

PUBLICACIONES DE LA
ACADEMIA NACIONAL DE
MEDICINA DE MÉXICO

DOCUMENTO DE POSTURA DE LA ACADEMIA NACIONAL DE MEDICINA DE MÉXICO SOBRE ENFERMEDADES RARAS

DOCUMENTO DE POSTURA DE LA ACADEMIA NACIONAL DE MEDICINA DE MÉXICO SOBRE ENFERMEDADES RARAS

RESUMEN EJECUTIVO 2

I. INTRODUCCIÓN 5

II. PROPÓSITO Y ALCANCE DEL DOCUMENTO DE POSTURA DE LA ACADEMIA NACIONAL DE MEDICINA DE MÉXICO 5

III. MARCO CONCEPTUAL 6

IV. SISTEMA NACIONAL DE SALUD 6

V. FORMACIÓN DE RECURSOS HUMANOS EN SALUD 7

VI. SERVICIOS DE ATENCIÓN MÉDICA 8

VII. PERSONAS QUE VIVEN CON ENFERMEDADES RARAS, SUS FAMILIAS Y PERSONAS CUIDADORAS 10

VIII. INVESTIGACIÓN E INNOVACIÓN CIENTÍFICA 11

IX. CONSIDERACIONES FINALES 12

DOCUMENTO DE POSTURA DE LA ACADEMIA NACIONAL DE MEDICINA DE MÉXICO SOBRE ENFERMEDADES RARAS

Resumen ejecutivo

La Academia Nacional de Medicina reconoce que las enfermedades raras plantean desafíos multidimensionales que trascienden el ámbito estrictamente clínico y requieren respuestas articuladas en ejes o temáticas como el Sistema Nacional de Salud, la formación de recursos humanos, la organización de servicios médicos, la participación de las personas que viven con enfermedades raras y sus familias, así como el fortalecimiento de la investigación y la innovación científicas.

En atención a la Resolución adoptada por la 78ª Asamblea Mundial de la Salud en mayo de 2025, la Academia consideró oportuno y necesario promover un espacio de reflexión, análisis y deliberación que permitiera identificar, con base en evidencia científica y en la experiencia de distintos actores, los principales retos y oportunidades que enfrenta México en relación con las enfermedades raras.

Derivado del trabajo realizado por el equipo interdisciplinario convocado para ello, la Academia Nacional de Medicina considera que en el diseño, desarrollo e implementación de acciones y política pública para el abordaje de enfermedades raras se deberá tomar en cuenta que:

1) Diagnóstico situacional

Resulta fundamental llevar a cabo un diagnóstico situacional, tanto nacional como regional, que permita identificar capacidades instaladas, las brechas de atención, los recursos disponibles, la infraestructura diagnóstica y terapéutica, los centros de referencia, necesidades prioritarias y condiciones de viabilidad financiera. La información orientará una estrategia sostenible, con responsabilidades institucionales definidas y alineada con los compromisos internacionales en la materia.

2) Reposicionamiento de las enfermedades raras como tema prioritario de salud

Es imperativo reconocer a las enfermedades raras como un tema prioritario de salud pública. Esto implica la asignación de recursos continuos y estables para su reconocimiento y abordaje desde las perspectivas clínica, de investigación, educación, innovación y desarrollo tecnológico en sus distintas vertientes, tomando en cuenta las diversas recomendaciones recopiladas en este documento.

3) Tamiz neonatal ampliado

Se vuelve esencial implementar de manera progresiva un tamiz neonatal ampliado que incluya el tamiz metabólico, auditivo, cardiaco, de cadera, visual y genómico, en conexión directa con opciones terapéuticas. Su aplicación debe ser armonizada y de cobertura universal. Esta estrategia deberá articular la detección temprana con la confirmación diagnóstica, el seguimiento clínico, la referencia oportuna y el acceso efectivo a una atención integral para los pacientes diagnosticados.

4) Diagnóstico de las enfermedades raras

Es crucial garantizar el diagnóstico confirmatorio de todos los casos con sospecha clínica referidos por médicos de cualquier nivel de atención a centros certificados, para la realización de las pruebas Iladecuadas según el caso, incluyendo exámenes clínicos, de gabinete o moleculares, siguiendo rutas diagnósticas estandarizadas creadas por grupos de expertos. Asimismo, es de suma importancia consolidar el diagnóstico genético como componente prioritario mediante procedimientos de secuenciación masiva y otras técnicas moleculares requeridas en casos de difícil diagnóstico. Para ello, se deberán aplicar criterios homogéneos de acceso, referencia, confirmación e interpretación clínica, además de fortalecer y certificar los laboratorios con capacidad tecnológica instalada en las diferentes regiones del país, garantizando una

cobertura nacional completa, incluyente y equitativa de forma coordinada entre los diferentes centros de referencia para tales fines. Finalmente, se requiere ampliar las capacidades de bioinformática y asesoramiento genético por médicos especialistas, garantizando la revisión periódica de variantes genéticas para que los hallazgos genómicos se traduzcan en decisiones clínicas oportunas.

5) Atención médica y tratamiento continuo de las enfermedades raras

Se vuelve prioritario consolidar un modelo de atención integral, oportuno y centrado en la persona, que incluya diagnóstico, tratamiento farmacológico o genético, rehabilitación, procedimientos quirúrgicos, cuidados paliativos, apoyo psicológico y acompañamiento familiar. Asimismo, es necesario asegurar la continuidad terapéutica durante todo el ciclo de vida, desde etapa perinatal hasta la vejez, independientemente de la afiliación a un sistema específico de salud pública. Para lograrlo, resulta indispensable crear protocolos clínicos nacionales de transición de la infancia a la vida adulta, y de la vida adulta a la etapa de adulto mayor, para su aplicación en unidades de atención médica en las que se conformen clínicas especializadas con equipos de trabajo transdisciplinarios.

6) Referencia y contrarreferencia de pacientes

Resulta indispensable establecer un sistema formal de referencia y contrarreferencia que ordene la atención por niveles y regiones geográficas. Este sistema debe estructurarse mediante rutas de derivación claras, criterios armonizados de envío, responsabilidades institucionales definidas y seguimiento entre niveles de atención. Asimismo, se considera que se debe incorporar el uso de herramientas de telemedicina, interconsulta especializada y acuerdos intersectoriales orientados a reducir la fragmentación y garantizar la continuidad del cuidado.

7) Registro nacional de enfermedades raras

Es indispensable constituir un Registro Nacional de Enfermedades Raras sustentado en un catálogo nacional con criterios claros de inclusión, priorización y actualización permanente. El registro deberá contar con un esquema de gobernanza definido, una plataforma interoperable y segura, así como variables clínicas, sociodemográficas, diagnósticas, terapéuticas y genéticas. También deberá garantizar la protección de datos personales y financiamiento suficiente para su operación, mantenimiento y uso estratégico en actividades de planeación, seguimiento, evaluación e investigación. Para su ejecución deberán buscarse las estrategias más adecuadas para garantizar su funcionamiento, actualización, confiabilidad e interoperabilidad.

