

# Situación actual de las enfermedades huérfanas en Colombia 2017\*

Current situation of orphan diseases  
In Colombia 2017

Marta Luz Pareja Arcila<sup>1</sup>✉

## Resumen

En Colombia las enfermedades complejas y raras, carecen de claridad dentro del sistema de seguridad social en salud vigente, debido a su baja prevalencia, difícil diagnóstico, escaso tratamiento, alto precio de los medicamentos (por lo cual se consideran de alto costo), y además de gran impacto económico para el sistema de salud.

A pesar de que estas enfermedades fueron reguladas en la ley 1392 de 2010, lo cual es gran avance para Colombia, pues esta ley es muy completa y tiene en cuenta muchos aspectos que favorecen el proceso salud - enfermedad de estos pacientes, es cierto que es poco el avance de ésta en relación con la aplicación de los referentes que propone, por tal motivo surge la idea de echar un vistazo alrededor de lo que ha pasado con la normatividad y cuál es la situación o grado actual de dificultad a la que se enfrentan pacientes y sus familias con el sistema de salud Colombiano antes y después del diagnóstico de una enfermedad huérfana, haciendo la claridad frente a la necesidad de hablar de familia, porque estas patologías afectan en gran medida todo el entorno familiar y social de las personas que las padecen.

Esta revisión tiene como objetivo hacer un poco más notoria la situación de las Enfermedades huérfanas en Colombia y el difícil camino de los pacientes y sus familias cuando se enfrentan a estas patologías; aporta también conocimiento del estado actual de las Enfermedades huérfanas en Colombia, además hace notoria la lentitud con la que avanza el tema y el poco compromiso tanto del gobierno, como de las administradoras de planes de beneficio para llegar a un modelo integral de atención en salud; para ello se realizó una revisión bibliográfica de la normatividad existente en Colombia y algunos planteamientos de personas y asociaciones de pacientes dedicadas a lograr adelantos en el manejo de los pacientes con enfermedades huérfanas, de tal manera que se llegue a una aproximación para el público en general en los aspectos básicos de estas enfermedades y aporte conocimiento del estado actual de estas enfermedades en Colombia.

**Palabras clave:** Enfermedad rara, Enfermedad Ultra huérfana, Enfermedad olvidada, Enfermedad Huérfana, Seguridad Social.

## Abstract

In Colombia, complex and rare diseases lack clarity within the current health social security system, due to their low prevalence, difficult diagnosis, scarce

### Fecha correspondencia:

Recibido: 17 de noviembre de 2017.

Revisión: 4 de diciembre de 2017.

Aceptado: 5 de diciembre de 2017.

### Forma de citar:

Pareja, M. L. Situación actual de las enfermedades huérfanas en Colombia 2017. Revista CES Derecho. (8) 2, julio – diciembre de 2017, 231-241.

### Open access

[Términos de uso](#)

[Licencia creative commons](#)

[Ética de publicaciones](#)

[Revisión por pares](#)

[Gestión por Open Journal System](#)

DOI: [http://dx.doi.org/10.21615/](http://dx.doi.org/10.21615/cesder.8.2.2)

[cesder.8.2.2](#)

ISSN: 2145-7719

### Sobre el artículo:

\* El presente artículo fue presentado como trabajo de grado para optar por el título de especialista en Gerencia del a Seguridad Social bajo la asesoría de las doctoras Adiley Carmona Montoya y Natalia Eugenia Gómez Rúa. Sobre los autores:

1. Médico Cirujano Universidad de Antioquia. Estudiante de Especialización de Gerencia de la Seguridad Social de la universidad el CES.

treatment, high price of medications (for which they are considered high cost), and besides great economic impact for the health system.

Although these diseases were regulated by Law 1392 of 2010, which is a great advance for Colombia, because this law is very complete and takes into account many aspects that favor the health - disease process of these patients, it is true that it is little the advance of this one in relation to the application of the referents that it proposes, for that reason the idea arises to take a look around what has happened with the normativity and what is the situation or current degree of difficulty to which they face patients and their families with the Colombian health system before and after the diagnosis of an orphan disease, clarifying the need to talk about family, because these pathologies greatly affect the entire family and social environment of the people who suffer it.

The purpose of this review is to make the situation of orphan diseases in Colombia a bit more remarkable and the difficult path of patients and their families when faced with these pathologies; It also contributes knowledge of the current state of the orphan diseases in Colombia, in addition to the slowness with which the subject advances and the little commitment of both the government and the benefit plan administrators to arrive at an integral model of health care. , for this purpose, a bibliographic review of the existing regulations in Colombia and some approaches of people and associations of patients dedicated to achieve advances in the management of patients with orphan diseases will be carried out in such a way that an approximation is reached for the general public. In the basic aspects of these diseases and provide knowledge of the current status of these diseases in Colombia.

