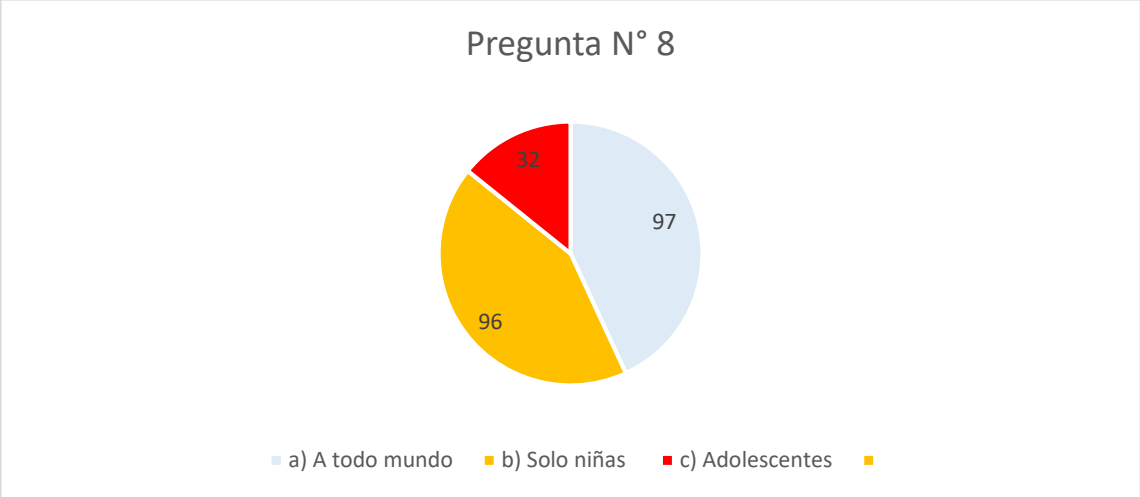
interpretación: La mayoría de personas no tienen el conocimiento sobre las enfermedades raras y la mayoría ni siquiera saben que existe o no saben sobre el tema por eso las personas son ignorantes sobre ese tema.



8.- Retomando el síndrome de RETT. ¿A qué tipo de población cree que afecta?

a) A todo mundo: 97 b) Solo a niñas: 96 c) A adolescentes: 32

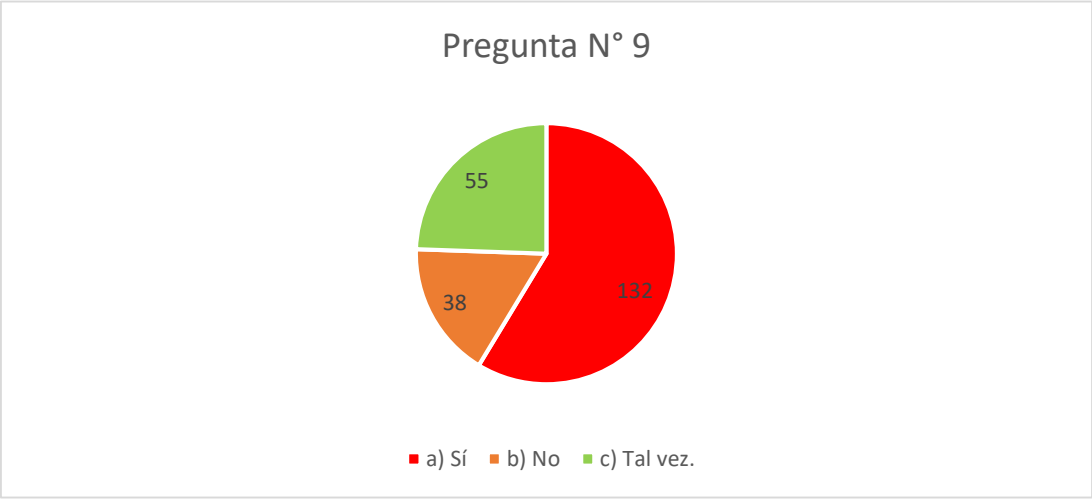
interpretación: En esta pregunta vemos que al no conocer la enfermedad creen que le puede dar a todo el mundo.



9.- ¿Le gustaría conocer direcciones de instituciones que abordan este problema de salud en México?

a) Si: 132 b) No: 38 c) Tal vez. Me podría servir en algún momento: 55

interpretación: Como se puede observar en la siguiente pregunta a la mayoría de los encuestados les gustaría conocer más información sobre instituciones que aborden de enfermedades raras.