8) Educación en enfermedades raras

Es crucial incorporar competencias mínimas indispensables sobre enfermedades raras, en los planes de estudio de pregrado, asegurando la participación docente de especialistas clínicos. Los contenidos curriculares deberán diseñarse para fortalecer la sospecha diagnóstica, el reconocimiento de patrones clínicos, la referencia oportuna y el trabajo transdisciplinario, con participación de perfiles clínicos certificados. Para impartir la materia o los módulos correspondientes, se debe diseñar un plan de ejecución en modalidad presencial y a distancia, orientado a armonizar el conocimiento e integrar a las regiones del país donde las entidades educativas y de salud carezcan de especialistas plenamente capacitados para dicho fin.

9) Formación continua del personal de atención a la salud

Resulta clave diseñar e implementar programas permanentes de formación continua dirigidos al personal del primer nivel de atención, especialistas y equipos multidisciplinarios, incluyendo enfermería, nutrición, psicología, rehabilitación, odontología y otros perfiles involucrados relacionados con ciencias de la salud. Estos programas formativos deberán combinar modalidades presenciales, educación a distancia, plataformas virtuales, cursos avalados y módulos de capacitación, respaldados por mecanismos de certificación o acreditación.

10) Estandarización de alertas diagnósticas

Resulta prioritario homologar criterios de alerta clínica para los tres niveles de atención con énfasis en el primer nivel, que faciliten la identificación temprana de posibles enfermedades raras. Estas alertas deberán incorporar señales clínicas, antecedentes familiares, indicadores prenatales, hallazgos de ultrasonido, herramientas de apoyo a la sospecha diagnóstica y criterios de referencia temprana hacia servicios con capacidad diagnóstica, terapéutica y de

acompañamiento integral. Para su correcta aplicación, se recomienda instrumentar cursos virtuales cuyo enfoque central sea la identificación de casos con sospecha diagnóstica, así como el algoritmo de referencia. Dichos cursos deberán ser estructurados, aprobados y renovados periódicamente por autoridades expertas, asegurando su difusión a nivel nacional.

11) Investigación, innovación y desarrollo tecnológico en enfermedades raras

Es de gran relevancia posicionar a las enfermedades raras como prioridad de salud pública e incluirlas formalmente dentro de la agenda nacional de investigación. Para ello, se requiere impulsar estudios epidemiológicos, clínicos, genómicos, de servicios de salud, biotecnológicos y terapéuticos. Asimismo, dicha agenda deberá promover el financiamiento público y privado, el fortalecimiento de centros de investigación clínica, la realización de estudios multicéntricos y la colaboración científica nacional e internacional, asegurando el uso de evidencia sólida para orientar decisiones clínicas, operativas y de política pública.

12) Acceso a medicamentos para enfermedades raras

Resulta necesario consolidar y fortalecer mecanismos nacionales y regionales de adquisición, producción, autorización, evaluación y financiamiento de medicamentos y terapias avanzadas, así como el reposicionamiento de fármacos para enfermedades raras. Estos mecanismos deberán fundamentarse en criterios transparentes de beneficio clínico, seguridad, pertinencia terapéutica, gravedad del padecimiento, alternativas disponibles, impacto en calidad de vida y continuidad de la atención, priorizando en todo momento la disponibilidad, asequibilidad y acceso sostenido a tratamientos de manera incluyente y equitativa.

13) Participación de la sociedad civil

Resulta fundamental incorporar formalmente la participación de las organizaciones de la sociedad civil, en particular de las agrupaciones de pacientes, familiares y personas cuidadoras, en los procesosde planeación, diseño, ejecución y evaluación de las políticas públicas y acciones nacionales en materia de enfermedades raras. Esta incorporación reconoce su conocimiento directo sobre la trayectoria diagnóstica, las barreras de acceso, el desgaste familiar y las necesidades de apoyo psicosocial y económico no cubiertas, contribuyendo a definir prioridades reales y evaluar resultados relevantes para la calidad de vida de las personas. Su intervención debe realizarse mediante mecanismos transparentes de representación, participación y manejo de conflictos de interés.

14) Articulación con iniciativas y redes internacionales

La cooperación con iniciativas internacionales de referencia ofrece estándares, herramientas y mecanismos relevantes para el abordaje de las enfermedades raras.. En este sentido,Orphanet aporta una nomenclatura estandarizada, los códigos ORPHA y herramientas para registros y sistemas de información; IRDiRC ofrece metas y marcos de colaboración para acelerar el diagnóstico, la investigación y el desarrollo terapéutico; la OPS y la OMS proporcionan orientación para integrar estas enfermedades en las políticas públicas de salud; *Rare Diseases International* favorece la participación de pacientes y organizaciones civiles; y redes como *UDNI, Matchmaker Exchange y GA4GH* facilitan la resolución de casos no diagnosticados, la comparación de datos y la interoperabilidad clínica y genómica. La articulación con estas iniciativas permitirá adoptar parámetros comunes, compartir capacidades y fortalecer la participación del país en redes regionales y globales de atención e investigación.

15) Integración de comisiones de apoyo para la creación y seguimiento de una estrategia nacional

Corresponde a la Secretaría de Salud convocar a representantes de las áreas clínica y biomédica, educativa, de la industria farmacéutica, de la sociedad civil y de las entidades regulatorias para participar en comisiones ad hoc. Estas comisiones tendrán la responsabilidad de dar estructura y solidez a una estrategia nacional coordinada por la Secretaría de Salud y el Consejo de Salubridad General, con la Academia Nacional de Medicina de México como eje referencial y órgano consultor del Gobierno Federal en materia de salud. Sus actividades deberán sustentarse en metas e indicadores, así como en revisiones periódicas que permitan evaluar los avances y realizar los ajustes necesarios durante la implementación. Este esquema contribuirá a fortalecer la coordinación interinstitucional y a asegurar el seguimiento continuo de las acciones definidas.

DOCUMENTO DE POSTURA DE LA ACADEMIA NACIONAL DE MEDICINA DE MÉXICO SOBRE ENFERMEDADES RARAS

La Academia Nacional de Medicina de México, en su carácter de cuerpo consultivo del Gobierno Federal, y considerando que las llamadas enfermedades raras constituyen un problema prioritario que requiere de soluciones efectivas, sostenibles y coordinadas, y atendiendo la Resolución adoptada por la 78ª Asamblea Mundial de la Salud, adopta una postura proactiva y de interés, emitiendo el presente documento.

I. Introducción

Las enfermedades raras constituyen un conjunto amplio y heterogéneo de padecimientos que, considerados individualmente, afectan a un número reducido de personas, pero que en su conjunto representan un desafío sanitario, social y ético de gran magnitud para los sistemas de salud contemporáneos. Se caracterizan, en su mayoría, por tener un origen genético, un curso crónico y progresivo, y por generar distintos grados de discapacidad y dependencia, con impactos profundos en la calidad de vida de las personas pacientes, sus familias y personas cuidadoras.[i]

A nivel internacional, el reconocimiento de las enfermedades raras como un asunto de salud pública ha tenido avances significativos en las últimas décadas. En este contexto, la Resolución adoptada por la 78ª Asamblea Mundial de la Salud el 24 de mayo de 2025 representa un hito relevante, al exhortar a los Estados Miembros a fortalecer sus sistemas de salud para mejorar la prevención, el diagnóstico oportuno, la atención integral, la investigación y la innovación en materia de enfermedades raras, bajo principios de equidad, solidaridad y derechos humanos.

