

**APLICACIÓN DE LA LEY 1392 DE 2010, FRENTE A LAS ENFERMEDADES
HUÉRFANAS EN EL DEPARTAMENTO DE NARIÑO AL AÑO 2016**

**JHANN ANDRES ARTURO
RUBEN DARIO GONZÁLEZ ARTURO**

**UNIVERSIDAD NACIONAL ABIERTA Y A DISTANCIA
ESCUELA DE CIENCIAS JURÍDICAS Y POLÍTICAS
ESPECIALIZACION EN GESTIÓN PÚBLICA
SANTIAGO DE CALI**

2018

**APLICACIÓN DE LA LEY 1392 DE 2010, FRENTE A LAS ENFERMEDADES
HUÉRFANAS EN EL DEPARTAMENTO DE NARIÑO AL AÑO 2016**

**JHANN ANDRES ARTURO
RUBEN DARIO GONZÁLEZ ARTURO**

Trabajo de grado para optar por el título de especialista en gestión pública

Asesor:

BLANCA MARGARITA DIAZ ORJUELA

Abogada

**UNIVERSIDAD NACIONAL ABIERTA Y A DISTANCIA
ESCUELA DE CIENCIAS JURÍDICAS Y POLÍTICAS
ESPECIALIZACION EN GESTIÓN PÚBLICA
SANTIAGO DE CALI**

2018

DEDICATORIA

Agradezco a Dios por permitirme culminar una nueva etapa de mi vida rodeado de las personas que amo, gracias por iluminarme cada día con su sabiduría para tratar de ser una mejor persona y un mejor profesional.

A mi familia por el apoyo que me ha brindado de manera incondicional, agradezco sus enseñanzas y su compromiso para ser con orgullo un hombre útil y preocupado por la sociedad.

JHANN ARTURO.

Agradezco a Dios por brindarme sabiduría e inteligencia, por haberme dado la vida y permitirme haber llegado a este logro tan importante para mi formación profesional.

A mis padres, porque por su apoyo incondicional y aliento de esfuerzo me han impulsado y motivado al logro de mis metas.

A mi esposa que con su continuo apoyo he podido avanzar junto a ella en los proyectos y metas que me he propuesto en mi vida.

RUBEN GONZALEZ.

AGRADECIMIENTOS

A la Universidad de Nacional Abierta y a Distancia, como institución de prestigio que nos formó en el campo personal forjando un pensamiento enfocado a construir un mejor país, brindándonos en su entorno una adquisición de conocimiento mas amplio para el desarrollo de nuestra formación profesional.

A la Escuela de Ciencias Jurídicas y Políticas por instruir en nuestra formación como profesionales comprometidos con el desarrollo socioeconómico de un país e impulsar un pensamiento autónomo acorde a la realidad. Estamos enteramente agradecidos por aprender en este campo e interpretar la realidad desde un punto de vista científico, social y humano.

A la Docente Blanca Margarita Diaz por su valiosa colaboración y dedicación como Asesor de nuestra investigación. Estamos profundamente agradecidos

A los Docentes y Administrativos la Escuela de Ciencias Jurídicas y Políticas que hicieron posible en alguna medida lograr este objetivo de ser Especialistas de la Universidad Nacional Abierta y a Distancia, agradecemos a la academia que ha hecho con convicción forjar un pensamiento propio de nuestro entorno y de las necesidades que cada día exige nuestra nación.

RESUMEN

En la República de Colombia una enfermedad huérfana es aquella crónicamente debilitante, grave, que amenaza la vida y con una prevalencia (la medida de todos los individuos afectados por una enfermedad dentro de un periodo particular de tiempo) menor de 1 por cada 5.000 personas, comprenden, las enfermedades raras, las ultra huérfanas y olvidadas (Ministerio de Salud, s.f.). Las enfermedades huérfanas muy pocas personas las tienen, por ende son desconocidas o puede existir una confusión ya que en muchas ocasiones las entidades no han realizado una actualización de estas o por falta de capacitaciones por parte de los médicos tratantes; es por ello que las personas con estos diagnósticos, en muchas ocasiones no son tratados de forma adecuada, ya que su enfermedad no es detectada a tiempo, o lo por el contrario es diagnosticada de manera errónea poniendo en riesgo la integridad de las personas.

PALABRAS CLAVE: Crónicas, Enfermedad, Enfermedades Huérfanas, E.P.S (Entidad promotora de salud), Ley.

ABSTRACT

In the Republic of Colombia, an orphan disease is one that is chronically debilitating, serious, life-threatening and with a prevalence (the measure of all individuals affected by a disease within a particular period of time) of less than 1 per 5,000 people, include, rare diseases, ultra orphans and forgotten (Ministerio de Salud, s.f.). Orphan diseases very few people have, therefore they are unknown or there may be confusion because in many cases the entities have not made an update of these or lack of training by the treating doctors; that is why people with these diagnoses are often not treated properly, since their illness is not detected in time, or on the contrary is diagnosed in a wrong way, putting at risk the integrity of people.

KEYWORDS: Chronicles, Disease, E.P.S (Health Promotion Entity), Law, Orphan Diseases.

TABLA DE CONTENIDO

INTRODUCCIÓN	14
1. MARCO GENERAL DE LA INVESTIGACIÓN	16
1.1. Planteamiento del problema	16
1.2. Justificación.....	17
1.3. Objetivos	19
1.3.1. Objetivo general.....	19
1.3.2. Objetivos específicos.	19
1.4. Marco conceptual y teórico	19
1.4.1. Marco conceptual.....	19
1.4.2. Marco teórico.....	24
2. ANALIZAR LA NORMATIVIDAD QUE PROTEGE LOS TRATAMIENTOS A PERSONAS CON ENFERMEDADES HUÉRFANAS	34
2.1. Enfermedades huérfanas	34
2.1.1. Noción de las enfermedades huérfanas.....	34
2.1.2. Origen de las enfermedades huérfanas.	35
2.1.3. Enfermedades huérfanas reconocidas en colombia.	35
2.1.4. Descripción de Enfermedades Huérfanas.	35
2.1.5. Metodología para la actualización de listado de enfermedades huérfanas.	37
2.1.6. Sujetos de especial protección ley 1751 de 2015 ley estatutaria en salud.	43

2.1.7. Derechos de las personas que padecen enfermedades huérfanas circular 011 de 2016 Supersalud.....	44
2.2. Derecho a la salud	45
2.2.1. Noción del derecho a la salud.	45
2.2.2. Elementos del derecho a la salud.	47
2.2.3. Avance histórico del derecho a la salud.....	51
2.2.4. Acercamiento normativo.....	53
2.2.5. Análisis jurisprudencial.	55
3. IDENTIFICAR LA CANTIDAD DE PERSONAS RESIDENTES EN EL DEPARTAMENTO DE NARIÑO QUE A 2016 PRESENTABAN DIAGNOSTICO DE ENFERMEDAD HUÉRFANA.	
3.1. Número de pacientes por tipo de enfermedades huérfanas en el departamento de Nariño	59
3.1.1. Déficit congénito de factor VIII.....	62
3.1.2. Miastenia grave.	65
3.1.3. Enfermedad de von willebrand.	67
3.1.4. Estatura baja por anomalía cualitativa de la hormona de crecimiento.....	70
3.1.5. Displasia broncopulmonar.	71
3.1.6. Fibrosis quística.	72
3.1.7. Esclerosis sistémica cutánea difusa.	75
3.1.8. Síndrome de guillan barré.	77
3.1.9. Hipertensión arterial pulmonar idiopática y/o familiar.....	80
3.1.10. Enfermedad de von willebrand adquirida.	83

CONCLUSIONES	86
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	88
ANEXOS.....	93

LISTA DE TABLAS

Tabla 1. Tasa de prevalencia de enfermedades huérfanas (por 100.000 personas).....	61
Tabla 2. Principales diagnósticos identificados. Colombia 2013.	61

LISTA DE FIGURAS

Figura 1. Censo Enfermedades Huérfanas 2013 en Colombia	60
Figura 2. Numero de personas por quinquenios DANE en el departamento de Nariño	63
Figura 3. Número de pacientes por Municipios en el Departamento de Nariño.	64
Figura 4. Déficit congénito factor VIII por género en el departamento de Nariño.	64
Figura 5. Número de personas con Miastenia Grave por quinquenios DANE en el departamento de Nariño.....	66
Figura 6. Miastenia Grave por género en el departamento de Nariño	66
Figura 7. Número de pacientes con Miastenia Grave por municipios en el Departamento de Nariño	67
Figura 8. Enfermedad de Von Willebrand por género en el departamento de Nariño	68
Figura 9. Número de personas con Enfermedad de Von Willebrand por quinquenios DANE en el departamento de Nariño	69
Figura 10. Numero de pacientes con Enfermedad de Von Willebrand por Municipio en el Departamento de Nariño.....	69
Figura 11. Número de pacientes con Estatura baja por anomalía cualitativa de la hormona de crecimiento en Colombia	71
Figura 12. Número de pacientes con Displasia Broncopulmonar en Colombia.	72
Figura 13. Fibrosis quística por género en el Departamento de Nariño.....	74
Figura 14. Número de personas con fibrosis quística por quinquenios DANE en el Departamento de Nariño.....	74

Figura 15. Número de pacientes con fibrosis quística por Municipio en el Departamento de Nariño.....	75
Figura 16. Número de pacientes con esclerosis sistémica cutánea difusa en Colombia	76
Figura 17. Síndrome de guillan barré por género en el Departamento de Nariño.....	78
Figura 18. Número de personas con síndrome de guillan barré por quinquenios DANE en el departamento de Nariño.....	79
Figura 19. Número de pacientes con síndrome de guillan barré por municipio en el departamento de Nariño.....	80
Figura 20. Hipertensión arterial pulmonar idiopática y/o familiar por género en el Departamento de Nariño.....	82
Figura 21. Número de personas con hipertensión arterial pulmonar idiopática y/o familiar por quinquenios DANE en el departamento de Nariño.....	82
Figura 22. Número de pacientes con hipertensión arterial pulmonar idiopática y/o familiar por municipio en el Departamento de Nariño.....	83
Figura 23. Enfermedad de von willebrand adquirida por género en el Departamento de Nariño.....	84
Figura 24. Número de personas en el Departamento de Nariño con enfermedad de Von Willebrand adquirida por quinquenios DANE.....	85
Figura 25. Número de pacientes con enfermedad de von willebrand adquirida por municipio en el departamento de Nariño.....	85

LISTA DE ANEXOS

Anexo 1. Listado de enfermedades huérfanas - raras	93
---	-----------

INTRODUCCIÓN

En la República de Colombia una enfermedad huérfana es aquella crónicamente debilitante, grave, que amenaza la vida y con una prevalencia (la medida de todos los individuos afectados por una enfermedad dentro de un periodo particular de tiempo) menor de 1 por cada 5.000 personas, comprenden, las enfermedades raras, las ultra huérfanas y olvidadas (Ministerio de Salud, s.f.).

Es así como surge una preocupante problemática para la población que padece de enfermedades huérfanas, dada la deficiencia en el diagnóstico y tratamiento, ya que, si bien en Colombia se debería tener regulados tratamientos pertinentes, producto de la actualización del listado de las enfermedades consideradas como huérfanas, aun no se ha garantiza la correcta atención de estos pacientes a pesar de ser sujetos de especial protección por padecer una enfermedad crítica.

Si bien es una situación vivida por muchos residentes de nuestro país, resulta poco conocida por la sociedad, por ello este estudio se realizó bajo las normas que amparan a los pacientes con enfermedades huérfanas haciendo un reconocimiento especial de las principales enfermedades identificadas, basados en el censo realizado en el año 2013 bajo la resolución 3681 del mismo año.

En el desarrollo de esta investigación se buscará dar un acercamiento de los principales conocimientos sobre el tema, para lograr adentrar al lector en el problema de estudio, mediante la definición de una enfermedad huérfana en Colombia, tipos de enfermedades y una descripción de la misma que permita diferenciar de otras enfermedades similares, etc, además se resaltará la importancia del derecho a la salud y su rango de protección, es por ello que se considera

necesario hacer una aproximación normativa en cuanto a la aplicación de las leyes 1392 de 2010 y 1438 de 2011 que se han creado con el ánimo de proteger a estos pacientes, conocer de los procedimientos o el protocolo que le es asignado para que lleve la Entidad Prestadora de Salud y por ende el médico tratante, con miras a asegurar la diligencia y pertinencia a la hora de realizar los tratamientos de los pacientes que padecen estas enfermedades.

Por lo anterior, se mira necesario realizar un estudio que permita efectuar una comparación entre la norma y la realidad, conocer como se han protegido los derechos de los pacientes diagnosticados con enfermedades huérfanas desde las leyes colombianas y realizar un análisis estadístico de las 10 principales enfermedades huérfanas encontradas de acuerdo a su prevalencia a nivel nacional con un enfoque más específico en el Departamento de Nariño.

1. MARCO GENERAL DE LA INVESTIGACIÓN

1.1. Planteamiento del problema

Las representaciones simbólicas y la misma sociedad han influido en los modos como el ser humano se enfrenta a las diferentes clases de enfermedades existentes, lo que ha llevado incluso a vulnerar su cohesión con los grupos sociales a los que pertenece, a través de cambios en múltiples dimensiones, que abarcan no solo el proceso de salud y enfermedad, sino también aspectos sociales, políticos, económicos y culturales; debido a que un paciente enfermo no solo se enfrenta cada día a la lucha con su enfermedad sino al deterioro de su productividad y economía.

Por lo anterior se a decidido indagar acerca de los avances en materia de apoyo a los pacientes con enfermedades huérfanas en el país; las cuales se definen como aquellas crónicamente debilitantes y graves, que amenazan la vida de los pacientes y que en el caso Colombiano cuentan con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas; en Colombia gracias al censo realizado en el año 2013 por las Entidades Promotoras de Salud (EPS), Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS), entidades pertenecientes al régimen de excepción de salud y Direcciones Departamentales, Distritales y Municipales de Salud con el acompañamiento de las Sociedad de Pacientes se cuenta con un reporte preliminar de 13.238 pacientes con este diagnóstico, el cual por su complejidad y por la gran cantidad de enfermedades que componen este grupo hacen aún más difícil su diagnóstico inicial, al igual que la obtención de un tratamiento idóneo para este grupo poblacional, razón por la cual es más que probable que esta cantidad sea mucho más alta, puesto que en gran parte del territorio nacional, especialmente en zonas apartadas en las periferias del país no se cuenta con información sobre

estas enfermedades; además si a esto se suma a que muchas de estas enfermedades son de difícil diagnóstico por su semejanza en los síntomas con enfermedades, nos enfrentamos a un panorama un tanto desolado; por lo cual es muy probable que en las familias exista una persona que padezca una enfermedad huérfana sin saber siquiera que la padece, porque como diría la Federación Española de Enfermedades Raras FEDER no es tan raro que alguien tenga una enfermedad rara.

El panorama relacionado anteriormente ha planteado una serie de desafíos al Estado y a las entidades prestadoras de salud, quienes poco a poco están conjugado acciones políticas, económicas, sociales y de intervención de estas enfermedades, a causa de que un mal manejo conlleva a mayores gastos a futuro a razón de que muchas veces la detección de la enfermedad se realiza en estados más avanzados que representan tratamientos aún más costosos para el mismo sistema de salud.

Es por esta razón que el análisis de este trabajo se enfoca en aplicación de la ley 1392 de 2010, frente a las enfermedades huérfanas en el departamento de Nariño al año 2016, las cuales deben ser atendidas de manera idónea y eficaz puesto que las Entidades Prestadoras de Salud deben tratar dichas enfermedades de la manera más asertiva y diligente posible, evitando al máximo que el estado de la enfermedad llegue a altos niveles de deterioro que representen mayor sufrimiento para el paciente y a su vez mayores costos para el sistema de salud.

1.2. Justificación

Tomando como base que la salud es un derecho fundamental que va ligado con el derecho a la vida, en muchos casos es evidente la vulneración de este derecho no solo con enfermedades especiales sino también con enfermedades más comunes, acarreando altas tasas de mortalidad,

sobre todo en personas con diagnósticos especiales debido a la demora en el reconocimiento de la enfermedad que padecen y además por falta de tratamiento idóneo para tratar sus casos.

La presente investigación se realiza con el fin de conocer las actuaciones del Estado colombiano frente a las personas que por padecer de las denominadas enfermedades huérfanas tienen especial protección de acuerdo a la ley 1392 de 2010 y de este modo establecer la efectiva aplicación de las normas que protegen a pacientes con dichas enfermedades ya que al encontrarse en un estado de vulnerabilidad deben ser atendidas de manera prioritaria o contar con todos los elementos necesarios a la hora de tratarlos.

Al encontrar una enfermedad rara o huérfana las Entidades Prestadoras de Salud deben llevar un protocolo especial de atención a los pacientes diagnosticados con estas, de acuerdo a la ley mencionada; es por ello que es necesario hacer un estudio para verificar que tanta aplicación e impacto tiene esta ley en los pacientes con este diagnóstico, además saber que tan preparados se encuentran los médicos, quienes deben seguir ciertos protocolos para una atención integral y de calidad que garantice la calidad de vida de quienes padecen de estas enfermedades huérfanas.

Esta investigación busca conocer si los medios de control estatal garantizan la atención integral a las personas que padecen de enfermedades huérfanas o raras, tomando como base que la Supersalud asegura que “Con el objetivo de garantizar la oportuna atención de los pacientes que padecen una enfermedad huérfana ha impartido una serie de instrucciones específicas a los prestadores (Clínicas y Hospitales), EPS y Entidades Territoriales (Secretarías de Salud municipales y departamentales) a través de la Circular Externa 0011 que contempla una serie pautas para la atención y protección”.

Es por ello la importancia de traer a colación entidades como la Federación Colombiana de Enfermedades Raras (FECOER), que están en constante actualización de listados que son

publicados mediante resolución y que contienen todas esas enfermedades que resultan ser "raras", además esta entidad ya establece el día mundial de las enfermedades raras, cada 28 de febrero, con el fin de llamar la atención de los dirigentes y por ende se mejore la calidad de vida de estas persona, mitigando los riesgos adicionales a su enfermedad.

1.3. OBJETIVOS

1.3.1. OBJETIVO GENERAL.

Verificar la aplicación de la Ley 1392 de 2010 en el cubrimiento de tratamientos para las personas con enfermedades huérfanas en el departamento de Nariño al año 2016.

1.3.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Analizar la normatividad que protege los tratamientos a personas con enfermedades huérfanas.
- Identificar la cantidad de personas residentes en el Departamento de Nariño que a 2016 presentaban diagnóstico de enfermedad huérfana.

1.4. MARCO CONCEPTUAL Y TEÓRICO

1.4.1. Marco conceptual.

Enfermedad: una enfermedad es una deficiencia de salud o una condición de funcionamiento anormal. Es una condición patológica de una parte, órgano o sistema de un organismo resultante de varias causas, tales como una infección, un defecto genético, o estrés medioambiental, y se

caracteriza por un conjunto de signos identificables o síntomas (Enfermedades Raras: El conocimiento de esta prioridad en la salud pública, 2005).

Enfermedad Rara o Huérfana: Una enfermedad rara, también llamada enfermedad huérfana, es cualquier enfermedad que afecta a un pequeño porcentaje de la población. La mayoría de las enfermedades raras son genéticas y están presentes en toda la vida de una persona, incluso si los síntomas no aparecen inmediatamente, se considera que una enfermedad o desorden es raro cuando afecta a 1 de cada 2.000 ciudadanos.

Se caracterizan por una diversidad amplia de desórdenes y síntomas que varían no solo según la enfermedad sino también según el paciente que sufre la misma enfermedad. Unos síntomas relativamente comunes pueden ocultar enfermedades raras subyacentes, lo que conduce a un diagnóstico erróneo (La Voz de los Pacientes con Enfermedades Raras en Europa, 2009).

Características: A pesar de esta gran diversidad, las enfermedades raras tienen algunos rasgos comunes de gran importancia. Las principales características son las siguientes:

1. Las enfermedades raras son graves o muy graves, crónicas, a menudo degenerativas y que ponen en peligro la vida;
2. Que el comienzo de la enfermedad tiene lugar en la niñez para el 50 % de las enfermedades raras;
3. Incapacitación: la calidad de vida de los pacientes de enfermedades raras está a veces comprometida por la falta o pérdida de autonomía;
4. Muy dolorosa en términos de carga psicosocial: el sufrimiento de los pacientes de enfermedades raras y de sus familias se agrava por la desesperación psicológica, la falta de esperanza terapéutica, y la ausencia de ayuda práctica para la vida diaria;

5. Enfermedades incurables, por lo general sin tratamiento efectivo. En algunos casos, se pueden tratar los síntomas para mejorar la calidad de vida y las esperanzas de vida;

6. Las enfermedades raras son difíciles de tratar: las familias encuentran enormes dificultades para encontrar el tratamiento adecuado (Enfermedades Raras: El conocimiento de esta prioridad en la salud pública, 2005).

Paciente: Del latín *Patiens* que significa “padecer” o “sufrir”, es el adjetivo de quien tiene paciencia, es la capacidad de soportar o padecer algo.

El término suele utilizarse para nombrar a la persona que padece físicamente y que, por lo tanto, se encuentra bajo atención médica (Definiciones.de, s.f.).

Entidad Prestadora de Salud: Las entidades promotoras de salud son las entidades responsables de la afiliación, y el registro de los afiliados y del recaudo de sus cotizaciones, por delegación del fondo de solidaridad y garantía. Su función básica será organizar y garantizar, directa o indirectamente, la prestación del plan de salud obligatorio a los afiliados y girar, dentro de los términos previstos en la presente ley, la diferencia entre los ingresos por cotizaciones de sus afiliados y el valor de las correspondientes unidades de pago por capitación al fondo de solidaridad y garantía (Congreso de la República. Art 177, 1993).

Ley: La ley (en latín, *lex, legis*) es una norma jurídica dictada por el legislador, es decir, un precepto establecido por la autoridad competente, en que se manda o prohíbe algo en consonancia con la justicia cuyo incumplimiento conlleva a una sanción. Según el jurista panameño César Quintero, en su libro *Derecho Constitucional*, la ley es una «norma dictada por una autoridad pública que a todos ordena, prohíbe o permite, y a la cual todos deben obediencia». Por otro lado, el jurista venezolano, nacionalizado chileno, Andrés Bello definió a

la ley, en el artículo 1.º del Código Civil de Chile como «Una declaración de la voluntad soberana, que, manifestada en la forma prescrita por la Constitución, manda, prohíbe o permite».

Las leyes son delimitadoras del libre albedrío de las personas dentro de la sociedad. Se puede decir que la ley es el control externo que existe para la conducta humana, en pocas palabras, las normas que rigen nuestra conducta social. Constituye una de las fuentes del derecho, actualmente considerada como la principal, que para ser expedida, requiere de autoridad competente, es decir, el órgano legislador.

Características:

Generalidad: La ley comprende a todos aquellos que se encuentran en las condiciones previstas por ella, sin excepciones de ninguna clase.

Obligatoriedad: Tiene carácter imperativo-atributivo, es decir, que por una parte establece obligaciones o deberes jurídicos y por la otra otorga derechos. Esto significa que siempre hay una voluntad que manda, que somete, y otra que obedece. La ley impone sus mandatos, incluso en contra de la voluntad de sus destinatarios. Su incumplimiento da lugar a una sanción, a un castigo impuesto por ella misma.

Permanencia: Se dictan con carácter indefinido, permanente, para un número indeterminado de casos y de hechos, y sólo dejará de tener vigencia mediante su abrogación, subrogación y derogación por leyes posteriores.

Abstracta e impersonal: Las leyes no se emiten para regular o resolver casos individuales, ni para personas o grupos determinados, su impersonalidad y abstracción las conducen a la generalidad.

Ignorancia no es excusa: Nadie puede invocar su desconocimiento o ignorancia para dejar de cumplirla.

Irretroactiva: Como norma general, regula los hechos que ocurren a partir de su publicación, hacia lo futuro, jamás hacia lo pasado, salvo ciertas excepciones.

Medicamento: Un medicamento es uno o más fármacos integrados en una forma farmacéutica, presentado para expendio y uso industrial o clínico, y destinado para su utilización en personas o en animales, dotado de propiedades que permiten el mejor efecto farmacológico de sus componentes con el fin de prevenir, aliviar o mejorar el estado de salud de las personas enfermas, o para modificar estados fisiológicos.

Tratamiento médico: En medicina, tratamiento o terapia es el conjunto de medios de cualquier clase sean higiénicos, farmacológicos, quirúrgicos o físicos, cuya finalidad es la curación o el alivio (paliación) de las enfermedades o síntomas. Es un tipo de juicio clínico. Son sinónimos: terapia, terapéutico, cura, método curativo.

No se debe confundir con terapéutica, que es la rama de las ciencias de la salud que se ocupa de los medios empleados y su forma de aplicarlos en el tratamiento de las enfermedades, con el fin de aliviar los síntomas o de producir la curación.

Medico: Un médico es un profesional que practica la medicina y que intenta mantener y recuperar la salud humana mediante el estudio, el diagnóstico y el tratamiento de la enfermedad o lesión del paciente. En la lengua española, de manera coloquial, se denomina también doctor a estos profesionales, aunque no hayan obtenido el grado de doctorado. El médico es un profesional altamente cualificado en materia sanitaria, que es capaz de dar respuestas generalmente acertadas y rápidas a problemas de salud, mediante decisiones tomadas habitualmente en condiciones de gran incertidumbre, y que precisa de formación continuada a lo largo de toda su vida laboral

Especialidad médica: Una especialidad médica son los estudios cursados por un graduado o licenciado en Medicina en su período de posgrado, que derivan de un conjunto de conocimientos médicos especializados relativos a un área específica del cuerpo humano, a técnicas quirúrgicas específicas o a un método diagnóstico determinado.

Según cada país, puede variar tanto el número como la denominación de las especialidades médicas, aunque la tendencia es a unificarlas. Incluso algunas especialidades médicas, fundamentalmente las de laboratorio, también son accesibles a graduados o licenciados en biología, farmacia o química en determinados países.

1.4.2. Marco teórico.

La Organización Mundial de la Salud define que las enfermedades huérfanas comprenden tanto las enfermedades raras como las enfermedades olvidadas. Se denominan huérfanas, porque carecen de atención por parte de la investigación y del interés del mercado farmacéutico, así como de las políticas de salud pública. En Colombia y en la Unión Europea las enfermedades huérfanas son aquellas que presentan una prevalencia menor a 1 por cada 2000 personas, esta cifra varía de país a país. Aunque este número parezca pequeño, según estimaciones de la Organización Mundial de la Salud, aproximadamente 30 millones de personas en la Unión Europea tienen una enfermedad rara, lo que engloba al 6 – 8% de la población.

Enfermedades Raras.

Desde la perspectiva médica, las enfermedades raras están caracterizadas por el gran número y amplia diversidad de desórdenes y síntomas, que varían no solo de enfermedad a enfermedad, sino también dentro de la misma. Cada condición puede tener manifestaciones clínicas muy diferentes de una persona afectada a otra. Para muchos desórdenes, hay una gran diversidad de

subtipos de la misma enfermedad. Se estima que hoy existen entre 5,000 y 7,000 enfermedades raras distintas.

Las enfermedades raras también se diferencian ampliamente en términos de gravedad, pero en promedio, la esperanza de vida de los pacientes de enfermedades raras se reduce significativamente. El impacto sobre la esperanza de vida varía mucho de una enfermedad a otra; algunas causan la muerte al nacer, muchas son degenerativas o amenazan la vida, mientras que otras son compatibles con una vida normal si son diagnosticadas a tiempo y tratadas adecuadamente.

Para el 80% de las enfermedades raras se ha identificado un origen genético que puede ser heredado o derivado de una mutación genética de novo. Otras enfermedades pueden estar causadas por infecciones o alérgenos o ser secundarias a procesos degenerativos, proliferativos o teratogénicos (sustancias químicas, radiaciones, etc.). Algunas enfermedades raras también pueden estar causadas por una combinación de factores genéticos y ambientales. Sin embargo, para la mayoría de ellas, la etiología sigue siendo una incógnita debido a la falta de investigación enfocada a dilucidar su patología.

Los síntomas de muchas enfermedades raras aparecen en el parto o en la niñez, como en los casos de Atrofia Muscular Espinal Infantil, Neurofibromatosis, Osteogénesis imperfecta, síndrome de Rett y en la mayoría de las enfermedades metabólicas, tales como Hurler, Hunter, Sanfilippo, Mucopolisidosis Tipo II, enfermedades Krabbe, Chondrodysplasia. En algunos casos los primeros síntomas de la enfermedad, como en la Neurofibromatosis, pueden tener lugar en la niñez, pero esto no impide que síntomas más severos aparezcan en un periodo posterior de la vida. Otras enfermedades raras, tales como la enfermedad de Huntington, Ataxias Espinocerebelares, enfermedad de los dientes Charcot-Marie, Esclerosis Lateral Amiotrófica,

Sarcoma de Kaposi y cáncer del tiroides, son específicas de la edad adulta. Mientras que muchas enfermedades causan síntomas en la niñez, es posible que estos síntomas no se traduzcan durante años en el diagnóstico de una enfermedad rara específica.

Enfermedades Olvidadas.

Las enfermedades olvidadas son enfermedades comunes y transmisibles que afectan principalmente a pacientes que viven en países en desarrollo. Como no son prioridad para la salud pública en los países industrializados, se realiza poca investigación para el tratamiento de estas enfermedades. Se consideran olvidadas por la industria farmacéutica porque su mercado se ve generalmente como no rentable. Hay necesidad de regulación económica y enfoques alternativos en este campo para crear incentivos dirigidos al estímulo de la investigación y al desarrollo de tratamientos para luchar contra este tipo de enfermedades. Las enfermedades olvidadas no son enfermedades raras. Por tanto, dentro de esta clase de enfermedades encontramos enfermedades tropicales infecciosas como la leishmaniasis, la enfermedad del sueño, la malaria, la enfermedad de Chagas y la tuberculosis.

El principal problema radica en la falta de voluntad política tanto por parte de los gobiernos de países industrializados como por parte de los mismos países afectados; esto unido a intereses comerciales internacionales de las grandes empresas farmacéuticas.

Medicamentos Huérfanos.

Los medicamentos huérfanos son productos farmacéuticos destinados al diagnóstico, prevención o tratamiento de enfermedades huérfanas. Estos medicamentos se llaman “huérfanos” porque, en condiciones normales de mercado, no es rentable para la industria y mercado farmacéutico comercializar estos productos destinados a un pequeño número de pacientes que sufren de condiciones poco comunes. Los medicamentos desarrollados para este mercado no

serían económicamente viables para el fabricante que posee la patente. Para las compañías de medicamentos, el costo de sacar al mercado un producto huérfano no se recuperaría con las ventas esperadas. Por esta razón, los gobiernos y las organizaciones de pacientes de enfermedades huérfanas han recalcado la necesidad de establecer incentivos económicos para que las compañías farmacéuticas destinen recursos a la investigación y desarrollo de medicamentos destinados al tratamiento de enfermedades huérfanas (Organización Mundial de la Salud, 2011).

LEY 1392 DE 2010 (julio 2).

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.

El Congreso de Colombia

DECRETA:

Artículo 1°. Objeto de la ley. La presente ley tiene como objeto reconocer que las enfermedades huérfanas, representan un problema de especial interés en salud dado que, por su baja prevalencia en la población, y su elevado costo de atención, requieren dentro del SGSSS (sistema general de seguridad social en salud) un mecanismo de aseguramiento diferente al utilizado para las enfermedades generales, dentro de las que se incluyen las de alto costo; y unos procesos de atención altamente especializados y con gran componente de seguimiento administrativo.