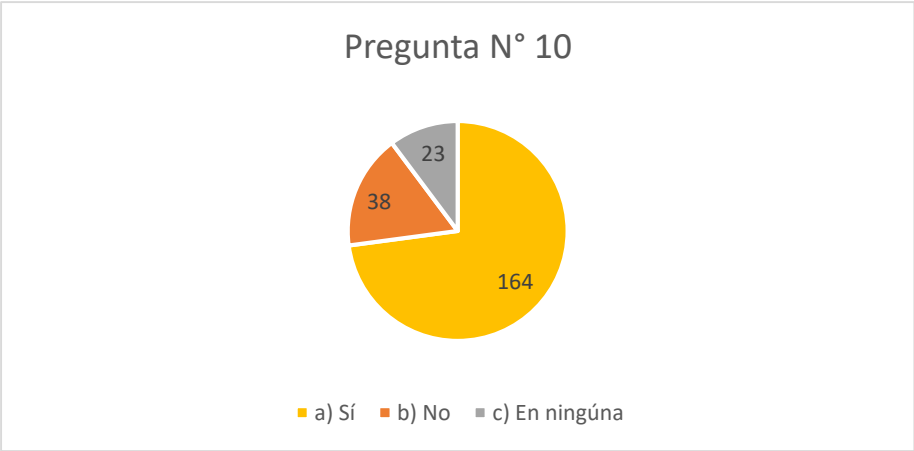
10.- ¿Piensa que una enfermedad rara, debe atenderse en las instituciones de salud ya sea privadas o públicas?

a) Sí, en ambas formas de atención: 164 b) No, solo en las públicas: 38

c) En ninguna, como son raras no hay necesidad de atención: 23

interpretación:

En esta pregunta refleja que la gente piensa que esta enfermedad rara debe ser atendidas en cualquier institución ya sea pública o privada.



CAPITULO IV. Conclusiones

Las enfermedades raras, como el síndrome de RETT, representan un desafío significativo para los sistemas de salud en México y en todo el mundo. A pesar de su baja prevalencia, estas enfermedades tienen un alto impacto social, familiar y económico. En el caso específico del síndrome de RETT, se trata de un trastorno neurológico grave que afecta principalmente a niñas en sus primeros años de vida, comprometiendo funciones motoras, cognitivas y del lenguaje, y generando una dependencia total en sus actividades diarias.

Uno de los principales problemas que enfrentan las personas con enfermedades raras es el diagnóstico tardío o erróneo, lo cual agrava las condiciones de salud y retrasa el acceso a terapias adecuadas. En México, esto se debe en gran medida a la falta de conocimiento especializado, la escasez de centros médicos equipados con tecnología genética avanzada y a la ausencia de protocolos estandarizados de atención para estos padecimientos. Por esta razón, es urgente fortalecer los programas de detección temprana y formar al personal médico en el reconocimiento y manejo de estas enfermedades.

Otro aspecto importante es la necesidad de una mayor visibilización social. Muchas personas no han oído hablar del síndrome de RETT ni de otras enfermedades raras, lo que contribuye al aislamiento de las familias afectadas y a la falta de apoyo institucional. Es fundamental implementar campañas informativas en medios de comunicación, escuelas, comunidades médicas y redes sociales para sensibilizar a la población y reducir el estigma que muchas veces rodea a estas condiciones.

Asimismo, es indispensable que el Estado mexicano asuma un papel activo en la creación de políticas públicas que integren a las enfermedades raras dentro del sistema de salud. Esto incluye la inclusión de estas enfermedades en el catálogo de padecimientos cubiertos por instituciones como el IMSS, ISSSTE y el INSABI, así como el financiamiento de tratamientos, medicamentos huérfanos y terapias multidisciplinarias. La atención integral no debe depender del nivel socioeconómico, sino ser un derecho universal garantizado por el Estado.

Además, es importante reconocer que estas enfermedades no afectan únicamente a niños y niñas, aunque muchas se manifiesten desde la infancia. Los pacientes

crecen, y con ello cambian sus necesidades médicas, educativas, laborales y sociales. Por tanto, el enfoque de atención debe ser transversal y a lo largo de toda la vida, incluyendo la integración de los pacientes a espacios educativos con los apoyos necesarios, y el acceso a oportunidades de inclusión social y laboral cuando sea posible.