La Academia Nacional de Medicina, como institución académica de referencia en el ámbito de la salud y la medicina en el país, y como cuerpo consultivo del Gobierno Federal, reconoce la relevancia de esta Resolución y la necesidad de analizar, desde una perspectiva científica, ética, jurídica y de política pública, los retos que enfrenta México para atender adecuadamente a las personas que viven con enfermedades raras.

Con el propósito de contribuir a este análisis, la Academia Nacional de Medicina convocó a un grupo de trabajo interdisciplinario integrado por especialistas y otros actores con experiencia en distintos ámbitos relacionados con enfermedades raras. Como parte de las actividades de este grupo de trabajo, se llevaron a cabo diversas mesas de discusión y análisis, a partir de las cuales se identificaron elementos de consenso y propuestas que se incorporan al presente documento como elementos a considerar en el diseño y desarrollo de acciones estratégicas en esta materia.

II. Propósito y alcance del documento de postura de la Academia Nacional de Medicina de México

El presente documento tiene como finalidad fijar la postura institucional de la Academia Nacional de Medicina respecto de las enfermedades raras, considerando los análisis, las propuestas y las aportaciones del grupo de trabajo interdisciplinario convocado por la Academia.

Este documento no pretende constituir por sí mismo una estrategia nacional ni un diagnóstico exhaustivo, sino presentar la postura institucional de la Academia Nacional de Medicina y con ello contribuir a una discusión informada y amplia sobre los retos y las alternativas para fortalecer la respuesta frente a las enfermedades raras en México.

La Academia Nacional de Medicina presenta este documento de postura a la Secretaría de Salud con el propósito de contribuir en el diseño y desarrollo de políticas y acciones en materia de enfermedades raras.

III. Marco conceptual

No existe una definición única y universal de enfermedades raras. Sin embargo, de manera general, se entiende por tales aquellos padecimientos cuya prevalencia es baja en la población general. La Organización Mundial de la Salud y distintos organismos internacionales coinciden en que el criterio epidemiológico debe complementarse con consideraciones clínicas, sociales y de impacto en la calidad de vida. En el contexto mexicano, la Ley General de Salud reconoce como enfermedades raras aquellas cuya prevalencia no excede de cinco casos por cada diez mil habitantes[ii], en consonancia con estándares internacionales, como los utilizados por la Unión Europea[iii].

Más allá del criterio epidemiológico, las enfermedades raras comparten una serie de características comunes, ampliamente documentadas en la literatura científica especializada: dificultades para el diagnóstico oportuno, escasez de opciones terapéuticas, evidencia clínica limitada, altos costos asociados a la atención y una carga psicosocial significativa para las personas que viven con enfermedades raras, sus familiares y personas cuidadoras.[iv] La literatura médica y social ha documentado la denominada "odisea diagnóstica", así como la fragmentación de la atención y la falta de continuidad asistencial.[v]

Desde una perspectiva ética y de derechos humanos, el abordaje de las enfermedades raras presenta interrogantes y problemáticas relacionadas con principios fundamentales como la equidad, la justicia distributiva, la no discriminación y el derecho a la protección de la salud, reconocidos tanto en instrumentos internacionales como en el marco constitucional mexicano. La baja prevalencia de estos padecimientos no puede justificar la invisibilización de las necesidades de quienes los padecen ni la exclusión de políticas públicas específicas, como ha señalado la OMS y diversas organizaciones académicas y científicas.[vi]

Las enfermedades raras representan un reto complejo que exige respuestas integrales, coordinadas y sostenidas en el tiempo. Este documento de postura constituye un primer paso para colocar el temaen la agenda pública y avanzar, de manera colectiva, hacia soluciones que garanticen una atención digna, equitativa y de calidad para todas las personas que viven con estos padecimientos.

IV. Sistema Nacional de Salud

Para la elaboración e implementación de una política pública nacional en materia de enfermedades raras, resulta indispensable contar con una comprensión clara de la estructura, el funcionamiento y las capacidades del Sistema Nacional de Salud, así como de la forma de identificar, registrar y atender estos padecimientos en nuestro territorio.

La Resolución adoptada por la 78ª Asamblea Mundial de la Salud establece que los Estados Miembros deben avanzar hacia marcos nacionales que permitan abordar las enfermedades raras de manera integral, articulando acciones de prevención, diagnóstico oportuno, atención médica continua, acceso a tratamientos, generación de información y seguimiento de largo plazo. Dicho enfoque reconoce que la efectividad de cualquier intervención depende, en gran medida, de la solidez institucional y de la coordinación del sistema de salud en su conjunto.

En el contexto mexicano, el Sistema Nacional de Salud se caracteriza por una marcada fragmentación institucional, derivada de la coexistencia de múltiples subsistemas con distintos esquemas de financiamiento, afiliación, cobertura y cartera de servicios. Esta fragmentación plantea desafíos específicos para la atención de enfermedades raras, que suelen requerir continuidad asistencial, coordinación entre niveles de atención, acceso a servicios de alta especialidad y una visión longitudinal del cuidado de las personas que las viven. A ello se suma que las enfermedades raras históricamente han ocupado un espacio limitado dentro de los procesos de planeación, asignación de recursos y definición de prioridades sanitarias, lo que ha contribuido a la persistencia de brechas en su atención.

Asimismo, la evidencia nacional e internacional muestra que uno de los principales obstáculos para el diseño de políticas públicas efectivas en esta materia es la limitada disponibilidad de información sistematizada. La ausencia de registros nacionales robustos, estandarizados e interoperables dificulta

dimensionar la magnitud del problema, identificar patrones epidemiológicos, planear recursos y evaluar el impacto de las intervenciones.[vii] La Organización Mundial de la Salud, así como iniciativas internacionales como Orphanet, han señalado que los sistemas de información constituyen un elemento indispensable para abordar las enfermedades raras.[viii]

En este sentido, es imperativo reconocer a las enfermedades raras como un tema prioritario de salud pública. Esto implica la asignación de recursos continuos y estables para su reconocimiento y abordaje desde las perspectivas clínica, de investigación, educación, innovación y desarrollo tecnológico en sus distintas vertientes, tomando en cuenta las diversas recomendaciones recopiladas en este documento.

Asimismo, resulta fundamental llevar a cabo un diagnóstico situacional, tanto nacional como regional, que permita identificar capacidades instaladas, las brechas de atención, los recursos disponibles, la infraestructura diagnóstica y terapéutica, los centros de referencia, necesidades prioritarias y condiciones de viabilidad financiera. La información orientará una estrategia sostenible, conresponsabilidades institucionales definidas y alineada con los compromisos internacionales en la materia.

Por otro lado, es indispensable constituir un Registro Nacional de Enfermedades Raras sustentado en un catálogo nacional con criterios claros de inclusión, priorización y actualización permanente. El registro deberá contar con un esquema de gobernanza definido, una plataforma interoperable y segura, así como variables clínicas, sociodemográficas, diagnósticas, terapéuticas y genéticas. También deberá garantizar la protección de datos personales y financiamiento suficiente para su operación, mantenimiento y uso estratégico en actividades de planeación, seguimiento, evaluación e investigación. Para su ejecución deberán buscarse las estrategias más adecuadas para garantizar su funcionamiento, actualización, confiabilidad e interoperabilidad.

