

**Retos para la inclusión social de pacientes con enfermedades huérfanas**

Catherine Llanos & Judith Pardo

Programa de Psicología, Escuela de Ciencias Sociales, Artes, y Humanidades ECSAH,

Universidad Nacional Abierta y a Distancia UNAD

Monografía como opción de grado

Orlando Montenegro Romero

Mayo 2020

## Tabla de contenido

|   |    |
|---|----|
| Portada .....   | 1  |
| Tabla de contenido .....  | 2  |
| Índice de figuras .....   | 5  |
| Resumen .....   | 6  |
| Introducción.....   | 7  |
| Planteamiento del problema.....                                   | 8  |
| Justificación .....   | 10 |
| Objetivos.....  | 11 |
| Metodología .....   | 12 |
| Marco conceptual y teórico .....                                  | 14 |
| Contextualización de las enfermedades huérfanas en el mundo.....  | 14 |
| Características de estas enfermedades .....                       | 15 |
| Dificultades inherentes a estas patologías .....                  | 16 |
| Organizaciones y asociaciones a nivel mundial .....               | 18 |
| Contextualización de las enfermedades huérfanas en Colombia ..... | 24 |

|   |    |
|---|----|
| Enfermedades raras .....                                      | 25 |
| Enfermedades ultra huérfanas .....                            | 25 |
| Enfermedades olvidadas .....                                  | 25 |
| Etiología y diagnósticos más frecuentes en Colombia .....     | 26 |
| Marco legal en Colombia para las enfermedades huérfanas ..... | 27 |
| Decreto 0481 de 2004.....                                     | 27 |
| Ley 1392 de 2010.....   | 27 |
| Ley 1438 de 2011.....   | 28 |
| Decreto 1954 de 2012.....                                     | 28 |
| Resolución 430 de 2013.....                                   | 29 |
| Resolución 3681 de 2013.....                                  | 29 |
| Ley 1751 de 2015.....   | 30 |
| Resolución 2048 de 2015.....                                  | 30 |
| Decreto 780 de 2016.....                                      | 30 |
| Resolución 0651 de 2018.....                                  | 30 |
| Resolución 5265 de 2018.....                                  | 31 |
| Ley 1980 de 2019.....   | 31 |
| Resolución 946 de 2019.....                                   | 31 |

|  |    |
|--|----|
| Resolución 205 de 2020 .....   | 32 |
| Epidemiología de las enfermedades huérfanas en Colombia .....                            | 32 |
| Problemáticas de las personas con enfermedades huérfanas y sus familias .....            | 39 |
| Medicamentos huérfanos .....   | 41 |
| Investigaciones en enfermedades huérfanas .....  | 43 |
| Enfermedades huérfanas, discapacidad y empoderamiento .....                              | 43 |
| Propuestas para mejorar la inclusión social de pacientes con enfermedades huérfanas .... | 45 |
| Importancia de la formación de redes y grupos de apoyo .....                             | 46 |
| Organizaciones y asociaciones en Colombia.....   | 49 |
| Derechos de los pacientes con enfermedades huérfanas .....                               | 54 |
| Día de las enfermedades huérfanas .....  | 56 |
| Conclusiones .....   | 58 |
| Referencias .....  | 61 |

## Índice de figuras

|  |    |
|--|----|
| Figura 1: <i>Principales problemas</i> .....                           | 18 |
| Figura 2: <i>Logo EURORDIS</i> .....                                   | 19 |
| Figura 3: <i>Logo GARD</i> .....                                       | 20 |
| Figura 4: <i>Logo IRDiRC</i> .....                                     | 21 |
| Figura 5: <i>Logo ORPHANET</i> .....                                   | 23 |
| Figura 6: <i>Logo RARE CONNECT</i> .....                               | 24 |
| Figura 7: <i>Principales prevalencias</i> .....                        | 33 |
| Figura 8: <i>Pirámide poblacional</i> .....                            | 34 |
| Figura 9: <i>Ubicación de casos reportados 2020</i> .....              | 35 |
| Figura 10: <i>Boletín epidemiológico 22 al 28 Diciembre 2019</i> ..... | 36 |
| Figura 11: <i>Boletín epidemiológico 15 al 21 Marzo de 2020</i> .....  | 38 |
| Figura 12: <i>Problemas asociados</i> .....                            | 42 |
| Figura 13: <i>Logo FECOER</i> .....                                    | 50 |
| Figura 14: <i>Listado</i> .....  | 51 |
| Figura 15: <i>Cartilla</i> .....                                       | 55 |