También es urgente fortalecer la red de instituciones públicas, privadas y sociales que brindan apoyo a las personas con enfermedades raras. Muchas veces, las familias enfrentan la búsqueda de atención médica como un camino solitario, sin saber a dónde acudir. Crear y difundir directorios actualizados de hospitales, centros de investigación, fundaciones y asociaciones que se dedican a estas enfermedades es vital para brindar orientación y acompañamiento oportuno.

Por último, es importante fomentar la investigación científica y médica en el campo de las enfermedades raras. En países como México, la investigación es aún limitada y depende en gran medida de colaboraciones internacionales. Apoyar a los investigadores locales, facilitar el acceso a recursos y establecer alianzas con centros internacionales puede acelerar el desarrollo de tratamientos, y en algunos casos, incluso posibles curas.

CAPITULO V. Recomendaciones

Propuestas:

- Incorporar, las enfermedades raras detectadas en el curriculum de las facultades de las escuelas de medicina del país.
- Ofrecer talleres 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 de concientización sobre las enfermedades raras.
- 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.
- Diagnosticar, evaluar y apoyar a los pacientes con alguna enfermedad rara que vivan en comunidades con marginación y pobreza.

CAPITULO VI. Directorio de instituciones que atienden enfermedades raras en las Alcaldías de Benito Juárez y Coyoacán de la Ciudad de México.

El presente Directorio es solo un acercamiento a algunas instituciones que buscan atender el problema de las enfermedades raras en México, aunque alunas de ellas aún deben de ser más investigadas debido a que sus objetivos son muy generales.

DIRECTORIO DE INSTITUCIONES QUE ATIENDEN ENFERMEDADES RARAS EN LAS ALCALDÍAS DE BENITO JUÁREZ Y COYOACÁN						
N°	NOMBRE DE LA INSTITUCIÓN	ALCALDÍA	DIRECCIÓN	TELÉFONOS	PAG.WEB/CORRERO ELECTRÓNICO	DESCRIPCIÓN DE SERVICIOS QUE OFRECE.
1	INSABI (Instituto Nacional para el Bienestar)	Álvaro Obregón	Gustavo E. Campa 54 Guadalupe Inn 01020 Ciudad de México	Teléfono: 55 50 90 36 00 Atención Ciudadana: 800 7678 527	https://www.gob.mx/insabi/es/#7513 https://www.youtube.com/channel/UCKOCaAdryfJONdoRrzp_FBA?view_as=subscriber	El INSABI tiene por objeto proveer y garantizar la prestación gratuita de servicios de salud, medicamentos y demás insumos asociados a las personas sin seguridad social, así como impulsar, en coordinación con la Secretaría de Salud en su calidad de órgano rector, acciones orientadas a lograr una adecuada integración y articulación de las instituciones públicas del Sistema Nacional de Salud.
2	Fundación Mexicana para la Lucha Contra el SIDA (FUNDASIDA A.C),	Benito Juárez	ubicada en Calle 19 # 75, Col. San Pedro de los Pinos, CP 03800.	Teléfonos: 55 5515 7913 y 55 5273 8	hola@fundasida.mx Aviso de privacidad , Staff Fundasida WhatsApp 5544910824	Fundación Mexicana para la lucha contra el sida AC. Es la primera fundación de la sociedad civil en respuesta al vih/sida en México en la década de los 80s. Desde entonces trabaja por el bienestar y la calidad de vida de todas las personas.
3	Red Mexicana de Personas con VIH/SIDA A.C.	Benito Juárez	ubicada en Av. Pdte. Plutarco Elías Calles # 1091, CP 03560.	Teléfonos: 55 5273 7308	redpvvs.gob.mx	Comprometida con la atención y detección de ITS como el de apoya a personas con VIH
4	Asistencia Legal por los Derechos Humanos (ASILEGAL)	Benito Juárez	ubicada en Pitágoras # 920, Col. Del Valle, CP 03100.	Teléfonos: 55 5687 8759, 55 5639 6755, 55 5523 2690 y 55 5536 4642	asilegal.gob.mx	Es una organización no gubernamental y sin fines de lucro. Tiene como misión la promoción y la difusión de los derechos humanos de los grupos de situación de vulnerabilidad
5	Equidad de Género, Ciudadanía, Trabajo y Familia A.C. (EQUIDAD A.C	Coyoacán	Abasolo # 201, Col. Del Carmen, CP 04100.	Teléfonos: 55 5658 7129 y 55 5658-7654.	http://www.equidad.org.mx/ equidad@equidad.org.mx	Es una organización feminista que promueve la igualdad entre mujeres y hombres, así como el estado de derecho, mediante el impulso de políticas públicas con enfoque de género, el fortalecimiento del liderazgo y la participación ciudadana de las mujeres en todos los ámbitos de la vida política y social.
6	IMSS Subdelegación 7 Del Valle.	Benito Juárez	ubicada en Avenida Coyoacán 1540, Col. Del Valle Centro.	Teléfonos: 55 55243900 / 800 623 2323 / 800 681 2525	http://www.segurodedesempleo.cdmx.gob.mx/baja_ss.php	En las subdelegaciones del IMSS, se pueden realizar una amplia variedad de trámites relacionados con la seguridad social, la salud y el bienestar. Entre los más comunes se encuentran la afiliación al IMSS, la solicitud de pensiones, la aclaración de semanas cotizadas, la corrección de datos personales, y la