Finalmente, se invita a la Secretaría de Salud a convocar a representantes de las áreas clínica y biomédica, educativa, de la industria farmacéutica, de la sociedad civil y de las entidades regulatorias para participar en comisiones *ad hoc*. Estas comisiones tendrán la responsabilidad de dar estructura y solidez a una estrategia nacional coordinada por la Secretaría de Salud y el Consejo de Salubridad General, con la Academia Nacional de Medicina de México como eje referencial y órgano consultor del Gobierno Federal en materia de salud. Las actividades de estas comisiones deberán basarse en indicadores y revisiones periódicas para evaluar avances y hacer ajustes conforme se implementen las diferentes estrategias.

La Academia Nacional de Medicina considera que una respuesta efectiva frente a las enfermedades raras debe partir de la atención de las limitaciones estructurales en materia de gobernanza, información y financiamiento. Sólo mediante el posicionamiento de estas enfermedades en la agenda pública, la consolidación de un registro nacional confiable, el diagnóstico preciso de nuestras capacidades, la articulación coordinada de las instituciones del sector, se podrán sentar las bases para una atención equitativa, oportuna y sostenible.

V. Formación de recursos humanos en salud

La identificación oportuna y la atención adecuada de las enfermedades raras representan un desafío significativo para los recursos humanos en salud, debido a la baja frecuencia de estos padecimientos, la heterogeneidad de su sintomatología y la limitada evidencia disponible para muchos de ellos.[ix] La Organización Mundial de la Salud ha señalado que el fortalecimiento de las capacidades del personal sanitario constituye un componente esencial para mejorar los resultados en salud de las personas con enfermedades de baja prevalencia.[x]

Uno de los factores que con mayor frecuencia se asocia al diagnóstico tardío de las enfermedades raras es la formación insuficiente en las etapas tempranas de la educación profesional.[xi] En los programas convencionales de medicina, enfermería y otras disciplinas de la salud, el abordaje de estos padecimientos suele ser limitado, fragmentado o centrado en casos aislados, lo que dificulta su reconocimiento clínico y retrasa la referencia oportuna a servicios especializados.[xii]

A esta situación se suma la escasa oferta de programas de educación continua, orientados específicamente a

las enfermedades raras. En la práctica clínica, muchos profesionales de la salud enfrentan estos casos sin contar con las herramientas suficientes para orientar adecuadamente a las personas pacientes, sus familias y personas cuidadoras, lo que contribuye a la denominada "odisea diagnóstica" *(diagnostic odyssey)*, ampliamente documentado en la literatura internacional.[xiii] [xiv] [xv]

El avance acelerado del conocimiento científico, en particular en áreas como la genética, la genómica y la medicina de precisión, ha puesto de relieve la necesidad de incorporar nuevos enfoques y competencias en la formación de recursos humanos. Organismos internacionales y experiencias comparadas han subrayado la importancia de contar con perfiles profesionales especializados en diferentes disciplinas, algunas emergentes que permitan una evaluación integral de las enfermedades raras y un acompañamiento informado a las personas que viven con enfermedades raras y sus familias.[xvi] [xvii] Para que estos especialistas puedan desempeñar su labor de manera efectiva, su preparación no sólo debe implicar el fortalecimiento de conocimientos técnicos, sino también el desarrollo de habilidades para el trabajo interdisciplinario, la comunicación efectiva con pacientes y familias y otros profesionales, así como la toma de decisiones en contextos de incertidumbre clínica.

Por lo tanto, es crucial incorporar competencias mínimas indispensables sobre enfermedades raras en los planes de estudio de pregrado, asegurando la participación docente de especialistas clínicos. Los contenidos curriculares deberán diseñarse para fortalecer la sospecha diagnóstica, el reconocimiento de patrones clínicos, la referencia oportuna y el trabajo transdisciplinario, con participación de perfiles clínicos certificados, contribuyendo así a reducir asimetrías en las regiones del país que carecen de especialistas capacitados para dicho fin.

Adicionalmente, resulta clave diseñar e implementar programas permanentes de formación continua dirigidos al personal del primer nivel de atención, especialistas y equipos multidisciplinarios, incluyendo enfermería, nutrición, psicología, rehabilitación, odontología y otros perfiles involucrados relacionados con ciencias de la salud. Estos programas formativos deberán combinar modalidades presenciales, educación a distancia, plataformas virtuales, cursos avalados y módulos de capacitación, respaldados por mecanismos de certificación o acreditación.

La Academia Nacional de Medicina considera que la actualización de los modelos formativos y de educación continua es una condición indispensable para superar el rezago diagnóstico y asistencial en México. Mediante la integración de competencias mínimas en el pregrado universitario y la consolidación de programas permanentes de capacitación para los equipos multidisciplinarios de salud, se podrá garantizar una práctica médica capacitada, humana y oportuna para las personas que viven con enfermedades raras.

VI. Servicios de atención médica

La atención médica de las personas que viven con enfermedades raras comprende el conjunto de acciones previstas en la Ley General de Salud, desde la promoción de la salud y la prevención, hasta el diagnóstico, el tratamiento, la rehabilitación y, en determinados casos, los cuidados paliativos.[xviii] No obstante, la complejidad de estos padecimientos exige modelos de atención que trasciendan losesquemas tradicionales y respondan a necesidades clínicas, sociales y emocionales altamente específicas.[xix]

La evidencia internacional demuestra que el setenta por ciento de las enfermedades raras de origen genético inician en la infancia, asimismo, que, el treinta por ciento de las infancias con estos padecimientos, muere antes de los cinco años de edad. Por ello, instituciones como la Organización Mundial de la Salud, coinciden en que uno de los principales desafíos en este ámbito es garantizar el diagnóstico oportuno. La limitada disponibilidad de pruebas diagnósticas especializadas, la concentración de capacidades técnicas en determinados centros y regiones del país, y la ausencia de protocolos clínicos estandarizados contribuyen a retrasos significativos en la identificación de estas enfermedades.[xx] Por ello es de gran importancia la universalización y permanencia de ciertos tamices como el metabólico ampliado, el auditivo, el cardiológico, y la incorporación de otros como el genómico neonatal.

Asimismo, la atención de los pacientes que viven con enfermedades raras, con frecuencia requiere la participación de equipos multidisciplinarios y la coordinación entre distintos niveles de atención. En la práctica, existen dificultades para la referencia y contrarreferencia de pacientes, así como para la continuidad del tratamiento y el seguimiento a largo plazo, lo que genera discontinuidades en la atención y una carga adicional para las personas pacientes y sus familias. La creación de clínicas de transición de la infancia a la edad adulta, y de la edad adulta a la adulta mayor es un imperativo pendiente de atender.