## Resumen

La gran mayoría de la población colombiana desconoce qué, cuáles y cuantas son las enfermedades huérfanas conocidas hasta el momento, su etiología médica y psicológica, el marco legal que las cobija dentro de Colombia, las dificultades de diagnóstico que presentan y la tendencia a ser mal diagnosticadas, los factores psicosociales que afectan el bienestar y calidad de vida de estos pacientes y sus cuidadores, así como las necesidades de inclusión social de los primeros.

Esta monografía pretende hacer una revisión documental sobre el tema, tocando aspectos inherentes a las problemáticas que enfrentan estos pacientes y visibilizar ante los profesionales de la psicología a este grupo minoritario, generalmente invisible, para el futuro abordaje integral de estas patologías.

**Palabras clave:** Comunidad, factores psicosociales, enfermedades huérfanas, inclusión social.

## Introducción

Se habla mucho de enfermedad y todas sus consecuencias, pero la realidad es que pocos conocen lo que es una enfermedad huérfana, en ese caso el concepto implícito en su nombre es idóneo porque un huérfano es quien ha perdido la raíz de su origen, carece de protección durante las etapas fundamentales de su vida y es un errante continuo del que nadie quiere hacerse cargo. Así navegan los pacientes de enfermedades huérfanas dentro de los sistemas de salud, no solo soñando con la inclusión social sino luchando por ella desde la invisibilidad de sus condiciones de salud, que en ocasiones los han llevado a recibir diagnósticos iniciales equivocados etiquetándolos como pacientes mentales cuando no lo son, que luchan por la equidad en tratamientos y atención integral contra la burocracia política y administrativa dentro de todos los estamentos sociales, en algunos casos ineficiente, poco consiente e insensible.

En esta monografía se hace una contextualización de esta problemática y sus protagonistas, las dificultades inherentes a sus patologías, el marco legal que en Colombia las ampara, su epidemiología, las organizaciones y asociaciones que luchan por sus derechos, la importancia de la formación de redes de apoyo y del empoderamiento individual y familiar para afrontar y enfrentar los retos de condiciones que mayormente permanecen en la invisibilidad.

### Planteamiento del problema

De acuerdo con los registros suministrados por el Ministerio de Salud, en Colombia existen entre 49.000 y 50.000 pacientes de enfermedades huérfanas registrados; en el año 2010 se decretó la Ley 1392 por la cual se las reconoce como de especial interés y el estado colombiano adoptó normas para la protección social de estos pacientes; el sistema de salud colombiano creó el listado oficial de enfermedades huérfanas que ha sido modificado en tres ocasiones, la última vez en 2018 mediante la Resolución 5265 estableciendo que existen 2.190 enfermedades raras–huérfanas codificadas en el país y reconocidas por el sistema de salud; cada 29 de Febrero a nivel mundial y desde el año 2008 en Colombia, se conmemora el día de las enfermedades raras–huérfanas para visibilizar y sensibilizar a la comunidad médico–científica, instituciones de salud pública y privada y a la comunidad en general sobre las problemáticas que enfrentan estos pacientes como falta de diagnóstico oportuno, necesidad de especialistas, tratamiento integral e inclusión social para mejorar su calidad de vida, así como trato digno. (Defensoría del pueblo Colombia, 2020; Ministerio de Salud y protección social, 2020). Sin embargo, la gran mayoría de las enfermedades huérfanas son prácticamente desconocidas para los profesionales de salud lo que deriva en diagnósticos equivocados, confusión con otro tipo de patologías inherentes a la salud mental y finalmente en un aislamiento social de los pacientes, lo que afecta no solo su calidad de vida sino su desarrollo integral como miembros activos de la sociedad desde su condición particular.