						asignación o localización del Número de Seguridad Social (NSS)
7	Fundación Una mirada RETT	Benito Juárez		Oficina: 55-4774-1519 Móvil: 55-6338-7578 55 30 84 84 65	https://www.rett.org.mx/#:~:text=Una%20Mirada%20Rett%20es%20una,personas%20y%20darle%20una%20mayor Email: contacto@rett.org.mx	Una Mirada Rett es una fundación sin fines de lucro que busca mejorar la calidad de vida de niñas con síndrome de Rett, apoyar y darles contención emocional a sus familias, implementar investigaciones médicas, crear una comunidad de personas que están pasando por lo mismo, concientizar a las personas y darle una mayor visibilidad a esta enfermedad.
8	Pacto por la primera infancia	Coyoacán	Héroes del 47,No.113, Churubusco,del .Coyoacan ,04120 ciudad de México	55 3344 4655	http://www.aquinadieserinde.org.mx/	El Pacto por la Primera Infancia es una iniciativa de incidencia e impacto colectivo cuya visión es hacer de México un país en el que todas las niñas y niños menores de 6 años alcancen su desarrollo pleno e integral, mediante el goce efectivo de todos sus derechos
9	redim	Coyoacán	Av. México Coyoacán 350,Gral Anaya, Benito Juares,03340 Ciudad de México ,CDMX	55 5601 62 78	http://www.derechosinfancia.org.mx/	La función principal de la instrucción Redim en Visual Basic y VBA es redimensionar una matriz dinámica, es decir, cambiar el tamaño de una matriz que ha sido declarada sin especificar sus límites en la declaración original. Esto permite ajustar el tamaño de la matriz en tiempo de ejecución, según las necesidades del programa.
10	La red mexicana de enfermedades raras	Álvaro Obregón	Toltecas 166-EDIFICIO "K, Carola, San Pedro de los Pinos, Álvaro Obregón, 01180 Ciudad de México, CDMX	55 7045 7131	https://enfermedadesraras.liigh.unam.mx/	La Red Mexicana de Enfermedades Raras (ReMexER) es una red de colaboración entre investigadores, médicos, representantes y pacientes involucrados en la atención a las enfermedades raras.
11	Unidad de diagnóstico de enfermedades raras	Cuauhtémoc	Chimalpopoca 14, Centro, Cuauhtémoc, 06800 Ciudad de México, CDMX	5554421727	https://enfermedadesraras.liigh.unam.mx/	Es resultado de la colaboración de la UNAM con la Fundación Conde de Valenciana para contar con evaluaciones genéticas de calidad; será referente en la medicina nacional e internacional
12	Fundación atención integral de personas Down	Coyoacán		55794202541 555534436		Orientación apoyo emocional y organización de eventos
13	Dirección ejecutiva de los derechos de las personas discapacitadas	Benito Juárez	Av. Uxmal 860-Bis Sta. cruz Atoyac, ciudad de México,	55 56040127 ext. 9006	https://www.ciudadanos.cdmx.gob.mx/gobierno/gabinete/organos-descentralizados	Fortalecer la participación social de al menos 15 organizaciones de la sociedad civil a través del establecimiento de alianzas de trabajo y financiamiento con enfoque de derechos humanos de niñas, niños y adolescentes, justicia, prevención de la violencia infantil, igualdad, inclusión y equidad de las personas con y sin discapacidad.
14	Asociación mexicana de atención de las enfermedades raras	Álvaro Obregón	Tolteras 166-edificio "k" Carola, san pedro de los pinos, 01180 ciudad de México,	Tel +52 3123196065	https://www.google.com/url?sa=t&source=web&rct=j&opi=89978449&url=https://www.amaerasociacion.org/&ved=2ahUKEwidy7zdrb-NAxVsLUQIHQH8BDgQFnoECBIQAQ&usg=AOv	Somos una asociación Civil, sin fines de lucro fundada por María del Socorro Negrete Paz y Leonardo Rojas Negrete, que beneficia en todas y cada una de las actividades asistenciales que realiza a pacientes de enfermedades raras o de baja prevalencia y a sus familiares involucrados en su cuidado, guarda, custodia o tutela, por ser personas que pertenecen a sectores y regiones de escasos recursos, comunidades indígenas y grupos vulnerables por problemas de discapacidad.