Para tal efecto 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.

Artículo 2°. Denominación de las Enfermedades Huérfanas. Las enfermedades huérfanas son 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 ultrahuérfanas y olvidadas. Las enfermedades olvidadas son propias de los países en desarrollo y afectan ordinariamente a la población más pobre y no cuentan con tratamientos eficaces o adecuados y accesibles a la población afectada.

Parágrafo. Con el fin de mantener unificada la lista de denominación de las enfermedades huérfanas, el Ministerio de la Protección Social emitirá y actualizará esta lista cada dos años a través de acuerdos con la Comisión de Regulación en Salud (CRES), o el organismo competente.

Artículo 3°. Reconocimiento de las enfermedades huérfanas como asunto de interés nacional. El Gobierno Nacional reconocerá de interés nacional las enfermedades huérfanas para garantizar el acceso a los servicios de salud y tratamiento y rehabilitación a las personas que se diagnostiquen con dichas enfermedades, con el fin de beneficiar efectivamente a esta población con los diferentes planes, programas y estrategias de intervención en salud, emitidas por el Ministerio de la Protección Social.

Artículo 4°. Principios Rectores. Se tendrán como principios rectores de interpretación para la protección efectiva de las personas que padecen enfermedades huérfanas:

Universalidad: El Estado deberá garantizar la atención en salud de todas las personas que padecen enfermedades huérfanas en condiciones de calidad, accesibilidad y oportunidad.

Solidaridad: Se creará un mecanismo para coordinar las acciones de la sociedad en general, las organizaciones públicas y privadas, los entes especializados nacionales e internacionales, con miras a potenciar y maximizar el efecto de las acciones tendientes a prevenir, promover, educar sobre las enfermedades huérfanas y proteger los derechos de todas las personas que padecen dichas enfermedades.

Corresponsabilidad: La familia, la sociedad y el Estado son corresponsables en la garantía de los derechos de los pacientes que padecen enfermedades huérfanas y propiciarán ambientes favorables para ellos, con el fin de generar las condiciones adecuadas, tanto en el ámbito público como privado, que permitan su incorporación, adaptación, interacción ante la sociedad.

Igualdad: El Gobierno Nacional, promoverá las condiciones para que la igualdad, sea real y efectiva y adoptará medidas en favor de todas las personas que padezcan enfermedades huérfanas, para que estas gocen de los mismos derechos, libertades y oportunidades sin ninguna discriminación en el acceso a los servicios (Congreso de Colombia. Ley 1392 de 2010, 2010).

En reporte del diario El Espectador del 22 de febrero de 2015, se realiza entrevista a las asociaciones de Enfermedades Huérfanas en Colombia, donde las asociaciones de pacientes con enfermedades huérfanas aplauden la sanción de la Ley Estatutaria de Salud.

El 16 de febrero de 2015, el presidente Juan Manuel Santos sancionó la Ley Estatutaria de Salud que pretende mejorar el acceso a los servicios de salud de los colombianos y que consagra la misma como un derecho fundamental.

Con esta Ley Estatutaria de la Salud se busca acabar con el llamado ‘paseo de la muerte’, pues se eliminarán las barreras administrativas en el servicio de urgencias; quedó estipulada la regulación de precios de medicamentos como una política de estado con la que el gobierno busca aliviar el bolsillo de los colombianos y a la vez la salud fiscal del sistema. La ley también

contempla que los pacientes tengan derecho a todo con la eliminación del POS, excepto a lo que quedó excluido en esta Ley, como es el caso de los servicios cosméticos y tecnológicos que, según el Gobierno, no deben ser cubiertos con recursos públicos.

Para las Asociaciones de pacientes con enfermedades raras o huérfanas esta ley es positiva, por lo menos en el papel, al convertir la salud como un derecho fundamental y establecer un espacio para estas personas en la reforma.

En diálogo con El Espectador, Luz Victoria Salazar, directora de la Asociación de Pacientes con enfermedades de depósito lisosomal (Acopel) celebró la firma de esta ley que trae beneficios a pacientes con estas enfermedades pues quedaron excluidos de las excepciones de la Ley.

“Aplaudo esta ley, porque el derecho a la salud se convierte en un derecho fundamental. Aunque en 17 años lo hemos considerado de esa forma faltaba ese aval. Es una ley que trae unos espacios especiales a los pacientes de enfermedades huérfanas”, afirmó.

Según la directora de Acopel, en esta Ley se abre un espacio importante para las personas que padecen enfermedades huérfanas, “son de especial interés y van a tener un tratamiento especial. Es el logro de lo que hemos buscado durante muchos años”.

“Nos trae la posibilidad de tener acceso a los servicios de salud a partir de las necesidades que tengamos, con excepciones claras para la población pero que traen beneficio a estas enfermedades que están excluidas de esas excepciones”, señaló.

Afirmó que ahora podrán acceder a esos medicamentos que no tienen registro en Colombia, “como estamos excluidos podemos acceder a tratamientos nuevos y medicamentos que tratan de entrar al país y que, como el trámite de tener un registro Invima es de años, ahora podemos acceder a ellos”, puntualizó Salazar.

Al igual que Luz Victoria, Francisco Castellanos, líder de la Asociación de pacientes con Esclerodermia y de la Asociación de pacientes con Hipertensión Pulmonar, apoya esta nueva reforma a la salud, pero afirma que ojalá no se dilate su implementación “porque en el papel todo quedó perfecto”.

“Hoy en día existen gran cantidad de enfermedades huérfanas y hay una ley que las protege, pero esa ley le hace falta implementación y regulación, en teoría está diseñada la ruta de atención para estos pacientes, pero en la práctica siguen existiendo barreras de acceso para los pacientes de todas las enfermedades raras”, indicó.

Celebra que ahora con la reforma se podrá acceder a los medicamentos que no tengan indicaciones, por ejemplo, para la Esclerodermia, porque como no tienen registro Invima no pueden ser entregados a los pacientes. “Esa barrera debe sobrepasarse porque ya pueden entregarse medicamentos respetando la autonomía médica. Eso es un gran avance en la ley”, expresó Castellanos.

Aunque destaca el control de precios de medicamentos, critica los copagos, porque en especial para estos pacientes, los medicamentos son costosos “muchos pacientes con este tipo de enfermedades que pierden movilidad y capacidad laboral no son autosuficientes y no cuentan con recursos propios para generar copagos. Si no tienen como cubrir sus necesidades básicas cómo van a tener para hacer un copago cuando los medicamentos son de alto costo”.

Resaltó que las Asociaciones de pacientes ayudaron a la construcción del texto de la reforma “que es un gran avance en la medida en que por fin en Colombia reconoce el derecho a la salud como fundamental. Al menos en teoría, los pacientes no tendrán barreras en el acceso al sistema de salud”.

Dijo que le preocupa la puesta en marcha de la ley como tal “a nosotros nos parece excelente y aportamos para que se diera, pero nos preocupa que la implementación y la reglamentación de la ley y su verdadera puesta en práctica se dilate, sea por temas financieros o administrativos”, así que aseguró que será veedor de que la implementación se dé en los términos en que se sancionó.

Según cifras del Ministerio de Salud, hasta 2014 se tenían 13.168 pacientes diagnosticados en Colombia con alguna enfermedad huérfana. Se conoce como enfermedad huérfana las crónicamente debilitantes y graves, que amenazan la vida y que tienen una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas. Mientras algunas pueden tener cientos de pacientes otras solo las padecen unas cuantas personas.

Hoy los pacientes diagnosticados con enfermedades huérfanas cuentan con una protección adicional establecida en la Ley Estatutaria 209 de 2013, la cual establece que las personas que sufren de enfermedades huérfanas, entre otras, son sujetos de especial protección por parte del Estado y su atención en salud no estará limitada por ningún tipo de restricción administrativa o económica. Y las instituciones que hagan parte del sector salud deberán definir procesos de atención intersectoriales e interdisciplinarios que garanticen las mejores condiciones.

Según el Ministerio de Salud, las dificultades que presenta la atención a las enfermedades huérfanas tienen relación con dos aspectos: el primero, con la poca disponibilidad de pruebas diagnósticas y la segunda es que no todas las enfermedades tienen tratamientos disponibles, y algunas de las que los tienen no están rápidamente disponibles en el país.

Sin embargo, los pacientes y el sistema cuentan con un mecanismo establecido en el Decreto 481 de 2004, que permite la importación de medicamentos vitales no disponibles cuando son indispensables e irremplazables para salvaguardar la vida o aliviar el sufrimiento de un paciente

o un grupo de pacientes y, que por condiciones de baja rentabilidad en su comercialización no se encuentran disponibles en el país o las cantidades no son suficientes (Torres, 2015).

2. ANALIZAR LA NORMATIVIDAD QUE PROTEGE LOS TRATAMIENTOS A PERSONAS CON ENFERMEDADES HUÉRFANAS

2.1. Enfermedades huérfanas

2.1.1. Noción de las enfermedades huérfanas.

En el año 2010, en Colombia se expidió la ley 1392, por medio de la cual se reconocen las Enfermedades Huérfanas y se adoptan normas que garanticen la protección social por parte del Estado Colombiano a la población que padece estas enfermedades, la cual se basa en los tres aspectos fundamentales que dieron lugar a su expedición que son: dificultad en el diagnóstico, dificultad en el tratamiento y los tratamientos poco efectivos.

Las Enfermedades huérfanas son definidas por el Estado Colombiano según la ley 1438 de 2011 en su artículo 140 el cual dice “aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas, comprenden, las enfermedades raras, las ultra huérfanas y olvidadas” (Congreso de la Republica. Colombia., 2011) esta medida se basa en la frecuencia con que se presentan, en la población determinada por ser poco comunes, y de difícil diagnóstico, que sea certero y eficaz, el cual es fundamental para el manejo de la enfermedad.

Se caracterizan por una diversidad amplia de desórdenes y síntomas que varían no solo según la enfermedad sino también según el paciente que sufre la misma enfermedad. Unos síntomas relativamente comunes pueden ocultar enfermedades raras subyacentes, lo que conduce a un diagnóstico errónea. (Eurordis, Europe Rare Diseases, 2009).

2.1.2. Origen de las enfermedades huérfanas.

Aun no se conoce las causas de las enfermedades huérfanas, pero el Ministerio de Salud de Colombia asegura que una de las principales causas de las enfermedades huérfanas es la mutación de genética, pero también nombra otras como son las condiciones ambientales, las dietas alimenticias, fumar o exposiciones a químicos, todos estos son factores que causan las enfermedades o interactúan con los genes para originarla.

2.1.3. Enfermedades huérfanas reconocidas en Colombia.

En Colombia hay 2.149 enfermedades huérfanas reconocidas por el Ministerio de Salud y Protección, por medio de la resolución 2048 de 2015, por medio del método de actualización el cual es uno de las acciones necesarias para la atención en salud de los pacientes diagnosticados con una enfermedad huérfana, que es planteada por la ley 1392 de 2010, como parte el objeto de dicha ley, con el fin de mejorar la calidad en atención y expectativa de vida de los pacientes, es por eso que con el ánimo de cumplir los planes y objetivos de esta norma por medio del Decreto 1954 de 2012, implementa un sistema de información que tiene las pautas mediante las cuales se dará el cumplimiento para la realización del censo.

El Censo de pacientes con enfermedades huérfanas fue realizado en el año 2013, del cual se pudo establecer la tasa de prevalencia de Enfermedades Huérfanas, el Número de pacientes por tipo de Enfermedades Huérfanas, el Porcentaje de personas con Enfermedades Huérfanas en situación de Discapacidad y las IPS que atienden pacientes con Déficit congénito del Factor VIII, siendo este el único censo realizado por el Estado.

2.1.4. Descripción de Enfermedades Huérfanas.

Estas se dividen en Ultra- huérfanas, olvidadas y raras.

Noción de Enfermedades Ultra-huérfanas.

"Son aquellas condiciones extremadamente raras, que tienen una prevalencia de 0,1-9 por 100 mil." (MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCION SOCIAL. COLOMBIA)

2.1.4.1. Noción de Enfermedad Rara.

"Son aquellas que afectan un número pequeño de personas en comparación con la con la población general y que, por su rareza, plantean cuestiones específicas.

El ministerio de salud y proyección social en su concepto establece que las enfermedades raras son potencialmente mortales o debilitantes a largo plazo, con un alto nivel de complejidad, y su gran mayoría son enfermedades genéticas; o cánceres muy poco comunes, malformaciones congénitas o enfermedades tóxicas e infecciosas" (MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCION SOCIAL. COLOMBIA).

2.1.4.2. Noción de enfermedad olvidada.

"El Ministerio de Salud y Protección establece que las enfermedades olvidadas son un conjunto de enfermedades infecciosas, muchas de ellas parasitarias, que afectan principalmente a las poblaciones más pobres y con un limitado acceso a los servicios de salud; especialmente aquellos que viven en áreas rurales remotas y en barrios marginales. La prevención y el control de estas enfermedades relacionadas con la pobreza requiere un abordaje integrado, con acciones multisectoriales, iniciativas combinadas e intervenciones costo efectivas para reducir el impacto negativo sobre la salud y el bienestar social y económico de los pueblos." (MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCION SOCIAL. COLOMBIA)

Por esto tampoco cuentan con un tratamiento accesible, eficaz, y adecuado para la población que la padece; para que una enfermedad sea considerada como olvidada debe cumplir con tres requisitos:

- "Que afecte de forma desproporcionada a los países pobres
- Que no existan adecuados productos para su tratamiento y prevención
- Que no haya un mercado suficientemente atractivo para atraer la inversión privada bajo el modelo tradicional de patentes y propiedad intelectual" (Defensoria del Pueblo, Equipo Investigador, 2016)

2.1.5. Metodología para la actualización de listado de enfermedades huérfanas.

Con base en la Metodología para la actualización del listado de Enfermedades Huérfanas del Ministerio de Salud y Protección Social (MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL. COLOMBIA, 2017), el objeto de La ley 1392 de 2010 en su artículo primero 1 establece que el Gobierno Nacional deberá implementar las acciones necesarios para la salud de las personas que padecen una Enfermedad Huérfana en Colombia, que tiene como fin mejorar la calidad 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.

Con el fin de dar cumplimiento a este objetivo el Ministerio de Salud y Protección Social, conformo una Mesa de Trabajo para la Reglamentación de la ley 1392 de 2010, donde fueron participes las Asociaciones de Pacientes, Sociedades Científicas, Academia e Industria Farmacéutica, producto de esta reunión nace la idea de la creación de un listado que incluya las enfermedades, la cual según parágrafo 2 del artículo 2 de la ley 1392 de 2010, modificado por el artículo 140 de la ley 1438 de 2011, se deberá actualizar cada dos años, a través de acuerdos con la Comisión de Regulación en Salud por el Ministerio de Protección Social.

Con base en el artículo 2 de la ley 1392 de 2010, modificado por el artículo 140 de la ley 1438, en el que se da la definición de Enfermedad Huérfana se establecen los criterios de inclusión que se deben tener en cuenta para que una Enfermedad Huérfana sea considerada como tal y se la pueda incluir en este listado.

Estableciendo como criterios los siguientes:

- Crónicamente debilitantes: hace referencia a que esta dificulta las actividades diarias o y por lo tanto estas tienden a ser debilitantes y que para realizarlas se necesita apoyo de una persona o ayuda mecánica.
- Graves: hace referencia a la descompensación, fisiológica y/o perdida de la función de uno o más sistemas orgánicos
- Amenazan la vida: este relaciona con la letalidad de la enfermedad, que se estima según las estadísticas de letalidad que tiene una enfermedad, la cual es medida a través de la relación porcentual entre muertes y casos de una enfermedad,
- Prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas: este es el primer criterio que se debe tener en cuenta para que se incluya una enfermedad en el listado de enfermedades huérfanas, pues esta se mide según la proporción de personas que es un área geográfica y en un periodo de tiempo establecido sufren una enfermedad. “Esta se calcula como el cociente del número de individuos que padecen la enfermedad (numerador) dividido por el numero total de habitantes del área considerada incluyendo los que la padecen. La prevalencia puede determinarse para espacios definidos de tiempo como un mes, un año o toda la vida.

Por su parte, la incidencia mide el número de casos nuevos que surgen en un área geográfica determinada y periodo de tiempo determinado” (MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL. COLOMBIA, 2017).

Para incluir una enfermedad huérfana en este listado cualquier ciudadano o institución puede postular la enfermedad que considere cumple con los anteriores criterios, anexando los soportes y pruebas científicas que ratifiquen el cumplimiento de estos criterios. Este proceso se realizará mediante una solicitud que deberá ser enviada al jefe de la Oficina de Calidad del Ministerio de Salud y Protección Social.

Si la enfermedad que se busca, que sea incluida en el listado de Enfermedades Huérfanas, cumple el criterio de prevalencia, esta se somete a una evaluación para poder calificar y determinar aquellas que son crónicamente debilitantes o que amenacen la vida, de acuerdo a los criterios ya mencionados. Esta calificación se realizará por parte de las sociedades científicas que determinaran si la enfermedad es debilitante o sea que si produce o no secuelas discapacitantes y si amenaza la vida o sea que si es letal para la persona que la padezca, estos criterios se califican por separado dándoles un puntaje de “1” al cumplimiento del criterio y de “0” al no cumplimiento del criterio, si la patología a incluirse obtiene una calificación de “1” en las dos columnas será incluida en la lista, de igual forma se incluirán en el listado las patologías que cumplan el criterio de prevalencia, pero que no mostraron evidencia científica del no cumplimiento de los otros dos criterios.

Para calificar el criterio de “crónicamente debilitante” se hace con base en una serie de preguntas, que permiten establecer si la patología tiene este criterio, de acuerdo a la respuesta si esta es positiva o negativa se procederá a darle la calificación, si la respuesta es SI, se la calificara como 1, si la respuesta en NO, se la calificara como 0, lo que conllevara a determinar si corresponde al criterio.

El segundo criterio importante es si este “amenaza la vida” (letalidad), para constituir este criterio se debe establecer si la patología produce o no la muerte, en donde si la respuesta es SI, la calificación será de 1, y si la respuesta es NO, la calificación será de 0.

Este procedimiento será vigilado por el Ministerio de Salud y Protección Social, quien determinara los medios adecuados para su cumplimiento, según lo establecido por la Ley 1392 de 2010 en el capítulo III, Artículo 6, uno de los deberes del Gobierno Nacional es “Establecer a través de las guías de atención que para esto emita el Ministerio de la Protección Social, con la metodología aprobada y basadas en evidencia las directrices, criterios y procedimientos de diagnóstico y tratamiento de los pacientes que padezcan enfermedades huérfanas, identificadas como tal, de acuerdo a los criterios de selección.” (CONGRESO DE LA REPUBLICA. COLOMBIA, 2010), con el fin de dar a conocer y obtener un sistema de información que permita a las personas que crean padecer una enfermedad huérfana, una guía tanto para ellos como pacientes como para los médicos que deben conocer y saber sobre estas.

El primer listado definido sobre Enfermedades Huérfanas fue por medio de la Resolución 430 de 2013, la cual tiene por objeto estructurar la forma en que se debe llevar el registro de las personas que padecen cualquier tipo de estas enfermedades y así poder construir una base de datos, siendo tal la importancia de esta que en su artículo 3 expresa lo siguiente:

“ARTÍCULO 3o. OBLIGATORIEDAD. La lista de Enfermedades Huérfanas a que alude el artículo 1o de la presente resolución, será de uso obligatorio por parte de todos los integrantes del Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS)” (MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCION SOCIAL. COLOMBIA, 2013)

Es así como se observa que este es el comienzo de uno de los aspectos más importantes de la construcción de este cuerpo normativo sobre las enfermedades huérfanas, que es conocerlas y

tener una base de datos para que la sociedad pueda identificar su enfermedad, siendo este listado incluyente ya que como lo se ha mencionado debe ser actualizado con base a unos requisitos establecidos de forma científica, de acuerdo a la interacción de la Mesa de Trabajo con el Ministerio de Salud y Protección Social y la comunidad.

Transcurridos los dos años, y por medio del artículo 2 de la Ley 1392 de 2010, la Mesa de Trabajo de Enfermedades Huérfanas del Ministerio de Salud y Protección Social, expidió la Resolución 2048 de 2015, por medio de la cual se realizó la actualización del Listado de Enfermedades Huérfanas en Colombia, cumpliendo con el objetivo de la ley 1392 de 2010, debido a que de este listado depende no solo la identificación, de las Enfermedades si no que permite el posterior censo de los pacientes que sufren estas enfermedades. Esta actualización se realizó de acuerdo a la metodología ya implementada, por la Mesa de Trabajo, ampliándose el listado en 2.149, enfermedades reconocidas en Colombia.

En concordancia de este proceso la Ley 1438 de 2011, en su articulado establece que para tal fin el Ministerio de Salud y Protección Social, será el responsable del manejo y dirección de esta información por medio del Sistema Integrado de Información de la Protección Social (SISPRO), y que de igual forma es una obligación de todas las entidades del sistema de salud, brindar la información solicitada de forma confiable, oportuna y clara, con el fin de elaborar los indicadores, que permitan la elaboración de la lista de actualización, de lo contrario serán reportados ante las autoridades competentes, quienes impondrán las sanciones pertinentes.

El artículo 7 de la ley 1392 de 2010, establece que el Gobierno Nacional, implementara un sistema de información de pacientes con dichas enfermedades, que busca generar un sistema de información básico que proporcione “un mayor conocimiento sobre la incidencia de los casos, la prevalencia, la mortalidad o en su defecto el número de casos detectados en cada área geográfica,

permitiendo identificar los recursos sanitarios, sociales y científicos, que se requieren, neutralizar la intermediación en servicios y medicamentos, evitar el fraude y garantizar que cada paciente y su cuidador o familia en algunos casos, recibe efectivamente el paquete de servicios diseñado para su atención con enfoque de protección social” (CONGRESO DE LA REPUBLICA. COLOMBIA, 2010)

Con el objetivo establecer las disposiciones generales para que sea implementado el sistema de información de pacientes que padezcan dichas enfermedades, el Ministerio de Salud y Protección Social, expide el Decreto 1954 DE 2012, de acuerdo a lo que expone la ley 1392 de 2010. Estableciendo las condiciones y procedimientos que se deben llevar a cabo para la implementación de este sistema. Debido a que este sistema busca: “Que el registro de tales enfermedades busca generar un sistema de información básico que proporcione un mayor conocimiento sobre la incidencia de los casos, la prevalencia, la mortalidad o en su defecto, el número de casos detectados en cada área geográfica, permitiendo identificar los recursos sanitarios, sociales y científicos que se requieren, neutralizar la intermediación en servicios y medicamentos, evitar el fraude y garantizar que cada paciente y su cuidador o familia en algunos casos, recibe efectivamente el paquete de servicios diseñado para su atención con enfoque de protección social” (MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCION SOCIAL. COLOMBIA, 2012).

Objetivo que se llevó a cabo en dos fases, la fase inicial se realizó a través de un censo, como lo expone dicho decreto en su artículo 4, que será la fase inicial denominada de recopilación y consolidación de la información, la cual fue incorporada en el Sistema Integral de Información de la Protección social (SISPRO).

Este censo fue ejecutado en el año 2013, el cual permitió la identificación de la población de Colombia que padece una Enfermedad Huérfana, logrando abrir las puertas para la implementación de políticas públicas en pro de la salud de los pacientes.

La segunda fase, será cuando los pacientes nuevos diagnosticados con estas enfermedades se reporten a través de la notificación de casos al Sistema de Vigilancia de Salud Pública (SIVIGILA), con el propósito de complementar y mantener actualizado el registro con la información de pacientes con un diagnóstico confirmado, lo que generara la información sobre la incidencia, prevalencia, mortalidad y distribución geográfica de los casos, suministrando la identificación de medidas, que ayuden a la orientación de acciones en recursos para la atención de estos pacientes

2.1.6. Sujetos de especial protección ley 1751 de 2015 ley estatutaria en salud.

Por medio de la ley 1751 de 2015, por la se regula el derecho fundamental a la salud, y que tiene como objeto según su artículo primero “garantizar el derecho fundamental a la salud, regularlo y establecer sus mecanismos de protección” (CONGRESO DE LA REPUBLICA. COLOMBIA, 2015), es así como se desprenden una serie de articulados que establecen todo lo concerniente al derecho a la salud y su alcance como derecho fundamental garantizando su protección y promoción, como también los deberes del Estado para con este derecho, de igual forma los derechos y deberes de las personas en relación con la prestación del servicio de salud como por ejemplo “el acceso a los servicios y tecnologías de salud, que garanticen una atención, integral, oportuna y de alta calidad” (CONGRESO DE LA REPUBLICA. COLOMBIA, 2015)

Pero uno de los más grandes avance que ha traído la Ley 1751 de 2015, es su artículo 11, para las personas que padecen una Enfermedad Huérfana, es que seas definidos como personas de especial protección, lo que significa como según los ha establecido la Corte Constitucional en

la sentencia T- 167/ 11 “La categoría de sujeto de especial protección constitucional, según ha definido esta Corporación, se constituye por aquellas personas que debido a su condición física, psicológica o social particular merecen una acción positiva estatal para efectos de lograr una igualdad real y efectiva” (CORTE CONTITUCIONAL, 2011)

Lo que significa que su atención no estará restringida ni administrativamente o económicamente, por lo tanto, el Estado debe garantizar, por la prestación oportuna, eficiente e integral por parte de las Entidades Promotoras de Salud.

2.1.7. Derechos de las personas que padecen enfermedades huérfanas circular 011 de 2016 Supersalud.

La Superintendencia Nacional de Salud expidió la Circular Externa 011 de 2016 (SUPERINTENDENCIA NACIONAL DE SALUD, 2016), con el objetivo de garantizar la oportuna atención de los pacientes que padecen una enfermedad huérfana ha impartido una serie de instrucciones específicas a los prestadores (Clínicas y Hospitales), EPS y Entidades Territoriales (Secretarías de Salud municipales y departamentales) (SUPERINTENDECIA NACIONAL DE SALUD, 2016), para las personas que tiene una sospecha o ya un diagnostico confirmado. Ratificando a las personas que padecen una Enfermedad Huérfana como sujetos de especial protección implementado una atención prioritaria y especializada, sin limitaciones en el acceso a los servicios de salud, en cuanto a trámites administrativos, económicos o atención por un profesional especializado, siendo esta la segunda instrucción que imparte la Circular la DISPONIBILIDAD DE ADECUADO TALENTO HUMANO EN SALUD, en las Entidades Administradoras de Planes de Beneficios, pues como se lo ha mencionado la problemática en la que se basa la norma sobre estas enfermedades es su difícil diagnostico debido a la falta de personal especializado, que garantice la adecuada prestación del servicio a pacientes que

sospechen o que tengan un diagnóstico definido de enfermedad huérfana, de igual forma se deberá prestar apoyo terapéutico y psicológico al paciente.

En cuanto a los trámites administrativos esta circular expone en su tercera instrucción la **OPORTUNIDAD. DERECHO AL DIAGNOSTICO Y AUTORIZACION DE SERVICIOS EN SALUD**, lo que hace referencia a la segunda problemática que dio origen al expendio normativo sobre enfermedades huérfanas que es la dificultad en el tratamiento, puesto que al no tener un tratamiento rápido, oportuno y eficaz que contribuya a no desarrollo progresivo de la enfermedad, esta debilitara al paciente, generando incluso el desarrollo de otras patologías. Siendo estos unos de las más importantes instrucciones implementadas, por esta circular, para la protección que se les debe brindar a los pacientes que sospechan o padecen una enfermedad huérfana.

2.2. Derecho a la salud

2.2.1. Noción del derecho a la salud.

El derecho a la salud en Colombia ha sido reconocido como uno de los fines del Estado tal es el rango que le da Constitución que en primera instancia se lo puede ver en el preámbulo de la misma, pero, ¿Qué significa el derecho a la salud como tal? A la salud se la conoce como una condición de bienestar o ausencia de cualquier enfermedad, dolencia, perturbación en el estado tanto físico como mental de una persona, según la Organización Mundial de la Salud "La salud, es un estado de completo bienestar físico, mental y social, y no solamente la ausencia de afecciones o enfermedades" (Organización Mundial de la Salud, 2013).

En cuanto a la definición de derecho se refiere al “conjunto de normas que rigen la vida del hombre en sociedad y sus relaciones con los demás miembros de la misma” (Enciclopedia

Jurídica, 2014), es así como se concluye que el derecho a la salud consta de unos preceptos normativos que propenden por la protección de la salud de los miembros de una sociedad. Una de las altas cortes colombianas ha definido el derecho a la salud como "de doble connotación al ser un derecho fundamental y al mismo tiempo un servicio público. La salud tiene dos facetas distintas, que se encuentran estrechamente ligadas: por una parte, se trata de un servicio público vigilado por el Estado; mientras que, por la otra, se configura en un derecho que ha sido reconocido por el legislador estatutario como fundamental, de lo que se predica, entre otras, su carácter de irrenunciable. Además de dicha condición, se desprende el acceso oportuno y de calidad a los servicios que se requieran para alcanzar el mejor nivel de salud posible" (CONGRESO DE LA REPUBLICA. COLOMBIA, 2015).

A lo largo de la historia como lo veremos más adelante, en el Estado colombiano se ha logrado evidenciar la importancia del derecho a la salud, pero no ha sido sino hasta los años sesenta que se le dio un rango de protección mayor al encontrarse como uno de los objetivos a la hora de realizar la inversión pública, es por ello que se lo aseguraba como un servicio que debía ser prestado principalmente por el Estado. Sin embargo, por cuestiones políticas se fue desviando esta meta de proteger la salud de los colombianos lo cual se ha quedado sólo en papel, ya que resulta evidente la realidad del país como ha ido colapsando las entidades estatales en la prestación de este servicio o por lo menos de un servicio íntegro para sus usuarios.

Es entonces con la Constitución Política de Colombia que ya se reconoce el derecho a la salud como uno de los fines del Estado, derecho fundamental y de especial protección al ir conexo con otros derechos esenciales como la vida.

Así, la noción del derecho a la salud resulta de gran importancia para nuestro estudio con el fin de conocer qué comprende este derecho y como ha sido definido a la hora de entrar a analizar

hasta qué punto tiene cobertura un paciente diagnosticado con alguna de las enfermedades huérfana, estudiadas en el capítulo anterior.

2.2.2. Elementos del derecho a la salud.

El derecho a la salud comprende unos elementos y principios los cuales se encuentran bajo las autoridades encargadas de la prestación de este servicio y se deben tener en cuenta a la hora de hacer efectivo dicho derecho. Es por ello que la ley 1751 de 2015 la cual consagra estos elementos y principios en el artículo 6º, los siguientes son los elementos:

- *Disponibilidad:* con este elemento la ley manifiesta que el principal responsable de la proporcionalidad tanto de entidades como profesionales capacitados y tratamientos, es por parte el Estado, el cual debe asegurar la existencia de los mismos que garanticen una buena prestación del servicio.

En cuanto a la población que padecen una enfermedad huérfana, es de gran importancia la disponibilidad del servicio debido a la urgencia por una buena calidad de vida. En Colombia se cuenta con médicos especialistas que de cierta forma cubren esta necesidad, sin embargo, en la realidad colombiana no existe un cubrimiento completo del sistema de salud en cada población del país, lo cual nos dice que disponibilidad de instituciones, profesionales o tratamientos para pacientes con una de estas enfermedades es mucho menor ya que se trata de uno en 5.000 habitantes los que son diagnosticados con ellas.