El congreso de Colombia en el Artículo 2 de la Ley 1392 de 2010, denomina las enfermedades huérfanas como:

Aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 2.000 personas, comprenden, las enfermedades raras, las ultra huérfanas y olvidadas. 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. (p.1)

Las enfermedades huérfanas son también conocidas como enfermedades raras porque en la gran mayoría de los casos no existen medicamentos ni tratamientos específicos para cada condición, así como escasos o ningún estudio sobre las mismas. El CIACER, Centro de Investigaciones en Anomalías Congénitas y Enfermedades Raras de la Universidad ICESI (Cali-Colombia) en alianza con la Fundación Valle del Lili (Cali-Colombia) es un grupo multidisciplinario que se enfoca en la investigación de las anomalías congénitas y las enfermedades raras de origen genético, sin embargo no todas las enfermedades huérfanas son de origen genético y al no estar dentro de este espectro no son investigadas, por lo que son prácticamente desconocidas. (Noticiero 90 minutos, 2019).

## Justificación

Los grupos minoritarios “son aquel conjunto de personas que poseen una identidad propia y se diferencian del resto de la sociedad, ya sea por su raza, orientación sexual, religión, etnia o por una discapacidad” (Rodríguez, D., s.f.). Los pacientes de enfermedades huérfanas son un grupo minoritario cuyo diagnóstico afecta su calidad de vida en todas las esferas y contextos de la cotidianidad: trato diferente, falta de oportunidades laborales y/o educativas, aislamiento social, entre otras.

El desconocimiento que la población en general y los profesionales de la salud tienen acerca de estas patologías, poca sensibilidad social y trato digno tanto para los pacientes como para sus familias; la falta de especialistas en esta área y las problemáticas inherentes a las mismas es un llamado urgente a su mayor visibilización, tal y como lo señalo Carmen Eugenia Dávila Guerrero Delegada para el Derecho a la Salud y la Seguridad Social en Colombia durante la doceava conmemoración del día mundial de las enfermedades huérfanas, que se llevó a cabo en el parque El Lago de la ciudad de Bogotá en febrero de 2020:

En este día no solamente reconocer a las personas con enfermedades huérfanas y clamar por su inclusión social y por el afianzamiento de sus derechos, sino también reconocer los avances que el país ha tenido en manejo y tratamiento de este tipo de patologías (Defensoría del pueblo Colombia, 2020).

## Objetivos

### Objetivo general

Visibilizar la realidad psicosocial de los pacientes con enfermedades huérfanas en Colombia a la población en general.

### Objetivos específicos

- Conceptualizar las enfermedades huérfanas.
- Comprender los aspectos psicosociales que enfrentan estos pacientes.
- Reconocer las necesidades de inclusión social de esta población.
- Relacionar el factor motivacional con el desarrollo de autonomía y productividad entre esta población.

## Metodología

La revisión y análisis documental procedente de fuentes confiables fue el instrumento de recolección de información para la elaboración de esta monografía, incluyendo publicaciones médicas, artículos e investigaciones científicas a nivel nacional e internacional; boletines, leyes, decretos y resoluciones gubernamentales a nivel nacional. Se inició con la búsqueda, clasificación y selección de documentos científicos, médicos y jurídicos relacionados con las enfermedades huérfanas. En primera instancia la búsqueda bibliográfica se realizó a nivel nacional en fuentes gubernamentales colombianas como Ministerio de Salud y Protección Social, Ministerio de Justicia, Instituto Nacional de Salud, Defensoría del pueblo, Federación Colombiana de Enfermedades Raras FECOER. Posteriormente se empleó la información proporcionada por organizaciones de enfermedades huérfanas reconocidas a nivel mundial por su trabajo investigativo que sirve de apoyo a profesionales en salud, pacientes y sus familias tales como ORPHANET, RARE CONNECT, EURORDIS, GARD e IRDiRC; material científico del National Human Genome Research Institute; artículos de investigación provenientes de bases de datos como ResearchGate, Scielo, Redalyc y Academia.edu; búsqueda en páginas de sociedades internacionales de investigación médica; libros en línea; notas periodísticas de programas radiales internacionales y noticieros locales referentes al tema. En total se emplearon cincuenta y un referencias bibliográficas provenientes de: Ministerio de Salud y Protección Social de Colombia (17), Ministerio de Justicia de Colombia (2), Instituto Nacional de Salud de Colombia (3), Defensoría del Pueblo de Colombia (3), Federación Colombiana de Enfermedades Raras (2),