					Vaw33yeAgwQj2LOMu1vG2wThp	• **La gestión pública para la atención a pacientes con una enfermedad rara.** • **Promoción y difusión a través de foros, congresos, talleres de los padecimientos poco frecuentes en México.** • **Capacitación a personal médico y de enfermería para la detección oportuna de las enfermedades raras.**

Referencias bibliográficas

Metodología de la investigación

https://www.google.com/search?q=Metodolog%C3%ADa+de+la+investigaci%C3%B3n%0D%0Aatenci%C3%B3n+de+las%0D%0Aenfermedades+raras%0D%0Ade+los+derechos+de%0D%0Alas+personas%0D%0Adiscapacitadas&client=firefox-b-d&sca_esv=95b5716a18877505&biw=1920&bih=955&sxsrf=AE3TifP5r94KNfzcMdrgHaG4awHnFz3bQA%3A1748201765987&ei=JXEzaOyLPMTnkPIPz_Lt0AM&ved=0ahUKEwissoeKr7-NAxXEM0QIHU95GzoQ4dUDCBA&oq=Metodolog%C3%ADa+de+la+investigaci%C3%B3n%0D%0Aatenci%C3%B3n+de+las%0D%0Aenfermedades+raras%0D%0Ade+los+derechos+de%0D%0Alas+personas%0D%0Adiscapacitadas&gs_lp=Egxnd3Mtd2l6LXNlcnAidE1ldG9kb2xvZ8OtYSBkZSBsYSBpbnZlc3RpZ2FjacOzbgphdGVuY2nDs24gZGUgbGFzCmVuZmVybWVkYWRlcyByYXJhcwpkZSBsb3MgZGVyZWNob3MgZGUKbGFzIHBlcnNvbmFzCmRpc2NhcGFjaXRhZGFzSABQAFgAcAB4AZABAJgBAKABAKoBALgBDMgBAPgBAvgBAZgCAKACAJgDAJIHAKAHALIHALgHAMIHAMgHAA&sclient=gws-wiz-serp

Enfermedades raras en México

https://www.juntos.org.mx/2022/02/enfermedades-raras-en-mexico/

Definición del síndrome de RETT

https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/rett-syndrome/symptoms-causes/syc-20377227

ACUERDO por el que se reconocen las enfermedades raras incorporadas en la Clasificación Internacional de Enfermedades emitida por la Organización Mundial de la Salud.

https://dof.gob.mx/nota_detalle.php?codigo=5693770&fecha=29/06/2023#gsc.tab=0

Anexos

Grupo 2do. B Turno Vespertino

1. ABELINO RAMÍREZ DANA YARETZI
2. AGUSTÍN HERNÁNDEZ ANDREA JOSELIN
3. ALVARADO CORTÉS DIANA LAURA
4. ALVARADO CORTÉS BRENDA ARIADNA
5. ÁLVAREZ GONZALEZ PEDRO LEONEL
6. ARIAS VILLALOBAS PAULA VALENTINA
7. BAUTISTA CABRERA FERNANDO
8. BALDERRAIN HUERTA RODRIGO EMILIANO
9. BRACHO MONTIEL SHARON
10. CATALÁN LÓPEZ CRISTIAN DANIEL
11. CONTRERAS YESCAS PAULA SHERLYN
12. CRUZ BARRIOS ROMINA
13. DE LA ROSA GUTIÉRREZ DILAN ALEXANDER
14. ELIOSA GUEVARA LUISA REGINA
15. ESCOBEDO HERNÁNDEZ JESÚS ÁNGEL
16. ESCOGIDO SÁNCHEZ RAZIEL BALTAZAR
17. ESPINOZA ÁLVAREZ VANESSA DANAHI
18. GÓMEZ LUNA LUIS LEONARDO
19. GÓMEZ RAMÍREZ DANA PAOLA
20. GUTIERREZ HERNÁNDEZ ALLISON PAULINA
21. GUTIÉRREZ SÁNCHEZ JOHANA
22. HERNÁNDEZ CÁRDENAS VANIA
23. HINOJOSA FRANCISCO DIEGO MIJAEL
24. HUERTA TORRES LANDER DONNOVAN
25. ISLAS RAMÍREZ TDEO
26. LÓPEZ CUEVAS ARTURO YOSHIAN
27. LÓPEZ ORTEGA ÁNGEL SANTIAGO
28. MARINO ZUNUN ALAN GADIEL
29. MENDOZA CAMPOS ISIS IVETT
30. MEZA ALMEYDA DANNA NOHEMÍ