**Key words:** Rare disease, Ultra Orphan Disease, Neglected Disease, Orphan Disease, Social Security.

## Introducción

Según el Ministerio de Salud y Protección Social retomando la Ley 1392 de 2010, "en Colombia una enfermedad huérfana es aquella crónicamente debilitante, grave, que amenaza la vida y comprenden, las enfermedades raras, las ultra huérfanas y olvidadas" (Ley 1392, 2010).

Como es sabido, las enfermedades huérfanas son de baja prevalencia, pero es cierto que cada vez cobran más importancia por el costo económico y social que implica la atención de las mismas. En realidad, dicha importancia solo queda en el tintero pues, aunque en los últimos años se han logrado definir algunas políticas claras en relación a la atención de éstos pacientes y en efecto, la ley 1392 fue un gran avance, conviene, sin embargo, advertir que aún no se cuenta con modelos integrales de atención en salud para estas enfermedades y el estado deja solas a las aseguradoras al momento de poner en marcha lo escrito en el papel y como si fuera poco no define la financiación de los tratamientos, rehabilitación y necesidades del paciente y su familia al enfrentarse a enfermedades incapacitantes, que alteran no solo la economía familiar sino el entorno social propiamente dicho.

No cabe duda que es necesario para poder avanzar hacia un enfoque de sensibilización, prevención, vigilancia, control, seguimiento e intervenciones oportunas en el tema, la inversión en suficiente recurso humano capacitado, no solo médicos sino un equipo multidisciplinario, pues en el mundo se han identificado entre 6,000 y 7,000 enfermedades huérfanas. En Colombia han sido identificadas alrededor de 1.920 que se encuentran incluidas en la resolución 430 de 2013. (Ministerio de Salud y Protección Social, 2013).

Por todo esto se puede concluir que la problemática es compleja cuando de inversiones o implementación de modelos de atención se habla, y es donde cobra importancia la revisión de la situación actual de las enfermedades huérfanas en Colombia para contribuir a hacer notorio el problema, y así buscar soluciones, lo que se traduce en la pertinencia, actualidad e impacto del proyecto que se está desarrollando y que busca identificar la situación actual de las enfermedades huérfanas en Colombia y las realidades difíciles a las que se ven enfrentados los pacientes antes y después del diagnóstico, buscando aportar a que cada vez se haga más visible la problemática. (Ministerio de Salud y Protección Social, 2013).

En Colombia las enfermedades complejas y raras, carecen de claridad dentro del sistema de seguridad social vigente, debido a su baja prevalencia, difícil diagnóstico, escaso tratamiento y alto precio de los medicamentos (por lo cual se consideran de alto costo), además de gran impacto económico para el sistema de salud que genera su atención, este es el caso de las enfermedades huérfanas que se convierten en un problema de especial interés en salud que avanza de manera muy lenta y en el que el panorama es desalentador, pues a pesar de que existen varias leyes, como la Ley 1438 de 2011 y la ley 1392 de 2010 que definen las enfermedades huérfanas como “aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 2.000 personas, comprenden, las enfermedades raras, las ultra-huérfanas y olvidadas” (Ley 1392, 2010), poco es el avance que realmente se tiene frente a ellas; en lo que respecta a estas enfermedades se tiene que, muchos medicamentos y ayudas diagnósticas no están incluidas dentro del plan de beneficios en salud, esto impide que los pacientes accedan a los tratamientos en los tiempos indicados y que las personas que las padecen tengan escasas posibilidades de recuperarse, o al menos de contar con un tratamiento que les ayude a sobrellevarlas y poder vivir de una manera un tanto digna.

El diagnóstico y manejo de estas patologías, implica la utilización de muchos más recursos, frente a los que se asignan para cada usuario por medio de la unidad de pago por capitación UPC, establecida para la atención de la población colombiana, de tal manera que las enfermedades raras o huérfanas no pueden ser atendidas usando la misma fuente de recursos del Sistema de Seguridad Social en Salud y dentro de la atención entra el concepto de rentabilidad social, responsabilidad social y solidaridad.