Artículos científicos y publicaciones de organizaciones de enfermedades huérfanas reconocidas a nivel mundial (7), Artículos de investigación de bases de datos como Scielo, Redalyc, ResearchGate y Academia.edu (5), Libros (1), Revistas de salud (4), publicaciones de investigación médica a nivel internacional (4), notas en programas radiales y noticieros (2), artículos de internet sobre el tema (1).

Posterior a la búsqueda, recopilación y clasificación del material bibliográfico y con base en los temas abordados en cada uno de ellos, se delimitó y estructuró el cuerpo de la monografía para que el lector tuviera un recorrido fluido adentrándolo al mundo de las enfermedades huérfanas y sus problemáticas psicosociales, las cuales se contemplan en contextos diversos como el sector salud, legal, familiar y social desde el análisis objetivo de la información encontrada, procediendo finalmente a la redacción de la monografía.

## Marco conceptual y teórico

### Contextualización de las enfermedades huérfanas en el mundo

Desde hace cuatro décadas aproximadamente, empezaron a ser nombradas dentro de los sistemas de salud mundial las patologías poco frecuentes que solo afectan a una minoría y que a pesar de su heterogeneidad comparten características comunes por su baja prevalencia. El término enfermedades huérfanas se empleó inicialmente en los Estados Unidos de Norteamérica a la par con el concepto de medicamentos huérfanos (Posada, M., Martín-Arribas, C., Ramírez, A., Villaverde, A., & Abaitua, I., 2008). Se les denominó huérfanas no solo por ser poco conocidas, estudiadas y sin tratamiento específico sino porque no representaban un interés de investigación real para la comunidad médico-científica (Cortés, F., 2015, p.425), por lo que de alguna forma podrían considerarse abandonadas por esta comunidad.

La Organización Mundial de la Salud (OMS) reconoce la existencia de 6.000 a 8.000 enfermedades huérfanas que afectan entre el seis y ocho por ciento de la población mundial y las define como aquellas que presentan una prevalencia inferior a un paciente por cada 2000 personas (Takeda. s.f.) (En genérico, 2012). Aunque no existe en la literatura médica un consenso respecto a una única definición que abarque estas patologías ni tampoco con respecto a su prevalencia, fluctuando entre 1:1.000 y 1:200.000 debido a que algunas enfermedades pueden ser consideradas raras en algunas poblaciones y ser frecuentes en otras, lo cierto es que en general son crónicas, discapacitantes y en un 80% de origen genético, el otro 20% atribuye su origen a enfermedades degenerativas, inmunológicas y/o infecciosas (Cortés, F., 2015, p.426).

En los Estados Unidos de Norteamérica definen las enfermedades huérfanas como las que afectan a menos de 200.000 personas; en la Unión Europea se definen por una prevalencia de un afectado por cada 2.000 personas, sin embargo países como Suecia, Reino Unido y Dinamarca manejan otros criterios (Posada, M., Martín-Arribas, C., Ramírez, A., Villaverde, A., & Abaitua, I., 2008); en Colombia la prevalencia es de un afectado entre 5.000 (Ley 1438 de 2011, Artículo 2), Taiwán considera que son las que afectan a menos de 10.000 personas y en Japón a menos de 50.000 (Instituto Nacional de Salud y Ministerio de Salud y Protección Social, 2017).

El Proyecto Global del Genoma Humano iniciado en 1990 y finalizado en 2003 (National Human Genome Research Institute. 2019) estimó que pueden existir en el mundo cerca de 300 millones de personas que tienen una enfermedad huérfana (Cortés, F., 2015, p.426).