El acceso a tratamientos y terapias específicas constituye otro de los retos centrales. Muchas enfermedades raras cuentan con opciones terapéuticas limitadas, que suelen estar asociadas a altos costos, procesos regulatorios complejos y barreras administrativas que dificultan su incorporación oportuna a los servicios de salud. La experiencia internacional ha puesto de relieve la importancia de contar con marcos claros y transparentes para la evaluación, autorización y uso de medicamentos huérfanos y de otras tecnologías sanitarias.[xxi]

En este contexto, se vuelve esencial implementar de manera progresiva un tamiz neonatal ampliado que incluya el tamiz metabólico, auditivo, cardiaco, de cadera, visual y genómico, en conexión directa con opciones terapéuticas. Su aplicación debe ser armonizada y de cobertura universal. Esta estrategia deberá articular la detección temprana con la confirmación diagnóstica, el seguimiento clínico, la referencia oportuna y el acceso efectivo a una atención integral para los pacientes diagnosticados.

Por otro lado, es crucial garantizar el diagnóstico confirmatorio de todos los casos con sospecha clínica referidos por médicos de cualquier nivel de atención a centros certificados, para la realización de las pruebas adecuadas según el caso, incluyendo exámenes clínicos, de gabinete o moleculares, siguiendo rutas diagnósticas estandarizadas creadas por grupos de expertos.

Asimismo, es de suma importancia consolidar el diagnóstico genético como componente prioritario mediante procedimientos de secuenciación masiva y otras técnicas moleculares requeridas en casos de difícil diagnóstico. Para ello, se deberán aplicar criterios homogéneos de acceso, referencia, confirmación e interpretación clínica, además de fortalecer y certificar los laboratorios con capacidad tecnológica instalada en las diferentes regiones del país, garantizando una cobertura nacionalcompleta, incluyente y equitativa de forma coordinada entre los diferentes centros de referencia para tales fines. Por otro lado, se requiere ampliar las capacidades de bioinformática y asesoramiento genético por médicos especialistas, garantizando la revisión periódica de variantes genéticas para que los hallazgos genómicos se traduzcan en decisiones clínicas oportunas.

De igual manera, se vuelve prioritario consolidar un modelo de atención integral, oportuno y centrado en la persona, que incluya diagnóstico, tratamiento farmacológico o genético, rehabilitación, procedimientos quirúrgicos, cuidados paliativos, apoyo psicológico y acompañamiento familiar. Asimismo, es necesario asegurar la continuidad terapéutica durante todo el ciclo de vida, desde etapa perinatal hasta la vejez, independientemente de la afiliación a un sistema específico de salud pública. Para lograrlo, resulta indispensable crear protocolos clínicos nacionales de transición de la infancia a la vida adulta, y de la vida adulta a la etapa de adulto mayor, para su aplicación en unidades de atención médica en las que se conformen clínicas especializadas con equipos de trabajo transdisciplinarios.

También, resulta indispensable establecer un sistema formal de referencia y contrarreferencia que ordene la atención por niveles y regiones geográficas. Este sistema debe estructurarse mediante rutas de derivación claras, criterios armonizados de envío, responsabilidades institucionales definidas y seguimiento entre niveles de atención. Asimismo, se considera que se debe incorporar el uso de herramientas de telemedicina, interconsulta especializada y acuerdos intersectoriales orientados a reducir la fragmentación y garantizar la continuidad del cuidado.

Adicionalmente, resulta prioritario homologar criterios de alerta clínica para los tres niveles de atención con énfasis en el primer nivel, que faciliten la identificación temprana de posibles enfermedades raras. Estas alertas deberán incorporar señales clínicas,

antecedentes familiares, indicadores prenatales, hallazgos de ultrasonido, herramientas de apoyo a la sospecha diagnóstica y criterios de referencia temprana hacia servicios con capacidad diagnóstica, terapéutica y de acompañamiento integral.

Finalmente, resulta necesario consolidar y fortalecer mecanismos nacionales y regionales de adquisición, producción, autorización, evaluación y financiamiento de medicamentos y terapias avanzadas, así como el reposicionamiento de fármacos para enfermedades raras. Estos mecanismos deberán fundamentarse en criterios transparentes de beneficio clínico, seguridad, pertinencia terapéutica, gravedad del padecimiento, alternativas disponibles, impacto en calidad de vida y continuidad de la atención, priorizando en todo momento la disponibilidad, asequibilidad y acceso sostenido a tratamientos de manera incluyente y equitativa.

La Academia Nacional de Medicina considera que la integración progresiva del tamiz neonatal ampliado y genómico, la estandarización y regionalización de capacidades diagnósticas, la formalización de rutas eficientes de referencia y contrarreferencia, y el acceso a medicamentos huérfanos, son condiciones necesarias para garantizar el derecho humano a la protección de la salud y salvaguardar la dignidad de las personas que viven con enfermedades raras.

VII. Personas que viven con enfermedades raras, sus familias y personas cuidadoras

Las enfermedades raras tienen un impacto profundo y prolongado no solo en las personas que viven con ellas, sino también en sus familias, en las personas que asumen responsabilidades de cuidado y en sus entornos cercanos. La literatura médica, social y jurídica ha documentado que la mayoría de estos padecimientos son de origen genético, de curso crónico, progresivo y, en muchos casos, incapacitante, lo que genera necesidades de atención complejas y de largo plazo.[xxii]

Las familias suelen enfrentar trayectorias prolongadas dentro del Sistema Nacional de Salud, marcadas por la incertidumbre diagnóstica, la multiplicidad de consultas, la falta de información clara y oportuna, y las dificultades para acceder a servicios especializados. Estas experiencias, frecuentemente descritas como una "odisea diagnóstica" y asistencial, tienen efectos acumulativos en el bienestar físico, emocional y económico de los hogares.[xxiii]

Desde una perspectiva de derechos humanos, la atención de las enfermedades raras debe reconocer a las personas que viven con ellas, a sus familiares y a las personas cuidadoras como sujetos de derechos, en especial como titulares del derecho a recibir información adecuada, a participar en las decisiones sobre su atención y a acceder a servicios de salud sin discriminación.[xxiv] Diversos pronunciamientos internacionales, incluidos los de la Organización Mundial de la Salud, subrayan la importancia de incorporar un enfoque centrado en la persona, que tome en cuenta sus contextos sociales, culturales y familiares.[xxv]

En el ámbito familiar, los impactos asociados a las enfermedades raras suelen traducirse en ausentismo laboral, pérdida de ingresos, reorganización de los roles familiares, necesidades de cuidado permanente y afectaciones significativas a la salud mental. Con frecuencia, estos impactos suelen recaer de manera particular en las personas cuidadoras, quienes desempeñan un papel fundamental en el acompañamiento cotidiano, la coordinación de la atención y la continuidad de cuidados, al tiempo que enfrentan importantes repercusiones físicas, emocionales, sociales y económicas. Estas circunstancias evidencian la necesidad de aproximaciones integrales que reconozcan y atiendan las dimensiones psicosociales de estos padecimientos, así como el papel y las necesidades de apoyo de las familias y personas cuidadoras, más allá del ámbito estrictamente clínico.[xxvi]

Con frecuencia, las personas que viven con enfermedades raras y sus familias enfrentan diversas formas de estigmatización, discriminación y exclusión[xxvii], derivadas del desconocimiento social sobre estas enfermedades, de los prolongados procesos diagnósticos o de la percepción errónea de que se trata de condiciones marginales que no ameritan respuestas prioritarias del sistema de salud[xxviii]. Estas manifestaciones pueden presentarse

tanto en los ámbitos social, educativo y laboral, como en ocasiones dentro de los propios servicios de salud, generando barreras adicionales para el acceso oportuno a la atención, afectando la continuidad de los tratamientos y profundizando las desigualdades que ya enfrentan estas personas[xxix]. Reconocer y prevenir estas formas de discriminación constituye un componente necesario del enfoque de atención basado en derechos humanos, la dignidad de las personas y la equidad.