- *Aceptabilidad:* este elemento hace un llamado a la integralidad de un sistema de salud, que respete las diferencias socioculturales y creencias que tengan los usuarios de este servicio, todo con el fin de beneficiar a la población mediante la participación en la adecuación, prestación del servicio y mejoramiento del sistema.

Mediante la aceptabilidad se tiene en cuenta poblaciones como los pacientes con enfermedades huérfanas atendiendo a sus necesidades especiales y de una manera eficaz e incluyente.

- *Accesibilidad:* en cuanto a este componente permite la ley defender el derecho a la salud mediante unos parámetros de igualdad, no exclusión y un acceso a toda la población, sin que haya obstáculos culturales, pero sobre todo económicos.

Este es uno de los elementos más importantes para la población en general y con más peso aún para los pacientes que tienen una enfermedad huérfana, ya que, como se evidenció en el punto anterior, en relación al análisis jurisprudencial, la condición económica influye en gran medida, ya que al ser enfermedades de alto costo y en algunas ocasiones no se encuentran cubiertas por el Plan Obligatorio de Salud lo que significa un cubrimiento por parte de los mismos o buscar mecanismos como la acción de tutela con el fin de que el Estado les pueda cubrir ya sea tratamientos, medicamentos o cirugías.

Es por ello que resulta determinante que el Estado y autoridades, propendan por garantizar la accesibilidad al servicio, haciendo un cubrimiento en todos los espacios que requiera la prestación del servicio del derecho a la salud.

- *Calidad e idoneidad profesional:* Tanto profesionales como instituciones deben garantizar una preparación y actualización en cuanto a la atención e implementación de tecnologías novedosas que permitan al usuario sentirse con una prestación del servicio de manera integral.

Para un paciente que ha sido diagnosticado con una enfermedad huérfana, resulta esencial la idoneidad de médicos e instituciones, puesto que se requiere de una actualización constante, al presentarse enfermedades nuevas y que requieren de un tratamiento efectivo y preciso para cada

patología, ya que el mal diagnóstico significa un peligro para su salud o una puesta en riesgo de su integridad personal.

En cuanto a los principios que se tiene en cuenta relacionado con el derecho a la salud son:

- *Universalidad:* En este principio, el legislador manifiesta la importancia de brindar un servicio para todos los colombianos mediante el cubrimiento de la salud en todo el territorio y desde el nacimiento hasta la muerte, sin distinción de raza, credo o posición económica.

- *Pro homine:* Este fundamento exige el acatamiento de la normatividad que vaya en pro de la ciudadanía que requiera de la prestación del servicio de salud, es decir que las autoridades o instituciones deben velar por la escogencia de la ley que resulte más favorable para el paciente.

- *Equidad:* Con este principio se va a proteger a toda aquella población vulnerable y que sea de especial protección, tal como lo son aquellos pacientes con enfermedades huérfanas y es tarea constante del Estado la creación de políticas públicas que faciliten la accesibilidad e integralidad del ejercicio derecho a la salud.

- *Continuidad:* Es una seguridad que se le brinda a los pacientes o usuarios de las instituciones prestadoras de salud ya que la asistencia debe ser continua, es decir que no exista suspensión por ninguna razón ya sea administrativa o económica, tal como lo manifiesta en la norma.

- *Oportunidad:* Tanto especialistas como las mismas instituciones e instrumentos deben estar a disposición de los usuarios en el momento idóneo y que se requiera la prestación del servicio, sin dilaciones que representen un riesgo para los pacientes.

- *Prevalencia de derechos:* Es de especial protección la atención a niños en los diferentes ciclos de vida ya que se trata de un mandato constitucional, razón por la cual como el mismo nombre lo indica debe haber una prevalencia de los derechos de los menores.

- *Progresividad del derecho:* Básicamente este principio propende por el cubrimiento progresivo del sistema de salud en la totalidad del territorio, tras el mejoramiento en calidad, instituciones, personal médico, etc.

- *Libre elección:* El Estado permite que los usuarios escojan a criterio propio en cual institución quiere la prestación de acuerdo a lo establecido en la norma.

- *Sostenibilidad:* este fundamento va de la mano con la progresividad del derecho, ya que se pretende ir en mejora del servicio mediante la norma que establece los rubros que se deben emplear en la misma, además de tener como eje principal los mandatos que se establecen en la Constitución de acuerdo a la "sostenibilidad fiscal".

- *Solidaridad:* Permite un trabajo en conjunto, instituciones, autoridades y regiones que se sirvan de apoyo para el desarrollo de un buen sistema de salud en el territorio colombiano.

- *Eficiencia:* Con este principio el legislador busca que tanto recursos como personal e instituciones se empleen de la mejor manera con el fin de garantizar un servicio integral y de la mejor calidad.

- *Interculturalidad:* Se refiere a una reiteración de las diferentes culturas que existen en el país, razón por la cual se propende por una integralidad del sistema de salud, en todos los ámbitos, más cuando existe una gran diversidad de enfermedades y las necesidades que cada uno de estos pacientes requiere.

- *Protección de los pueblos indígenas:* Respetando siempre las creencias de esta población, se debe garantizar un servicio que no vulnere las mismas a través del Sistema Indígena de Salud Propio e Intercultural (SISPI).

Teniendo en cuenta todos y cada uno de los elementos y principios, además de su interpretación, es como el lector se puede dar cuenta o evidenciar que existen normas que si bien

se refieren a puntos muy importantes y generales es como las instituciones están llamadas a aplicar la ley en todos los casos que lo requieran, todo con el fin de la prestación de un servicio efectivo, integral, pero sobre todo oportuno.

2.2.3. Avance histórico del derecho a la salud.

Para iniciar con el avance histórico es necesario tener en cuenta que durante el siglo XX se conocía el DERECHO A LA SALUD en Colombia, sin embargo, no se le daba la atención o el rango como uno de los derechos más importantes para la sociedad.

En los años sesenta existían en el país cinco formas de atención diferentes:

- La otorgada a las personas ubicadas en un estrato alto y que cuentan con una buena posición económica que podían acceder a un sistema de salud privado y especializado, es decir de buena calidad.

- En esta posición se ubican los trabajadores del sector público y privado que cuentan con un seguro obligatorio.

- La llamada "asistencia pública" que se encargaba de la atención a la clase menos favorecida, si era atendida por el sector privado se denominaba "beneficencia".

- La siguiente clasificación comprende la atención para enfermedades que resultan nocivas para la salud pública por lo tanto la denominaron así, y se encuentra su defensa a cargo del Estado.

- A las cuales acude todas las personas que no cuentan con un sistema de salud y por ello emplean prácticas naturales o de cultura popular para aliviar sus dolencias.

A pesar de los avances que se han tenido hasta hoy en día y tal como lo evidencia los párrafos siguientes, si bien el Estado se ha preocupado por brindar un desarrollo en el sector

salud esta realidad no ha cambiado mucho ya que depende de los recursos que se tenga para poder acceder a servicios de calidad.

A partir de la Constitución Política de Colombia de 1991, tras lograrla mediante la Asamblea Nacional Constituyente del mismo año, se entró en una nueva etapa con el cambio ha Estado Social de Derecho, el cual significa un Estado más socialista, que se preocupa por sus habitantes y su bienestar es por ello que hubo una avalancha de derechos que iba a cobijar a la sociedad colombiana, sin embargo, ha resultado poco creíble a la hora de aplicarlos todos.

Con el avance en la creación de la acción de tutela aquellos problemas que quebrantaban este derecho parecían tener solución, o por lo menos una ventana para hacer respetar todos los derechos fundamentales en general, mas es necesario precisar que en la actualidad ni siquiera con la acción de tutela se ha podido efectivizar los derechos consagrados en la carta política.

Con ello también se otorgó este derecho como uno de especial protección para mujeres, niños y personas de la tercera edad y desarrolló otros derechos de gran importancia como el derecho a la vida, asistencia sanitaria, bienestar, salubridad entre otros.

Así en el año de 1993 se expidió la ley 100 que regula lo relacionado con el Sistema General de Seguridad Social en Salud que llegó para separar los servicios individuales, que quedaban en manos del "mercado con competencia regulada", de los colectivos que estaban a cargo netamente del Estado. En resumen, crea el régimen contributivo y el régimen subsidiado.

Ahora bien, esta ley traía soluciones más no cubría todas las contingencias y claramente no se podía hablar de una protección como tal y especial para pacientes diagnosticados con enfermedades huérfanas.

También se estableció el Plan Obligatorio de Salud (POS) con el fin de cubrir tratamientos, medicamentos o servicios que requieran los usuarios, más es necesario aclarar que muchos de los

tratamientos y medicamentos que requieren pacientes con enfermedades huérfanas son de alto costo que no aplican en el POS y que los mismos pacientes no cuentan con la capacidad económica para cubrir dichos gastos.

El Estado colombiano ha hecho que la salud se vuelva un mercado donde accede el que más recursos tengan y las entidades no se han encargado de mejorar sus servicios si no de prestar uno estándar, mientras conserven sus afiliados que les generen rentabilidad.

2.2.4. Acercamiento normativo.

En orden jerárquico se comenzará este acápite con la Constitución Política de Colombia que consagra el derecho a la salud en el artículo 49 dentro de los Derechos Económicos, Sociales y Culturales que responsabiliza completamente al Estado de su protección al tratarse de un derecho que cobija a la sociedad en general. Si bien no se encuentra como un derecho fundamental a nivel constitucional es por jurisprudencia mediante la sentencia T – 760 del 2008 que se considera el derecho a la salud como fundamental en Colombia y además autónomo.

De acuerdo con el Pacto de Derechos Económicos, Sociales y Culturales y el Protocolo de San Salvador manifiesta que los derechos que se encuentran en esta clasificación cuentan con rango constitucional y forman un criterio relevante a la hora de fijar el límite de alcance de los mismos.

Como se mencionaba anteriormente, la ley 100 de 1993 también desarrolló el derecho a la salud con la creación de dos regímenes a los cuales puede estar afiliado el colombiano, el contributivo desarrollado por el Decreto 806 de 1998 y el régimen subsidiado se encuentra actualmente reglamentado por el Decreto 2240 de 2010. Sin embargo, esta ley resultó un tanto precario para la protección de este derecho como tal su prevención y promoción.

Posterior a la ley 100 de 1993, se expidió la Ley 71 de 2001 y la 1122 de 2007 a fin de corregir ciertas contingencias además de fortalecer y determinar ciertas responsabilidades tanto de las entidades como de autoridades encargadas de la protección de la salud, a través de un plan nacional de salud pública que se debe actualizar cada 4 años que consagrará las diferentes situaciones que se presenten en el sector salud, prioridades, políticas públicas que respondan a las problemáticas, además de consagrar los convenios en materia de salud a nivel internacional. Posterior se emitió el Decreto 3039 de 2007 a fin de ayudar a corregir los modelos iniciales que se plantearon con la Ley 100 de 1993.

Sin embargo es en el 2010 cuando se comienza a hablar de una protección más específica para las personas que padecen una enfermedad huérfana, en realidad es un tema novedoso y es apenas en ese año cuando se pone atención a estos ciudadanos, ya que sólo se amparaban con las normas de salud generales y precarias, es por ello que en este año se expidió el 2 de Julio la Ley 1392 que tiene como fin especificar los derechos que le asisten a esta población y por lo tanto su apoyo, seguridad y defensa.

En el año 2013 se expide el Decreto 1954 que hace parte del ordenamiento jurídico colombiano para implementar el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas, es decir trabajar por la asistencia médica que permita a estos pacientes una vida en condiciones dignas, mejorar la calidad de servicio además de brindar una expectativa de vida más larga.

Con la Resolución 3681 de 2013 la cual regula el censo a pacientes con enfermedades huérfanas según la patología y las cuentas de alto costo. La Resolución 2048 de 2015 por medio de la cual el Estado realiza una actualización del listado de las enfermedades, procesos bastante complejos ya que se requiere de una investigación exhaustiva y pronta para estas personas.

Teniendo claro cómo ha sido el avance normativo es importante reconocer los avances, sin embargo, la normativa se ha quedado corta a la hora de enfrentar la realidad tanto de la sociedad en general como de los pacientes diagnosticados con enfermedades huérfanas. Si bien es fundamental resaltar la normatividad que protege a esta minoría cabe aclarar que es bastante nueva ya que sólo lleva 8 años en vigencia desde la primera ley que se expidió en protección de estas personas, ahora bien, nos surge la pregunta si es tiempo suficiente para ejecutar de manera efectiva estos mandatos legales por parte de las autoridades y de las entidades que se encargan de prestar el servicio de salud.

2.2.5. Análisis jurisprudencial.

La República de Colombia cuenta una entidad compuesta por magistrados que propenden por la seguridad de la Carta Política, además de los derechos fundamentales de la sociedad colombiana.

Es por ello que en el estudio de la presente investigación es necesario analizar y referirse frente a lo manifestado por la Corte a la hora de proteger los derechos de personas de especial protección, como lo son los pacientes diagnosticados con una enfermedad huérfana que como se lo mencionó en párrafos anteriores, son enfermedades que resultan bastante catastróficas tanto para pacientes como para las mismas familias.

Se extrajo de la jurisprudencia colombiana cinco sentencias muy importantes y que marcan una línea de fallos en cuanto a la protección de los derechos "más" vulnerados de los pacientes con enfermedades huérfanas.

La primera sentencia es la T - 105 del año 2015, en la cual la accionante se llama Stephany Paola Rosas con 22 años de edad, quien fue diagnosticada con “un cuadro de atopía severo con marcado compromiso de piel, pulmón (Asma), de origen inmunológico con eosinofilia

progresiva e IgE en rangos mayores de 20.000, sin respuesta a tratamiento convencional con prednisolona”, el problema que surge en este caso es que al ser una enfermedad crónica y de alto costo, el tratamiento no cuenta con el cubrimiento en el POS y claramente tampoco puede cubrirlo la accionante, es por ello que la EPS SURA negó el suministro de los medicamentos.

Sin embargo, la Corte afirma que no se demostró la falta de capacidad económica por parte de la accionante y negó las pretensiones de la misma. En este caso se puede evidenciar una desprotección de los derechos ya que se requiere una evidencia eficaz a la hora de demostrar que una persona cuenta o no con la solvencia económica para cubrir un derecho fundamental como es el de la vida digna y la salud aun cuando afirman que se trata de un tratamiento de alto costo.

En la sentencia T - 121 de 2015, no se conoce a la accionante que va en representación de su hijo menor contra la EPS Coomeva, la señora asegura que la entidad accionada no protegió el derecho a la salud de su hijo al no proporcionarle el tratamiento para su enfermedad diagnosticada llamada epispadias, la cual requiere de dos cirugías según su médico tratante.

Para dicho caso la Corte tomó una postura protectora de los derechos fundamentales del menor, la salud e integridad física y emocional debido a la urgencia de los procedimientos, ordenando la ejecución de los mismos en el menor tiempo posible, además de priorizar su atención encontrando que se trata de un sujeto de especial protección, así las cosas, hace un llamado a la priorización de atención de las personas en esta condición además de garantizar el alcance de un nivel óptimo en la salud de las mismas.

Con la sentencia T - 040 de 2016, como accionante Héctor Javier Guzmán Rincón y como entidad accionada Autoridad Nacional de Licencias Ambientales -ANLA-, la cual vulneró los derechos del accionante al mínimo vital, al trabajo, a la seguridad social, al debido proceso y a la estabilidad laboral reforzada tras padecer desde los 9 años de fibrosis quística.

La Corte Constitucional se pronunció de manera favorable para el peticionario frente a este asunto ya que no sólo estaba siendo vulnerados los derechos del accionante si no también se estaba ejerciendo discriminación sobre el mismo al no renovarle el contrato por razones de su patología.

Es por ello que permite ver cómo la Corte no solo se enfoca en la parte de salud y tratamientos, además busca la protección de otros derechos esenciales para el ciudadano evitando toda clase de discriminación contra las personas que se encuentran en una situación especial frente a los demás.

Con la sentencia T - 201 del 2017, Nubia Esperanza Figueroa Hernández agente oficioso de Isabella Rios Figueroa instauró acción de tutela en contra de CAFESALUD EPS ya que le solicita que le suministre los medicamentos que requiera además del tratamiento integral para su padecimiento, debido a que nació con un retraso psicomotriz que no le permite recibir alimentos sólidos.

Una vez más la Corte reitera la protección de la menor con el fin de mejorar su calidad de vida y concede el amparo de los derechos invocados, y hace un llamado a las entidades a obligarse a conceder los tratamientos que requieran las personas de especial protección para no convertirlas en sujetos vulnerables.

Por último, se encontró la sentencia T - 399 de 2017, María Marín Álvarez, en nombre y representación de su hijo menor de edad accionante, contra EPS SURA, acude ante el juez de tutela para que se le amparen el derecho a la salud del menor quien fue operado in útero de Espina Bífida (Mielomeningocele), después de su nacimiento está siendo tratado por herniorrafía inguinal bilateral, displasia de rodilla y cadera, pie equino varo bilateral y vejiga neurogénica.

Esto implica la atención de médicos especialistas además de tratamientos y medicamentos bastantes onerosos, y la EPS requiere de un copago para poder acceder a sus servicios, razón por la cual el accionante se ve en la obligación de accionar a SURA para que la entidad tenga en cuenta las enfermedades que padece el menor y que se encuentran catalogadas como enfermedades huérfanas y sea protegido el derecho a la salud exonerando del copago para los tratamientos y en general los servicios que requiere el menor.

El juez acude a la norma que protege a los pacientes con enfermedades huérfanas para conceder el amparo a los derechos que invoca el accionante, reconociendo que no debe haber obstáculos que impidan la prestación de los servicios de salud y más aun tratándose de personas que requieren una atención especial y de vital importancia puesto que al ser enfermedades de alto costo, la mayoría de familias colombianas no cuentan con la capacidad económica para cubrir los gastos derivados de estas enfermedades.

3. IDENTIFICAR LA CANTIDAD DE PERSONAS RESIDENTES EN EL DEPARTAMENTO DE NARIÑO QUE A 2016 PRESENTABAN DIAGNOSTICO DE ENFERMEDAD HUÉRFANA.

3.1. Número de pacientes por tipo de enfermedades huérfanas en el departamento de Nariño

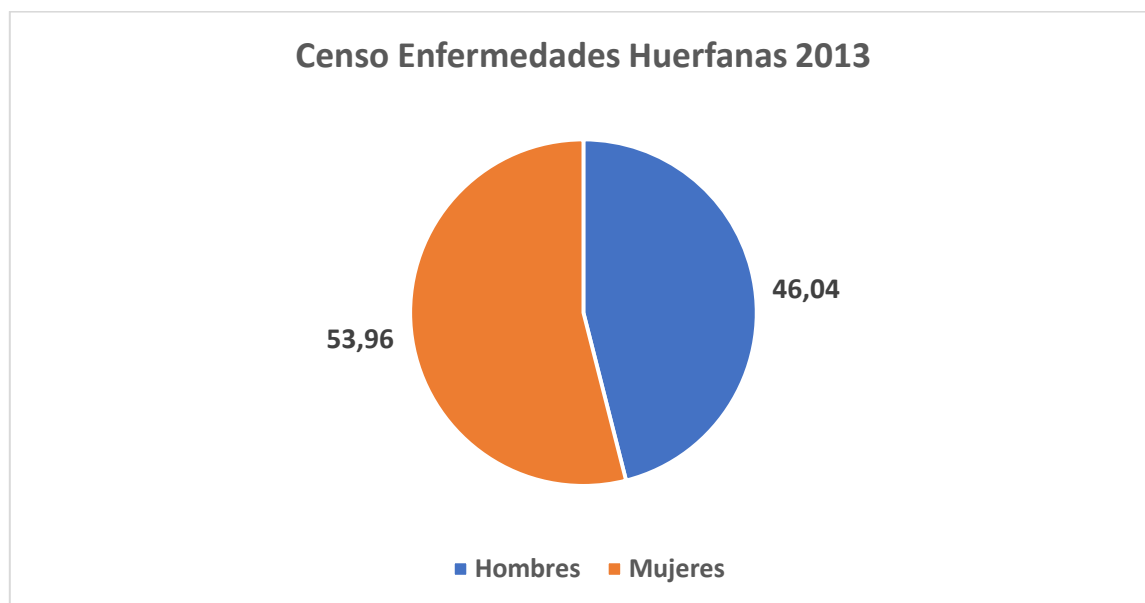
Que en cumplimiento de la Ley 1392 de 2010, el Gobierno Nacional expidió el Decreto 1954 de 2012, mediante el cual se establecieron las condiciones y procedimientos para implementar el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas definidas en la Resolución 430 de 2013.

El artículo 4o del Decreto 1954 de 2012 señala las fases para la recopilación y consolidación de la información de pacientes con enfermedades huérfanas, disponiendo que en la fase inicial se elaborará el censo de pacientes con dichas patologías, según la información que reporten a la Cuenta de Alto Costo, por una única vez, las Entidades Promotoras de Salud (EPS), entidades pertenecientes al régimen de excepción de salud y las Direcciones Departamentales, Distritales y Municipales de Salud (RESOLUCIÓN 3681 DE 2013, 2013).

Gracias a Resolución 3681 de 2013 se realizó el primer y único censo de pacientes con enfermedades huérfanas, pero como bien reza la resolución esta cuenta de alto costo solo se presentó una única vez, por lo cual no existe información actualizada que permita realizar un seguimiento ideal con miras a establecer con mayor certeza cual es la realidad de estas enfermedades en el momento.

El Sistema Integral de Información de la Protección Social (SISPRO) registra con el censo realizado en el año 2013 un total de 13.173, pacientes que padecen alguna de estas enfermedades; de estos el 53.96%, o sea 7.132 de las personas reportadas son de sexo femenino y el 46.04%, o sea 6083 de las personas reportadas son de sexo masculino (Sistema integral de la información de la protección social SISPRO). Ver figura 1.

Figura 1. Censo Enfermedades Huérfanas 2013 en Colombia



Con la información obtenida se logra establecer que los 5 departamentos con mayor prevalencia de estas enfermedades por cada 100.000 personas son Cundinamarca con 40,18, Caldas con 34,85, Risaralda con 33,25, Antioquia con 32,29 y Santander con 31,41 (Ver Tabla 1).

Tabla 1. Tasa de prevalencia de enfermedades huérfanas (por 100.000 personas)

TASA DE PREVALENCIA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS (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	Quidio	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

Se encontró que las enfermedades más frecuentes a nivel nacional son las siguientes (Ver

Tabla 2):

Tabla 2. Principales diagnósticos identificados. Colombia 2013.

Principales diagnósticos identificados	
Enfermedad	N° de pacientes
Déficit congénito de factor VIII	1.117
Miastenia grave	839
Enfermedad de Von Willebran	779
Estatura baja por anomalía cualitativa de la hormona de crecimiento	559
Displasia broncopulmonar	511
Fibrosis quística	424

Esclerosis sistémica cutánea difusa	408
Síndrome de guillan barré	392
Hipertensión arterial pulmonar idiopática y/o familiar	377
Enfermedad de Von Willebran adquirida	281
Fuente: Modulo geográfico y módulo de datos SISPRO. Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013.	

Basados en la anterior información y a manera de contribución con el Departamento del cual los investigadores tienen procedencia, se realizará un análisis de los 10 principales diagnósticos en el departamento de Nariño.

3.1.1. Déficit congénito de factor VIII.

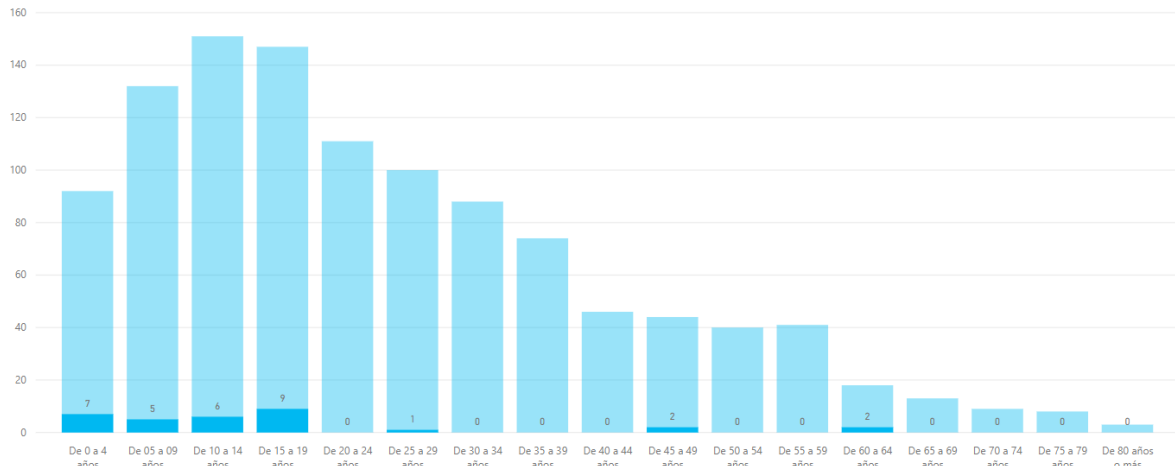
Es un trastorno hemorrágico hereditario causado por una falta del factor de coagulación sanguínea VIII. Sin suficiente cantidad de este factor, la sangre no se puede coagular apropiadamente para detener el sangrado.

El Déficit congénito de Factor VIII o Hemofilia A, es causada por un rasgo hereditario recesivo ligado al cromosoma X, con el gen defectuoso localizado en el cromosoma X. Las mujeres tienen dos copias del cromosoma X, si el gen del factor VIII en uno de los cromosomas no funciona, el gen en el otro cromosoma puede hacer el trabajo de producir suficiente factor VIII.

Los hombres tienen únicamente un cromosoma X. Si el gen del factor VIII falta en el cromosoma X de un niño, él tendrá hemofilia A. Por esta razón, la mayoría de las personas con hemofilia A son hombres (Medline Plus).

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, encontrándose 1.117 casos a nivel Nacional. En el departamento de Nariño se descubrieron 32 casos entre edades de 0 a 64 años (Ver figura 2) con mayor incidencia entre los 1 a 19 años, estos casos se presentaron principalmente en poblaciones como Pasto, el Peñol, el Rosario e Ipiales, entre otros (Ver figura 3). Con una prevalencia del sexo masculino por lo anteriormente mencionado con 28 pacientes y del sexo femenino 4 (Ver figura 4).

Figura 2. Número de personas por quinquenios DANE en el departamento de Nariño



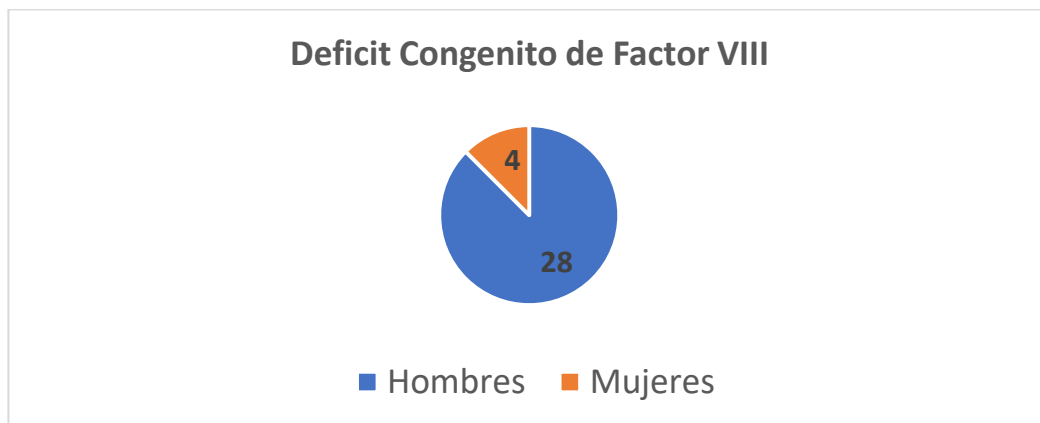
Fuente: Ministerio de Salud y Protección Social, Colombia. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013.

Figura 3. Número de pacientes por Municipios en el Departamento de Nariño.

Municipio	Número de Personas ▼
52001 - Pasto	14
52254 - El Peñol	2
52256 - El Rosario	2
52356 - Ipiales	2
52022 - Aldana	1
52110 - Buesaco	1
52203 - Colón	1
52227 - Cumbal	1
52240 - Chachagüí	1
52320 - Guaitarilla	1
52399 - La Unión	1
52612 - Ricaurte	1
52788 - Tangua	1
52835 - San Andres De Tumaco	1
52838 - Túquerres	1
52885 - Yacuanquer	1
Total	32

Fuente: Ministerio de Salud y Protección Social, Colombia. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013.

Figura 4. Déficit congénito factor VIII por género en el departamento de Nariño.



Fuente: Ministerio de Salud y Protección Social, Colombia. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013.

3.1.2. Miastenia grave.

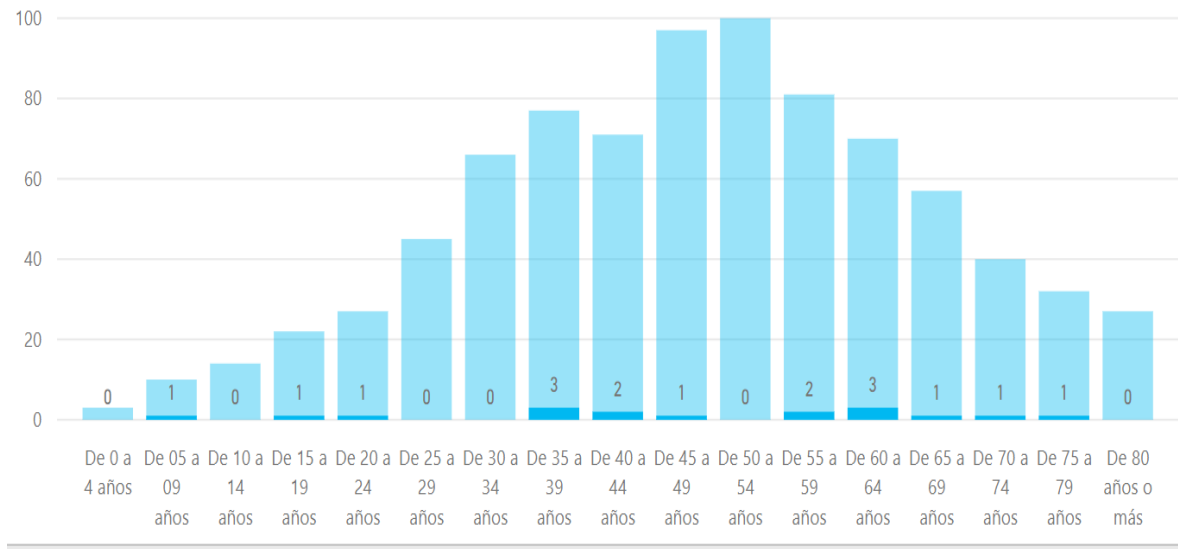
La miastenia grave es una enfermedad que causa debilitamiento en los músculos voluntarios, es decir los músculos que se pueden controlar. Por ejemplo, músculos involucrados en el movimiento del ojo, expresiones faciales y entre otras. También puede tener debilidad en otros músculos. Esta debilidad empeora con la actividad y mejora con el descanso.

La miastenia grave es una enfermedad autoinmune. Su propio sistema inmunitario genera anticuerpos que obstruyen y cambian algunas de las señales nerviosas a sus músculos. Esto los debilita.