### ***Características de estas enfermedades***

El término “enfermedades huérfanas” es un gran paraguas bajo el que se agrupan las enfermedades raras, ultra huérfanas y olvidadas de las que se hablará más adelante (Ministerio de salud y protección social colombiano, 2020). A pesar de su heterogeneidad que no permite reconocerlas como un grupo nosológico comparten en común: baja prevalencia poblacional que todas presentan dentro de la población; variedad de signos y síntomas de un paciente a otro dentro de una misma patología; Múltiples subtipos dentro de la misma enfermedad; coexistencia de la patología con diversas discapacidades debido a que las enfermedades huérfanas pueden afectar tanto la capacidad física como mental, conductual y sensorial de una persona llevando a la pérdida de autonomía y posible discriminación social; en un 65% son graves, debilitantes y con dolor crónico; el 50% son de inicio temprano cerca de los dos años de

vida, el otro 50% aparecen durante la edad adulta y para aquellas con inicio en la infancia el 30% fallece antes de los cinco años; tienen diagnósticos tardíos y/o confusos debido al desconocimiento de las mismas por parte del equipo médico y la falta de especialistas. En promedio tardan no menos de 5 años en ser diagnosticadas e incluso algunas pueden sobrepasar los 10 años para recibir un diagnóstico; en su mayoría no tienen tratamiento ni medicamentos específicos; perjudican la calidad de vida tanto del paciente como de sus familias y traen altos costos a estas y a los sistemas de salud; existe poca investigación, desarrollo de medicamentos y literatura científica referente a las mismas como consecuencia de los altos costos que lo anterior implica y su poca factibilidad económica; reciben poco apoyo y/o tratamientos inadecuados que agravan la enfermedad (Cortés, F., 2015, p.426) (Instituto Nacional de Salud y Ministerio de Salud y Protección Social., 2017, p.4).

### ***Dificultades inherentes a estas patologías***

Antes de un diagnóstico final los pacientes pueden recorrer el sistema de salud pasando mínimo por entre seis a 13 médicos entre generales y especialistas, lo que afecta visiblemente su calidad de vida y acrecienta las probabilidades de complicaciones e incrementa la gravedad de la enfermedad antes de obtener un diagnóstico preciso y certero. Generalmente las enfermedades huérfanas tienen afectación multisistémica necesitando del manejo integral de las mismas con la participación coordinada de profesionales de la salud en diferentes ramas, variedad de exámenes especializados, atención continua y rehabilitación permanente durante toda la vida lo que no siempre es posible por los altos costos que genera, porque no todas las entidades prestadoras de salud ofrecen cobertura total a estas patologías y no existen muchos



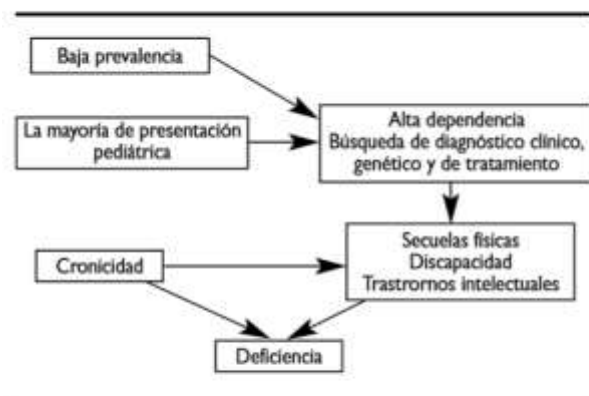
centros especializados que brinden atención integral a estos pacientes, cayendo en el círculo interminable de ausencia de tratamientos eficaces, falta de seguimiento , beneficios y/o compensaciones gubernamentales. En el caso de las enfermedades huérfanas de origen genético, se requieren exámenes complejos y estudios moleculares de alta precisión para reconocer los genes y mutaciones causantes de la patología (Cortés, F., 2015, p.426–428).