Asimismo, la experiencia internacional ha mostrado que la participación activa de las personas que viven con enfermedades raras, sus familias, personas cuidadoras y las organizaciones que las representan constituye un elemento clave para mejorar la calidad de la atención, fortalecer la pertinencia de las políticas públicas y visibilizar necesidades que suelen permanecer al margen de los procesos de toma de decisiones.[xxx]

Por ello, resulta fundamental incorporar formalmente la participación de las organizaciones de la sociedad civil, en particular de las agrupaciones de pacientes, familiares y personas cuidadoras, en los procesos de planeación, diseño, ejecución y evaluación de las políticas públicas y acciones nacionales en materia de enfermedades raras. Esta incorporación reconoce su conocimiento directo sobre la trayectoria diagnóstica, las barreras de acceso, el desgaste familiar y las necesidades de apoyo psicosocial y económico no cubiertas, contribuyendo a definir prioridades reales y evaluar resultados relevantes para la calidad de vida de las personas. Su intervención debe realizarse mediante mecanismos transparentes de representación, participación y manejo de conflictos de interés.

La Academia Nacional de Medicina considera indispensable que en el diseño y desarrollo de acciones en la materia se incorpore la perspectiva de las personas que viven con enfermedades raras, sus familias y personas cuidadoras. Abrir espacios de escucha, diálogo y participación amplios, incluyentes y permanentes permitirá comprender con mayor profundidad los retos que enfrentan en su interacción con el Sistema Nacional de Salud, así como reconocer las necesidades específicas de quienes realizan cuidados. Asimismo, incorporar la experiencia de las organizaciones de pacientes en el diseño, implementación y evaluación de acciones, contribuirá a la construcción de respuestas más humanas, equitativas y sostenibles.

VIII. Investigación e innovación científica

La investigación y la innovación científicas constituyen un eje central para el abordaje de las enfermedades raras, en tanto representan la principal vía para mejorar la comprensión de su etiología, optimizar los procesos diagnósticos, desarrollar opciones terapéuticas y generar evidencia que sustente decisiones clínicas y de política pública. A nivel internacional, diversos organismos académicos y sanitarios han subrayado que los avances logrados en este campo son resultado de esfuerzos sostenidos, colaborativos y de largo plazo que articulan la investigación básica, clínica, traslacional y epidemiológica.[xxxi]

En el caso de las enfermedades raras, la producción de conocimiento enfrenta desafíos específicos derivados de su baja prevalencia, de la heterogeneidad clínica, de la limitada disponibilidad de cohortes amplias y de la fragmentación de la información.[xxxii] Estas condiciones hacen particularmente relevante el fortalecimiento de mecanismos de cooperación interinstitucional[xxxiii] y entre los sectores público y privado, así como el desarrollo de registros, biobancos y plataformas de datos que permitan integrar información clínica, genética y poblacional de manera ética y segura, conforme a la normativa en materia de datos personales y consentimiento informativo.[xxxiv]

La literatura especializada y la experiencia comparada muestran que los países que han logrado avances significativos en la atención de las enfermedades raras han invertido de manera estratégicaen infraestructura científica, formación de investigadores, financiamiento sostenido y esquemas de colaboración entre instituciones académicas, centros de investigación, sistemas de salud y la industria farmacéutica.[xxxv] Asimismo, se ha reconocido el valor de los modelos de investigación colaborativa y de ciencia abierta para acelerar la generación de conocimiento en áreas donde la evidencia es escasa.[xxxvi]

En México existe una comunidad científica activa en campos como la genómica, la biología molecular, la investigación clínica y epidemiológica, cuyos aportes han sido relevantes para el conocimiento de ciertos padecimientos poco frecuentes.[xxxvii] No obstante, persisten barreras estructurales que limitan el desarrollo y la continuidad de la investigación en enfermedades raras, entre ellas la dispersión de esfuerzos, la insuficiencia de financiamiento específico, las dificultades para vincular la investigación con la práctica clínica y la limitada integración de los resultados científicos en los procesos de toma de decisiones dentro del Sistema Nacional de Salud.[xxxviii] [xxxix]

Desde una perspectiva ética, la investigación en enfermedades raras plantea interrogantes relevantes relacionadas con la justicia distributiva, la priorización de recursos, el acceso equitativo a los beneficios del conocimiento y la protección de poblaciones potencialmente vulnerables. Organismos internacionales, entre ellos la Organización Mundial de la Salud, han señalado que la baja prevalencia de un padecimiento no debe ser un criterio para excluirlo de las agendas de investigación, particularmente cuando está en juego la posibilidad de mejorar la calidad de vida y la supervivencia de las personas afectadas.[xl] [xli]

Por consiguiente, resulta de gran relevancia posicionar a las enfermedades raras como prioridad de salud pública e incluirlas formalmente dentro de la agenda nacional de investigación. Para ello, se requiere impulsar estudios epidemiológ
icos, clínicos, genómicos, de servicios de salud, biotecnológicos y terapéuticos. Asimismo, dicha agenda deberá promover el financiamiento público y privado, el fortalecimiento de centros de investigación clínica, la realización de estudios multicéntricos y la colaboración científica nacional e internacional, asegurando el uso de evidencia sólida para orientar decisiones clínicas, operativas y de política pública.

La Academia Nacional de Medicina considera que la investigación y la innovación científicas son componentes estratégicos indispensables en la articulación de acciones y políticas en materia de enfermedades raras. Promover un entorno que favorezca la generación de conocimiento, la colaboración interdisciplinaria, el financiamiento de la investigación, y la transferencia de resultados a la práctica clínica y a la formulación de políticas públicas será fundamental para avanzar hacia respuestas más efectivas y sostenibles en este ámbito.

IX. Consideraciones finales

En atención a la Resolución adoptada por la 78ª Asamblea Mundial de la Salud en mayo de 2025, la Academia convocó y facilitó un espacio de reflexión, análisis y deliberación que permitió identificar, con base en evidencia científica y en la experiencia de distintos actores, los principales retos y oportunidades que enfrenta México en relación con las enfermedades raras. Este proceso de diálogo permitió la construcción de los consensos que hoy sustentan el presente documento de postura.