31. MODESTO LÁZARO KENIA
32. NAVA BENÍTEZ NEMIXOCHIQUETZAL
33. OLIVÁREZ GONZALEZ VICTORIA JATZIRY
34. ONOFRE MIRANDA ATZIRY
35. PAHUA DÁVALOS DANA PAOLA
36. PANIAGUA JERÓNIMO ALEXIS URIEL
37. PÉREZ TOLEDO ANDREA
38. PULIDO DELGADILLO SANTIAGO
39. RAMÍREZ MARTÍNEZ DANIELA
40. REYES MARTÍNEZ LUIS ERNESTO
41. REYES TORRES JOSÉ ALFREDO
42. ROBLES TEJADA BÁRBARA RAQUEL
43. SALAS BADILLO ALONDRA GERALDINE
44. SANDOVAL SORIA NATALIA
45. TEJEDA CRUZ DANNA MARELI
46. TORRES CABRERA PERLA ROMINA
47. VARGAS GONZÁLEZ XIMENA NAHOMI
48. VERA LÓPEZ VICTOR MANUEL
49. VERTIZ GONZÁLEZ ELÍAS
50. ZAMORA GONZALEZ VERENA

Grupo 2do. F Turno Vespertino

1. ACOSTA BLAS LEONARDO
2. BAUTISTA BAUTISTA JESSICA LISBETH
3. CABALLERO HERNÁNDEZ ARIEL ASAF
4. CAMPOS SANTOYO VALENTINA
5. CASIQUE MONTESINOS JAQUELINE
6. DÁVILA MARTÍNEZ SARAH KAYLEE
7. FLORENCIO CASIANO LILIANA
8. FLORES HERNÁNDEZ DOMINIQUE YERED
9. GALICIA HERNÁNDEZ ALEXANDER
10. GÁMEZ RÍOS OSCAR ROBERTO
11. GARCÍA GARCÍA EMILIANO
12. GARCÍA PÍEDRAS AXEL GABRIEL
13. GARDUÑO ANGULO LUUISA FERNANDA
14. GÓMEZ SÁNCHEZ ADRIANA YAMILE
15. GONZÁLEZ MORALES NAHOMI
16. HERNÁNDEZ ÁLVAREZ BRUNO
17. HERNÁNDEZ CORTÉS DULCE DAMARIS
18. LÓPEZ RUÍZ VANIA EDITH
19. LUNA LÓPEZ ANDREA VALENTINA
20. MARTÍNEZ HERNÁNDEZ EMILIO MAURICIO
21. MATEO CASTILLO WENDY
22. PATLÁN DORANTES JAHEL SEBASTIAN
23. PÉREZ JIMÉNEZ PAMELA ZOE
24. PRADO ESPINOSA JOAQUÍN RODRIGO
25. RANGEL MENJÍA JOSUÉ ISRAEL
26. REYES DORANTES BRIHSIA
27. REINOSO GÓMEZ DANIELA GIOVANNA
28. ROMERO MARTÍNEZ ADRIANA AMERICA
29. RODRIGUEZ ROBLES ALEXANDER

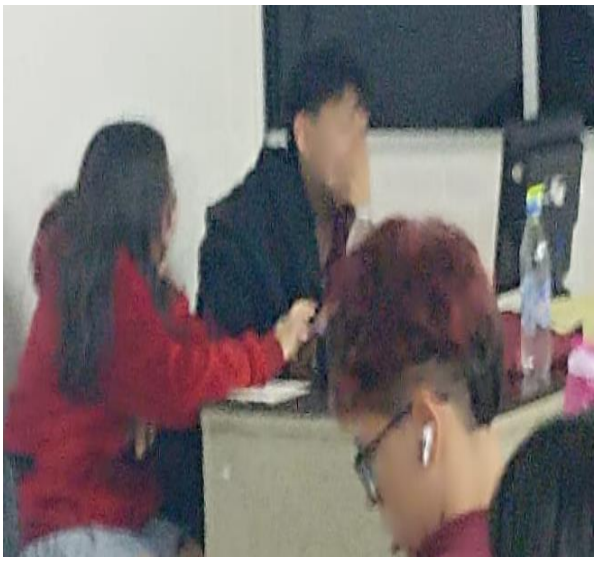
30. RUÍZ CHAVERO MARLEN
31. SÁNCHEZ VELAZCO AXEL ALEJANDRO
32. SOLPIS MALDONADO ROMINA KEITH
33. SUÁREZ FLORES ERLAN AXEL
34. VEGA MARTÍNEZ SANTIAGO
35. VILLEGAS AGUIRRE CARL ÁNGEL
36. ZARRAGA MENDOZA IVANA