Según la etapa de aparición de la sintomatología presentan ciertos tipos de necesidades asistenciales. Si la aparición es en la infancia los afectados (as) necesitarán de un diagnóstico genético confirmatorio, altos y constantes niveles de asistencia y atención continua porque presentarán deficiencias intelectuales, sensoriales, óseas y musculares, fallos orgánicos complejos y soporte familiar durante toda la vida. Si aparece en la edad adulta llegar al diagnóstico definitivo será más complejo y requerirá de múltiples pruebas de laboratorio y exámenes especializados que no siempre son concluyentes. Igualmente necesitará la ayuda de tratamiento integral por parte de un equipo de salud interdisciplinar con experiencia en estas patologías tanto en la etapa de diagnóstico como de tratamiento (Posada de la Paz, 2008, p.161). Si bien es cierto que no es inherente a todas las enfermedades huérfanas la discapacidad, muchas de ellas son crónicas y generan alta dependencia física para actividades cotidianas, lo que puede derivar en afectaciones y/o trastornos del estado de ánimo y dependencia emocional (Figura 1).

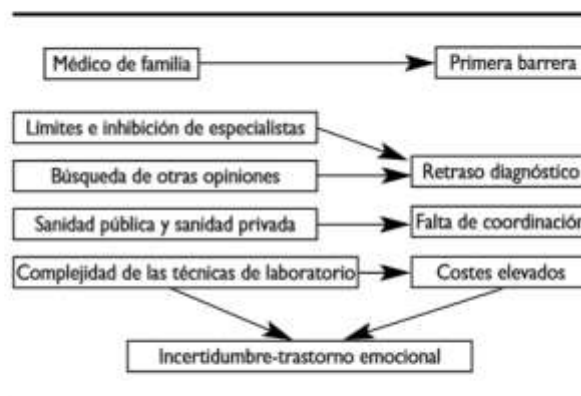
Figura 1

*Principales Problemas*

Posada de la Paz M. Las enfermedades raras y su impacto en la gestión de los servicios de salud



**Figura 1.** Flujo de los principales problemas de las enfermedades raras asociados a baja prevalencia.



**Figura 2.** Flujo de los principales problemas de las enfermedades raras asociados a temas sanitarios.

Fuente [https://www.academia.edu/5271171/Las\\_enfermedades\\_raras\\_y\\_su\\_impacto\\_en\\_la\\_gestion\\_servicios\\_de\\_salud](https://www.academia.edu/5271171/Las_enfermedades_raras_y_su_impacto_en_la_gestion_servicios_de_salud)

**Organizaciones Y Asociaciones a nivel mundial**

Si bien el panorama para estos pacientes luce desolador y solitario, existen a nivel mundial organizaciones que luchan por sus derechos y abogan por mayor presupuesto para programas de investigación científica y medicamentos, entre las principales se encuentran:

**EURORDIS.** Es una organización sin ánimo de lucro que se inició en Europa y en la actualidad abarca 72 países y 910 organizaciones a nivel mundial que luchan a favor de los pacientes de enfermedades huérfanas en el aspecto social: promoviendo planes y estrategias para mejorar su calidad de vida, ser su voz, luchar a favor de políticas y servicios para estos pacientes, crear

redes y grupos de apoyo entre pacientes y aumentar la concientización sobre estas enfermedades dentro de la población en general (Figura 2). En el aspecto científico: fomentar la investigación y el desarrollo de tratamientos y medicamentos específicos para estas patologías así como su reglamentación. Su financiación proviene en gran parte de la Comisión Europea, Corporaciones independientes, eventos que realizan, donaciones de voluntarios y organizaciones de pacientes. Aunque se enfoca principalmente en Europa tiene organizaciones asociadas en continente americano en Canadá, Colombia, Venezuela, Estados Unidos de América, Brasil, Argentina y Uruguay (EURORDIS Rare Diseases Europe, 2020).