Con este trabajo de investigación se pretende hacer visible la problemática de las enfermedades huérfanas en Colombia y los inconvenientes a los que los pacientes se enfrentan para ser diagnosticados y posterior a ello para lograr servicios de salud dignos; frente al tema se hace evidente que el problema inicia con las dificultades para el diagnóstico, pues tanto médicos generales como especialistas, no están capacitados ni tienen la cultura de hacer vigilancia y demanda inducida del tema, y pasa mucho tiempo entre el diagnóstico y el inicio del tratamiento, lo cual trae consigo las complicaciones que implican más costos al sistema o la muerte prematura de los pacientes. (Chávez, 2011).

Por otra parte, una enfermedad huérfana afecta tanto el paciente como a su familia y no solo en lo psicológico sino también en lo relacionado con la parte genética, pues las probabilidades que más de un miembro de la familia padezca la enfermedad son altas, por lo tanto, la carga psicológica y social es alta cuando de enfermedades huérfanas se trata, pues la dinámica familiar se ve afectada y surge el miedo a lo desconocido. Es claro que actualmente el sistema de salud Colombiano no cuenta con equipos multidisciplinarios concedores del manejo integral de estas patologías,

y tanto el paciente como su familia necesitan de intervención en diferentes aspectos como psicológicos, rehabilitación, legales, educativos, laborales, intervención en crisis y cuidados de enfermería; tampoco el sistema de salud subsidia desplazamientos, copagos, adecuaciones de las viviendas, etc. todo lo anterior implica que un paciente con una enfermedad rara se sienta vulnerado y abandonado.

## **Materiales y métodos**

Actualmente en Colombia, el abordaje de las enfermedades huérfanas es aún ineficiente en comparación con los avances obtenidos en los países desarrollados, debido a la ausencia de modelos integrales de atención en salud, de ahí la importancia de estudios como estos de tipo cualitativo a través de revisiones donde se intenta enmarcar en el campo legal y médico y evidenciar la problemática.

### **Enfoque Metodológico**

Enfocado desde lo explicativo porque se abordó un tema muy olvidado por el sistema de salud y la finalidad fue aportar a los vacíos y dar cuenta de la realidad en Colombia de las enfermedades huérfanas y lo que viven los pacientes por falta de un modelo integral de atención.

### **Tipo de Investigación**

El estudio es de tipo cualitativo, enfocado en la lectura de la realidad, partiendo desde la experiencia vivida con mis pacientes y las barreras para la atención y tratamientos, además de la visión que como profesional tengo del tema, teniendo en cuenta que llevo trabajando de manera directa hace varios años, con pacientes con enfermedades huérfanas. A través de esta revisión se llega a una mirada integral de esta problemática objeto de la investigación.

### **Delimitación del objeto de estudio**

Se trata de una revisión bibliográfica de la normatividad vigente, recopila lo que tenemos en Colombia, en el tema de enfermedades huérfanas no solo en la parte legislativa sino el camino que recorren los pacientes para lidiar con su enfermedad. Se realizó una búsqueda de artículos y leyes en las principales bases de datos bibliográficas disponibles en Internet desde el 2010.

### **Población objeto de estudio**

Personas con enfermedades huérfanas.

### **Definición de los aspectos a observar**

Normatividad vigente en Colombia y dificultades de los pacientes para un abordaje integral de su patología.

### **Técnicas de recolección de la información**

Revisión documental del marco jurídico de la salud en Colombia (Ley 100 de 1993; Ley 1392 de 2010 y otras disposiciones existentes) y experiencias vividas desde mi práctica profesional con pacientes o cuidadores de enfermedades huérfanas. Cuando se determinó que la información encontrada giraba en torno a los mismos discursos y que no aportaban elementos nuevos para el análisis se decide parar la recolección de información.

### **Preparación del plan para describir, interpretar y analizar la información**

Análisis de la información Se llevó a cabo acorde a lo propuesto por la investigación cualitativa, a través de procesos de lectura y organización de datos que permitieron

analizar y llegar a unas conclusiones; es de anotar que la expresión de los datos no es numérica, por no ser la pretensión del estudio cualitativo

## Discusión

A nivel mundial las enfermedades huérfanas suelen estar abandonadas por los gobiernos y aunque en Colombia se cuenta con legislación frente al tema, se carece de bases de datos completas y confiables del total de pacientes que las padecen, pues aún están en proceso de construcción, lo que impide generar estrategias que permitan atenciones integrales, pues para la construcción de un modelo, es necesario un perfil epidemiológico con datos fiables y registros poblacionales actualizados, que permitan tomar decisiones, que bien gestionadas, pueden reducir la carga que ejercen estas enfermedades sobre el sistema de seguridad social en salud, así como también mejorar la calidad de vida de los pacientes. De otro modo, aunque la Corte Constitucional en sentencia T 760 de 2008 establece la salud como un derecho fundamental, el plan de beneficios excluye medicamentos y ayudas diagnósticas para estas enfermedades, y es allí donde se llega al núcleo del problema, que es cuando el paciente se enfrenta a los trámites de solicitudes No Pos y a la negociación por parte de las aseguradoras. (Ministerio de Salud, s.f.).