Por ello, la Academia Nacional de Medicina de México expresa su reconocimiento a las personas expertas, académicas, clínicas y representantes de autoridades que integraron las mesas de trabajo. De manera concreta, se agradece a las siguientes personas:

Academia Nacional de Medicina de México, A.C.
Dr. Raúl Carrillo Esper
Presidente
Dra. Ana Carolina Sepúlveda Vildósola
Vicepresidenta
Dra. María De Lourdes Basurto Acevedo,
Secretaria General
Dr. Enrique Octavio Graue Hernández,
Tesorero
Dr. Eduardo Antonio Ferat Osorio,
Secretario Adjunto

Coordinadores
Dra. Haydeé Rosas Vargas
Dr. Eduardo Antonio Ferat Osorio
Lic. José Ramón Cossío Barragán
Mtro. David Jesús Sánchez Mejía

Grupo de expertos
Dra. Ana Cecilia Jara Ettinger
Dra. Ana Cristina Arteaga Gómez
Dra. Argelia Vázquez Salas
Dr. Augusto Rojas Martínez
Dr. José Elías García Ortiz
Dr. José Gerardo Moya Medina

Dr. Jorge Melendez Zajgla
Dr. Juan Carlos Núñez Enriquez
Dr. Juan Carlos Zenteno Ruíz
Dra. Juana Inés Navarrete Martínez
Dra. Karina Hermosillo Reséndiz
Dra. Leticia Belmont Martínez
Dra. Mercedes Macías Parra
Dra. Ramón Esperon Hernández
Dr. Raúl Piña Aguilar
Dr. Ricardo Antonio Escamilla Santiago
Dr. Rosbel Toledo Ortiz
Dra. Thania Ordaz Robles
Dra. Verónica Fabiola Morán Barroso
Dra. Vianey Ordoñez Labastida
Dra. Vivian Pérez Jiménez

Este documento de postura expresa la convicción de que solo a través del diálogo, la colaboración intersectorial y el compromiso institucional será posible construir respuestas sostenibles, equitativas y efectivas. La Academia Nacional de Medicina reitera su disposición para contribuir, desde su función académica y científica, a la generación de conocimiento, al intercambio de experiencias y a la formulación de propuestas para el abordaje de enfermedades raras, alineada con los derechos humanos, el compromiso de brindar una atención a la salud de calidad y los principios éticos fundamentales de inclusión y equidad como una realidad tangible.

Referencias:

i Wang CM, Whiting AH, Rath A, Anido R, Ardigò D, Baynam G, Dawkins H, Hamosh A, Le Cam Y, Malherbe H, Molster CM, Monaco L, Padilla CD, Pariser AR, Robinson PN, Rodwell C, Schaefer F, Weber S, Macchia F. Operational description of rare diseases: a reference to improve the recognition and visibility of rare diseases. Orphanet J Rare Dis. 2024 Sep 11;19(1):334. doi: 10.1186/s13023-024-03322-7. PMID:39261914; PMCID: PMC11389069.

ii Véase artículos 224 Bis de la Ley General de Salud

iii Véase Decisión nº 1295/1999/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, del 29 de abril de 1999, y Reglamento de la Unión Europea sobre medicamentos huérfanos.

iv Véase Declaración Yukiwariso, a partir de la Conferencia Internacional sobre Enfermedades Raras y Drogas Huérfanos (ICORD) 2012.

v Boulanger V, Schlemmer M, Rossov S, Seebald A, Gavin P. Establishing Patient Registries for Rare Diseases: Rationale and Challenges. Pharmaceut Med. 2020 Jun;34(3):185-190. doi: 10.1007/s40290-020-00332-1. PMID: 32215853; PMCID: PMC7286934.

vi 78ª Asamblea Mundial de la Salud.

vii Hageman, I.C., van Rooij, I.A., de Blaauw, I. et al. A systematic overview of rare disease patient registries: challenges in design, quality management, and maintenance. Orphanet J Rare Dis 18, 106 (2023). https://doi.org/10. 1186/s13023-023-02719-0

viii Angin, C., Mazzucato, M., Weber, S. et al. Coding undiagnosed rare disease patients in health information systems: recommendations from the RD-CODE project. Orphanet J Rare Dis 19, 28 (2024). https://doi.org/10.1186/ s13023-024-03030-2

ix Muñóz Sánchez I, Martínez-Linares JM, Rodríguez-Blanque R, Cortés-Martín J, Reinoso-Cobo A, Lechuga Carrasco B, Sánchez-García JC. Nurses' Knowledge of Rare Diseases: A Systematic Review. Nursing Reports. 2025; 15(9):321. https://doi.org/10.3390/ nursrep15090321

x CD60/6 POLÍTICA SOBRE EL PERSONAL DE SALUD 2030: FORTALECIMIENTO DE LOS RECURSOS HUMANOS PARA LA SALUD A FIN DE LOGRAR SISTEMAS DE SALUD RESILIENTES. Organización Mundial de la Salud. Oficina Regional para las Américas. 2 de agosto de 2023.

xi Ramalle-Gómara, E., Domínguez-Garrido, E., Gómez-Eguílaz, M. et al. Education and information needs for physicians about rare diseases in Spain. Orphanet J Rare Dis 15, 18 (2020). https://doi.org/10.1186/s13023-019-1285-0

xii Dunne TF, Jeffries D, Mckay L. Rare disease 101: an online resource teaching on over 7000 rare diseases in one short course. Orphanet J Rare Dis. 2024 Jul 22;19(1):275. doi: 10.1186/s13023-024-03286-8. PMID: 39039494; PMCID: PMC11265069.

xiii Benito-Lozano, J., López-Villalba, B., Arias-Merino, G. et al. Diagnostic delay in rare diseases: data from the Spanish rare diseases patient registry. Orphanet J Rare Dis 17, 418 (2022). https://doi.org/10.1186/s13023-022-02530-3

xiv Granjo, P., Pascoal, C., Gallego, D. et al. Mapping the diagnostic odyssey of congenital disorders of glycosylation (CDG): insights from the community.

Orphanet J Rare Dis 19, 407 (2024). https://doi.org/10.1186/s13023-024-03389-2

xv Rev Esp Salud Publica. 2022 Jan 10;96:e202201001

xvi Huynh, S., Wan, E.L., Pham, A. et al. Rare disease education in medical schools: patient-centered and innovative strategies. Orphanet J Rare Dis 20, 596 (2025). https://doi.org/10.1186/s13023-025-03771-8

xvii Garnica Fernández, et al. (2004). Necesidades de formación en enfermedades raras para atención primaria. Atención Primaria.

xviii Véase artículos 32 y 33 de la Ley General de Salud.

xix Gunes D, Karaca M, Durmus A, Ak B, Aktay Ayaz N, Altınel ZU, Aslanger AD, Atalar F, Balci MC, Bilgin L, Darendeliler F, Demirkol D, Durmaz O, Gedikbasi A, Inan Balci E, Ince EZ, Karadag SG, Keskindemirci G, Nisli K, Ozcetin M, Somer A, Unuvar A, Uysalol M, Yildiz E, Yuruk Yildirim ZN, Demirkol M, Gokcay GF. Challenges in the clinical management of rare diseases and center-based multidisciplinary approach to creating solutions. Eur J Pediatr. 2025 Apr 5;184(5):281. doi: 10.1007/s00431-025-06101-z. PMID: 40186762; PMCID: PMC11972228.