Otras enfermedades pueden causar debilidad muscular, por lo que la miastenia grave puede ser difícil de diagnosticar. Las pruebas para diagnosticarla incluyen pruebas de sangre, nervios, músculos y de imagen.

La Miastenia Grave, es la segunda enfermedad Huérfana más frecuente en el territorio Colombiano según el censo realizado en el año 2013, con 839 casos en Colombia; 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. En el Departamento de Nariño se reportan 17 casos, entre las edades de 5 a 79 años con mayor incidencia entre los 35 a los 39 y de 60 a 64 años de edad (Ver figura 5), su recurrencia es mayor en mujeres con 11 pacientes y hombres con 6 pacientes (ver figura 6), estos casos se presentaron principalmente en los Municipios de Pasto, San Andres de Tumaco, El Tablon de Gomez, y Samaniego (Ver figura 7).

Figura 5. Número de personas con Miastenia Grave por quinquenios DANE en el departamento de Nariño



Fuente: Ministerio de Salud y Protección Social, Colombia. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013.

Figura 6. Miastenia Grave por género en el departamento de Nariño



Fuente: Ministerio de Salud y Protección Social, Colombia. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013.

Figura 7. Número de pacientes con Miastenia Grave por municipios en el Departamento de Nariño

Municipio	Número de Personas ▼
52001 - Pasto	13
52835 - San Andres De Tumaco	2
52258 - El Tablón De Gómez	1
52678 - Samaniego	1
Total	17

Fuente: Ministerio de Salud y Protección Social, Colombia. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013.

3.1.3. Enfermedad de von willebrand.

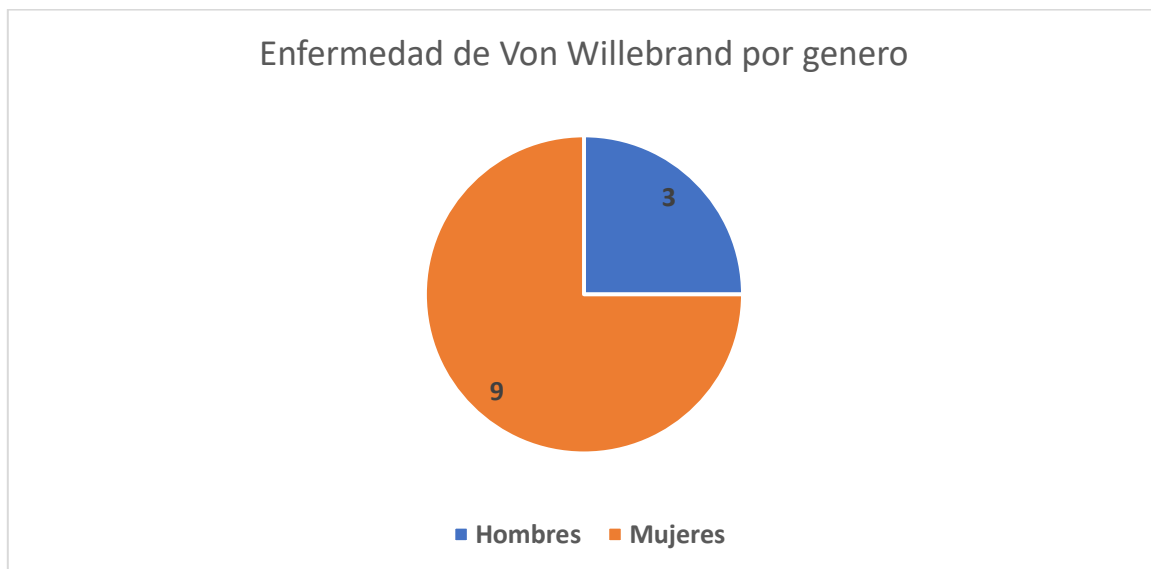
Es el trastorno hemorrágico hereditario más común. La enfermedad de Von Willebrand es causada por una deficiencia del factor de Von Willebrand. Este factor ayuda a las plaquetas de la sangre a amontonarse (aglutinarse) y adherirse a la pared de los vasos sanguíneos, lo cual es necesario para la coagulación normal de la sangre.

Un antecedente familiar de un trastorno de la coagulación es el principal factor de riesgo (Medline Plus) .

La Enfermedad de Von Willebrand, es la tercera enfermedad Huérfana más frecuente en el territorio Colombiano según el censo realizado en el año 2013, con 779 casos en Colombia, 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; en el departamento de Nariño se encuentran 12 casos, de los cuales 9 son mujeres y 3 son hombres (Ver figura 8), entre las edades de 5 a los 9 y de 20 a 24 años de edad (Ver figura 9), las personas que padecen esta enfermedad fueron encontradas en los Municipios de Pasto, Ipiales, Cumbal y Sandoná (Ver figura 10).

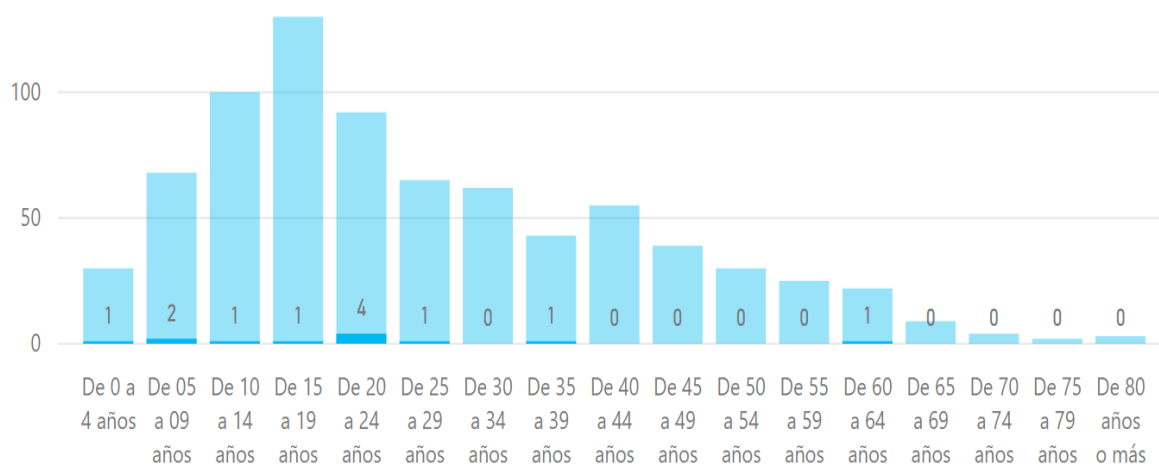
Figura 8. Enfermedad de Von Willebrand por género en el departamento de Nariño



Fuente: Ministerio de Salud y Protección Social, Colombia. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013.

Figura 9. Número de personas con Enfermedad de Von Willebrand por quinquenios

DANE en el departamento de Nariño



Fuente: Ministerio de Salud y Protección Social, Colombia. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013.

Figura 10. Número de pacientes con Enfermedad de Von Willebrand por Municipio en el Departamento de Nariño.

Municipio	Número de Personas ▼
52001 - Pasto	6
52356 - Ipiales	3
52227 - Cumbal	2
52683 - Sandoná	1
Total	12

Fuente: Ministerio de Salud y Protección Social, Colombia. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013. Módulo

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

3.1.4. Estatura baja por anomalía cualitativa de la hormona de crecimiento.

- Este síndrome se caracteriza por retraso en el crecimiento y estatura baja (a pesar de la presencia de niveles normales o elevados de hormona de crecimiento inmunorreactiva, GH), concentraciones bajas de factor de crecimiento insulínico tipo 1 (IGF-1) y un aumento significativo del nivel de crecimiento en respuesta al tratamiento con GH recombinante.

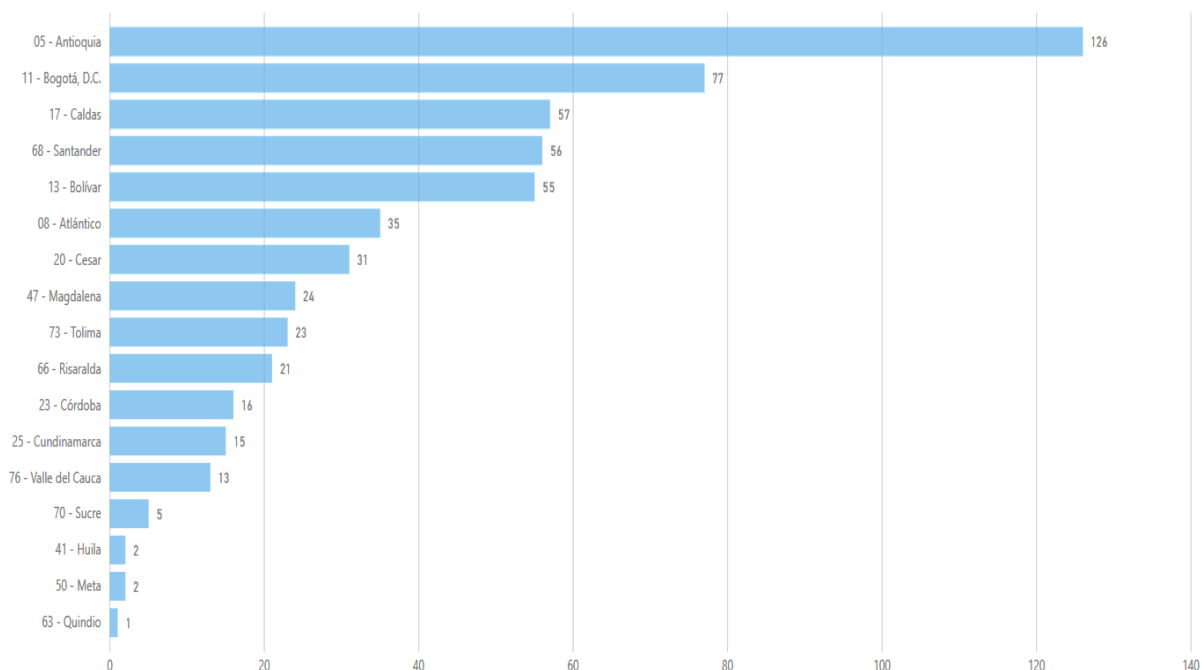
- La prevalencia es desconocida y en la literatura se han descrito sólo algunos casos.

- El síndrome está causado por varias mutaciones en el gen GH1 (17q22-q24), que provocan anomalías estructurales del GH y en una molécula biológicamente inactiva.

- La transmisión es autosómica recesiva (Federacion Mexicana de Enfermedades Raras. FEMEXER., 2008).

- En Colombia los departamentos incidencia de esta enfermedad son Antioquia con 126 casos, Bogota DC con 77 casos, Caldas con 57 casos, Santander con 56 casos y Bolivar con 55 pacientes. En el Departamento de Nariño no se presentaron registros de pacientes con esta enfermedad (Ver figura 11).

Figura 11. Número de pacientes con Estatura baja por anomalía cualitativa de la hormona de crecimiento en Colombia



Fuente: Ministerio de Salud y Protección Social, Colombia. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013.

3.1.5. Displasia broncopulmonar.

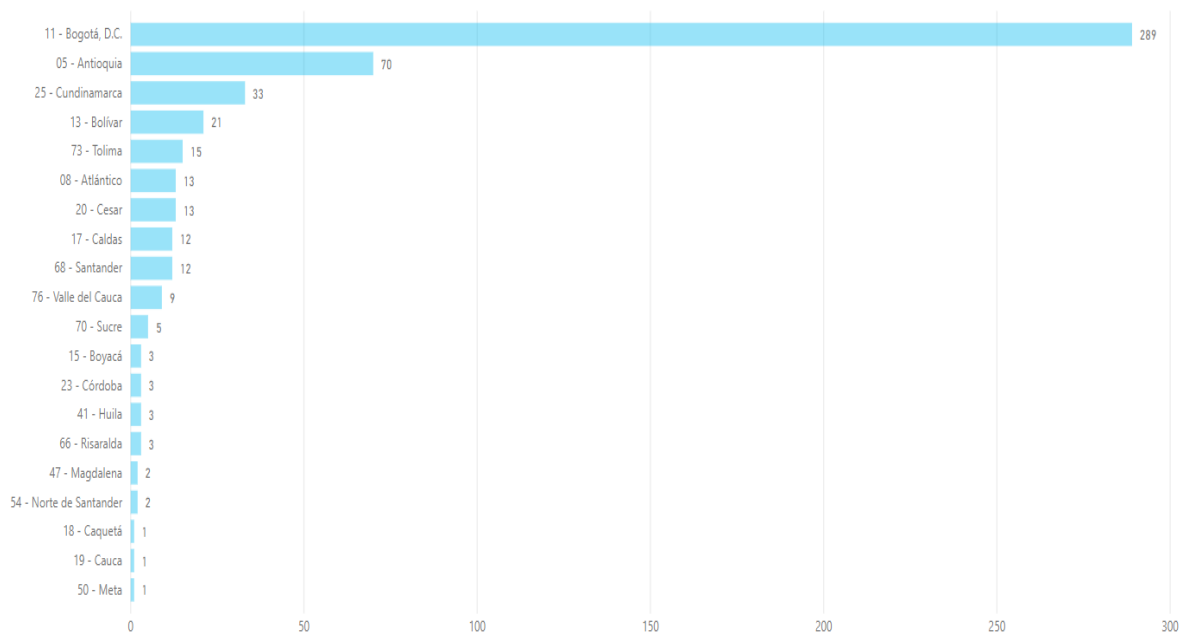
La displasia broncopulmonar (DBP) es un trastorno pulmonar que afecta a largo plazo (crónico) que afecta a bebés recién nacidos que han estado con un respirador al nacer o que nacieron antes de tiempo (prematuros).

La DBP se presenta en bebés gravemente enfermos que han recibido altos niveles de oxígeno durante largos períodos de tiempo o que han estado conectados a un respirador (ventilador).

La DBP es más común en bebés nacidos antes de tiempo (prematuros), cuyos pulmones no estaban completamente desarrollados al nacer (Medline Plus).

En Colombia los departamentos con mayor incidencia de esta enfermedad son Bogotá DC con 289 casos, Antioquia con 70 casos, Cundinamarca con 33 casos, Bolívar con 21 casos y Tolima con 15 pacientes. En el Departamento de Nariño no se presentaron registros de pacientes con esta enfermedad (Ver figura 12).

Figura 12. Número de pacientes con Displasia Broncopulmonar en Colombia.



Fuente: Ministerio de Salud y Protección Social, Colombia. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013.

3.1.6. Fibrosis quística.

Es una enfermedad que provoca la acumulación de moco espeso y pegajoso en los pulmones, el tubo digestivo y otras áreas del cuerpo. Es uno de los tipos de enfermedad

pulmonar crónica más común en niños y adultos jóvenes. Es una enfermedad potencialmente mortal.

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad hereditaria. Es causada por un gen defectuoso que lleva al cuerpo a producir un líquido anormalmente espeso y pegajoso llamado moco. Este moco se acumula en las vías respiratorias de los pulmones y en el páncreas.

Esta acumulación de moco ocasiona infecciones pulmonares potencialmente mortales y serios problemas digestivos. Esta enfermedad también puede afectar las glándulas sudoríparas y el aparato reproductor masculino.

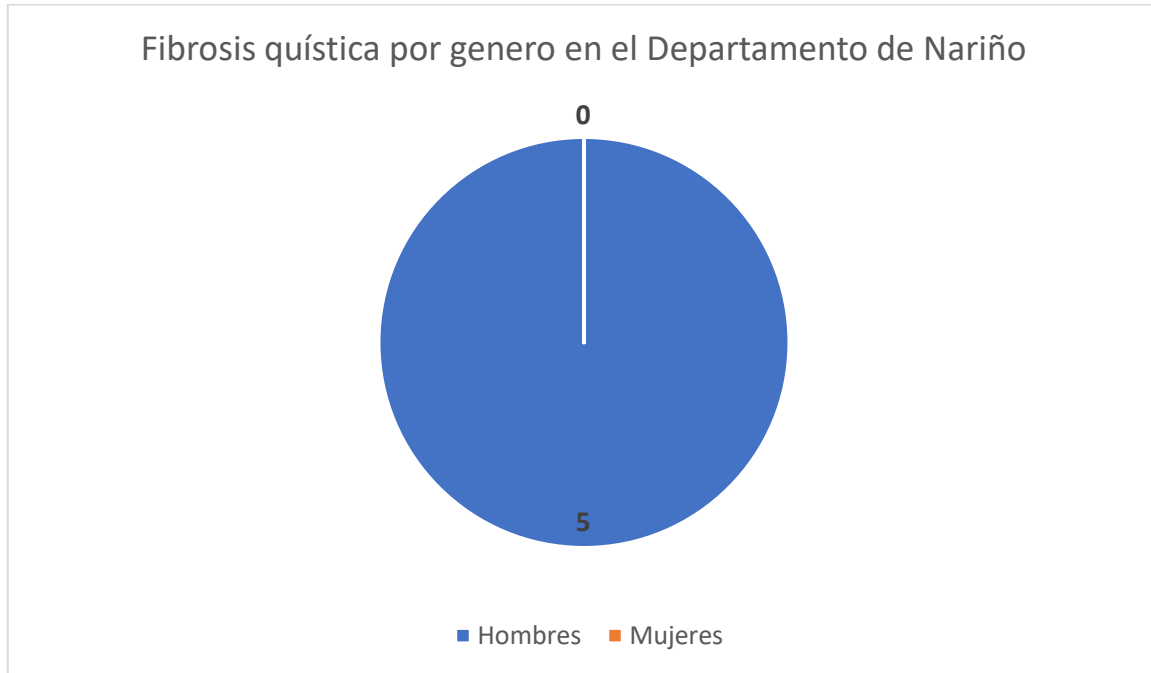
Muchas personas portan el gen de la FQ, pero no manifiestan ningún síntoma. Esto se debe a que una persona con esta enfermedad debe heredar 2 genes defectuosos, 1 de cada padre.

Algunos estadounidenses de raza blanca tienen el gen de la FQ. La enfermedad es más frecuente entre aquellas personas descendientes de europeos del centro y norte.

A la mayoría de los niños con FQ se les diagnostica la enfermedad hacia los 2 años de edad. Para un pequeño número, la enfermedad no se detecta hasta la edad de 18 años o más. Estos niños con frecuencia padecen una forma más leve de la enfermedad (Medline Plus).

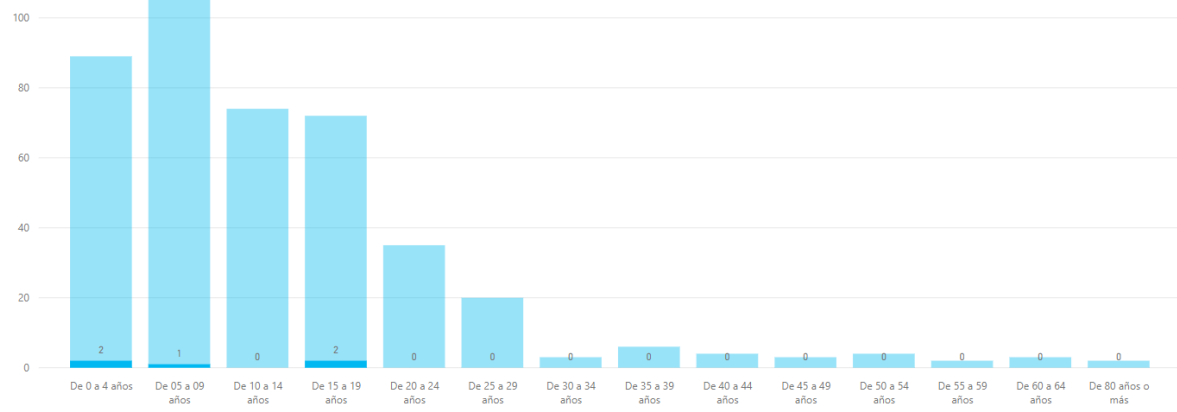
La Fibrosis Quística, es la sexta enfermedad Huérfana más frecuente en el territorio Colombiano según el censo realizado en el año 2013, con 424 casos en Colombia, los departamentos con mayor número de pacientes son: Bogotá con 141 casos, seguido de Antioquia con 85, Valle del Cauca con 35, Atlántico con 29 y Bolívar con 26 casos; en el departamento de Nariño se encuentran 5 casos, que se presentan solo en el sexo masculino (Ver figura 13), entre las edades de 0 a 24 años y con mayor población entre los 0 a los 4 y de 20 a 24 años de edad (Ver figura 14), las personas que padecen esta enfermedad fueron encontradas en los Municipios de Pasto, el Tablon de Gomez. Sandona y Tuquerres (Ver figura 15)

Figura 13. Fibrosis quística por género en el Departamento de Nariño



Fuente: Ministerio de Salud y Protección Social, Colombia. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013.

Figura 14. Número de personas con fibrosis quística por quinquenios DANE en el Departamento de Nariño



Fuente: Ministerio de Salud y Protección Social, Colombia. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013.

Figura 15. Número de pacientes con fibrosis quística por Municipio en el Departamento de Nariño

Municipio	Número de Personas ▼
52001 - Pasto	2
52258 - El Tablón De Gómez	1
52683 - Sandoná	1
52838 - Túquerres	1
Total	5

Fuente: Ministerio de Salud y Protección Social, Colombia. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013.

3.1.7. Esclerosis sistémica cutánea difusa.

La esclerosis sistémica es una enfermedad autoinmune crónica en la que se produce una alteración del colágeno (conjunto de proteínas que dan soporte a los órganos y tejidos del organismo), lo que provoca que la piel se esclerose, es decir se endurezca, así como los diferentes órganos a los que pueda afectar.

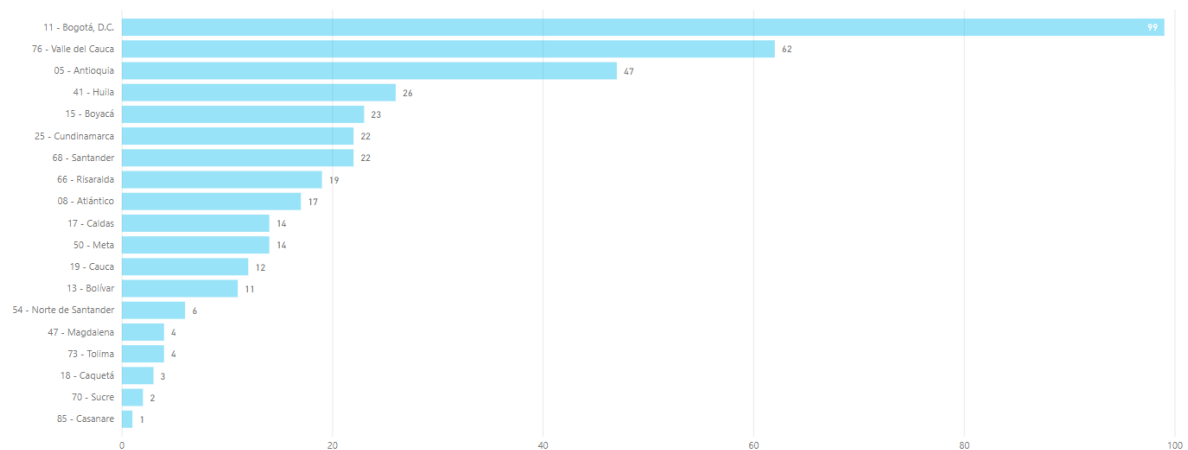
El tejido más afectado es la piel, que dependiendo de la extensión se clasifica en esclerosis sistémica difusa o limitada. Otros órganos como los pulmones, el corazón, el riñón y el aparato digestivo también pueden verse dañados.

La evolución de la enfermedad puede ser más o menos rápida dependiendo del grado de afectación. Existen pacientes en los que las complicaciones pueden ser graves y frecuentes y

otros con una evolución mucho más benigna. Las complicaciones más habituales suelen ser aquellas relacionadas con la piel, como el cambio de coloración en las manos (dedos blancos como la cera, amoratados o rojizos) secundario generalmente a exposición al frío, o la aparición de úlceras dolorosas en las yemas de los dedos. Otros síntomas generales que revelan una posible lesión de otros órganos son la dificultad al tragar, el reflujo después de las comidas y la sensación de falta de aire al realizar esfuerzos moderados, entre otros (Fundación Española de Reumatología).

En Colombia los departamentos con mayor incidencia de esta enfermedad son Bogotá DC con 99 casos, Valle del Cauca con 62 casos, Antioquia con 47 casos, Huila con 26 casos y Boyacá con 15 pacientes. En el Departamento de Nariño no se presentaron registros de pacientes con esta enfermedad (Ver figura 16).

Figura 16. Número de pacientes con esclerosis sistémica cutánea difusa en Colombia



Fuente: Ministerio de Salud y Protección Social, Colombia. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013.

3.1.8. Síndrome de guillan barré.

El síndrome de Guillain-Barré (GBS, por sus siglas en inglés) es un problema de salud grave que ocurre cuando el sistema de defensa del cuerpo (sistema inmunitario) ataca parte del sistema nervioso por error. Esto lleva a que se presente inflamación de nervios que ocasiona debilidad muscular o parálisis y otros síntomas.

El GBS es un trastorno autoinmunitario. En un trastorno inmunitario, el sistema inmunitario del cuerpo se ataca a sí mismo por error. Se desconoce la causa exacta del GBS. Este síndrome puede presentarse a cualquier edad. Es más común en personas entre los 30 y 50 años.

El GBS puede presentarse junto con infecciones virales o bacterias, tales como:

- Influenza
- Algunas enfermedades gastrointestinales
- Neumonía por micoplasma
- El VIH, el virus que causa VIH/SIDA (muy raro)
- Herpes simple
- Mononucleosis

También puede ocurrir con otras afecciones, tales como:

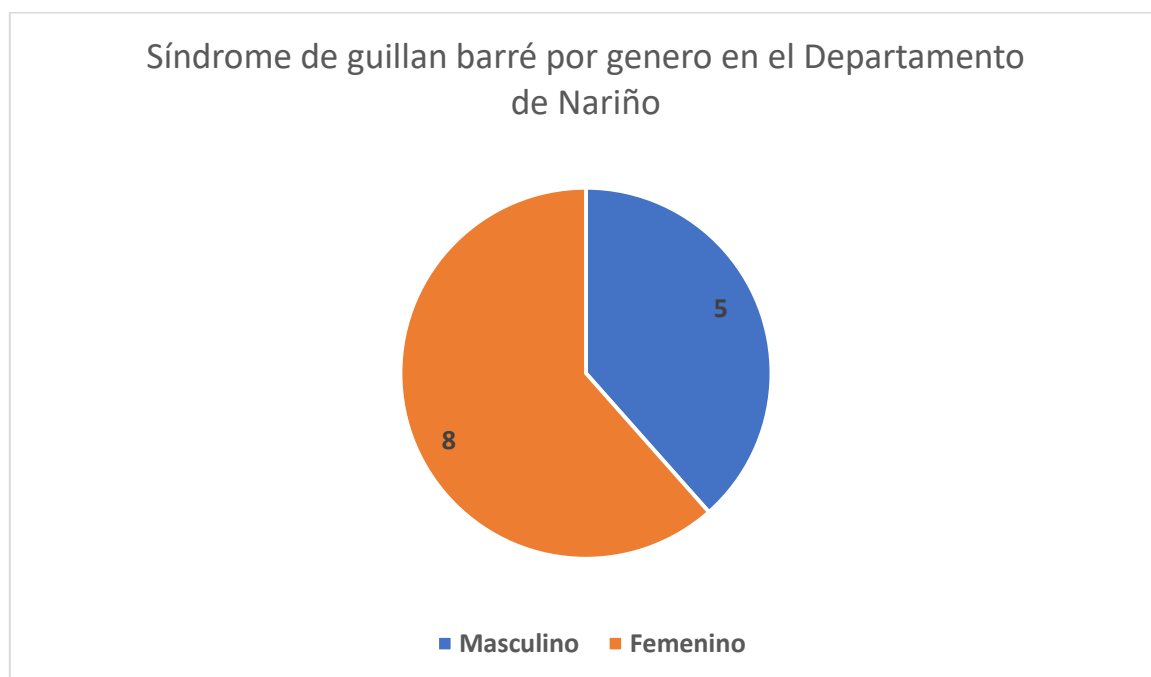
- Lupus eritematoso sistémico
- Enfermedad de Hodgkin
- Después de una cirugía

El GBS daña partes de los nervios. Este daño a los nervios causa hormigueo, debilidad muscular y parálisis. Este síndrome afecta con más frecuencia la cubierta del nervio (vaina de mielina). Este daño se denomina desmielinización. Esto lleva a que las señales nerviosas se

movilicen de manera más lenta. El daño a otras partes del nervio puede hacer que dicho nervio deje de trabajar (Medline Plus).

El Síndrome de Guillan Barré, es la octava enfermedad Huérfana más frecuente en el territorio Colombiano según el censo realizado en el año 2013, con 392 casos en Colombia, 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; en el departamento de Nariño se encuentran 13 casos de los cuales 8 son mujeres y 5 son hombres (Ver figura 17), con mayor prevalencia entre las edades de 5 a 9 años y entre los 30 y 39 años de edad (Ver figura 18), las personas que padecen esta enfermedad fueron encontradas en los Municipios de Pasto, Tuquerres, San Andres de Tumaco, Potosi y Alban (Ver figura 19).

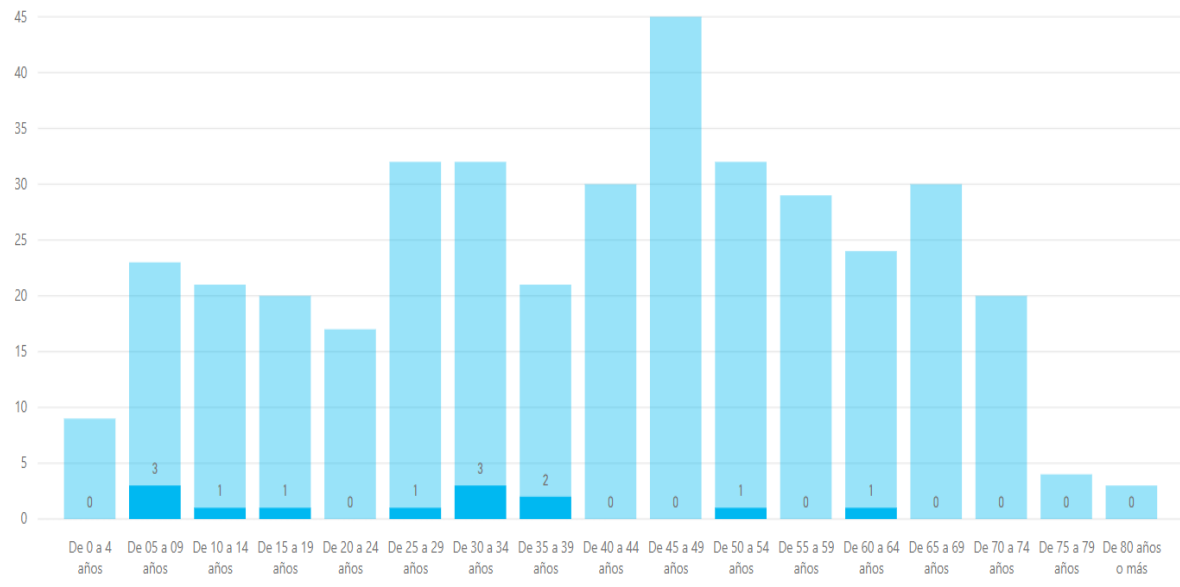
Figura 17. Síndrome de guillan barré por género en el Departamento de Nariño



Fuente: Ministerio de Salud y Protección Social, Colombia. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013. Módulo

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

Figura 18. Número de personas con síndrome de guillan barré por quinquenios DANE en el departamento de Nariño



Fuente: Ministerio de Salud y Protección Social, Colombia. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013.