Atendiendo a ello, surge entonces la ley 1392 de 2010 "Por medio de la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado colombiano a la población que padece de enfermedades huérfanas y sus cuidadores" en dicha ley se afirma: "el Gobierno Nacional, implementará las acciones necesarias para la atención en salud de los enfermos que padecen este tipo de patologías, con el fin de mejorar la calidad y expectativa de vida de los pacientes, en condiciones de disponibilidad, equilibrio financiero, accesibilidad, aceptabilidad y estándares de calidad, en las fases de promoción, prevención, diagnóstico, tratamiento, rehabilitación e inclusión social, así como incorporar los demás componentes de la protección social, más allá de los servicios de salud, para pacientes, cuidadores y familias, dándole un enfoque integral al abordaje y manejo de estas patologías" (Ley 1392, 2010) define además esta ley, que se debe actualizar cada dos años el listado de estas enfermedades según decreto 2048 de junio de 2015 que a propósito a la fecha no se ha actualizado el listado, también surge la implementación de un sistema de información, reglamentado en el decreto 1954 de 2012 que a la fecha se encuentra en construcción la base de datos. Puede manifestarse que mucha parte de la ley sobre enfermedades huérfanas, está en el papel y para el desarrollo hace falta más compromiso del estado y exigencia a las aseguradoras de planes de beneficio, en este punto vale la pena traer a colación el comentario realizado por Ángela Chávez presidente de la federación colombiana de enfermedades raras (FECOER) en su visita a Argentina "necesitamos las leyes para darle un enfoque diferencial, hubiera sido mejor un programa de salud pública pero eso requiere de una ley de presupuesto con una estructura gubernamental para que se desarrolle" Por lo que puede concluirse entonces que aún con dificultades y lentitud, el tema avanza gracias a las asociaciones de pacientes que luchan por la defensas de sus derechos y no se quedan callados ante las inequidades del sistema de salud.

La ley 1392 de 2010 garantiza los medicamentos y ayudas diagnósticas No PBS financiados de la siguiente manera: para régimen subsidiado a cargo de la ley 715 de 2001 del sistema general de participaciones y para el régimen contributivo a través de la subcuenta de compensación del FONDO DE SOLIDARIDAD Y GARANTÍA, aquí conviene detenerse un momento a fin de reflexionar acerca de si el gobierno vigilara

a cabalidad con el cumplimiento eficaz de esta ley, contarían los Colombianos con redes integradas y centros de Referencia y orientación, con centros de investigación internacionales y por supuesto con la capacitación a los médicos y base de datos confiables que servirían para tomar decisiones, en este punto se evidencia que la dificultad radica en la falta de recursos económicos que alega el gobierno y es ahí donde puede verse que no es suficiente el esfuerzo que hacen las asociaciones de pacientes para defender los derechos de estos, sino que hay que trascender al plano de la construcción de una política de salud pública, para lograr una atención oportuna y con calidad a los pacientes y sus familias, en el marco del cumplimiento de los derechos constitucionales en salud.

Prosiguiendo con el tema de la normatividad que actualmente rige a Colombia con el tema de las enfermedades huérfanas, en el 2013 sale la resolución 3681 "Por la cual se definen los contenidos y requerimientos técnicos de la información a reportar, por una única vez, a la Cuenta de Alto Costo, para la elaboración del censo de pacientes con enfermedades huérfanas." (Resolución 3681, 2013), como bien lo establece la resolución, esta cuenta de alto costo fue presentada por única vez, pero esto ha frenado los avances para lograr por lo menos tener un listado de pacientes que se acerque a la realidad del momento. La única cuenta de alto costo presentada cada año es la de hemofilia y otras coagulopatías reglamentada en la resolución 123 de 2015 y que ha servido para tener una mejor aproximación del número de afectados por esta patología.