xx Adachi T, El-Hattab AW, Jain R, Nogales Crespo KA, Quirland Lazo CI, Scarpa M, Summar M, Wattanasirichaigoon D. Enhancing Equitable Access to Rare Disease Diagnosis and Treatment around the World: A Review of Evidence, Policies, and Challenges. Int J Environ Res Public Health. 2023 Mar 8;20(6):4732. doi: 10.3390/ijerph20064732. PMID: 36981643; PMCID: PMC10049067.

xxi Vargas, C., De Abreu Lourenco, R., Espinoza, M. et al. Systematic Literature Review of Access Pathways to Drugs for Patients with Rare Diseases. Appl Health Econ Health Policy 23, 209–229 (2025). https://doi.org/10.1007/ s40258-024-00939-4

xxii Atkins, J.C., Padgett, C.R. Living with a Rare Disease: Psychosocial Impacts for Parents and Family Members – a Systematic Review. J Child Fam Stud 33, 617–636 (2024). https://doi.org/10.1007/s10826-024- 02790-6

xxiii Witt, S., Schuett, K., Wiegand-Grefe, S. et al. Living with a rare disease - experiences and needs in pediatric patients and their parents. Orphanet J Rare Dis 18, 242 (2023). https://doi.org/10.1186/s13023-023-02837-9

xxiv Entrena Ruiz, D. (2022). El derecho a la salud de los afectados por enfermedades raras en un contexto de incertidumbre y avance tecnológico. La utilidad jurídica de la dignidad de la persona para mejorar su eficacia en Europa y España. Revista Direito, Estado E Sociedade, (61). https://doi.org/10.17808/des.61.1943

xxv Naciones Unidas, Asamblea General. (2022). Abordar los retos de las personas que viven con una enfermedad rara y de sus familias (Resolución A/RES/76/132, aprobada el 16 de diciembre de 2021). https://undocs.org/es/A/RES/76/132

xxvi Witt, S., Schuett, K., Wiegand-Grefe, S. et al. Living with a rare disease - experiences and needs in pediatric patients and their parents. Orphanet J Rare Dis 18, 242 (2023). https://doi.org/10.1186/s13023-023-02837-9

xxvii EURORDIS-Rare Disease Europe (2019). Achieving holistic person-centered care to leave no one behind: A position paper by EURORDIS and its members. EURORDIS.

xxviii Dan, D., Castro, R. Identifying specific social challenges of rare diseases: current challenges and issues. Orphanet J Rare Dis 9 (Suppl 1), O29 (2014). https://doi.org/10.1186/1750-1172-9-S1-O29

xxix Baynam G, Gomez R, Jain R. Stigma associated with genetic testing for rare diseases-causes and recommendations. Front Genet. 2024 Apr 4;15:1335768. doi: 10.3389/fgene.2024.1335768. PMID: 38638122; PMCID: PMC11024281.

xxx Naciones Unidas, Asamblea General. (2022). Abordar los retos de las personas que viven con una enfermedad rara y de sus familias (Resolución A/RES/76/132, aprobada el 16 de diciembre de 2021). https://undocs.org/es/A/RES/76/132

xxxi Austin, C. P., Cutillo, C. M., Lau, L. P. L., Jonker, A. H., Rath, A., Julkowska, D., Thomson, D., Terry, S. F., & de Montleau, B. (2018). Future of rare diseases research 2017–2027: An IRDiRC perspective. Clinical and Translational Science, 11(1), 21–27.

xxxii Ferreira CR. The burden of rare diseases. Am J Med Genet A. 2019 Jun;179(6):885-892. doi: 10.1002/ajmg.a.61124. Epub 2019 Mar 18. PMID: 30883013.

xxxiii Dawkins HJS, Draghia-Akli R, Lasko P, Lau LPL, Jonker AH, Cutillo CM, Rath A, Boycott KM, Baynam G, Lochmüller H, Kaufmann P, Le Cam Y, Hivert V, Austin CP; International Rare Diseases Research

Consortium (IRDiRC). Progress in Rare Diseases Research 2010-2016: An IRDiRC Perspective. Clin Transl Sci. 2018 Jan;11(1):11-20. doi: 10.1111/cts.12501. Epub 2017 Oct 23. PMID: 28796411; PMCID: PMC5759730.

xxxiv Kodra Y, Weinbach J, Posada-de-la-Paz M, Coi A, Lemonnier SL, van Enckevort D, Roos M, Jacobsen A, Cornet R, Ahmed SF, Bros-Facer V, Popa V, Van Meel M, Renault D, von Gizycki R, Santoro M, Landais P, Torreri P, Carta C, Mascalzoni D, Gainotti S, Lopez E, Ambrosini A, Müller H, Reis R, Bianchi F, Rubinstein YR, Lochmüller H, Taruscio D. Recommendations for Improving the Quality of Rare Disease Registries. Int J Environ Res Public Health. 2018 Aug 3;15(8):1644. doi: 10.3390/ijerph15081644. PMID: 30081484; PMCID: PMC6121483.

xxxv Dawkins HJS, Draghia-Akli R, Lasko P, Lau LPL, Jonker AH, Cutillo CM, Rath A, Boycott KM, Baynam G, Lochmüller H, Kaufmann P, Le Cam Y, Hivert V, Austin CP; International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC). Progress in Rare Diseases Research 2010-2016: An IRDiRC Perspective. Clin Transl Sci. 2018 Jan;11(1):11-20. doi: 10.1111/cts.12501. Epub 2017 Oct 23. PMID: 28796411; PMCID: PMC5759730.

xxxvi UNESCO. (2021). Recomendación sobre la Ciencia Abierta. París: UNESCO.

xxxvii Universidad Nacional Autónoma de México. (2025). UNAM leads the way in rare disease research in Mexico. UNAM Newsletter. Recuperado de https://newsletter.unam.mx/index.php/2025/03/01/unam-leads-the- way-in-rare-disease-research-in-mexico/

xxxviii Benjamín Gómez-Díaz, Edgar Oswaldo Zamora-González, Antonio Miranda-Duarte, Bladimir Roque-Ramírez, Norma Alejandra Vázquez-Cárdenas, Georgina Martínez-Gómez, Jhoana Martín del Campo, Erick Castillo-Jáuregui, Ángel Rafael Castro-Navarro, Antonio Marín-Cruz, Stephanie Rosas-Maldonado, Paulina Elizabeth Valdez-Anguiano, Reyna Araceli Barrera-López, Luz Berenice López-Hernández, Assessing knowledge, perceptions, awareness and attitudes on rare diseases among health care providers and health students in Mexico, Rare, Volume 1, 2023, 100005, ISSN 2950-0087, https://doi.org/10.1016/j.rare.2023.100005.

xxxix Mayrides M, Ruiz de Castilla EM, Szelepski S. A civil society view of rare disease public policy in six Latin American countries. Orphanet J Rare Dis. 2020 Feb 27;15(1):60. doi: 10.1186/s13023-020-1314-z. PMID: 32106873; PMCID: PMC7047392.

xl International Federation of Pharmaceutical Manufacturers & Associations. (2020). Leaving no one behind: A set of policy principles to meet the global challenge of rare diseases. IFPMA.

xli World Health Organization. (2025). Rare diseases: a global health priority for equity and inclusion. Geneva. WHO. https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/EB156/B156_CONF2-en.pdf