Figura 19. Número de pacientes con síndrome de guillan barré por municipio en el departamento de Nariño

Municipio	Número de Personas ▲
52019 - Albán	1
52560 - Potosí	1
52835 - San Andres De Tumaco	2
52838 - Túquerres	2
52001 - Pasto	7
Total	13

Fuente: Ministerio de Salud y Protección Social, Colombia. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013.

3.1.9. Hipertensión arterial pulmonar idiopática y/o familiar.

Es una presión arterial alta en las arterias de los pulmones. Hace que el lado derecho del corazón se esfuerce más de lo normal.

El lado derecho del corazón bombea sangre a través de los pulmones, donde recoge oxígeno. Luego, la sangre retorna al lado izquierdo del corazón, de donde se bombea hacia el resto del cuerpo.

Cuando las pequeñas arterias (vasos sanguíneos) de los pulmones se estrechan, no pueden transportar mucha sangre. Cuando esto sucede, la presión se acumula. Esto se denomina hipertensión pulmonar.

El corazón necesita esforzarse más para forzar la circulación de la sangre a través de los vasos en contra de esta presión. Con el tiempo, esto provoca que el lado derecho del corazón se vuelva más grande. Esta afección se denomina insuficiencia cardíaca del lado derecho del corazón o cor pulmonale.

La hipertensión pulmonar puede ser causada por:

- Enfermedades autoinmunitarias que dañan los pulmones, como la esclerodermia o la artritis reumatoidea

- Anomalías congénitas del corazón

- Coágulos sanguíneos en el pulmón (embolia pulmonar)

- Insuficiencia cardíaca

- Enfermedad de las válvulas del corazón

- Infección por VIH

- Niveles bajos de oxígeno en la sangre durante un largo tiempo (crónico)

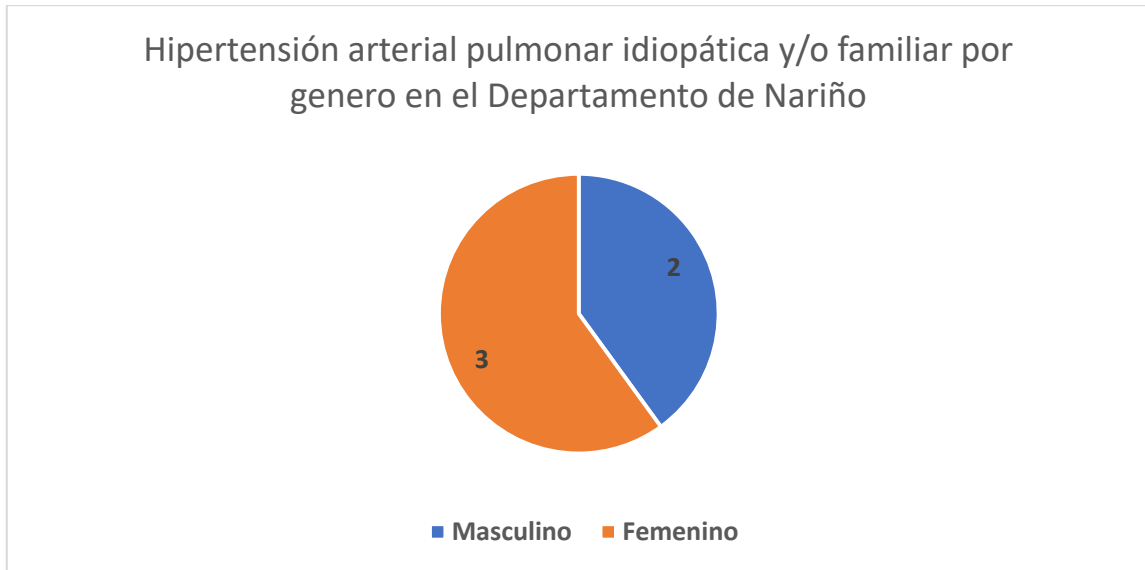
- Enfermedad pulmonar, como EPOC o fibrosis pulmonar o alguna otra afección pulmonar severa y crónica

- Medicamentos (por ejemplo, ciertos fármacos para adelgazar)

- Apnea obstructiva del sueño (Medline Plus)

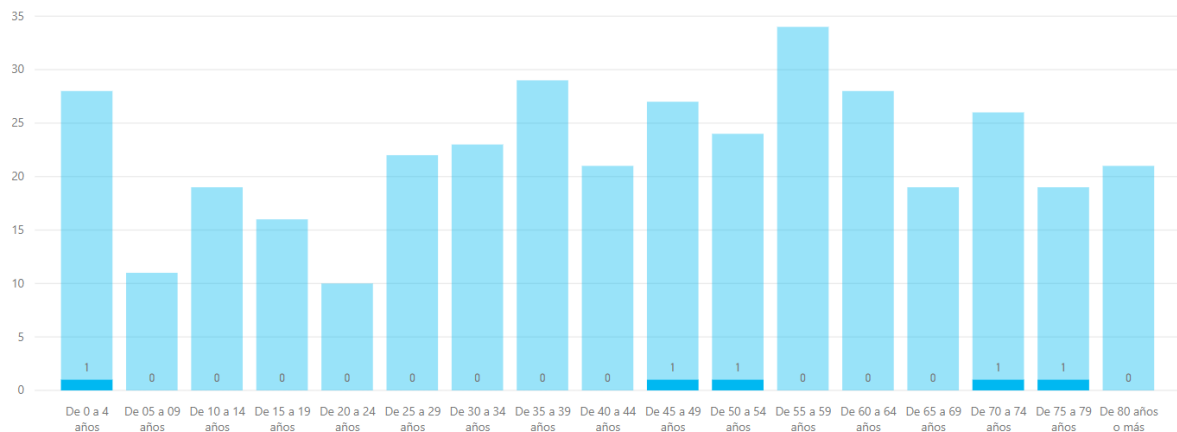
La Enfermedad de Hipertensión Arterial Pulmonar Idiopática y/o Familiar, es la novena enfermedad Huérfana más frecuente en el territorio Colombiano según el censo realizado en el año 2013, con 377 casos en Colombia, en los departamentos con mayor número de pacientes son: Bogotá con 111 seguido de Antioquia con 42, Valle del Cauca con 37, Santander con 35 y Cundinamarca con 24; en el Departamento de Nariño se encuentran 5 casos, donde 3 pacientes son mujeres y 2 pacientes son hombres (Ver figura 20), entre las edades de 0 a 4 años, 45 a los 49 y de 50 a 54 años de edad (Ver figura 21), las personas que padecen esta enfermedad fueron encontradas en los Municipios de Pasto, Ipiales y Pupiales (Ver figura 22).

Figura 20. Hipertensión arterial pulmonar idiopática y/o familiar por género en el Departamento de Nariño



Fuente: Ministerio de Salud y Protección Social, Colombia. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013.

Figura 21. Número de personas con hipertensión arterial pulmonar idiopática y/o familiar por quinquenios DANE en el departamento de Nariño



Fuente: Ministerio de Salud y Protección Social, Colombia. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013.

Figura 22. Número de pacientes con hipertensión arterial pulmonar idiopática y/o familiar por municipio en el Departamento de Nariño

Municipio	Número de Personas ▲
52356 - Ipiales	1
52585 - Pупiales	1
52001 - Pasto	3
Total	5

Fuente: Ministerio de Salud y Protección Social, Colombia. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013.

3.1.10. Enfermedad de von willebrand adquirida.

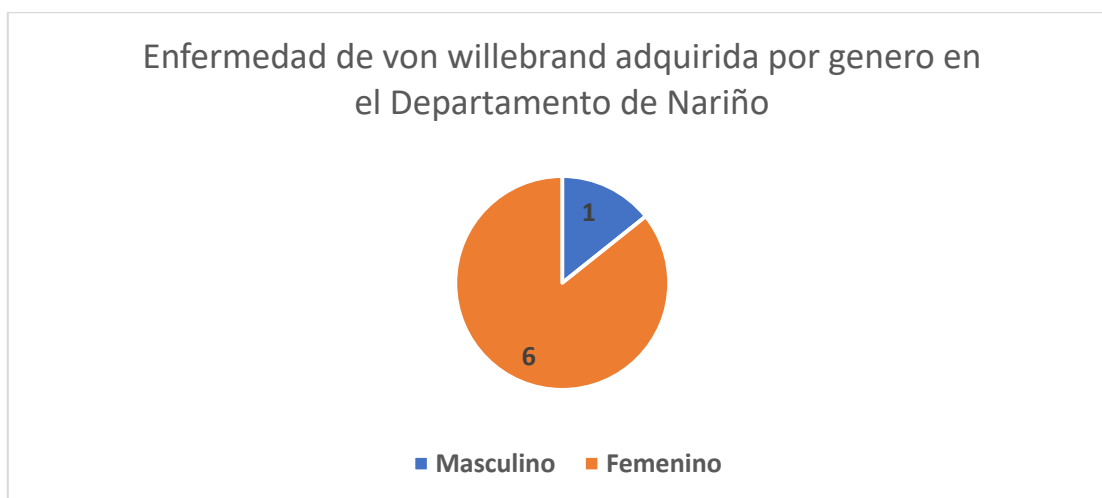
El síndrome de Von Willebrand adquirido (SVWA) se define como un síndrome hemorrágico caracterizado por las mismas anomalías biológicas vistas en la enfermedad de Von Willebrand hereditaria, pero desarrolladas en asociación con otra patología subyacente. Ocurre generalmente en pacientes de edad avanzada, sin antecedentes personales o familiares de anomalías hemorrágicas. La prevalencia es desconocida, pero el SVWA es una enfermedad rara subdiagnosticada, con menos de 300 casos descritos en la literatura hasta el momento. Las manifestaciones hemorrágicas son similares a las que se presentan en la enfermedad de Von Willebrand hereditaria:

- Hemorragias prolongadas después de traumatismo,

- Epistaxis,
- Equimosis y
- Hemorragias gastrointestinales asociadas a angiodisplasia (Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos).

La enfermedad de Von Willebrand adquirida, es la décima enfermedad Huérfana más frecuente en el territorio Colombiano según el censo realizado en el año 2013, con 281 casos en Colombia, los departamentos con mayor número de pacientes son Bogotá con 89 pacientes, seguido de Antioquia con 36, Santander con 34, Risaralda con 24 y Atlántico con 21 pacientes; en el Departamento de Nariño se encuentran 7 casos, donde 6 pacientes son mujeres y 1 paciente es hombre (Ver figura 23), especialmente entre los 30 y 34 años de edad (Ver figura 24), las personas que padecen esta enfermedad fueron encontradas en el Municipio de Pasto (Ver figura 25).

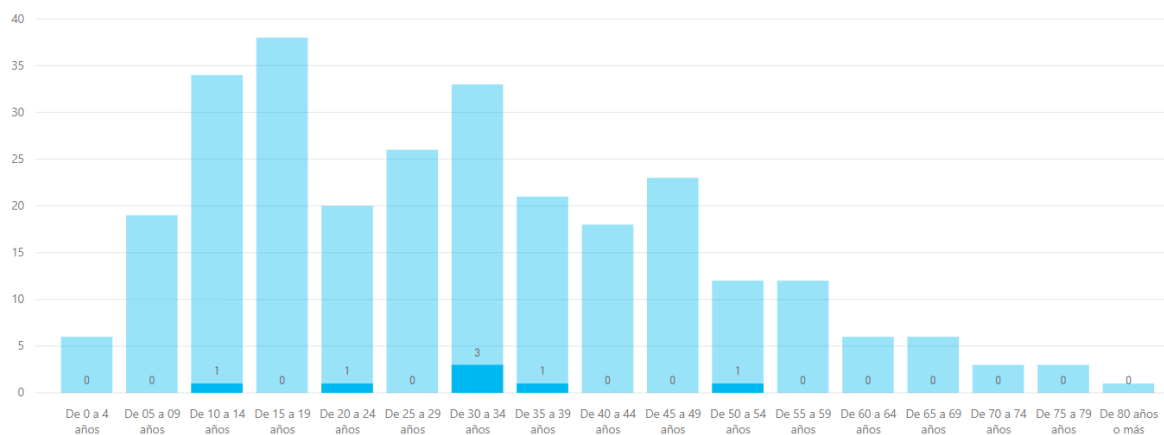
Figura 23. Enfermedad de von willebrand adquirida por género en el Departamento de Nariño



Fuente: Ministerio de Salud y Protección Social, Colombia. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013. Módulo

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

Figura 24. Número de personas en el Departamento de Nariño con enfermedad de Von Willebrand adquirida por quinquenios DANE



Fuente: Ministerio de Salud y Protección Social, Colombia. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013.

Figura 25. Número de pacientes con enfermedad de von willebrand adquirida por municipio en el departamento de Nariño

Municipio	Número de Personas ▲
52001 - Pasto	7
Total	7

Fuente: Ministerio de Salud y Protección Social, Colombia. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013. Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD), Censo de pacientes con enfermedades huérfanas 2013.

CONCLUSIONES

- El Estado colombiano en su gran proporción protege los derechos de los pacientes con enfermedades huérfanas, sin embargo, resulta evidente como las entidades prestadoras de salud o instituciones encargadas de los mismos no efectivizan la norma, ya que acude en gran proporción a la acción de tutela para materializar sus derechos fundamentales. Es ahí donde no sólo debe el juez ordenar y la entidad acatar, si no, buscar la aplicación de la norma desde el primer momento en que se presta el servicio, más cuando se encuentra frente a un paciente con una patología grave como son las enfermedades huérfanas.

- El derecho a la salud en Colombia es un derecho fundamental y en teoría legislativamente se encuentra cubierto en todos sus ámbitos, incluso para pacientes diagnosticados con alguna enfermedad huérfana, sin embargo, existe un sinnúmero de hechos que evidencian que en la realidad los ciudadanos a causa de la falta de soluciones claras a sus problemas, acuden a mecanismos como la acción de tutela para hacer efectivos sus derechos y por ende la normatividad que los acoge, lo que demuestra cuan ineficiente es el sistema.

- El tema de enfermedades huérfanas si bien se ha tocado desde tiempo atrás, es solo a partir del año 2010 con la Ley 1392 de 2010 que se comienza a regular, dándole la importancia que este tipo de patologías merece, ya que son miles los colombianos que presentan una enfermedad huérfana, tornándose una materia novedosa y de gran importancia a la que aún le faltan muchos engranajes por conectar para lograr la atención y efectiva protección que estos pacientes necesitan.

- La dificultad en el diagnóstico de los pacientes que padecen una enfermedad huérfana vulnera aún más los derechos de quienes sufren estos padecimientos, ya que pasan años y años con diagnósticos errados que con el tiempo solo agravan su situación y cuando por fin obtienen

un diagnóstico certero, en su gran mayoría se encuentran en un estado avanzado de su enfermedad que reduce las probabilidades de cura en el mediano y largo plazo.

- La falta de capacitación de los médicos frente al diagnóstico de enfermedades huérfanas o raras genera que una gran cantidad de colombianos vayan por el mundo sin siquiera saber que padecen una enfermedad huérfana, toda vez que sus diagnósticos se enmascaran bajo enfermedades comunes que no refieren mayor riesgo o seguimiento, causando que estos pacientes dentro del mal diagnóstico que poseen terminen consumiendo medicamentos y realizándose tratamientos que pueden causar más daño y agravar su real patología de base.

- Gracias a la resolución 3684 de 2013 se cuenta con el único censo de enfermedades huérfanas o raras en Colombia que permite conocer a partir de la obligatoriedad del reporte por parte de las Entidades Promotoras de Salud (EPS), entidades pertenecientes al régimen de excepción de salud y las Direcciones Departamentales, Distritales y Municipales de Salud de cualquiera de las enfermedades reconocidas como huérfanas o raras por la resolución 0430 de 2012 en la cuenta de alto costo la cantidad de personas con alguno de estos padecimientos. Este censo evidencia la necesidad de que el estado colombiano preste especial atención a los pacientes con estos padecimientos, debido a que un mal diagnóstico genera que se agrave la patología inicial, lo cual, por la dificultad del tratamiento, representa mayores costos al sistema de salud.

- Es necesario que el reporte a la cuenta de alto costo se realice cada año de forma obligatoria, ya que solo así se tendría un panorama más amplio y certero de la situación de los pacientes con enfermedades huérfanas en Colombia, para que así se puedan generar programas y proyectos de promoción y prevención, al igual que planes de capacitación al personal médico para lograr diagnósticos más certeros que en el largo plazo mejore las condiciones de vida de estos pacientes.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Congreso de Colombia. Ley 1392 de 2010. (2 de julio de 2010). *El Abedul*. Obtenido de <http://www.ins.gov.co/normatividad/Leyes/LEY%201392%20DE%202010.pdf>

Congreso de la Republica. Art 177. (23 de 12 de 1993). *Ley 100 de 1993*. Obtenido de <http://www.alcaldiabogota.gov.co/sisjur/normas/Norma1.jsp?i=5248>

CONGRESO DE LA REPUBLICA. COLOMBIA. (2 de Junio de 2010). *Ley 1392 (2 de julio de 2010)*. Obtenido de http://www.secretariassenado.gov.co/senado/basedoc/ley_1392_2010.html

CONGRESO DE LA REPUBLICA. COLOMBIA. (2015). *Ley 1751 (febrero 16 de 2015). Por la cual se regula el derecho fundamental a la salud*. Obtenido de http://www.secretariassenado.gov.co/senado/basedoc/ley_1751_2015.html

CONGRESO DE LA REPUBLICA. COLOMBIA. (2015). *sentencia T-121-2015. Magistrado Ponente, LUIS GUILLERMO GUERRERO PÉREZ, Derecho a la salud*. Obtenido de <http://www.corteconstitucional.gov.co/RELATORIA/2015/T-121-15.htm>

Congreso de la Republica. Colombia. (19 de Enero de 2011). *Ley 1438 2011*. Obtenido de <http://www.alcaldiabogota.gov.co/sisjur/normas/Norma1.jsp?i=41355>

CORTE CONTITUCIONAL. (2011). *Sentencia T-167/11, Magistrado ponente Juan Carlos Henao Perez*. Obtenido de <http://www.corteconstitucional.gov.co/relatoria/2011/T-167-11.htm>

Defensoria del Pueblo, Equipo Investigador. (2016). *DERECHOS DE LOS PACIENTES CON ENFERMEDADES HUERFANAS EN MATERIA DE SALUD*. Obtenido de https://issuu.com/defensoriadelpueblo/docs/cartilla_enfermedades_huerfanas

Definiciones.de. (s.f.). Obtenido de <https://definicion.de/paciente/>

Enciclopedia Juridica. (2014). *Concepto de Derecho*. Obtenido de <http://www.encyclopedia-juridica.biz14.com/d/derecho/derecho.htm>

Enfermedades Raras: El conocimiento de esta prioridad en la salud publica. (12 de 2005). *EURORDIS. European Organisation for Rare Disaeses*. Obtenido de https://www.eurordis.org/IMG/pdf/Princeps_document-SN.pdf

Eurordis, Europe Rare Diseases. (2009). *¿Qué es una enfermedad rara?* Obtenido de <https://www.eurordis.org/es/content/%C2%BFque-es-una-enfermedad-rara>

Federacion Mexicana de Enfermedades Raras. FEMEXER. (08 de 2008). *FEMEXER*. Obtenido de Estatura baja por anomalía cualitativa de hormona de crecimiento: <http://www.femexer.org/6280/estatura-baja-por-anomalia-cualitativa-de-hormona-de-crecimiento/>

Fundacion Española de Reumatologia. (s.f.). *Esclerosis sistémica cutánea difusa*. Obtenido de <https://inforeuma.com/enfermedades-reumaticas/esclerosis-sistemica/>

La Voz de los Pacientes con Enfermedades Raras en Europa. (2009). *Eurodis. Europe Rare Diseases*. Obtenido de <https://www.eurordis.org/es/content/%C2%BFque-es-una-enfermedad-rara>

Medline Plus. (s.f.). *Displasia broncopulmonar*. Obtenido de <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001088.htm>

Medline Plus. (s.f.). *Enfermedad de Von Willebrand*. Obtenido de <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000544.htm>

Medline Plus. (s.f.). *Fibrosis Quistica*. Obtenido de <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000107.htm>

Medline Plus. (s.f.). *Hemofilia A*. Obtenido de
<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000538.htm>

Medline Plus. (s.f.). *Hipertensión arterial pulmonar idiopática y/o familiar* . Obtenido de
<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000112.htm>

Medline Plus. (s.f.). *Síndrome de Guillain-Barré*. Obtenido de
<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000684.htm>

Ministerio de Salud. (s.f.). *Enfermedades Huerfanas*. Obtenido de
<https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/Paginas/enfermedades-huerfanas.aspx>

MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCION SOCIAL. COLOMBIA. (2012). *Decreto 1954 (septiembre 19 de 2012). Por el cual se dictan disposiciones para implementar el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas. Bogotá D.C.* Obtenido de
<http://www.alcaldiabogota.gov.co/sisjur/normas/Norma1.jsp?i=49446>

MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCION SOCIAL. COLOMBIA. (2013). *Resolución 430(febrero 20 de 2013). Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas. Bogotá D.C.* Obtenido de
<http://www.fecoer.org/download/Resoluci%C3%B3n%20430%20de%202013.pdf>

MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL. COLOMBIA. (2017). *Metodología para la Actualización del Listado de Enfermedades Huérfanas, Oficina de Calidad, Bogotá D. C.* Obtenido de
<https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/CA/Metodologia-actualizacion-listado-enfermedades-huerfanas.pdf>

MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCION SOCIAL. COLOMBIA. (s.f.). *Enfermedades Huerfanas*. Obtenido de

<https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/Paginas/enfermedades-huerfanas.aspx>

Organizacion Mundial de la Salud. (27 de enero de 2011). *Vesalius Pharma*. Obtenido de <http://www.vesaliuspharma.com/index.php/investigacion/linea-humana/enfermedades-huerfanas/item/172-enfermedades-hu%C3%A9rfanas>

Organizacion Mundial de la Salud. (Diciembre de 2013). *Salud Mental: Un estado de bienestar*. Obtenido de http://www.who.int/features/factfiles/mental_health/es/

Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. (s.f.). *Enfermedad de Von Willebran adquirida*. Obtenido de https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=99147

RESOLUCIÓN 3681 DE 2013. (19 de Septiembre de 2013). *Ministerio de Salud y Proteccion Social*. Obtenido de <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/resolucion-3681-de-2013.pdf>

Sistema integral de la informacion de la proteccion social SISPRO. (s.f.). *Ministerio de Salud. Enfermedades Huerfanas. Indicadores*. Obtenido de <http://www.sispro.gov.co/Pages/EnfermedadesHuerfanas/Indicadores.aspx>

SUPERINTENDECIA NACIONAL DE SALUD. (2016). *Atencion para pacientes con enfermedades huerfanas*. Obtenido de <https://www.supersalud.gov.co/es-co/Noticias/listanoticias/atencion-para-pacientes-con-enfermedades-huerfanas>

SUPERINTENDENCIA NACIONAL DE SALUD. (2016). *Circular Externa 011 (junio 10 de 2016). Por la cual se da instrucciones para la atención de enfermedades huérfanas. Bogota*

D.C. Obtenido de

<https://docs.supersalud.gov.co/PortalWeb/Juridica/CircularesExterna/circular%20externa%20011%20de%202016.pdf>

Torres, M. C. (22 de 02 de 2015). *El Espectador*. Obtenido de Pacientes con enfermedades huérfanas ¿cómo se beneficiarán con la reforma a la Salud?:

<https://www.elespectador.com/noticias/salud/pacientes-enfermedades-huerfanas-se-beneficiaran-reform-articulo-545534>

ANEXOS

Anexo 1. Listado de enfermedades huérfanas - raras

1. Listado de Enfermedades Huérfanas – Raras

No.	Enfermedad Huérfana	No.	Enfermedad Huérfana
1	3MC Síndrome de Deficiencia COLEC11	1076	Ictiosis ligada al cromosoma X
2	3-metilcrotónil glicinuria	1077	Ictiosis neonatal - colangitis esclerosante
3	Ablefaron macrostomia	1078	Ictiosis no especificada
4	Abscesos asépticos sensibles a corticosteroides	1079	Iminoglicinuria
5	Acalasia microcefalia	1080	Incontinencia pigmenti
6	Acalasia primaria	1081	Inmunodeficiencia combinada severa ligado a déficit de adenosina desaminasa
7	Acatasemia	1082	Inmunodeficiencia comienzo adulto
8	Aceruloplasminemia	1083	Inmunodeficiencia común variable
9	Acidemia 3-OH-3ME-glutarica	1084	Inmunodeficiencia con déficit de células natural-killer
10	Acidemia butírica	1085	Inmunodeficiencia con múltiples atresias intestinales (Mutación en TTC7A)
11	Acidemia cadena media	1086	Inmunodeficiencia debida a déficit de CD25
12	Acidemia glutarica I	1087	Inmunodeficiencia por déficit de quinasa-4 asociado al receptor de interleuquina-1
13	Acidemia glutarica II	1088	Inmunodeficiencia por déficit selectivo de anticuerpos anti-polisacáridos
14	Acidemia isovalerica	1089	Inmunodeficiencia por expresión deficiente del HLA de clase 2
15	Acidemia metilmalónica - homocistinuria, tipo cbl C	1090	Inmunodeficiencia primaria no especificada
16	Acidemia metilmalónica - homocistinuria, tipo cbl D	1091	Insensibilidad congénita al dolor
17	Acidemia metilmalónica - homocistinuria, tipo cbl F	1092	Insomnio fatal familiar
18	Acidemia metilmalónica - vitamina B12 sensible, tipo cbl A	1093	Interrupción del arco aótico
19	Acidemia orgánica no especificada	1094	Intolerancia a la fructosa
20	Acidemia piroglutamica	1095	IPEX (X-LINKED)
21	Acidemia propionica	1096	IRAK4 (IL-1 Receptor asociado a quinasa 4)
22	Acidemia succínica	1097	Ivic, síndrome de 4 familias Miopatía con inclusiones reductoras
23	Acidosis láctica	1098	Keratosis tipo Nagashima
24	Aciduria 3-metilglutaconica tipo 1	1099	Laminopatía tipo Decaudain-Vigouroux
25	Aciduria 3-metilglutaconica tipo 3	1100	Latosterolosis
26	Aciduria 4 hidroxibutírica	1101	Leiomioma orbital
27	Aciduria argininosuccínica	1102	Leprechaunismo
28	Aciduria fumarica	1103	Lesión cerebral isquémica e hipóxica neonatal
29	Aciduria malónica	1104	Lesiones "Donut" de la calvaria - fragilidad ósea
30	Aciduria metilmalónica con homocistinuria	1105	Leucodistrofia - paraplejia espástica - distonía
31	Aciduria metilmalónica microcefalia cataratas	1106	Leucodistrofia metacromática
32	Aciduria mevalónica	1107	leucodistrofia no especificada
33	Aciduria no especificada	1108	Leucoencefalopatía - ataxia - hipodontia - hipomielinización
34	Aciduria orotica hereditaria	1109	Leucoencefalopatía - condrodisplasia metafisaria
35	Acondrogenesis	1110	Leucoencefalopatía - distonía - neuropatía motora
36	Acondroplasia	1111	Leucoencefalopatía asociada al tronco del encéfalo y a la médula espinal - elevación del lactato