El Sistema Integral de Información de la Protección Social (SISPRO), con el censo realizado en el 2013 a través del reporte de la cuenta de alto costo, encontró un total de 13173 pacientes con enfermedades huérfanas para el 2013. De estos, el 53.96% (7132) eran de sexo femenino y el 46.03% (6083) de sexo masculino; la mediana de la edad fue de 28 años, las patologías más frecuentes fueron el Déficit Congénito del Factor VIII, Miastenia Grave, Enfermedad de Von Willebrand, Estatura Baja por Anomalía de Hormona de Crecimiento y Displasia Broncopulmonar, además definió cuatro indicadores así:

### 1 - Tasa de prevalencia de Enfermedades Huérfanas

Con esta información se puede afirmar que los cinco departamentos de más prevalencia para estas enfermedades son su orden Cundinamarca seguido de Caldas, Risaralda, Antioquia y Santander.

TASA DE PREVALENCIA DE ENFERMEDADES HUERFANAS (POR 100.000 PERSONAS)								
No	DEPARTAMENTO	PREVALENCIA	No	DEPARTAMENTO	PREVALENCIA	No	DEPARTAMENTO	PREVALENCIA
1	Cundinamarca	40,18	12	Popayan	20,82	23	Vichada	11,60
2	Caldas	34,85	13	Atlantico	20,10	24	Cordoba	7,84
3	Risaralda	33,25	14	Tolima	19,57	25	Arauca	6,24
4	Antioquia	32,29	15	Meta	18,60	26	Guajira	5,43
5	Santander	31,41	16	Sucre	18,20	27	Choco	3,88
6	Huila	29,74	17	Bolivar	18,13	28	Guaviare	3,70
7	Valle del Cauca	23,12	18	Nariño	17,80	29	Putumayo	3,56
8	Boyaca	22,00	19	Cesar	16,30	30	Guainia	2,49
9	Norte de Santander	21,92	20	Quidío	15,39	31	Vaupes	2,34
10	Casanare	21,51	21	Magdalena	13,60	32	Amazonas	0,00
11	Cauca	20,82	22	Caqueta	11,82			

FUENTE: Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013

## 2 - Número de pacientes por tipo de Enfermedad Huérfana

En total para este indicador SISPRO tiene consolidado la siguiente información:

- 1117 pacientes con Déficit congénito del factor VIII en Colombia y los departamentos con mayor número de pacientes son: Bogotá con 266 seguido de Antioquia con 180, Valle del Cauca con 132, Santander con 62 y atlántico con 54. La distribución por sexo es 77 pacientes de sexo femenino que equivale al 6.89% y 1040 pacientes de sexo masculino que equivale al 93.11%. Los grupos de edades donde hay mayor número de pacientes con esta enfermedad son las edades entre 5 a 24 años.

- 511 pacientes con displasia broncopulmonar en Colombia y los departamentos con mayor número de pacientes son: Bogotá con 289 seguido de Antioquia con 70, Cundinamarca con 33, Bolívar con 21, y Tolima con 15. La distribución por sexo es 239 pacientes de sexo femenino que equivale al 46.77% y 272 pacientes de sexo masculino que equivale al 53.23%. Los grupos de edades donde hay mayor número de pacientes con esta enfermedad son las edades entre 0 a 4 años.

- 779 pacientes con enfermedad de Von Willebrand en Colombia y los departamentos con mayor número de pacientes son: Bogotá con 208 seguido de Antioquia con 169, valle del Cauca con 71, Caldas con 40 y Atlántico con 39. La distribución por sexo es 551 pacientes de sexo femenino que equivale al 70.73% y 228 pacientes de sexo masculino que equivale al 29.27%. Los grupos de edades donde hay mayor número de pacientes con esta enfermedad son las edades entre 5 a 24 años.

- 281 pacientes con enfermedad de Von Willebrand Adquirida en Colombia y los departamentos con mayor número de pacientes son: Bogotá con 89 seguido de Antioquia con 36, Santander con 34, Risaralda con 24 y Atlántico con 21. La distribución por sexo es 211 pacientes de sexo femenino que equivale al 75.09% y 70 pacientes de sexo masculino que equivale al 24.91%. Los grupos de edades donde hay mayor número de pacientes con esta enfermedad son las edades entre 5 a 49 años.

- 408 pacientes con enfermedad Esclerosis Sistémica Cutánea Difusa en Colombia y los departamentos con mayor número de pacientes son: Bogotá con 99 seguido de Valle del Cauca con 62, Antioquia con 47, Huila con 26 y Boyacá con 23. La distribución por sexo es 331 pacientes de sexo femenino que equivale al 81.13% y 77 pacientes de sexo masculino que equivale al 18.87%. Los grupos de edades donde hay mayor número de pacientes con esta enfermedad son las edades entre 45 a 64 años.