ANEXOS

Fotográficos

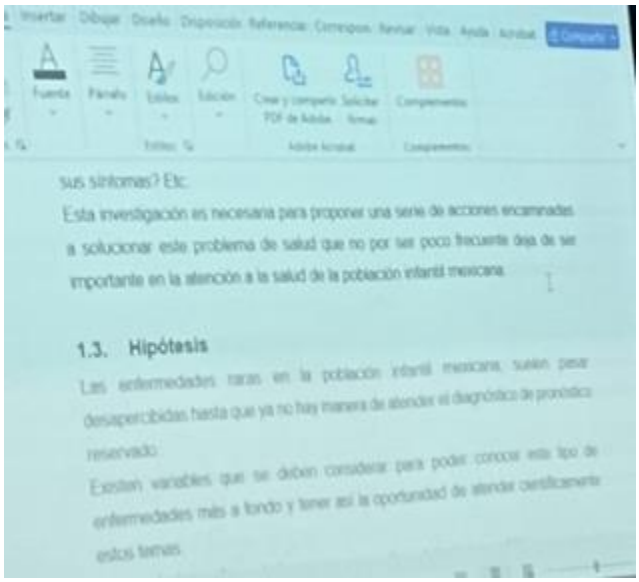
llegando a la Institución para la práctica

trabajo de equipo Cetis N°5 – Institución RETT.



Trabajo de gabinete en el aula escolar.

Trabajando sobre la hipótesis de la investigación



sus síntomas? Etc.

Esta investigación es necesaria para proponer una serie de acciones encaminadas a solucionar este problema de salud que no por ser poco frecuente deja de ser importante en la atención a la salud de la población infantil mexicana.