37	Acondroplasia severa - retraso del desarrollo - acantosis nigricans	1112	Leucoencefalopatía cavitada progresiva
38	Aortamiento congénito de ligamento costocoracoide	1113	Leucoencefalopatía con quistes anteriores y bilaterales en el lóbulo temporal
39	Acrania	1114	Leucoencefalopatía queratosis palmoplantar
40	Acrocefalosindactilia (termino genérico)	1115	Leuconiquia total - lesiones similares a acantosis nigricans - pelo anormal
41	Acrocrañeofacial disostosis	1116	Linfanglectasias quísticas pulmonares
42	Acrodermatitis enteropática	1117	Linfangioleiomiomatosis
43	Acroesquifodisplasia metafisaria	1118	Linfedema - anomalía arteriovenosa cerebral
44	Acromatopsia	1119	Linfedema - defectos del septo atrial - cambios faciales
45	Acromegalia	1120	Linfedema congénito
46	Acromegalia cutis gyrata	1121	Lipodistrofia familiar parcial asociada con mutaciones en PPAR γ
47	Acromegaloides, facies	1122	Lipodistrofia familiar parcial por mutaciones en AKT2
48	Acromelanosis	1123	Lipodistrofia familiar parcial, tipo Köbberling
49	Acroosteolisis tipo dominante	1124	Lipodistrofia generalizada adquirida
50	Adamantinoma	1125	Lipodistrofia no especificada
51	AD-DKC (Mutación en TERC)	1126	Lipodistrofia parcial adquirida
52	AD-DKC (Mutación en TERT)	1127	Lipodistrofia, familiar parcial, tipo Dunnigan
53	AD-DKC (Mutación en TINF2)	1128	Lipodistrofia, tipo Berardinelli
54	AD-HIES (Síndrome de Hiper IgE) Síndrome Job	1129	Lipofuscinosis neuronal ceroides tardía infantil
55	Adrenoleucodistrofia ligado al cromosoma X	1130	Lipofuscinosis neuronal ceroides juvenil
56	Afalangia hemivertebra	1131	Lipoma nasopalpebral - coloboma - telecanto
57	Afalangia sindactilia microcefalia	1132	Lipomatosis encefalocraneocutánea
58	Afasia progresiva no fluida	1133	Lipoproteinosis de Urbach-Wiethe
59	Agamaglobulinemia (sin bases moleculares conocidas)	1134	Lisencefalia debido a mutaciones en TUBA1A
60	Agamaglobulinemia (XLA)- Deficiencia BTK	1135	Lisencefalia tipo 2
61	Agammaglobulinemia - microcefalia - craneosinostosis - dermatitis severa	1136	Lisencefalia tipo III - displasia ósea metacarpiana
62	Agammaglobulinemia ligada a X	1137	Lisencefalia tipo III - secuencia de aquinesia fetal familiar
63	Agnesia de cuerpo caloso - neuropatía	1138	Lóbulos gruesos de las orejas - sordera conductiva
64	Agnesia de cuerpo caloso ligado al cromosoma X, con mutación en el gen Alfa 4	1139	Macrocefalia - deficiencia inmunitaria - anemia
65	Agnesia de cuerpo caloso microcefalia talla baja	1140	Macrocefalia - malformación capilar
66	Agnesia gonadal	1141	Macrocefalia - talla baja - paraplejía
67	Agnesia parcial de páncreas	1142	Macrogiria central bilateral
68	Agnesia renal bilateral	1143	Macroglobulinemia de Waldenström
69	Agnesia traqueal	1144	Macrostomia - papiloma preauricular - oftalmoplejía externa
70	Aglosia adactilia	1145	Macrotrombocitopenia con formación anómala de proplaquetas, autosómica dominante
71	Agnatia holoprosencefalia situs inversus	1146	Malabsorción de folato, hereditaria
72	Albinismo con sordera	1147	Malabsorción de glucosa-galactosa
73	Albinismo cutáneo fenotipo Hermine	1148	Malacoplasia
74	Albinismo ocular ligado al cromosoma X recesivo	1149	Malformación cerebral - enfermedad cardíaca congénita
75	Albinismo ocular sordera sensorial tardía	1150	Malformación de Ebstein
76	Albinismo oculo-cutáneo	1151	Malformación linfática
77	Alcaptonuria	1152	Malformaciones del desarrollo - sordera - distonía
78	Alfa talasemia - déficit intelectual ligado al cromosoma X	1153	Mano hendida - pie hendido
79	Alfa-manosidosis	1154	Mano hendida urinarias anomalías espina bífida anomalía

			de diafragma
80	ALPS-CASP10	1155	Mano hendida, pie hendido, sordera
81	ALPS-FASLG	1156	Mastocitosis
82	Amaurosis - hipertricosis	1157	Mastocitosis cutánea
83	Amaurosis congénita de Leber	1158	Mastocitosis no especificada
84	Ameblasis por amebas salvajes	1159	Mastocitosis sistémica
85	Amelia, autosómica recesiva	1160	Mastocitosis sistémica agresiva
86	Amiloidosis secundaria	1161	Mastocitosis sistémica indolente
87	Amioplastia congénita	1162	Megacalicosis, congénita
88	Anadipsiasia metafisaria	1163	Megalencefalia - polimicrogiria - polidactilia postaxial - hidrocefalia
89	Analbuminemia congénita	1164	Meliorreostosis
90	Anemia de cuerpos de Heinz	1165	Metacondromatosis
91	Anemia de Fanconi	1166	Metahemoglobinemia hereditaria recesiva de tipo 2
92	Anemia diseritropoyetica, congénita	1167	Mlasteria grave
93	Anemia hemolítica debido a déficit de piruvato quinasa de los glóbulos rojos	1168	Microbraquicefalia ptosis fisura labial
94	Anemia hemolítica letal anomalias genitales	1169	Microcefalia - anomalias digitales - déficit intelectual
95	Anemia hemolítica por déficit de adenilato quinasa	1170	Microcefalia - déficit intelectual - anomalias falangicas y neurológicas
96	Anemia hemolítica por déficit de glucosa fosfato isomerasa	1171	Microcefalia - polimicrogiria- agenesia del cuerpo caloso
97	Anemia hemolítica por déficit de glutatión reductasa	1172	Microcefalia braquidactilia cifoescoliosis
98	Anemia hemolítica, no esferocítica, por déficit de hexoquinasa	1173	Microcefalia epilepsia retraso mental cardiopatía
99	Anemia microcítica con sobrecarga hepática de hierro	1174	Microcefalia fisura palatina autosómico dominante, síndrome de
100	Anemia sideroblastica ligada al cromosoma X	1175	Microcefalia hipoplasia pontocerebelosa disquinesia
101	Anemia sideroblastica ligada al cromosoma X con ataxia	1176	Microcefalia miocardiopatía
102	Anencefalia/exencefalia aislada	1177	Microdelecion 9q22.3
103	Anestesia corneal anomalias retinianas sordera	1178	Microftalmia - atrofia cerebral
104	Angioedema adquirido	1179	Microftalmia con anomalias cerebrales y de las manos
105	Angioedema hereditario	1180	Microftalmia con anomalias de las extremidades
106	Angioma en racimo	1181	Microftalmia sindromica debido a una mutación en OTX2
107	Angiomatosis cutánea y digestiva	1182	Microgastria anomalia de miembros
108	Angiomatosis neurocutanea hereditaria	1183	Microtia
109	Angiomatosis quística de hueso, difusa	1184	Microtia - coloboma - Imperforación del conducto nasolacrimal
110	Aniridia	1185	Microtia anomalias esqueléticas talla baja
111	Aniridia agenesia renal retraso psicomotor	1186	Microtia bilateral - sordera - paladar hendido
112	Aniridia ausencia de rotula	1187	Mielodisplasia con hipogamaglobulinemia
113	Aniridia ptosis retraso mental obesidad	1188	Mielofibrosis con metaplasia mielocitoide
114	Aniridia, ataxia cerebelosa, y retraso mental	1189	Migraña hemiplejica familiar o esporadica
115	Anisakiasis	1190	Miocardiopatía cataratas anomalias espondilopelvicas
116	Anoftalmia - Insuficiencia hipotalamo-pituitaria	1191	Miocardiopatía restrictiva aislada familiar
117	Anoftalmia - megalocornea - cardiopatía - anomalias esqueléticas	1192	Mioclonia ataxia cerebelosa sordera
118	Anoftalmia - microftalmia, aislada	1193	Mioclonia atrofia muscular distal
119	Anoftalmia - microftalmia, atresia esofágica	1194	Mioclonia perioral con ausencias
120	Anomalia acro-pecto-renal	1195	Mioclonia de acción - síndrome de Insuficiencia renal
121	Anomalia de Axenfeld-Rieger - hidrocefalia - esqueleto anormal	1196	Miofascitis macrofagica

122	Anomalia de Duane - miopatía - escoliosis	1197	Miopatía con autofagia excesiva
123	Anomalia de Poland	1198	Miopatía con capuchón
124	Anomalia de Uhl	1199	Miopatía congénita letal tipo Compton-North
125	Anomalías auriculares - fisura labial con o sin fisura palatina - anomalías oculares	1200	Miopatía distal con afectación respiratoria precoz
126	Anomalías aurículo-oculares, fisura labial	1201	Miopatía distal con debilidad de cuerdas vocales
127	Anomalías cardíacas - heterotaxia	1202	Miopatía distal de tipo Welander, tipo sueco
128	Anomalías cráneo digitales retraso mental	1203	Miopatía distal, tipo Nonaka
129	Anomalías de cabellos - fotosensibilidad - retraso mental	1204	Miopatía hereditaria con fallo respiratorio precoz
130	Anomalías de la osificación - retraso del desarrollo sicomotor	1205	Miopatía hereditaria de cuerpos de inclusión - contracturas de las articulaciones - oftalmoplegia
131	Anomalías del arco aórtico- dismorfismo - déficit intelectual	1206	Miopatía ligada al cromosoma X con atrofia del músculo postural
132	Anoniquia con pigmentación de los pliegues de flexión	1207	Miopatía miotónica proximal
133	Anoniquia microcefalia	1208	Miopatía mitocondrial con anemia sideroblástica
134	Anosmia congénita aislada	1209	Miopatía nemalínica
135	Anquilobefaron filiforme - imperforación anal	1210	Miopatía provocada por exceso de calsecuestrina y proteína SERCA1
136	Anquilosis de pulgares braquidactilia retraso mental	1211	Miopatía terminal con afectación de la parte posterior de las piernas y de la parte anterior de extremidades superiores
137	Anquilosis del estribo con pulgar y dedo gordo del pie anchos	1212	Miopatía tibial de Udd
138	Anquilosis glosopalatina	1213	Miopatía tipo Bethlem
139	APECED (APS-1)	1214	Miositis esporádica con cuerpos de inclusión
140	Aplasia cutis - miopia	1215	Miositis focal
141	Aplasia cutis congénita - Infanglectasia intestinal	1216	Monosomía 18p
142	Aplasia cutis congénita de miembros forma recesiva	1217	Monosomía 22q11
143	Aplasia de peroné ectrodactilia	1218	Monosomía 5p
144	Aplasia medular idiopática	1219	Monosomía distal 10q
145	Aplasia tibial - ectrodactilia	1220	MSMD (Deficiencia IFN- γ R1)
146	Apnea de la prematuridad (AOP)	1221	MSMD (Deficiencia IFN- γ R2)
147	Apraxia ocular tipo Cogan	1222	MSMD (Deficiencia STAT1)
148	Aquelropodia	1223	MSMD (IL-12p40)
149	Aracnodactilia osificación anormal retraso mental	1224	MSMD (IL12RB)
150	Aracnodactilia retraso mental dismorfia	1225	Mucopolidosis no especificada
151	Arañazo de gato, enfermedad del	1226	Mucopolidosis tipo 2
152	AR-DKC (Mutación en NOLA2)	1227	Mucopolidosis tipo 4
153	AR-DKC (Mutación en NOLA3)	1228	Mucopolisacaridosis no especificada
154	AR-DKC (Mutación en RTEL1)	1229	Mucopolisacaridosis tipo 2
155	Argininemia	1230	Mucopolisacaridosis tipo 3
156	AR-HIES (Síndrome de Hiper IgE) DOCK8	1231	Mucopolisacaridosis tipo 4
157	Arrinia	1232	Mucopolisacaridosis tipo 6
158	Arrinia atresia de coanas microftalmia	1233	Mucopolisacaridosis tipo 7
159	Arteritis temporal juvenil	1234	Mucosulfatidosis
160	Arteritis de células gigantes	1235	Muerte infantil súbita - disgenesia de los testículos
161	Artritis juvenil idiopática de inicio sistémico	1236	Mutación de ganancia en función CMC-STAT 1
162	Artritis relacionada con entesitis	1237	Mutación EDA-ID, AD (NFKBIA)
163	Artrogriposis - disfunción renal - colestasis	1238	Mutación EDA-ID, XL (Deficiencia NEMO)
164	Artrogriposis - hiperqueratosis, forma letal	1239	Mutación en el gen de la subunidad TCR α Constante

			(TRAC)
165	Artrogriposis distal tipo 6	1240	Mutación en Gata-2
166	Artrogriposis múltiple congénita - cara de silbido	1241	Mutación en PRKCD (Proteína C Kinasa δ)
167	Artrogriposis no especificado	1242	Mutación IRF-8
168	Asociación MURCS	1243	Mutación y delección de la cadena pesada de Ig
169	Asplenia congénita aislada (Mutación in RPSA)	1244	Mutación, SLC29A3
170	Ataxia - apraxia - retraso mental ligado al cromosoma X	1245	Nail Patella like enfermedad renal
171	Ataxia cerebelosa arreflexia pie cavo atrofia óptica y sordera neurosensorial	1246	Nefronftosis familiar del adulto quadriparesia espastica
172	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva	1247	Nefropatia sordera hiperparatiroidismo
173	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - ceguera - sordera	1248	Nefrosis - sordera - anomalías del tracto urinario y digitales
174	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - intrusión sacadica	1249	Neuropatia aguda idiopática eosinofílica
175	Ataxia de Friedreich	1250	Neuro musculo esquelético síndrome tipo chipriota
176	Ataxia de Harding	1251	Neuroaxonal distrofia acidosis tubular
177	Ataxia episódica tipo 3	1252	Neurodegeneracion asociada a pantotenato-quinasa
178	Ataxia episódica tipo 4	1253	Neurodegeneracion con acumulo cerebral de hierro
179	Ataxia episódica tipo 5	1254	Neurodegeneracion debida a déficit en 3-hidroxisobutil-CoA-hidrolasa
180	Ataxia episódica tipo 6	1255	Neurofibromatosis
181	Ataxia episódica tipo 7	1256	Neurofibromatosis tipo 2
182	Ataxia espinocerebelosa autosómica dominante	1257	Neurofibromatosis tipo familiar espinal
183	Ataxia espinocerebelosa infantil	1258	Neuropatia autonómica y sensitiva hereditaria 2
184	Ataxia espinocerebelosa ligada al cromosoma X, de tipo 3	1259	Neuropatia axonal aguda motora y sensitiva
185	Ataxia espinocerebelosa tipo 1	1260	Neuropatia axonal motora aguda
186	Ataxia espinocerebelosa tipo 2	1261	Neuropatia con discapacidad auditiva
187	Ataxia espinocerebelosa tipo 3	1262	Neuropatia hereditaria con hipersensibilidad a la presión
188	Ataxia espinocerebelosa tipo 29	1263	Neuropatia motriz multifocal con bloqueo de conducción
189	Ataxia espinocerebelosa tipo 30	1264	Neuropatia óptica hereditaria de Leber
190	Ataxia letal con sordera y atrofia óptica	1265	Neuropatia periférica, tipo Fiskstrand
191	Ataxia telangiectasia	1266	Neuropatia sensitiva y autónoma, hereditaria, con sordera y retraso global
192	Ataxia, autosómica recesiva, tipo Beauce	1267	Neuropatia sensitiva y autónoma, hereditaria, con sordera, ligada al cromosoma x
193	Atelosteogenesis I	1268	Neuropatia sensorial y motora de inicio facial
194	Atelosteogenesis II	1269	Neuropatia visceral - anomalías cerebrales - dismorfismo facial - retraso en el desarrollo
195	Atelosteogenesis III	1270	Neuropatia, axonal gigante 20 familias Sinostosis múltiple
196	Ateriopatía diabética del cerebro, no relacionada con NOTCH3	1271	Neutropenia cíclica
197	Aterosclerosis- sordera - diabetes - epilepsia - nefropatia	1272	Neutropenia congénita benigna
198	Atireosis	1273	Neutropenia congénita grave
199	Atransferrinemia	1274	Neutropenia congénita grave, autosómica y dominante
200	Atresia biliar	1275	Neutropenia congénita severa, bases desconocidas
201	Atresia de coanas	1276	Neutropenia ligada al cromosoma X / Mielodisplasia
202	Atresia de coanas - sordera - cardiopatía	1277	Neutropenia, congénita grave, ligada al cromosoma X
203	Atresia de intestino delgado	1278	Nevus melanocítico congénito grande
204	Atresia duodenal	1279	Nevus poroqueratósico del ostio y conducto dérmico ecinos
205	Atresia tricúspide	1280	NOMID or CINCA
206	Atrofia dentato-rubro-palido-luisiana	1281	Obesidad - colitis - hipotiroidismo - hipertrofia cardiaca -

			retraso del desarrollo
207	Atrofia multisistémica	1282	Obesidad debida a deficiencia de prohormona convertasa-I
208	Atrofia muscular ataxia retinitis pigmentaria diabetes	1283	Obesidad debida a la deficiencia congénita de leptina
209	Atrofia muscular espinal - malformación de Dandy- Walker - cataratas	1284	Obesidad por déficit de pro-opiomelanocortin
210	Atrofia muscular espinal proximal	1285	Oculo cerebro facial síndrome tipo Kaufman
211	Atrofia muscular espinal proximal de adultos, autosómica dominante	1286	Oculo dental síndrome tipo Rutherford
212	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 1	1287	Oculo trico displasia
213	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 2	1288	Odonto unico dérmica displasia
214	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 3	1289	Odonto tricomeica hipohidrotica displasia
215	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 4	1290	Odontodisplasia regional
216	Atrofia muscular espinal proximal infantil, autosómica dominante	1291	Odontoleucodistrofia
217	Atrofia óptica	1292	Oligodoncia - taurodoncia - cabello escaso
218	Atrofia óptica autosómica dominante y cataratas	1293	Omodisplasia
219	Atrofia progresiva bifocal de la coroides y la retina	1294	Onfalocoele
220	Atrofoderma lineal de Moulin	1295	Onicotricodisplasia y neutropenia
221	Auriculo-osteo-displasia	1296	Opsismodisplasia
222	Ausencia de dermatogifos sindactilia miliar	1297	Ospteodisplasia, tipo Melnick-Needles
223	Autismo, mancha en vino de Oporto	1298	Osteocondrodisplasia hipertricosis
224	Bajo peso al nacer - enanismo - disgammaglobulinemia	1299	Osteocondromas múltiples
225	Bandas amnióticas familiares	1300	Osteocondromatosis carpotarsiana
226	Beta-manosidosis	1301	Osteocraneoostenosis
227	Beta-talasemia	1302	Osteodisplasia poliquistica lipomembranosa con leudoencefalopatia esclerosante
228	Blefarochalasia labio doble	1303	Osteodistrofia hereditaria de Albright
229	Blefarofimosis - ptosis - esotropia - sindactiliaestatura baja	1304	Osteogenesis imperfecta
230	Blefaroptosis miopia ectopia lentis	1305	Osteogenesis imperfecta - retinopatia - convulsiones - déficit intelectual
231	Bradiopsia	1306	Osteogenesis imperfecta microcefalia cataratas
232	Braquicefalia aislada	1307	Osteolisis del talón, rotula y escafoides, síndrome de
233	Braquidactilia - nistagmo - ataxia cerebelar	1308	Osteomielitis multifocal crónica recurrente juvenil
234	Braquidactilia de Hirschsprung	1309	Osteopatia estriada esclerosis craneana
235	Braquidactilia hipertension arterial	1310	Osteopetrosis - hipogammaglobulinemia
236	Braquidactilia no especificada	1311	Osteopetrosis de Albers-Schönberg
237	Braquidactilia preaxial hallux varus	1312	Osteopetrosis dominante de tipo 1
238	Braquidactilia tipo A5	1313	Osteopetrosis maligna autosómica recesiva
239	Braquidactilia tipo A6 (síndrome de Osebold-Remondini)	1314	Osteopetrosis, autosómica recesiva leve, forma intermedia
240	Braquidactilia tipo A7 (braquidactilia tipo Smorgasbord)	1315	Osteoporosis hipopigmentación oculo cutánea
241	Braquitelefalangia - dismorfismo - síndrome de Kallmann	1316	Osteoporosis pseudoglioma síndrome
242	Cabello escaso - baja estatura - pulgares hipoplásticos - hipodoncia - anomalías de la piel	1317	Osteosclerosis - ictiosis - fallo ovárico prematuro
243	Cabello lanoso - hipotricosis - labio inferior evertido - orejas prominentes	1318	Oto dental displasia
244	Calcificación del sistema nervioso central - sordera - acidosis tubular - anemia	1319	Otras Acromegalias No especificadas
245	Calcificaciones de plexos coroideos, forma infantil	1320	Otras alteraciones cromosómicas no especificadas
246	Calcificaciones talámicas simétricas	1321	Otras ataxias episódicas

247	Calcinosis bilateral estriato-palido-dentada	1322	Otras ataxias espinocerebelosas no especificadas
248	Campomelia tipo Cumming	1323	Otras ataxias hereditarias no especificadas
249	CAMPS (CARD14 psoriasis mediada)	1324	Otras atelosteogenesis no especificadas
250	Camptobraquidactilia	1325	Otras atrofas musculares espinales no especificadas
251	Camptodactilia - hiperplasia del tejido fibroso - displasia esquelética	1326	Otros trastornos de la oxidación de los ácidos grasos
252	Camptodactilia - talla alta - escoliosis - perdida de audición	1327	Otros trastornos del ciclo de la urea no especificados
253	Camptodactilia no especificada	1328	Otros trastornos del metabolismo de las lipoproteínas no especificados
254	Camptodactilia taurinuria	1329	Otros trastornos del metabolismo de las pirimidinas no especificados
255	Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 1	1330	Otros trastornos del metabolismo de las purinas no especificados
256	Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 2	1331	Otros trastornos del metabolismo de los ácidos grasos
257	Candidiasis mucocutanea crónica (aislado o con el síndrome de APECED)	1332	Otros trastornos del metabolismo de los carbohidratos no especificados
258	CANDLE (mutación en PSMB8)	1333	Ovarios poliquísticos esfínter uretral disfunción
259	CARD11 mutación con ganancia de función	1334	Pancreatitis aguda recurrente
260	Cardiomiopatía - anomalías renales	1335	Pancreatitis crónica hereditaria
261	Cardiomiopatía - intolerancia al ejercicio por una deficiencia de glicógeno en musculo y corazón	1336	Pancreatoblastoma
262	Cardiomiopatía amiloidotica familiar relacionado con Transtirretina	1337	Panencefalitis por rubeola
263	Cardiopatía congénita - miembros cortos	1338	Paniculitis, histiocitica citofagica
264	Carnosinemia	1339	Papulosis atrofiante maligna de Degos
265	CASPASE 8 DEFECT	1340	Paquidemoperiostosis
266	Cataratas ataxia sordera	1341	Paquioniquia congénita
267	Cataratas microcomea	1342	Parálisis bulbar progresiva de la niñez
268	Cataratas miocardiopatía	1343	Parálisis laríngea retraso mental
269	Cataratas nefropatía encefalopatía	1344	Parálisis periódica hipercalcémica
270	Cataratas retraso mental hipogonadismo	1345	Parálisis periódica hipocalcémica
271	Cataratas-glaucoma	1346	Parálisis periódica no especificada
272	Ceguera - escoliosis- aracnodactilia	1347	Parálisis periódica normocalcémica
273	Ceguera cortical retraso mental polidactilia	1348	Parálisis periódica tirotoxicas
274	Celiaca enfermedad epilepsia calcificaciones occipitales	1349	Parálisis supranuclear progresiva
275	Cetoacidosis debida a déficit de beta-cetotilasa	1350	Parálisis supranuclear progresiva - síndrome corticobasal
276	Cirrosis biliar primaria	1351	Paraplejia espástica - glaucoma - déficit intelectual
277	Cirrosis hereditaria de los niños indios de America del Norte	1352	Paraplejia espástica autosómica dominante tipo 6
278	Cistationinuria	1353	Paraplejia espástica autosómica dominante tipo 8
279	Cistinosis	1354	Paraplejia espástica autosómica dominante tipo 9
280	Cistinuria	1355	Paraplejia espástica autosómica dominante tipo 10
281	Citrulinemia	1356	Paraplejia espástica autosómica dominante tipo 12
282	Coartación atípica de aorta	1357	Paraplejia espástica autosómica dominante tipo 13
283	Colangitis esclerosante	1358	Paraplejia espástica autosómica dominante tipo 17
284	Colestasis - retinopatía pigmentaria - fisura palatina	1359	Paraplejia espástica autosómica dominante tipo 29
285	Colestasis linfedema	1360	Paraplejia espástica autosómica dominante tipo 32
286	Colitis collagenosa	1361	Paraplejia espástica autosómica dominante tipo 35
287	Colitis epitelio-exfoliativa - sordera	1362	Paraplejia espástica autosómica dominante tipo 37
288	Coloboma del iris con ptosis - déficit intelectual	1363	Paraplejia espástica autosómica dominante tipo 38
289	Coloboma fisura labiopalatina retraso mental	1364	Paraplejia espástica autosómica recesiva tipo 14

290	Coloboma macular tipo b braquidactilia	1365	Paraplejia espastica autosómica recesiva tipo 15
291	Coloboma microftalmia cardiopatía sordera	1366	Paraplejia espastica autosómica recesiva tipo 18
292	Coloboma ocular	1367	Paraplejia espastica autosómica recesiva tipo 23
293	Complejo de Carney	1368	Paraplejia espastica autosómica recesiva tipo 24
294	Complejo fémur-peroné-cubito	1369	Paraplejia espastica autosómica recesiva tipo 25
295	Complejo miembros-pared abdominal	1370	Paraplejia espastica autosómica recesiva tipo 26
296	Comunicación interauricular con defecto de conducción	1371	Paraplejia espastica autosómica recesiva tipo 28
297	Condrodisplasia - trastorno del desarrollo sexual	1372	Paraplejia espastica autosómica recesiva tipo 30
298	Condrodisplasia metafisaria - retinitis pigmentosa	1373	Paraplejia espastica autosómica recesiva tipo 39
299	Condrodisplasia metafisaria tipo Jansen	1374	Paraplejia espastica familiar
300	Condrodisplasia metafisaria tipo Kaitila	1375	Paraplejia espastica ligada al cromosoma X tipo 2
301	Condrodisplasia punctata ligada al cromosoma X dominante	1376	Paraplejia espastica ligada al cromosoma X tipo 16
302	Condrodisplasia punctata, tipo rizomelico	1377	Paraplejia espastica ligada al cromosoma X tipo 34
303	Condrodisplasia recesiva letal	1378	Paraplejia espastica nefropatía sordera
304	Condrodisplasia tipo Blomstrand	1379	Paraplejia espastica no especificada
305	Conjuntivitis leñosa	1380	Paraplejia-braquidactilia-epifisis en cono
306	Conodisplasia craneofacial	1381	Paraplejia-retraso mental-hiperqueratosis
307	Contracturas displasia ectodermica fisura labio palatina	1382	Paresia espastica glaucoma pubertad precoz
308	Convulsiones - déficit intelectual debido a hidroxilsinuria	1383	Pelo lanoso - queratodema palmoplantar - miocardiopatía dilatada
309	Convulsiones neonatales-infantiles familiares benignas	1384	Pénfigo foliáceo
310	Cordoma	1385	Pénfigo vulgar
311	Coroidea atrofia alopecia	1386	Penfigoide bulloso
312	Coroideremia	1387	Penfigoide paraneoplásico
313	Coroideremia - obesidad - sordera	1388	Pérdida de audición neurosensorial con aparición temprana de canas y temblor esencial
314	Craneo ectodermica displasia	1389	Periarteritis nodosa
315	Craneo-osteo-artropatía	1390	Pericarditis artritis camptodactilia
316	Craneoraquisquisis	1391	Periodontitis juvenil localizada
317	Craneosinostosis - enfermedad cardiaca congénita - déficit intelectual	1392	PI3Kδ Activado
318	Craneosinostosis - hidrocefalia - malformación de Chiari I - sinostosis radioulnar	1393	Picnocondrogenesis
319	Craneosinostosis alopecia ventrículo cerebral anormal	1394	Picnodisostosis
320	Craneosinostosis aplasia de peroné	1395	Piebaldismo
321	Craneosinostosis aplasia radial tipo Imaizumi	1396	Pili Torti oncodisplasia
322	Craneosinostosis braquidactilia	1397	Pilo dental displasia
323	Craneosinostosis calcificaciones intracraneales	1398	Pityriasis rubra pilaris
324	Craneosinostosis tipo Boston	1399	Plagiocefalia aislada
325	Craneosinostosis tipo Philadelphia	1400	Plagiocefalia retraso mental ligado al cromosoma X
326	Craniornina	1401	PLAID (mutación en PICG22, Hipogamaglobulinemia, urticaria por frio)
327	Craniosinostosis - malformación de Dandy-Walker - hidrocefalia	1402	Plaquetario familiar con predisposición a leucemia mielogenica aguda, síndrome
328	Crecimiento excesivo - deficiencia de aprendizaje	1403	Pneumonia intersticial aguda
329	Crioglobulinemia mixta	1404	Poiquilodermia con neutropenia
330	Criohidrocitosis hereditaria con estomatina reducida	1405	Poiquilodermia de Kindler
331	Criptomicrotia braquidactilia anomalías de	1406	Poliartritis, factor reumatoide negativo

	dermatoglifos		
332	Cromosoma 1 en anillo	1407	Poliartritis, factor reumatoide positivo
333	Cromosoma 10 en anillo	1408	Policondritis atrofiante
334	Cromosoma 14 en anillo	1409	Polidactilia en espejo - segmentación vertebral anomalías de los miembros
335	Cromosoma 17 en anillo	1410	Polineuropatía amiloide familiar
336	Cromosoma 18 en anillo	1411	Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica
337	Cromosoma 20 en anillo	1412	Poliomiositis
338	Cutis gyrata - acantosis nigricans - craneosinostosis	1413	Poliposis adenomatosa familiar
339	Cutis laxa	1414	Poliposis con capuchón
340	Cutis marmorata telangiectasia congénita	1415	Poliposis juvenil de la infancia
341	Cutis verticis gyrata - déficit mental	1416	Poliquistosis renal, autosómica y recesiva
342	Dacriocistitis osteopoiquillosis	1417	Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda
343	Dandy Walker polidactilia postaxial	1418	Polisindactilia - malformación cardíaca
344	Defecto de rayo cubital / peroneo, con braquidactilia	1419	Porfiria aguda intermitente
345	Defecto en la activación K-Ras	1420	Porfiria cutánea tarda (PCT)
346	Defecto en la activación N-Ras	1421	Porfiria eritropoyética congénita
347	Defectos del ciclo de Krebs	1422	Porfiria hepática crónica
348	Deficiencia aislada de subclases de IgG	1423	Poroqueratosis palmoplantar de Mantoux
349	Deficiencia de MCM4	1424	Predisposición mendeliana a infecciones por micobacterias atípicas
350	Deficiencia de OX40	1425	Problemas de crecimiento - braquidactilia - dismorfismo
351	Deficiencia de UNC119	1426	Progeria
352	Deficiencia de γc	1427	Progeria talla baja nevi pigmentados
353	Deficiencia de 10R β	1428	Proteinosis alveolar pulmonar idiopática
354	Deficiencia de Acetoacil CoA tiolasa	1429	Proteinosis alveolo-pulmonar (mutación en CSF2RA)
355	Deficiencia de ACT1	1430	Protoporfiria eritropoyética
356	Deficiencia de ADAR1 (AGS8)	1431	Pseudocondroplasia
357	Deficiencia de AD-IRF8	1432	Pseudoartrosis congénita de clavícula
358	Deficiencia de AID	1433	Pseudohipoadosteronismo tipo 1
359	Deficiencia de anticuerpos específicos (normal IgG y células B)	1434	Pseudomixoma peritoneal
360	Deficiencia de AR-IRF8	1435	Pseudoprogeria
361	Deficiencia de Artemis (DHLRE1C)	1436	Pseudotumor inflamatorio del hígado
362	Deficiencia de BLNK	1437	Pseudoxantoma elástico
363	Deficiencia de C1 inhibidor	1438	Pterygium colli - retraso mental - anomalías digitales
364	Deficiencia de C1qA	1439	Ptosis - estrabismo - pupilas ectópicas
365	Deficiencia de C1qB	1440	Pulgar trifalángico - braquiectrodactilia
366	Deficiencia de C1qC	1441	Pulgares ausentes talla baja inmunodeficiencia
367	Deficiencia de C1r	1442	Pulgares en aducción - artrogriposis, tipo Christian
368	Deficiencia de C1s	1443	Pulgares en aducción - artrogriposis, tipo Dunder
369	Deficiencia de C2	1444	Purpura de Henoch-Schoenlein
370	Deficiencia de C3	1445	Quadriparesia retraso mental retinitis pigmentaria
371	Deficiencia de C4a	1446	Queratitis estromal
372	Deficiencia de C4b	1447	Queratoconjuntivitis atópica
373	Deficiencia de C5	1448	Queratoderma palmoplantar - amiotrofia
374	Deficiencia de C6	1449	Queratoderma palmoplantar - Pelo rizado y en espiral
375	Deficiencia de C7	1450	Queratoderma palmoplantar - XX inversión de sexo - predisposición a carcinoma de células escamosas
376	Deficiencia de C8a	1451	Queratoderma palmoplantar difuso - acrocianosis