- 559 pacientes con Estatura Baja por Anomalía Cualitativa de Hormona de Crecimiento en Colombia y los departamentos con mayor número de pacientes son: de Antioquia con 126 seguido de Bogotá con 77, caldas con 57, Santander con 56 y Bolívar con 55. La distribución por sexo es 203 pacientes de sexo femenino que equivale al 36.31% y 356 pacientes de sexo masculino que equivale al 63.69%. Los grupos de edades donde hay mayor número de pacientes con esta enfermedad son las edades entre 5 a 19 años.

- 424 pacientes con Fibrosis Quística en Colombia y los departamentos con mayor número de pacientes son: Bogotá con 141 seguido de Antioquia con 85, Valle del Cauca con 35, Atlántico con 29 y Bolívar con 26. La distribución por sexo es 209 pacientes de sexo femenino que equivale al 49.29% y 215 pacientes de sexo masculino que equivale al 50.71%. Los grupos de edades donde hay mayor número de pacientes con esta enfermedad son las edades entre 0 a 29 años.

- 377 pacientes con Hipertensión Arterial Pulmonar Idiopática y/o Familiar en Colombia y los departamentos con mayor número de pacientes son: Bogotá con 111 seguido de Antioquia con 42, Valle del Cauca con 37, Santander con 35 y Cundinamarca con 24. La distribución por sexo es 248 pacientes de sexo femenino que equivale al 65.78% y 129 pacientes de sexo masculino que equivale al 34.22%, con una distribución muy similar en todos los grupos de edades.

- 839 pacientes con Miastenia Grave en Colombia y los departamentos con mayor número de pacientes son: Bogotá con 313 seguido de Antioquia con 123, Valle del Cauca con 53, Huila con 37 y Atlántico con 33. La distribución por sexo es 570 pacientes de sexo femenino que equivale al 67.94% y 269 pacientes de sexo masculino que equivale al 32.06%. Los grupos de edades donde hay mayor número de pacientes con esta enfermedad son las edades entre 30 a 69 años.

- 392 pacientes con Síndrome de Guillan-barre en Colombia y los departamentos con mayor número de pacientes son: Bogotá con 115 seguido de Antioquia con 33, Valle del Cauca con 22, Boyacá con 21 y Cundinamarca con 20. La distribución por sexo es 248 pacientes de sexo femenino que equivale al 65.78% y 129 pacientes de sexo masculino que equivale al 34.22%, con una distribución muy similar en todos los grupos de edades. (Ministerio de Salud y Protección Social, 2013).

Aquí conviene detenerse un momento a fin de reflexionar, pues con el censo realizado en el 2013, se ejecutó análisis y consolidación de información de 10 patologías, pero en Colombia se tienen identificadas alrededor de 1.920, que se encuentran incluidas en la resolución 430 de 2013 y que es necesario saber en el momento actual cuál es su comportamiento. Esto evidencia como Colombia, se encuentra en un trance muy lento para que las enfermedades huérfanas sean reconocidas, pues es un bajo número de pacientes identificados lo que indica un importante sub-registro que se debe al uso inadecuado de los códigos diagnóstico CIE-10 y por supuesto, al desconocimiento de los médicos frente a las enfermedades huérfanas y clasificación errónea de los pacientes.

### 3 - Porcentaje de personas con Enfermedades Huérfanas en situación de Discapacidad

El 10,74% de personas con enfermedades huérfanas en Colombia tiene discapacidad según el censo realizado en el 2013 y están distribuidas así

% PERSONAS CON ENFERMEDADES HUÉRFANAS EN SITUACION DE DISCAPACIDAD								
No	DEPARTAMENTO	%	No	DEPARTAMENTO	%	No	DEPARTAMENTO	%
1	Vichada	50,0%	12	Quindio	11,6%	23	Guajira	8,2%
2	Casanare	21,6%	13	Huila	11,3%	24	Meta	8,1%
3	Caqueta	20,0%	14	Tolima	11,0%	25	Cesar	7,3%
4	Boyacá	15,0%	15	Cundinamarca	10,8%	26	Risaralda	6,7%
5	Nariño	14,2%	16	Bogota	10,6%	27	Choco	5,3%
6	Magdalena	13,7%	17	Bolivar	10,1%	28	Atlantico	4,8%
7	Antioquia	13,3%	18	Norte Santander	9,3%	29	Guainia	0,0%
8	Sucre	12,5%	19	Santander	9,2%	30	Guaviare	0,0%
9	Arauca	12,5%	20	Valle del Cauc	8,6%	31	Vaupes	0,0%
10	Cordoba	12,3%	21	Caldas	8,5%	32	San Andres	0,0%
11	Cauca	11,7%	22	Putumayo	8,3%			

FUENTE: Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013

### 4 - IPS que atienden pacientes con Déficit Congénito del Factor VIII

En relación con este indicador la información aportada no está muy actualizada y es poco lo que publican al respecto.

El MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL Colombiano este año, está en proceso de desarrollo y aprobación de una resolución “Por la cual se define el procedimiento, estándares y criterios para la habilitación de los Centros de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento y Farmacias para la atención integral de las Enfermedades Huérfanas, así como la conformación de la red y subredes de Centros de Referencia para la atención de Enfermedades Huérfanas.” (Congreso de la Republica, 2017), esta resolución de entrada, es muy difícil implementarla pues exige de manera obligatoria servicios, estructuras o programas dentro de la sede donde la IPS habilita el Centro de Referencia y no es claro que se puedan hacer alianzas entre IPS especializadas en el manejo de éstas patologías, un ejemplo claro es que, en muchas patologías, el diagnóstico es por genética con exámenes moleculares que ni siquiera se realizan en el país y esto no lo deja claro la resolución. El sistema de salud Colombiano atraviesa una crisis y esta propuesta de resolución, es poco realista para la situación del país en materia de salud.

Ahora bien, debe analizarse también todos los inconvenientes a los que se enfrentan los pacientes y sus familias, incluso antes del diagnóstico, pues en muchas ocasiones los catalogan como pacientes multiconsultantes y hasta con hipocondriasis teniendo en cuenta el concepto de esta como “una creencia en que síntomas físicos reales o imaginarios son signos de una enfermedad grave”. Lo anterior implica que los profesionales permitan que pasen desapercibidos síntomas o rasgos que ayudarían a un diagnóstico, bien lo afirma la experta y estudiosa del tema Ángela Chávez (2011):

“El primer problema comienza con el diagnóstico. Debido a la poca prevalencia de estas enfermedades, los médicos en atención primaria e inclusive los especialistas no se encuentran debidamente entrenados para diagnosticar la enfermedad rara subyacente a síntomas que pueden ser comunes a otras patologías, o que no pueden correlacionarse fácilmente. La mayoría de las veces el proceso de diagnóstico es largo y poco certero. Al no recibir diagnóstico, se obtienen resultados indeseados como el no recibir atención adecuada para la enfermedad, acoger tratamientos erróneos, aparición de nuevos casos de la enfermedad en una misma familia y la muerte prematura”. (Restrepo, 2011).

Una vez el paciente es diagnosticado, la dificultad siguiente es la notificación de ese diagnóstico por un médico que poco sabe de dicha enfermedad, pronóstico, tratamiento y manejo por lo tanto ese núcleo familiar se ve enfrentado a una serie de dudas y preguntas que rara vez son solucionadas de manera inmediata, y deben esperar hasta que por fin llegue el paciente a manos de un especialista que, por lo menos pueda solucionar algunas inquietudes, tranquilizar, animar para seguir adelante y luchar por sobrevivir o por lo menos lograr calidad de vida y ser tratado con dignidad. En este punto es donde cobra importancia la existencia de un equipo multidisciplinario que no solamente maneje medicamente la patología, sino que ayude a enfrentar el proceso del duelo y aceptación de la enfermedad, y enseñe estilos de vida que permitan la rehabilitación y eviten el deterioro progresivo. La normatividad vigente olvida algo fundamental, y es que en muchas enfermedades raras el paciente pierde la autonomía, por lo tanto “el núcleo familiar cambiará completamente sus roles, obligando a alguno de los miembros de la casa a encerrarse a cuidar de la persona en estado de dependencia, máxime si esta es un niño, siendo la madre quien en la mayoría de los casos debe asumir este rol, con la consecuente pérdida de oportunidades laborales, la pérdida de disfrute del ocio y del tiempo libre” (Restrepo, 2011) esto también implica disminución en las entradas económicas del hogar y aumento de los gastos en todo lo relacionado con la demanda de la patología, y desafortunadamente la calidad de vida depende de las posibilidades económicas con las que