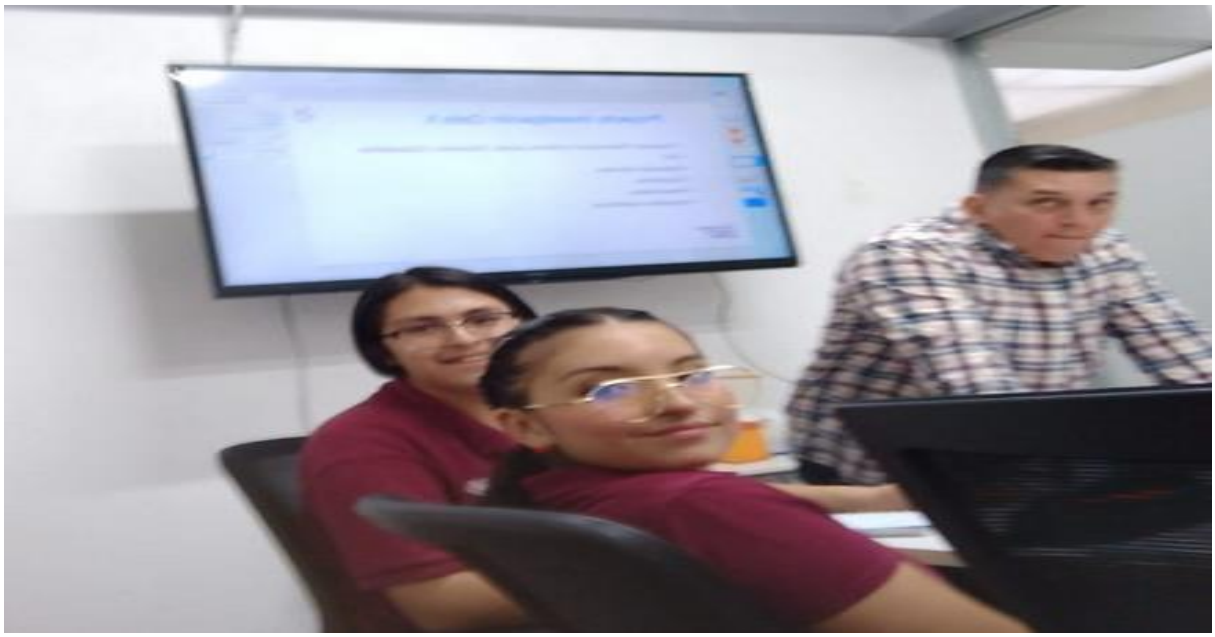
1.3. Hipótesis

Las enfermedades raras en la población infantil mexicana suelen pasar desapercibidas hasta que ya no hay manera de atender el diagnóstico de pronóstico reservado.

Existen variables que se deben considerar para poder conocer este tipo de enfermedades más a fondo y tener así la oportunidad de atender científicamente estos temas.

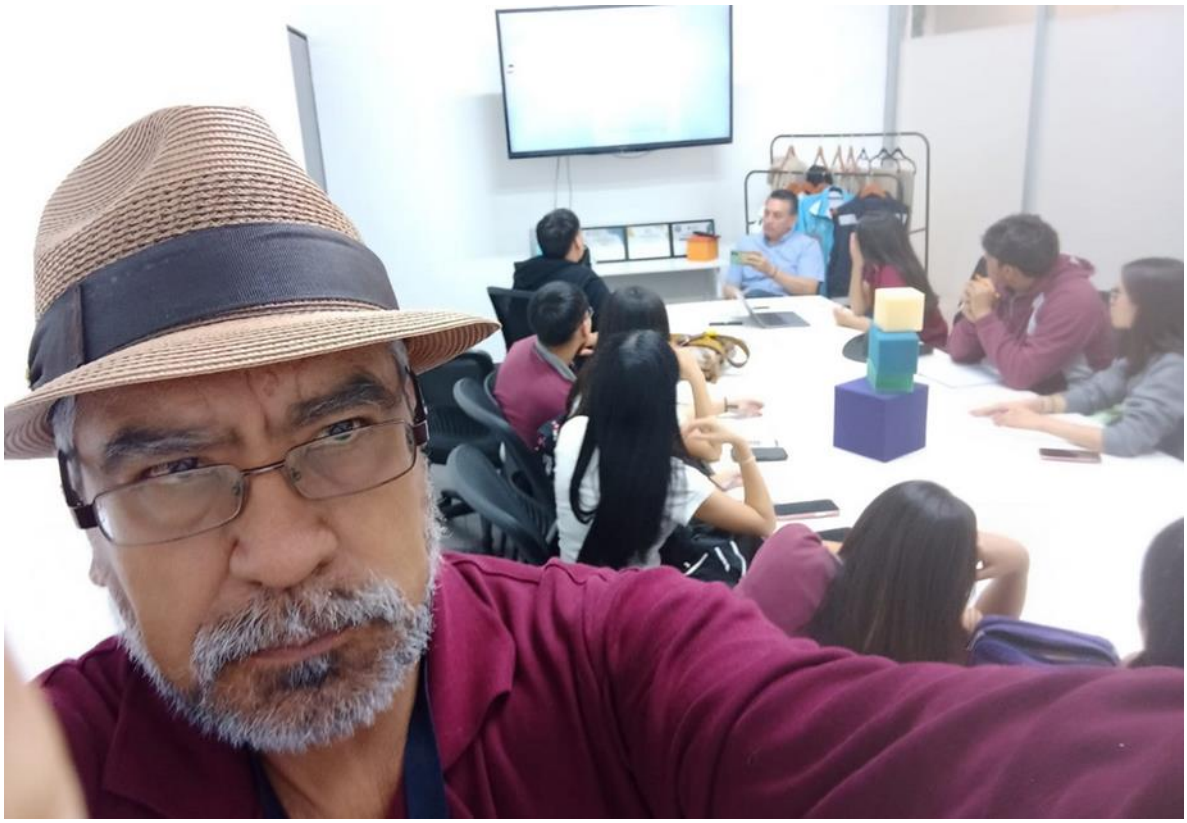
Rindiendo informe del avance del trabajo

La sonrisa no debe faltar en las labores académicas



Alegría de servir

Trabajando en la Institución RETT.



Supervisión Atenta.

AGRADECIMIENTO APARTE AL PATRONATO DE LA INSTITUCIÓN SÍNDROME RETT QUE NOS PERMITIÓ SERVIR A NUESTRA SOCIEDAD.