377	Deficiencia de C8b	1452	Queratodermia hipotricosis leuconiquia
378	Deficiencia de cadena pesada μ	1453	Queratodermia palmoplantar difusa, tipo Norrbotten dominante
379	Deficiencia de cadena κ	1454	Queratosis folicular enanismo atrofia cerebral
380	Deficiencia de CARD11	1455	Queratosis palmaris et plantaris - clinodactilia
381	Deficiencia de CARD9	1456	Queratosis palmoplantar - periodontopatía - onicogriposis
382	Deficiencia de CD16	1457	Querubismo (mutación en SH3BP2)
383	Deficiencia de CD19	1458	Quintos metacarpianos cortos - resistencia a la insulina
384	Deficiencia de CD20	1459	Receptor de plaquetas ADP P2Y12 por fármacos antitrombóticos, déficit de
385	Deficiencia de CD21	1460	Resistencia periférica a las hormonas tiroideas
386	Deficiencia de CD25	1461	Reticulohistiocitosis multicentrica
387	Deficiencia de CD27	1462	Retinitis pigmentaria sordera hipogonadismo
388	Deficiencia de CD3 γ (Gamma)	1463	Retino hepato endocrinológico síndrome
389	Deficiencia de CD3 δ (Delta)	1464	Retinopatía hereditaria vascular
390	Deficiencia de CD3 ϵ (Epsilon)	1465	Retinosquiasis ligada al cromosoma X
391	Deficiencia de CD3 ζ (zeta)	1466	Retraso del desarrollo debido al déficit de 2-metilbutiril-CoA-deshidrogenasa
392	Deficiencia de CD40	1467	Retraso en el crecimiento por déficit en el factor de crecimiento insulínico de tipo 1
393	Deficiencia de CD40 ligando	1468	Retraso en el desarrollo - sordera, tipo Hildebrand
394	Deficiencia de CD45	1469	Retraso global del desarrollo - osteopenia - defecto ectodérmico
395	Deficiencia de CD46	1470	Retraso mental - cataratas - cifosis
396	Deficiencia de CD59	1471	Retraso mental dismorfia hipogonadismo diabetes mellitus
397	Deficiencia de CD8	1472	Retraso mental hipotriquia braquidactilia
398	Deficiencia de CD81	1473	Retraso mental ligado al cromosoma X - acromegalia - hiperactividad
399	Deficiencia de CD9	1474	Retraso mental ligado al cromosoma X - coreoatetosis - comportamiento anormal
400	Deficiencia de CGD, p22	1475	Retraso mental ligado al cromosoma X - cubitus valgus - rostro típico
401	Deficiencia de CGD, p40	1476	Retraso mental ligado al cromosoma X - epilepsia - contracturas progresivas de las articulaciones - rostro típico
402	Deficiencia de CGD, p47	1477	Retraso mental ligado al cromosoma X - hipogammaglobulinemia - deterioro neurológico progresivo
403	Deficiencia de CGD, p67	1478	Retraso mental ligado al cromosoma X - hipogonadismo - ictiosis - obesidad - baja estatura
404	Deficiencia de CGD, XL	1479	Retraso mental ligado al cromosoma X - hipotonía - dismorfismo facial - comportamiento agresivo
405	Deficiencia de CMC-IL-17F	1480	Retraso mental ligado al cromosoma X - macrocefalia - macroorquidismo
406	Deficiencia de CMC-IL-17RA	1481	Retraso mental ligado al cromosoma X - malformación de Dandy Walker - Enfermedad de los ganglios basales - Convulsiones
407	Deficiencia de CMH clase II	1482	Retraso mental ligado al cromosoma X - pubertad precoz - obesidad
408	Deficiencia de coronin-1A	1483	Retraso mental ligado al cromosoma X epilepsia psoriasis
409	Deficiencia de dihidrolipoil deshidrogenasa	1484	Retraso mental ligado al cromosoma X no especificado
410	Deficiencia de Dock 8	1485	Retraso mental ligado al cromosoma X psicosis macroorquidismo
411	Deficiencia de Factor B	1486	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Abidi
412	Deficiencia de Factor D	1487	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Amfield
413	Deficiencia de Factor de transcripción E47	1488	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Cantagrel
414	Deficiencia de Factor H	1489	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Miles-Carpenter
415	Deficiencia de Factor I	1490	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Pai

416	Deficiencia de FADD	1491	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Reish
417	Deficiencia de Ficolin 3	1492	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Schimke
418	Deficiencia de gránulos específicos	1493	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Seemanova
419	Deficiencia de HOIL-1	1494	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Shashi
420	Deficiencia de ICF1	1495	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Shrimpton
421	Deficiencia de ICF2	1496	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Siderius
422	Deficiencia de ICOS	1497	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Snyder
423	Deficiencia de IgA con subclases de IgG	1498	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Stevenson
424	Deficiencia de Iga	1499	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Stocco Dos Santos
425	Deficiencia de Igβ	1500	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Stoll
426	Deficiencia de IKAROS	1501	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo sudafricano
427	Deficiencia de IKKB	1502	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Vitale
428	Deficiencia de IL-10	1503	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Wilson
429	Deficiencia de IL-10Ra	1504	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Wittwer
430	Deficiencia de IL-21R	1505	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Zorick
431	Deficiencia de IL-7Ra	1506	Retraso mental ligado al cromosoma X, sindromico 7
432	Deficiencia de ITCH	1507	Retraso mental ligado al cromosoma X, sindromico, debido a la mutación en JARID1C
433	Deficiencia de ITK	1508	Retraso mental severo - epilepsia - anomalías anales - hipoplasia de las falanges distales
434	Deficiencia de JAK3	1509	Retraso mental severo ligado al cromosoma X tipo Gustavson
435	Deficiencia de la hélice alada (Desnudo)	1510	Retraso mental y del crecimiento - disostosis mandibulo facial - microcefalia - fisura palatina
436	Deficiencia de LCK	1511	Retraso psicomotor provocado por déficit de S-adenosil homocisteina hidrolasa
437	Deficiencia de Lipasa Acida	1512	Reumatismo psoriasico
438	Deficiencia de LRBA	1513	RNASEH2A (AGS4)
439	Deficiencia de Macrófago GP91 Phox	1514	RNASEH2B (AGS2)
440	Deficiencia de MAGT1	1515	RNASEH2C (AGS3)
441	Deficiencia de MALT1	1516	Romboencefalosinapsis
442	Deficiencia de MASP1	1517	Sarcoidosis
443	Deficiencia de MASP2	1518	Sarcosinemia
444	Deficiencia de MBL	1519	SCN1 (Deficiencia de ELANE)
445	Deficiencia de MCM4	1520	SCN2 (Deficiencia GF11)
446	Deficiencia de MST1/STK4	1521	SCN3 (Deficiencia HAX1)
447	Deficiencia de MTHFD1	1522	SCN4, todas las otras
448	Deficiencia de Munc13-4 (FHL3)	1523	SCN5 (Mutación en VSP45)
449	Deficiencia de Munc18-2 (FHL5)	1524	Sialidosis tipo 1
450	Deficiencia de MyD88	1525	Sialidosis tipo 2
451	Deficiencia de NFKB2	1526	Sindactilia - telecanto - malformaciones renales y anogenitales
452	Deficiencia de NK cell	1527	Sindactilia mesoaxial sinostotica con reducción de las falanges
453	Deficiencia de ORAI1	1528	Sindactilia no especificada
454	Deficiencia de oxoacyl CoA deshidrogenasa	1529	Sindactilia tipo Cenani Lenz
455	Deficiencia de P14	1530	Síndrome "cat-eye"
456	Deficiencia de perforina, FHL2	1531	Síndrome 3C
457	Deficiencia de PI3 kinasa	1532	Síndrome 3M
458	Deficiencia de PI3Kδ kinasa, activación (mutación en PIK3CD, PI3K-D)	1533	Síndrome acrocalloso
459	Deficiencia de PKcs DNA	1534	Síndrome acromegaloide hipertricosis
460	Deficiencia de PMS2	1535	Síndrome acro-pectoral

461	Deficiencia de PNP	1536	Síndrome acrorenal recesivo
462	Deficiencia de properdin	1537	Síndrome acrorenomandibular
463	Deficiencia de proteína relacionada con el Factor H	1538	Síndrome acro-reno-ocular
464	Deficiencia de Rac2	1539	Síndrome ADULT
465	Deficiencia de RAG1	1540	Síndrome Alport - leiomiomatosis difusa ligado al cromosoma X
466	Deficiencia de RAG2	1541	Síndrome ANE
467	Deficiencia de Receptor BAFF	1542	Síndrome angio-osteo-hipertrofico
468	Deficiencia de RhoH	1543	Síndrome Anttley-Bixler-like, genitales ambiguos, alteración de la esteroidogenesis
469	Deficiencia de RNF168	1544	Síndrome AREDYLD
470	Deficiencia de SAMHD1 (AGS5)	1545	Síndrome autoinflamatorio familiar por frio
471	Deficiencia de SLC46A1	1546	Síndrome Blau (NOD2 or CARD15)
472	Deficiencia de STAT2	1547	Síndrome blefaro facio esquelético
473	Deficiencia de STAT5b	1548	Síndrome blefaro queilo odontico
474	Deficiencia de STIM-1	1549	Síndrome blefaro-naso-facial
475	Deficiencia de Stx11 (FHL4)	1550	Síndrome BOR
476	Deficiencia de Succinil-CoA Transferasa	1551	Síndrome branquio-esqueleto-genital
477	Deficiencia de TAC1 (mutación TNFRSF13B)	1552	Síndrome branquio-oculo-facial
478	Deficiencia de TAP1/TAP2/Tapasin	1553	Síndrome CACH
479	Deficiencia de TBK1	1554	Síndrome CAMOS
480	Deficiencia de TCN2	1555	Síndrome CDG tipo Ia
481	Deficiencia de trombomodulin	1556	Síndrome CDG tipo Ib
482	Deficiencia de TyK2	1557	Síndrome CDG tipo Ic
483	Deficiencia de UNG	1558	Síndrome CDG tipo Iih
484	Deficiencia de WIPF1	1559	Síndrome CEDNIK
485	Deficiencia de XLP1, SH2D1A	1560	Síndrome cerebro costo mandibular
486	Deficiencia de XLP2, XIAP	1561	Síndrome cerebro-oculo-nasal
487	Deficiencia de ZAP-70	1562	Síndrome cerebro-pulmón-tiroides
488	Deficiencia de β -Actin	1563	Síndrome CHANDS
489	Deficiencia de $\lambda 5$	1564	Síndrome CHARGE
490	Deficiencia en el receptor del complemento 2 CR2 (CD21)	1565	Síndrome CINCA
491	Deficiencia en el receptor del complemento 3 CR3	1566	Síndrome CLAPO
492	Deficiencia selectiva de IgA	1567	Síndrome Cleidorizomelico
493	Deficiencias distales de las extremidades - síndrome de micrognatia	1568	Síndrome CODAS
494	Déficit combinado de los factores V y VIII	1569	Síndrome COFS
495	Déficit congénito de fibrinogeno	1570	Síndrome craneofacial-sordera-mano
496	Déficit congénito de heparan-sulfato en los enterocitos	1571	Síndrome CREST
497	Déficit congénito de proteína C	1572	Síndrome de Aarskog-Scott
498	Déficit congénito de proteína S	1573	Síndrome de Aase-Smith
499	Déficit congénito de sacarasa-isomaltasa	1574	Síndrome de Abruzzo Erickson
500	Déficit congénito de síntesis de ácidos biliares, tipo 4	1575	Síndrome de Ackeman
501	Déficit congénito del factor II	1576	Síndrome de Aicardi
502	Déficit congénito del factor IX	1577	Síndrome de Aicardi-Goutieres
503	Déficit congénito del factor V	1578	Síndrome de Alagille
504	Déficit congénito del factor VII	1579	Síndrome de Al-Gazali-Dattani
505	Déficit congénito del factor VIII	1580	Síndrome de Allan-Hemdon-Dudley

506	Déficit congénito del factor X	1581	Síndrome de Alpers
507	Déficit congénito del factor XI	1582	Síndrome de Alport
508	Déficit congénito del factor XIII	1583	Síndrome de Alstrom
509	Déficit de 3-hidroxi 3-metilglutaril-CoA (HMG) sintetasa	1584	Síndrome de Ambras
510	Déficit de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena larga	1585	Síndrome de anemia megaloblastica sensible a tiamina
511	Déficit de 5-oxoprolinasa	1586	Síndrome de aneuploidia en mosaico variegada
512	Déficit de 6-piruvil-tetrahidropterina sintasa	1587	Síndrome de aneurisma aórtico de tipo Loeys-Dietz
513	Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena media	1588	Síndrome de Angelman
514	Déficit de aconitasa	1589	Síndrome de aniridia - retraso mental
515	Déficit de adenilsuccinato liasa	1590	Síndrome de anofthalmia plus
516	Déficit de adenosina monofosfato deaminasa	1591	Síndrome de antisintetasas
517	Déficit de adhesión leucocitaria tipo I	1592	Síndrome de Antley-Bixler
518	Déficit de adhesión leucocitaria tipo II	1593	Síndrome de Apert
519	Déficit de adhesión leucocitaria tipo III	1594	Síndrome de aspiración de meconio
520	Déficit de aromatasa	1595	Síndrome de ataxia - sordera - retraso mental
521	Déficit de beta-ureidopropionasa	1596	Síndrome de Atkin Flaitz Patil Smith
522	Déficit de biotinidasa	1597	Síndrome de autismo y macrocefalia
523	Déficit de carbamil-fosfato sintetasa	1598	Síndrome de Axenfeld-Rieger
524	Déficit de camitina palmitoiltransferasa II	1599	Síndrome de Ballard (Braquidactilia tipo B y C combinadas)
525	Déficit de camitina-acilcarnitina translocasa	1600	Síndrome de Bamforth
526	Déficit de deshidratasa	1601	Síndrome de Bangstad
527	Déficit de Dihidropteridina reductasa	1602	Síndrome de Banki
528	Déficit de dopamina beta-hidroxilasa	1603	Síndrome de Baraitser Brett Piesowicz
529	Déficit de enzima ramificante del glucógeno	1604	Síndrome de Barber Say
530	Déficit de fosfoenolpiruvato carboxiquinasa	1605	Síndrome de Bardet-Biedl
531	Déficit de fosfofructoquinasa muscular	1606	Síndrome de Barth
532	Déficit de fosfoglicerato quinasa	1607	Síndrome de Bartsocas-Papas
533	Déficit de fructosa-1,6 difosfatasa	1608	Síndrome de Barter
534	Déficit de gamma aminobutirico acido transaminasa	1609	Síndrome de Basan
535	Déficit de gamma-glutamyl transpeptidasa	1610	Síndrome de Bazex
536	Déficit de gamma-glutamylcisteina sintetasa	1611	Síndrome de Bazex-Dupre-Christol
537	Déficit de glucógeno sintasa hepática	1612	Síndrome de Beckwith-Wiedemann
538	Déficit de glutation sintetasa	1613	Síndrome de Beemer Ertbruggen
539	Déficit de GTP-ciclohidrolasa I	1614	Síndrome de Bencze
540	Déficit de guanidinoacetato metiltransferasa	1615	Síndrome de Berant
541	Déficit de LCAT	1616	Síndrome de Bernard-Soulier
542	Déficit de metil cobalamina de tipo cbl E	1617	Síndrome de Birt-Hogg-Dube
543	Déficit de metil cobalamina de tipo cbl G	1618	Síndrome de Björnstadt
544	Déficit de N5-metilhomocisteina transferasa	1619	Síndrome de Bloom
545	Déficit de N-acetil-alfa-D-galactosaminidasa	1620	Síndrome de Bonneman-Meinecke-Reich
546	Déficit de ornitina carbamil transferasa	1621	Síndrome de Book
547	Déficit de prolidasa	1622	Síndrome de Bork-Stender-Schmidt
548	Déficit de succinil-CoA acetoacetato transferasa	1623	Síndrome de Borroni di Rocco Crovato
549	Déficit de transaldolasa	1624	Síndrome de Bosley-Salih-Aloainy
550	Déficit de transportador de creatina ligado al cromosoma X	1625	Síndrome de Bowen-Conradi
551	Déficit familiar aislado de glucocorticoides	1626	Síndrome de braquimorfismo - oncodisplasia - disfalangismo

552	Déficit intelectual tipo Birk-Barel	1627	Síndrome de Brown-Vialetto-van Laere
553	Déficit intelectual tipo Kahrizi	1628	Síndrome de Brugada
554	Degeneración cortico-basal	1629	Síndrome de Budd-Chiari
555	Degeneración helicoidal peripapilar coriorretiniana	1630	Síndrome de Buschke-Ollendorff
556	Degeneración macular juvenil hipotriquia	1631	Síndrome de Cabezas
557	Degeneración retiniana microftalmia glaucoma	1632	Síndrome de Camurati Engelmann
558	Delecion 22q13	1633	Síndrome de Cantrell Haller Ravitsch
559	Delecion 5q35	1634	Síndrome de Cantu
560	Delecion 8p	1635	Síndrome de Cantu Sanchez Corona Fragoso
561	Delecion terminal 6q	1636	Síndrome de Carey-Fineman-Ziter
562	Demencia frontotemporal	1637	Síndrome de Carnevale
563	Demencia frontotemporal con inclusiones Tau	1638	Síndrome de Carpenter
564	Demencia frontotemporal y parkinsonismo ligado al cromosoma 17	1639	Síndrome de cataratas congénitas, dismorfia facial, y neuropatía (CCFDN)
565	Dentinogenesis imperfecta - estatura baja - sordera - retraso mental	1640	Síndrome de Catel-Manzke
566	Derivados mullerianos - linfangiectasia - polidactilia	1641	Síndrome de CDG
567	Dermatitis granulomatosa intersticial con artritis	1642	Síndrome de CDG tipo Id
568	Dermatitis seborreica-like con elementos psoriasiformes	1643	Síndrome de CDG tipo Ie
569	Dermato osteolisis tipo Kirghize	1644	Síndrome de CDG tipo If
570	Dermatoleucodistrofia	1645	Síndrome de CDG tipo Ig
571	Dermatomiositis	1646	Síndrome de CDG tipo Ih
572	Dermatosis pustulosa subcornea	1647	Síndrome de CDG tipo Iia
573	Dermo odonto displasia	1648	Síndrome de CDG tipo Iie
574	Dermoide anular de la cornea	1649	Síndrome de CDG tipo Ik
575	Dermopatía restrictiva letal	1650	Síndrome de CDG tipo IL
576	Desmielinización cerebral debido a un déficit de metionina adenosiltransferasa	1651	Síndrome de cefalopolisindactilia de Greig
577	Desmosterolosis	1652	Síndrome de Char
578	Desorden del metabolismo de los metales no especificados	1653	Síndrome de Chediak-Higashi
579	Desordenes de la purinas y pirimidinas no especificados	1654	Síndrome de CHILD
580	Desordenes de los lípidos no especificados	1655	Síndrome de Christian de Myer Franken
581	Desordenes del sistema inmune no especificados	1656	Síndrome de Christ-Siemens-Touraine
582	Desordenes del tejido conectivo no especificados	1657	Síndrome de Churg-Strauss
583	Desordenes lisosomales no especificados	1658	Síndrome de Clouston
584	Desordenes peroxisomales no especificados	1659	Síndrome de CLOVE's
585	Despigmentación aguda bilateral del iris	1660	Síndrome de Cobb
586	Desprendimiento de retina regmatogeno autosómico dominante	1661	Síndrome de Cockayne
587	Diabetes insípida nefrogenica	1662	Síndrome de Coffin Siris
588	Diabetes mellitus neonatal	1663	Síndrome de Coffin-Lowry
589	Diabetes mellitus, neonatal permanente - agenesia pancreática y cerebelosa	1664	Síndrome de Cogan
590	Diabetes, neonatal - grupo hipotiroidismo congénito - glaucoma congénito - fibrosis hepática - riñones poliquisticos	1665	Síndrome de Cohen
591	Diabetes-sordera de transmisión materna	1666	Síndrome de Cole-Carpenter
592	Diafano-espondilodisostosis	1667	Síndrome de Cooks
593	Diarrea congénita con malabsorción debido a	1668	Síndrome de Cooper-Jabs

	insuficiencia de células enteroendocrinas		
504	Diarrea intratable - atresia coanal - anomalías en los ojos	1669	Síndrome de Cornelia de Lange
505	Diátesis hemorrágica por un defecto del receptor de colágeno	1670	Síndrome de Costello
506	Dihidropirimidinuria	1671	Síndrome de Cousin-Walbraum-Cegarra
507	Dilatación aórtica - hipermovilidad de las articulaciones - tortuosidad arterial	1672	Síndrome de Cowden
508	DIRA (IL1RN)	1673	Síndrome de Coxo auricular
509	Dirofilariasis	1674	Síndrome de Crigler-Najjar
600	Disautonomía familiar	1675	Síndrome de Crisponi
601	Discondrosteosis nefropatía	1676	Síndrome de Cronkhite-Canada
602	Diseción arterial con lentiginosis	1677	Síndrome de Curry Jones
603	Disfasia congénita familiar	1678	Síndrome de Cushing
604	Disfunción inmune - poliendocrinopatía - enteropatía ligada al cromosoma X	1679	Síndrome de Cushing dependiente de ACTH
605	Disgenesia caudal familiar	1680	Síndrome de Dahlberg Borer Newcomer
606	Disgenesia cerebral congénita debida a deficiencia de glutamina sintetasa	1681	Síndrome de delección 8q16
607	Disgenesia del cuerpo calloso compleja ligada al cromosoma X	1682	Síndrome de Denys-Drash
608	Disgenesia gonadal 46 XY - neuropatía motora y sensorial	1683	Síndrome de deplecion del ADN mitocondrial, forma encefalomiopática con aciduria metilmalónica
609	Disgenesia gonadal anomalías múltiples	1684	Síndrome de Desbuquois
610	Disgenesia gonadal, tipo XX	1685	Síndrome de Dincsoy Salih Patel
611	Disgenesia reticular (Deficiencia de AK2)	1686	Síndrome de Donnai-Barrow
612	Disinostosis craneofacial	1687	Síndrome de Duane
613	Dismorfia digitotalar	1688	Síndrome de Dubowitz
614	Dismorfia facial macrocefalia miopía Dandy Walker	1689	Síndrome de Dursun
615	Dismorfismo - estatura baja - sordera - pseudohermafroditismo	1690	Síndrome de Dyggve-Melchior-Clausen
616	Disostosis acro fronto facio nasal	1691	Síndrome de EEM
617	Disostosis acrofacial autosómica recesiva	1692	Síndrome de Ehlers-Danlos de tipo vascular
618	Disostosis acrofacial forma catania	1693	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo artrocalasia – TIPO VII
619	Disostosis acrofacial no especificada	1694	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo cifoescoliosis – TIPO VI
620	Disostosis acrofacial postaxial	1695	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo clásico – TIPO I Y II
621	Disostosis acrofacial tipo Nager	1696	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo dermatosparaxis – TIPO VII C
622	Disostosis acrofacial tipo Palagonia	1697	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo hiperlaxitud – TIPO III
623	Disostosis acrofacial tipo Rodriguez	1698	Síndrome de Eiken
624	Disostosis faciocraniana hipomandibular	1699	Síndrome de Ellis-Van Creveld
625	Disostosis humero espinal	1700	Síndrome de encefalopatía mioneurogastrointestinal
626	Disostosis mandibulofacial ligada al cromosoma X	1701	Síndrome de Eng Strom
627	Displasia acromesomelia tipo Brahimi Bacha	1702	Síndrome de escafocefalia familiar tipo McGillivray
628	Displasia acromesomelia tipo Hunter - Thompson	1703	Síndrome de Evans
629	Displasia acromesomelia tipo Maroteaux	1704	Síndrome de exoftalmos benigno
630	Displasia acromicrica	1705	Síndrome de extravasación capilar
631	Displasia acropectovertebral	1706	Síndrome de Fanconi asociado a cadenas ligeras Ig monoclonal
632	Displasia alveolo-capilar congénita	1707	Síndrome de Filippi
633	Displasia broncopulmonar	1708	Síndrome de Fine Lubinsky
634	Displasia campomelia	1709	Síndrome de Finlay Markes

635	Displasia checa, tipo metatarsal	1710	Síndrome de Floating-Harbor
636	Displasia cráneo fronto nasal.	1711	Síndrome de Flynn Aird
637	Displasia craneodiafisaria	1712	Síndrome de Fountain
638	Displasia craneolenticulosutural	1713	Síndrome de Frank-Ter Haar
639	Displasia cráneo-metafisaria	1714	Síndrome de Fraser
640	Displasia de Astley-Kendall	1715	Síndrome de Frasier
641	Displasia de Boomerang	1716	Síndrome de Freeman-Sheldon
642	Displasia de Greenberg	1717	Síndrome de Fried
643	Displasia de Paoman	1718	Síndrome de Fryns
644	Displasia de Singleton-Merten	1719	Síndrome de Fuhrmann
645	Displasia de timo - riñón - ano - pulmón	1720	Síndrome de Fuqua Berkovitz
646	Displasia del iris - hipertelorismo - sordera	1721	Síndrome de Galloway
647	Displasia demo facial focal	1722	Síndrome de German
648	Displasia ectodermica - con inmunodeficit anhidrotico	1723	Síndrome de Gitelman
649	Displasia ectodermica - síndrome de fragilidad de la piel	1724	Síndrome de Goldblatt
650	Displasia ectodermica "pura" tipo cabello-uña	1725	Síndrome de Goldenhar
651	Displasia ectodermica ceguera	1726	Síndrome de Goldmann-Favre
652	Displasia ectodermica hidrotica tipo Christianson Fourie	1727	Síndrome de Goodman
653	Displasia ectodermica hidrotica tipo Halal	1728	Síndrome de Gorham Stout
654	Displasia ectodermica hipohidrosis grupo hipotiroidismo	1729	Síndrome de Gorlin
655	Displasia ectodermica hipohidrotica, forma dominante	1730	Síndrome de Gorlin Chaudry Moss
656	Displasia ectodermica no especificada	1731	Síndrome de Grange
657	Displasia ectodermica odonto microniquial	1732	Síndrome de Guillain-Barre
658	Displasia ectodermica tipo Berlín	1733	Síndrome de Hallermann Streiff Francois
659	Displasia epifisaria múltiple	1734	Síndrome de Hartnup
660	Displasia epifisaria-falangica en forma de angel	1735	Síndrome de Hartsfield Bixler Demyer
661	Displasia espondilo endocranal	1736	Síndrome de Hennekam
662	Displasia espondiloepifisaria congénita	1737	Síndrome de Hennekam Beemer
663	Displasia espondiloepifisaria tardía	1738	Síndrome de Hemansky-Pudlak
664	Displasia espondiloepifisaria tardía tipo Kohn	1739	Síndrome de HERNS
665	Displasia espondiloepifisaria tipo Byers	1740	Síndrome de Hiper IgD
666	Displasia espondiloepifisaria tipo Cantu	1741	Síndrome de Hiper IgM
667	Displasia espondiloepifisaria tipo MacDermot	1742	Síndrome de hipercoagulabilidad por déficit de glicosilfosfatidilinositol
668	Displasia espondiloepifisaria tipo Nishimura	1743	Síndrome de hiper-IgE autosómico dominante
669	Displasia espondiloepifisaria tipo Reardon	1744	Síndrome de hipopigmentacion con sordera y ceguera, tipo yemeni
670	Displasia espondiloepimetafisaria - antebrazos arqueados - dismorfismo facial	1745	Síndrome de Holt-Oram
671	Displasia espondiloepimetafisaria - dentición anormal	1746	Síndrome de Houlston Iraggori Murday
672	Displasia espondiloepimetafisaria - hipotricosis	1747	Síndrome de Hurler
673	Displasia espondiloepimetafisaria axial	1748	Síndrome de Hurler-Scheie
674	Displasia espondiloepimetafisaria tipo A4	1749	Síndrome de Ictiosis y nacimiento prematuro
675	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Bieganski	1750	Síndrome de IMAGE
676	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Genevieve	1751	Síndrome de inmunodeficiencia primaria por déficit de p14
677	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Golden	1752	Síndrome de insensibilidad a los andrógenos
678	Displasia espondilometafisaria	1753	Síndrome de intestino corto

679	Displasia espondilometafisaria con inmunodeficiencia combinada	1754	Síndrome de isotretinoína like
680	Displasia espondilometafisaria -distrofia de conosbastones	1755	Síndrome de Jackson-Weiss
681	Displasia espondilometafisaria tipo Agreca	1756	Síndrome de Jacobsen
682	Displasia espondilometafisaria tipo Kozlowski	1757	Síndrome de Jalili
683	Displasia esquelética no especificada	1758	Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen
684	Displasia frontometafisaria	1759	Síndrome de Jeune
685	Displasia gelefísica	1760	Síndrome de Johanson Blizzard
686	Displasia inmuno ósea de Schimke	1761	Síndrome de Johnson Mcmillin
687	Displasia Kniest-like letal	1762	Síndrome de Joubert
688	Displasia letal osteosclerótica de hueso	1763	Síndrome de Joubert con defecto hepático
689	Displasia mandibuloacra	1764	Síndrome de Joubert con defecto orofaciodigital
690	Displasia mesomelic hoyuelos cutáneos	1765	Síndrome de Juberg Hayward
691	Displasia microcefálica osteodisplásica de tipo Saul Wilson	1766	Síndrome de Kabuki make up
692	Displasia oculodentodigital	1767	Síndrome de Kaler Garrity Stern
693	Displasia oculo-oto-facial	1768	Síndrome de Kallmann
694	Displasia odontomaxilar segmentaria	1769	Síndrome de Kallmann cardiopatía
695	Displasia ósea letal tipo Holmgren Forsell	1770	Síndrome de Kapur-Toriello
696	Displasia ósea terminal - defectos pigmentarios	1771	Síndrome de Kasabach-Merritt
697	Displasia oto-espondilo-megaepifisaria	1772	Síndrome de Kearns-Sayre
698	Displasia pseudodistrofía	1773	Síndrome de Klippel-Feil aislado
699	Displasia renal-hepática-pancreática - quistes de Dandy-Walker	1774	Síndrome de Kozlowski Brown Hardwick
700	Displasia trico odonto oniquial	1775	Síndrome de Kumar Levick
701	Disqueratosis congénita	1776	Síndrome de la cimitarra
702	Disquinesia ciliar primaria	1777	Síndrome de la persona rígida
703	Disquinesia paroxística no cinesigénica (PNKD)	1778	Síndrome de la piel rizada
704	Distonía 16	1779	Síndrome de la triple H (HHH)
705	Distonía de torsión de aparición temprana	1780	Síndrome de Laron
706	Distonía dopa-sensible	1781	Síndrome de Laron con inmunodeficiencia
707	Distonía focal	1782	Síndrome de Larsen
708	Distonía mioclónica 15	1783	Síndrome de Larsen like forma letal
709	Distonía no especificada	1784	Síndrome de Leigh
710	Distonía-parkinsonismo de inicio rápido	1785	Síndrome de Lelis
711	Distonías mixtas	1786	Síndrome de Lemierre
712	Distrofia ampollosa hereditaria, tipo macular	1787	Síndrome de Lennox-Gastaut
713	Distrofia coroidal, areolar central	1788	Síndrome de Lesch-Nyhan
714	Distrofia de conos con respuesta escotópica supranormal	1789	Síndrome de Lewis Pashayan
715	Distrofia de conos y bastones	1790	Síndrome de Lewis-Summer
716	Distrofia de córnea - sordera de percepción	1791	Síndrome de Lichtenstein
717	Distrofia facioescapulohumeral	1792	Síndrome de Liddle
718	Distrofia macular cistoide	1793	Síndrome de Li-Fraumeni
719	Distrofia macular de Carolina del Norte	1794	Síndrome de Lipodistrofia - retraso mental - sordera
720	Distrofia miotónica de Steinert	1795	Síndrome de Lowry-Wood
721	Distrofia muscular autosómica recesiva ligada a una epidermolisis ampollosa	1796	Síndrome de Maffucci
722	Distrofia muscular congénita	1797	Síndrome de Majeed (mutación de LPIN2)
723	Distrofia muscular congénita con déficit de integrina	1798	Síndrome de Marden-Walker
724	Distrofia muscular congénita de Ullrich	1799	Síndrome de Marfan