cuenta el paciente y su familia. Otra dificultad que se puede encontrar esta materializada es en el área de promoción y prevención, donde es difícil determinar factores de riesgo que permitan una prevención primaria y se está supeditado a la aparición de los síntomas, es en este momento donde si el diagnóstico es oportuno lo que sí se puede evitar es el avance hacia situaciones de discapacidad, pero en este punto hay muchas brechas. Otro aspecto que ya fue mencionado pero que es importante reiterar, pues es una de las mayores dificultades para los pacientes, es el acceso a medicamentos, terapias o aditamentos no cubiertos por el plan de beneficios, tal es el caso de los medicamentos que no están avalados por el INVIMA para la patología o que científicamente se encuentran en proceso experimental y es ahí donde las aseguradoras se excusan para negarlos y comienza el largo camino del paciente para lograr acceder a ellos a través del mecanismo de la tutela, llegando a casos en los que ni por esta vía el paciente obtiene su medicamento, por esto y mucho más, es que se considera que para llegar a un modelo integral, es extremadamente difícil por la variedad de enfermedades huérfanas, la realidad del sistema de salud del país, dispersión geográfica y la compleja situación de las personas con problemáticas económicas, sociales y psicológicas y lo único que hasta el momento ha funcionado para dar reconocimiento a los derechos de los pacientes con estas enfermedades, son las asociaciones quienes luchan permanentemente por hacer visible la problemática aunque aún tienen mucho por hacer para ganar fuerza e identidad.

## Conclusiones

1. La situación es difícil para los pacientes con enfermedades huérfanas y sus familias pues son olvidados por el sistema de salud Colombiano, pero aún hay mucho por hacer y la lucha de las asociaciones no ha sido ni será en vano pues son la única esperanza para estos pacientes.
2. No hay coherencia entre lo definido en la constitución política de Colombia en lo relacionado con el derecho a la salud y la cobertura dada a estos pacientes.
3. Es necesario la implementación de modelos y rutas integrales de atención en salud que incluyan centros de excelencia que tenga en cuenta, no solo lo relacionado con el conocimiento y aplicación adecuada de guías de práctica clínica y dominio del tema, sino donde se regule el mercado de los medicamentos para que el sistema sea sostenible financieramente.
4. Las asociaciones de pacientes son absolutamente necesarias y estas deben ser incluidas en la toma de decisiones e implementación de modelos pues son ellos los que conviven con la patología y los que tienen la información y el conocimiento
5. El gobierno debe fomentar la investigación en el tema de enfermedades huérfanas pues las falencias en el tema de conocimiento son un punto importante que obstaculiza el diagnóstico, así como también fortalecer la formación universitaria.
6. El Colombia se cuenta con normatividad que le da al tema de enfermedades huérfanas un enfoque diferencial y esto es una ganancia pues permite a las asociaciones de pacientes la lucha por la defensa de sus derechos.
7. El gobierno colombiano debe mejorar y actualizar de manera permanente, el sistema de información relacionado con enfermedades huérfanas para poder llegar a una aproximación parecida a la realidad y poder enfocar los planes de salud pública adecuadamente.

8. Colombia está lejos de contar con investigaciones y tener a la mano documentación relacionada con el tema donde se demuestre la importancia de intervenciones oportunas que mejoren la calidad de vida de los pacientes.

## Referencias

Chaves Restrepo, A. (2011). *“El problema social y de salud de las Enfermedades Raras: transitando de la invisibilidad a la visibilidad”* (tesis de pregrado). Universidad del Quindío, Quindío.

Ley No 1392. Diario oficial república de Colombia, Bogotá, 2 de julio de 2010.

Martínez Carmona, M. (2013). *Las enfermedades raras y los vacíos jurídicos en la aplicabilidad de la legislación colombiana para su tratamiento.* (tesis de pregrado). Universidad de Manizales, Manizales.

Ministerio de sanidad y política social. *“Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud”*. Ed. Ltda. España, 2009.

Resolución No 3681. Diario oficial república de Colombia, Bogotá, 19 de septiembre de 2013.

Resolución No 0123. Diario oficial república de Colombia, Bogotá, 21 de enero de 2015.

Resolución No 13437. Diario oficial república de Colombia, Bogotá, 1 de noviembre de 2012.

Resolución No 4343. Diario oficial república de Colombia, Bogotá, 1 de noviembre de 2012.

Resolución No 1841. Plan Decenal de Salud Pública. Bogotá, 1 de noviembre de 2013

Ministerio de salud y protección social. (2013). MINSALUD. Obtenido de <https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/Paginas/enfermedades-huerfanas.aspx>

Ministerio de Salud y Protección Social. (2013). SISPRO. Obtenido de <http://www.sispro.gov.co/Pages/EnfermedadesHuerfanas/Indicadores.aspx>