725	Distrofia muscular congénita por déficit de láminas A/C	1800	Síndrome de Marinesco-Sjogren
726	Distrofia muscular congénita tipo 1A	1801	Síndrome de Marshall con fiebre periódica
727	Distrofia muscular congénita, tipo Fukuyama	1802	Síndrome de Marshall-Smith
728	Distrofia muscular de cinturas	1803	Síndrome de Martínez-Frías
729	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1A	1804	Síndrome de Matthew-Wood
730	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1D	1805	Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser
731	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1E	1806	Síndrome de Mazabraud
732	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1F	1807	Síndrome de McCune-Albright
733	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1G	1808	Síndrome de Meacham
734	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2A	1809	Síndrome de Meckel
735	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2C	1810	Síndrome de megacolon de Goldberg-Shprintzen
736	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2D	1811	Síndrome de MEHMO
737	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2E	1812	Síndrome de Michels
738	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2F	1813	Síndrome de microdelecion 12q14
739	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2G	1814	Síndrome de microdelecion 15q24
740	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2I	1815	Síndrome de microdelecion 2p21
741	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2L	1816	Síndrome de microdelecion 2q24
742	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2M	1817	Síndrome de microdelecion 2q37
743	Distrofia muscular de Duchenne y Becker	1818	Síndrome de microdelecion 8q22.1
744	Distrofia muscular de Emery Dreifuss	1819	Síndrome de microlisencefalia - micromelia
745	Distrofia muscular no especificada	1820	Síndrome de miembros y mamas
746	Distrofia muscular oculo gastrointestinal	1821	Síndrome de Miller Dieker
747	Distrofia muscular oculofaríngea	1822	Síndrome de Milroy
748	Distrofia muscular tipo Duchenne	1823	Síndrome de Moebius
749	Distrofia neuroaxonal infantil	1824	Síndrome de Mohr-Tranebjaerg
750	DITRA (deficiencia de antagonista del receptor de IL-36)	1825	Síndrome de Mononen Karnes Senac
751	Drepanocitosis	1826	Síndrome de Moore Fedeman
752	Duplicación 12p	1827	Síndrome de Mowat-Wilson
753	Duplicación 6p	1828	Síndrome de Muckle-Wells
754	Duplicación de cejas - sindactilia	1829	Síndrome de Muenke
755	Duplicación de la pierna y del pie en espejo	1830	Síndrome de Muir-Torre
756	Ectopia de cristalino corioretinana distrofia miopía	1831	Síndrome de Myhre Ruvalcaba Graham
757	Ectopia de cristalino forma familiar	1832	Síndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn
758	Ectopia tiroidea	1833	Síndrome de Nance-Horan
759	Ectrodactilia displasia ectodémica	1834	Síndrome de Neu-Laxova
760	Embriopatía por aminopterina	1835	Síndrome de neurocancitosis de Mc. Leod
761	Embriopatía por antitiroideos	1836	Síndrome de Neurodegenerativo ligado al cromosoma X, de tipo Hamel
762	Embriopatía por talidomida	1837	Síndrome de Nevo
763	Embriopatía por virus de la varicela	1838	Síndrome de Nevus epidémico

764	Enanismo de MULIBREY	1839	Síndrome de Nijmegen Breakage
765	Enanismo diastrófico	1840	Síndrome de Noonan
766	Enanismo hiperostótico de Lenz-Majewski	1841	Síndrome de Ochoa
767	Enanismo metatropico	1842	Síndrome de Okamoto Satomura
768	Enanismo microcefálico osteodisplásico primordial	1843	Síndrome de Olmsted
769	Enanismo osteocondrodisplásico - sordera - retinitis pigmentosa	1844	Síndrome de Omenn
770	Enanismo retraso mental anomalías oculares fisura labiopalatina	1845	Síndrome de Ondine
771	Enanismo tanatofórico	1846	Síndrome de Opitz ligado al cromosoma X
772	Encefalitis focal de Rasmussen	1847	Síndrome de Pai
773	Encefalomiopatía mitocondrial infantil asociada con FASTKD2	1848	Síndrome de Pallister-Hall
774	Encefalopatía aguda necrosante familiar	1849	Síndrome de Papillon-Lefèvre
775	Encefalopatía con cuerpos de inclusión de neuroserpina, forma familiar	1850	Síndrome de Parkes Weber
776	Encefalopatía debida a déficit de GLUT1	1851	Síndrome de Parsonage-Turner
777	Encefalopatía debida a una deficiencia de prosaposina	1852	Síndrome de Partington
778	Encefalopatía debido a deficiencia de urocanasa	1853	Síndrome de Pearson
779	Encefalopatía debido a la hidroxiquinurena	1854	Síndrome de Pendred
780	Encefalopatía epiléptica infantil temprana	1855	Síndrome de Perlman
781	Encefalopatía grave de aparición neonatal, autosómica dominante	1856	Síndrome de Perrault
782	Encefalopatía mioclónica temprana	1857	Síndrome de Perry
783	Encefalopatía provocada por déficit de sulfito oxidasa	1858	Síndrome de Peters-Plus
784	Encefalopatía, etilmalónica	1859	Síndrome de Peutz-Jeghers
785	Encefalopatías espongiiformes transmisibles (termino genérico)	1860	Síndrome de Pfeiffer
786	Encondromatosis	1861	Síndrome de PIBIDS
787	Enfermedad autoinflamatoria debido a deficiencia de antagonista del receptor de interleuquina 1	1862	Síndrome de Pierre Robin - anomalía faciodigital
788	Enfermedad de Alexander	1863	Síndrome de Pierre Robin aislado
789	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de fosforilasa quinasa muscular	1864	Síndrome de Pierson
790	Enfermedad de Alzheimer autosómica dominante de aparición temprana	1865	Síndrome de Pitt Hopkins
791	Enfermedad de Behçet	1866	Síndrome de Plummer-Vinson
792	Enfermedad de Best	1867	Síndrome de Poland
793	Enfermedad de Blackfan-Diamond	1868	Síndrome de Pollit
794	Enfermedad de Buerger	1869	Síndrome de Potocki-Shaffer
795	Enfermedad de Canavan	1870	Síndrome de Prader-Willi
796	Enfermedad de Caroli	1871	Síndrome de Prieto Badia Mulas
797	Enfermedad de Castleman	1872	Síndrome de Proteus
798	Enfermedad de Coats	1873	Síndrome de pseudo-Zellweger
799	Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob	1874	Síndrome de pterigion múltiple autosómico dominante
800	Enfermedad de Crohn	1875	Síndrome de Pterigium antecubital
801	Enfermedad de Crouzon	1876	Síndrome de Pterigium popliteo autosómico dominante
802	Enfermedad de Cushing	1877	Síndrome de pulgar largo braquidactilia
803	Enfermedad de Danier	1878	Síndrome de Qazi Markouizos
804	Enfermedad de Dent	1879	Síndrome de Rambaud Gallian Touchard
805	Enfermedad de depósito de glucógeno por déficit de LAMP-2	1880	Síndrome de Rapp Hodgkin

806	Enfermedad de depósito lisosomal no especificada	1881	Síndrome de Renpenning
807	Enfermedad de Devic	1882	Síndrome de resistencia a la hormona liberadora de tirotrópina
808	Enfermedad de Elejalde	1883	Síndrome de Rett
809	Enfermedad de Erdheim-Chester	1884	Síndrome de Rett atípico
810	Enfermedad de Fabry	1885	Síndrome de Riddle
811	Enfermedad de Gaucher	1886	Síndrome de Roberts
812	Enfermedad de Gaucher - oftalmoplejía - calcificación cardiovascular	1887	Síndrome de Robinow
813	Enfermedad de Gaucher tipo 1	1888	Síndrome de Robinow like
814	Enfermedad de Gaucher tipo 2	1889	Síndrome de Roifman
815	Enfermedad de Gaucher tipo 3	1890	Síndrome de Rothmund-Thomson
816	Enfermedad de Griscelli	1891	Síndrome de rotula parva
817	Enfermedad de Grönsbeck-Imerslund	1892	Síndrome de rotura de Nijmegen
818	Enfermedad de Hirschsprung	1893	Síndrome de rubeola congénita
819	Enfermedad de Huntington	1894	Síndrome de Rubinstein-Taybi
820	Enfermedad de jarabe de arce	1895	Síndrome de Rudiger Schmidt Loose
821	Enfermedad de Kennedy	1896	Síndrome de Saethre-Chotzen
822	Enfermedad de Kimura	1897	Síndrome de Sakati Nyhan,
823	Enfermedad de Krabbe	1898	Síndrome de Saldino-Mainzer
824	Enfermedad de la arteria coronaria - hiperlipidemia - hipertensión - diabetes - osteoporosis	1899	Síndrome de Sanfilippo tipo A
825	Enfermedad de la motoneurona inferior autosómica recesiva de la infancia	1900	Síndrome de Say Barber Miller
826	Enfermedad de las neuronas motoras patrón Madras	1901	Síndrome de Scarf
827	Enfermedad de Letterer-Siwe	1902	Síndrome de Scheie
828	Enfermedad de Lhermitte-Duclos	1903	Síndrome de Schilbach-Rott
829	Enfermedad de McCardle	1904	Síndrome de Schinzel-Giedion
830	Enfermedad de Moya-Moya	1905	Síndrome de Schnitzler
831	Enfermedad de Netherton	1906	Síndrome de Schopf-Schulz-Passarge
832	Enfermedad de Niemann-Pick	1907	Síndrome de Schwartz-Jampel
833	Enfermedad de Niemann-Pick tipo A	1908	Síndrome de Sebastian
834	Enfermedad de Niemann-Pick tipo B	1909	Síndrome de Seckel
835	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	1910	Síndrome de secreción inapropiada de hormona antidiurética
836	Enfermedad de Norrie	1911	Síndrome de Senior-Loken
837	Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce	1912	Síndrome de sensibilidad a UV
838	Enfermedad de Paget juvenil	1913	Síndrome de SERKAL
839	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	1914	Síndrome de Sezary
840	Enfermedad de Pompe	1915	Síndrome de Shock estafilocócico tóxico
841	Enfermedad de Pyle	1916	Síndrome de Shprintzen-Goldberg
842	Enfermedad de Refsum	1917	Síndrome de Shwachman-Diamond
843	Enfermedad de Refsum, forma infantil	1918	Síndrome de Siegler Brewer Carey
844	Enfermedad de Rendu-Osler-Weber	1919	Síndrome de Sillence
845	Enfermedad de Sandhoff	1920	Síndrome de Silver-Russell
846	Enfermedad de síntesis de ácidos biliares	1921	Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel
847	Enfermedad de Stargardt	1922	Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel tipo 2
848	Enfermedad de Still del adulto	1923	Síndrome de Sjögren-Larsson
849	Enfermedad de Takayasu	1924	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz
850	Enfermedad de Tangier	1925	Síndrome de Smith-Magenis

851	Enfermedad de Tay-Sachs	1926	Síndrome de sordera branquiogenica
852	Enfermedad de Thomsen y Becker	1927	Síndrome de sordera e infertilidad
853	Enfermedad de Unverricht-Lundborg	1928	Síndrome de Sotos
854	Enfermedad de Upington	1929	Síndrome de Stem Lubinsky Durrie
855	Enfermedad de von Hippel-Lindau	1930	Síndrome de Stickler
856	Enfermedad de Von Willebrand	1931	Síndrome de Stimmler
857	Enfermedad de Von Willebrand adquirida	1932	Síndrome de Stoll Alembik Finck
858	Enfermedad de Wegener	1933	Síndrome de Stomorken Sjaastad Langslet
859	Enfermedad de Whipple	1934	Síndrome de Sturge Weber
860	Enfermedad de Wilson	1935	Síndrome de Suarez-Stickler
861	Enfermedad de Wolman	1936	Síndrome de sudoracion inducida por frio
862	Enfermedad del riñón poliquistico autosómica dominante de tipo 1 y con esclerosis tuberosa	1937	Síndrome de Summit
863	Enfermedad del riñón quístico medular, autosómica recesiva	1938	Síndrome de Susac
864	Enfermedad granulomatosa crónica	1939	Síndrome de Teebi Shaltout
865	Enfermedad hemorrágica debido a mutación Pittsburgh en alfa 1-antitripsina	1940	Síndrome de Temtamy
866	Enfermedad hepática veno-oclusiva - inmunodeficiencia	1941	Síndrome de Tietz
867	Enfermedad leuco-proliferativa autoinmune asociada RAS (RALD)	1942	Síndrome de Tome Brune Fardeau
868	Enfermedad mitocondrial fatal debida a una deficiencia de fosforilacion oxidativa tipo 3 combinada	1943	Síndrome de Torg-Winchester
869	Enfermedad mitocondrial no especificada	1944	Síndrome de Toriello Carey
870	Enfermedad mixta del tejido conectivo	1945	Síndrome de Toriello Lacassie Droste
871	Enfermedad neurodegenerativa progresiva - hiperlaxitud articular - cataratas	1946	Síndrome de tortuosidad arterial
872	Enfermedad por almacenamiento de esteres de colesterol	1947	Síndrome de Tourette
873	Enfermedad por depósito de lípidos neutros	1948	Síndrome de Townes-Brocks
874	Enfermedad quística medular autosómica dominante	1949	Síndrome de Treacher-Collins
875	Enfermedad veno-oclusiva hepática	1950	Síndrome de Trefl Sanborn Carey
876	Enfermedades hematológicas no especificadas	1951	Síndrome de Turner
877	Enfermedad tubular renal - cardiomiopatía	1952	Síndrome de Ulbright-Hodes
878	Enfisema lobar congénito	1953	Síndrome de Usher
879	Epidemodisplasia verruciforme 1 (Mutación en EVER 1)	1954	Síndrome de Usher no especificado
880	Epidermolisis ampollar adquirida	1955	Síndrome de Usher tipo 1
881	Epidermolisis ampollosa distrofica	1956	Síndrome de Usher tipo 2
882	Epidermolisis ampollosa epidermolítica	1957	Síndrome de Van der Bosch
883	Epidermolisis ampollosa hereditaria	1958	Síndrome de Van Der Woude
884	Epidermolisis ampollosa juntural	1959	Síndrome de Vater-like, con hipertension pulmonar, anomalías de las orejas y retraso del crecimiento
885	Epilepsia con crisis parciales migrantes del lactante	1960	Síndrome de Vici
886	Epilepsia demencia amelogénesis imperfecta	1961	Síndrome de Waardenburg (termino genérico)
887	Epilepsia microcefalia displasia esquelética	1962	Síndrome de Waardenburg-Shah
888	Epilepsia mioclonica de la infancia	1963	Síndrome de Walker-Warburg
889	Eritermalgia, primaria	1964	Síndrome de Weaver
890	Eritrodermia congénita ictiosiforme ampollosa	1965	Síndrome de Weaver Williams
891	Eritrodermia congénita letal	1966	Síndrome de Weill Marchesani
892	Eritroqueratodermia ataxia	1967	Síndrome de Wells

893	Entroqueratodermia variable de Mendes da Costa	1968	Síndrome de Werner
894	Erliquiosis	1969	Síndrome de West
895	Escafocefalia aislada	1970	Síndrome de WHIM
896	Esclerosis endosteal - Hipoplasia cerebelar	1971	Síndrome de Wieacker-Wolff
897	Esclerosis lateral amiotrofica	1972	Síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch
898	Esclerosis lateral primaria	1973	Síndrome de Williams
899	Esclerosis Múltiple	1974	Síndrome de Wilson Turner
900	Esclerosis múltiple - ictiosis - deficiencia del factor VIII	1975	Síndrome de Wiskott-Aldrich
901	Esclerosis sistémica cutánea difusa	1976	Síndrome de Wolcott-Rallison
902	Esclerosis sistémica cutánea limitada	1977	Síndrome de Wolf-Hirschhorn
903	Esclerosis tuberosa	1978	Síndrome de Wolfram
904	Esferocitosis hereditaria	1979	Síndrome de Worster-Drought
905	Espasticidad - déficit intelectual - epilepsia, ligado al cromosoma X	1980	Síndrome de Zellweger
906	Espino cerebelosa degeneración distrofia corneal	1981	Síndrome de Zellweger-like sin anomalías peroxisómicas
907	Espondyloenchondro-displasia con desregulación inmune (SPENCD)	1982	Síndrome de Zollinger-Ellison
908	Esquisencefalia	1983	Síndrome de Zurich-Kaye
909	Esquizofrenia retraso mental sordera retinitis	1984	Síndrome del cráneo en trebol aislado
910	Estatura baja - cuello ancho - trastorno cardiaco	1985	Síndrome del injerto contra huesped
911	Estatura baja - defectos en el cerebelo e hipófisis - silla turca pequeña	1986	Síndrome del metilmercurio fetal
912	Estatura baja por anomalía cualitativa de hormona de crecimiento	1987	Síndrome DEND
913	Estenosis pulmonar valvular	1988	Síndrome dígito reno cerebral
914	Esteroido deshidrogenasa anomalías dentales, déficit de	1989	Síndrome disgenésico del tronco encefálico de Athabaskan
915	Estesioneuroblastoma	1990	Síndrome DOOR
916	Estomatocitosis hereditaria con hematíes hiperhidratados	1991	Síndrome facio-cardio-melico
917	Fallo autonómico puro	1992	Síndrome FILS (mutación en POLE1)
918	Fascitis eosinofílica	1993	Síndrome GAPO
919	Fémur bífido ectrodactilia monodactilia	1994	Síndrome Genitopatelar
920	Fenilcetonuria	1995	Síndrome GRACILE
921	Feocromocitoma, secretante	1996	Síndrome H
922	Fibrocondrogenesis	1997	Síndrome HEC
923	Fibrodysplasia osificante progresiva	1998	Síndrome hemolítico uremico atípico
924	Fibrofoliculomas múltiples familiares	1999	Síndrome hipereosinofílico idiopático
925	Fibromatosis gingival - sordera	2000	Síndrome hydrolethalus
926	Fibromatosis gingival- anomalías dentales	2001	Síndrome IBIDS
927	Fibromatosis hialina juvenil	2002	Síndrome ICF
928	Fibrosis pulmonar - hiperplasia hepática - hipoplasia de médula ósea	2003	Síndrome IRIDA
929	Fibrosis pulmonar - inmunodeficiencia - disgenesia gonadal	2004	Síndrome IRVAN
930	Fibrosis pulmonar idiopática	2005	Síndrome KBG
931	Fibrosis quística	2006	Síndrome KID
932	Fiebre botonosa	2007	Síndrome lacrimo-auriculo-dento-digital
933	Fiebre mediterránea familiar	2008	Síndrome LEOPARD
934	Fiebre reumática	2009	Síndrome letal onfalocelo fisura palatina
935	Fistula arteriovenosa cerebral	2010	Síndrome linfoproliferativo autoinmune (ALPES-SFAS)

036	Fistula broncobiliar congénita	2011	Síndrome Maroteaux Lamy
037	Fisura labial - retinopatía	2012	Síndrome MASA
038	Fisura labiopalatina malrotación cardiopatía	2013	Síndrome MEDNIK
039	Fisura media del labio inferior	2014	Síndrome MELAS
040	Fisura palatina anomalías carpometarsales oligodactilia	2015	Síndrome MERRF
041	Fisura palatina cardiopatía ectrodactilia	2016	Síndrome miasténico de Lambert-Eaton
042	Fisura palatina sinequias laterales, síndrome de	2017	Síndrome Micro
043	Fisura palatina talla baja vertebras anomalías	2018	Síndrome MIDAS
044	Foramina parietal	2019	Síndrome N
045	Forma perinatal-letal de la enfermedad de Gaucher	2020	Síndrome NARP
046	Formas letales del síndrome de Pterigium	2021	Síndrome nefrótico idiopático sensible a esteroides
047	Fosforibosilpirofosfato sintetasa, sobreactividad de	2022	Síndrome neurocutáneo tipo Bicknell
048	Fotosensibilidad cutánea colitis letal	2023	Síndrome neurodegenerativo ligado al cromosoma X, de tipo Bertini
049	Fragilidad ósea contracturas articulares	2024	Síndrome neuroectodérmico-endocrino
050	Fructosuria	2025	Síndrome neuroleptico maligno
051	Fucosidosis	2026	Síndrome oculo osteo cutáneo
052	Fusión posterior de las vértebras lumbosacras - blefaroptosis	2027	Síndrome oculo-cerebro-cutáneo
053	Fusión vertebral anterior progresiva no infecciosa	2028	Síndrome oculo-cerebro-renal
054	Galactosemia	2029	Síndrome oculo-digito-esofágico-duodenal (ODED)
055	Gangliosidosis tipo 1	2030	Síndrome oculopalatocerebral
056	Gangliosidosis tipo 2	2031	Síndrome odonto-trico-onico-digito-palmar
057	Gangliosidosis tipo 3	2032	Síndrome oral-facial-digital
058	Gastroenteritis eosinofílica	2033	Síndrome oral-facial-digital no especificado
059	Gastrosquisis	2034	Síndrome oral-facial-digital tipo 1
060	Gerodermia osteodisplástica	2035	Síndrome oral-facial-digital tipo 3
061	Gigantismo cerebral quistes maxilares	2036	Síndrome oral-facial-digital tipo 4
062	Glaucoma - apnea del sueño	2037	Síndrome oral-facial-digital tipo 5
063	Glaucoma ectopia esférica rigidez articular talla baja	2038	Síndrome oral-facial-digital tipo 8
064	Glomerulopatía hipotriquia telangiectasias	2039	Síndrome oto-palato-digital
065	Glucogenosis de Bickel-Fanconi	2040	Síndrome PAGOD
066	Glucogenosis tipo 1	2041	Síndrome PARC
067	Glucogenosis tipo 2	2042	Síndrome PELVIS
068	Granuloma chalazodérmico	2043	Síndrome PFAPA
069	Granulomatosis autoinflamatoria infantil	2044	Síndrome PHACE
070	Hamartomatosis quística de pulmón y riñón	2045	Síndrome pneumo-renal de Goodpasture
071	Hemangiomatosis neonatal difusa	2046	Síndrome polimalformativo letal tipo Boissel
072	Hematuria familiar, autosómica dominante - tortuosidad arteriolar retinal - contracturas	2047	Síndrome RAPADILINO
073	Hemicrania paroxística	2048	Síndrome RHYNS
074	Hemimelia fibular	2049	Síndrome SHORT
075	Hemimelia tibial	2050	Síndrome tipo IPEX
076	Hemimelia tibial fisura labiopalatina	2051	Síndrome trico dental
077	Hemiplejía alternante familiar nocturna benigna infantil	2052	Síndrome trico dento óseo tipo 1
078	Hemocromatosis neonatal	2053	Síndrome tricorinofalangico, tipo 1 y 3
079	Hemoglobinuria paroxística nocturna	2054	Síndrome triple A
080	Hendidura de narinas telecanthus	2055	Síndrome ulnar-mamario

981	Hendidura esternal	2056	Síndrome uña-rotula
982	Hendidura laringotraqueoesofágica	2057	Síndrome vulvovaginal-gingival
983	Hepatitis crónica autoinmune	2058	Síndrome W
984	Hermafroditismo verdadero XX	2059	Síndrome Klippel Trenaunay Servelle
985	Hernia diafragmática	2060	Síndrome Klippel Trenaunay Weber
986	Hernia diafragmática anomalía de miembros	2061	Síndromes hipereosinofílicos
987	Heterotaxia	2062	Síndromes miasténicos congénitos
988	Hidrocefalia - displasia costoventral - anomalía de Sprengel	2063	Sinespondilismo congénito
989	Hidrocefalia nefropatía escleróticas azules	2064	Sinfalangismo anomalías múltiples manos y pies
990	Hidrocefalia talla alta hiperlaxitud	2065	Sinfalangismo distal
991	Hiperandrogenismo debido a deficiencia de cortisona reductasa	2066	Singnata anomalías múltiples
992	Hiperargininemia	2067	Sinostosis humero - cubital
993	Hipercolesterolemia debido a deficiencia de colesterol 7-alfa-hidroxilasa	2068	Sinostosis humeroradial aislada
994	Hipercolesterolemia familiar homocigota	2069	Sinostosis humeroradiocubital
995	Hiperekplexia - epilepsia	2070	Sinostosis radio-ulnar - trombocitopenia amegakaryocítica
996	Hiperfenilalaninemia	2071	Sirenomelia
997	Hiperfenilalaninemia materna	2072	Siringomielia
998	Hiperferritinemia hereditaria con cataratas congénitas	2073	Sitosterolemia
999	Hiperglicinemia no cetosica	2074	Sordera - anomalías genitales - sinostosis de metacarpianos y metatarsianos
1000	Hiperinmunoglobulinemia D con fiebre recurrente	2075	Sordera - déficit intelectual, tipo Martin-Probst
1001	Hiperlipoproteinemia no especificada	2076	Sordera - hipoplasia del esmalte - anomalía en las uñas
1002	Hiperlipoproteinemia tipo 1	2077	Sordera - neuropatía periférica - enfermedad arterial
1003	Hiperlipoproteinemia tipo 3	2078	Sordera - vitiligo - acalasia
1004	Hipertostosis vertebral anquilosante con tilosis	2079	Sordera con aplasia del laberinto, microtia y microdoncia
1005	Hiperoxaluria	2080	Sordera linfedema leucemia
1006	Hiperoxaluria primaria de tipo 1	2081	Sordera válvula mitral esqueléticas anomalías
1007	Hiperplasia regenerativa nodular	2082	SPG27
1008	Hiperplasia suprarrenal congénita	2083	Talla baja tipo Bruselas
1009	Hiperqueratosis palmoplantar - cáncer de esófago	2084	Taquiarritmia atrial con intervalo PR corto
1010	Hiperqueratosis palmoplantar paraparesia espástica	2085	Taquicardia ventricular polimórfica catecolinérgica
1011	Hiperqueratosis palmoplantar sordera	2086	Telangiectasia epiléptica
1012	Hipersomnia idiopática	2087	Tetraplejía espástica congénita
1013	Hipertelorismo, tipo Teebi	2088	Timoma con inmunodeficiencia
1014	Hipertensión arterial pulmonar idiopática y/o familiar	2089	Tiro cerebro renal síndrome
1015	Hipertermia maligna artrogriposis torticólis	2090	Tirosinemia tipo 1
1016	Hipertricosis cervical anterior aislada	2091	Tirosinemia tipo 2
1017	Hipertricosis cervical neuropatía	2092	Tirosinemia transitoria
1018	Hipertricosis cubital talla baja	2093	TNF receptor asociado a fiebres periódicas TRAPS
1019	Hipertricosis lanuginosa adquirida	2094	Toraco pélvica disostosis
1020	Hipertricosis lanuginosa congénita	2095	Torticólis paroxístico benigno de la infancia
1021	Hipo crónico	2096	Torticólis queloides criptorquidismo
1022	Hipocondroplasia	2097	Tortuosidad de las arterias retinianas
1023	Hipofosfatasa	2098	Traqueobroncomegalia
1024	Hipogamaglobulinemia de la infancia (transitoria)	2099	Trastorno de la fosforilación oxidativa mitocondrial debido a anomalías del ADN nuclear

1025	Hipogamaglobulinemia inespecífica	2100	Trastorno del desarrollo sexual - retraso mental
1026	Hipoglucemia hiperinsulinémica persistente de la infancia	2101	Trastorno del desarrollo sexual 46 XY, insuficiencia adrenal
1027	Hipogonadismo hipogonadotrópico - retinitis pigmentaria	2102	Trastorno del dolor extremo paroxístico
1028	Hipogonadismo hipogonadotrópico congénito	2103	Trastorno del habla y del lenguaje tipo 1
1029	Hipomagnesemia aislada dominante	2104	Trastorno del metabolismo de los aminoácidos no especificado
1030	Hipomagnesemia con normocalciuria	2105	Trastorno del metabolismo de los carbohidratos no especificado
1031	Hipomielinización - catarata congénita	2106	Trastorno desintegrativo de la infancia
1032	Hipomielinización - hipogonadismo hipogonadotrópico - hipodontia	2107	Trastorno inmunoneurológico ligado al cromosoma X
1033	Hipomielinización con atrofia de los ganglios basales y del cerebelo	2108	Trastorno neurometabólico por deficiencia de serina
1034	Hipoparatiroidismo - sordera - enfermedad renal	2109	Trastornos de la oxidación de ácidos grasos
1035	Hipoparatiroidismo familiar aislado	2110	Trastornos del ciclo de la urea
1036	Hipoparatiroidismo familiar aislado debido a agenesia de la glándula paratiroidea	2111	Trastornos del desarrollo sexual 46, XX - anomalías esqueléticas
1037	Hiperperistaltismo intestinal - microcolon - hidronefrosis	2112	Trastornos del desarrollo sexual con cariotipo 46,XY por déficit de 17-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa
1038	Hipopituitarismo microftalmia	2113	Trastornos del metabolismo de las lipoproteínas
1039	Hipopituitarismo polidactilia postaxial	2114	Trastornos del metabolismo de las purinas
1040	Hipoplasia cartílago cabello	2115	Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos
1041	Hipoplasia dérmica focal	2116	Trastornos hormonales no especificados
1042	Hipoplasia foveal catarata presenil	2117	Triada de Carney
1043	Hipoplasia olivopontocerebelosa letal	2118	Triada de Currarino
1044	Hipoplasia pancreática diabetes cardiopatía	2119	Tricodisplasia - amelogénesis imperfecta
1045	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 4	2120	Tricomegalia cataratas esferocitosis
1046	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 5	2121	Tricomegalia retiniana degeneración retraso de crecimiento
1047	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 6	2122	Tricromasia de oligoconos
1048	Hipoplasia tiroidea	2123	Trigonocefalia - pulgares ensanchados
1049	Hipoqueratosis circunscrita palmo-plantar	2124	Trigonocefalia aislada
1050	Hipospadias - hipertelorismo - coloboma y sordera	2125	Trigonocefalia nariz bifida anomalías de extremidades
1051	Hipotermia periódica espontánea	2126	Trigonocefalia talla baja retraso de crecimiento
1052	Hipotonía - síndrome de cistinuria	2127	Triosa fosfato-isomerasa, déficit de
1053	Hipotonía con acidemia láctica e hiperamonemia	2128	Trisomía 13
1054	Hipotricosis - linfedema - telangiectasia	2129	Trisomía 18
1055	Hipotricosis hereditaria de Marie Unna	2130	Trisomía 8q
1056	Hipotricosis retraso mental tipo Lopes	2131	Trisomía terminal 10q
1057	Hipotricosis simple	2132	Tritanopia
1058	Hirschsprung - hipoplasia de uñas - dismorfia	2133	Trombocitopenia - síndrome de Pierre Robin
1059	Hirschsprung polidactilia sordera	2134	Ulceración umbilical atresia intestinal
1060	Histidinemia	2135	Urolitiasis 2,8 dihidroxi-adenina
1061	Histiocitosis azul marino	2136	Urticaria familiar por frío
1062	Histiocitosis de células de Langerhans	2137	Urticaria solar
1063	Histiocitosis progresiva mucinosa hereditaria	2138	Utero doble-hemivagina-agenesia renal
1064	Histiocitosis sinusal con linfadenopatía masiva	2139	VACTERL hidrocefalia
1065	Holoprosencefalia	2140	Variante neurológica del Síndrome de Waardenburg-Shah
1066	Homocamosinosis	2141	Vasculitis
1067	Homocistinuria clásica por déficit de cistationina betasintasa	2142	Vasculitis leucocitoclástica hipocomplementémica

1068	Ictiosis - hepatoesplenomegalia - degeneración cerebelosa	2143	Vasculopatía cerebroretiniana
1069	Ictiosis alopecia ectropion retraso mental	2144	Xantinuria, hereditaria aislada
1070	Ictiosis ampollosa de Siemens	2145	Xantomatosis cerebrotendinosa
1071	Ictiosis atresia biliar	2146	Xeroderma pigmentoso
1072	Ictiosis congénita microcefalia cuadriplejia	2147	Xerodermia pies cavos esmalte anomalía de
1073	Ictiosis congénita tipo feto Arlequin	2148	Xk aprosencefalia
1074	Ictiosis dedos fusiformes fisura labial media	2149	XL-DKC
1075	Ictiosis lamelar		