**Figura 2**

*Logo*



Fuente <https://www.eurordis.org/sites/default/files/bigbox-eurordis.jpg>

**GARD.** Es el Centro de información sobre Enfermedades Genéticas y Raras (Genetic and Rare Diseases Information) (Figura 3), un programa creado en los Estados Unidos de Norteamérica

por el *National Center for Advancing Translational Sciences (NCATS)* que recibe financiación del Instituto Nacional de Salud de este país (National Institutes of Health NIH) y el Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano (National Human Genome Research Institute NHGRI). Su objetivo es brindar información científica, confiable y actualizada en inglés y español sobre enfermedades genéticas y raras tanto a pacientes como a familiares, todo el personal de la salud, científicos, líderes comunitarios, redes de apoyo y público en general. La información que se encuentra en la página proviene del Instituto Nacional de la Salud (NIH), libros y textos médicos, revistas científicas, enlaces en la red y bases de datos médicos. Entre los recursos que ofrece están: las respuestas dadas por especialistas a preguntas formuladas por pacientes, conferencias científicas patrocinadas por el NIH, información acerca de organizaciones que brindan apoyo, estudios de investigación y ensayos clínicos, información sobre pruebas genéticas, boletín de noticias para profesionales de la salud y guías de información entre otras. (GARD., s.f.).

### Figura 3

*Logo*



**IRDIRC.** El consorcio Internacional de investigaciones para Enfermedades Raras (International Rare Disease Research Consortium IRDiRC) (Figura 4) fue fundado en el año 2011 y está integrado por científicos, genetistas, neurólogos, biólogos y otros especialistas provenientes de los cinco continentes y fue concebido para la consecución de dos objetivos: aportar 200 nuevas terapias, meta alcanzada en el año 2017, y desarrollar los medios para diagnosticar las enfermedades más raras para el año 2020, el cual está en proceso. A lo anterior se suman tres nuevos objetivos que se proponen alcanzar para el año 2027: diagnosticar en menos de un año a cualquier potencial paciente de enfermedad rara conocida, los que no entren en esa categoría ingresarán a estudios de investigación; aprobar 1.000 nuevas terapias para enfermedades que no cuenten con opciones y desarrollar metodologías para evaluar el impacto de los diagnósticos y las terapias en pacientes con enfermedades raras. (IRDIRC. 2020).

**Figura 4**

Logo



Fuente [https://irdirc.org/wp-content/uploads/2018/02/IRDIRC-logo-about\\_edited-285x160.jpg](https://irdirc.org/wp-content/uploads/2018/02/IRDIRC-logo-about_edited-285x160.jpg)

**ORPHANET.** En los años 80 se dio el crecimiento y desarrollo de la internet y en 1993 Marc Andreessen creó el navegador "Mosaic" que dio paso a una navegación más rápida y eficaz hasta llegar a lo que se conoce hoy en día (Historia del internet, s.f.). Con estos avances surge en 1997 en Francia "Orphanet" (Figura 5) portal de información sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos cuyos objetivos son: visibilizar las enfermedades raras a la comunidad médico-científica creando el código ORPHA con el cual se clasifican las enfermedades huérfanas y se crea un lenguaje común para mejor entendimiento; ofrecer información gratuita de calidad y accesibilidad a la misma tanto para los profesionales de la salud como para pacientes y demás usuarios de internet, la cual cuenta con datos científicos sobre epidemiología, rasgos fenotípicos, consecuencias a nivel funcional de cada enfermedad y relación gen/enfermedad entre otros, información que es traducida al inglés, español, francés, italiano, portugués, alemán, holandés, griego, polaco, ruso y eslovaco; mejorar la comprensión de estas patologías mediante el trabajo mancomunado de expertos de la salud, investigadores y pacientes para mejorar los diagnósticos, tratamientos y atención que recibe esta población. Orphanet es financiada principalmente por el Instituto Nacional Francés de la Salud y la Investigación médica INSERM, la Dirección General de Salud Francesa DGS y la Comisión Europea a través de OrphaNetWork, así como patrocinadores no financieros pero de los que recibe apoyo en servicios y experiencia como la Organización Mundial de la Salud OMS y el Centro de Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras GARD. Entre sus servicios están: enciclopedia gratuita de enfermedades raras en inglés, la cual irá siendo traducida a otros

idiomas; listado de medicamentos huérfanos desarrollados y en vías de desarrollo, inventario y clasificación de enfermedades raras; enciclopedia de recomendaciones, guías medicas de atención en emergencia y para la anestesia, guías para la práctica clínica; boletín bimensual de noticias sobre actualidad científica y políticas relacionadas con enfermedades huérfanas y sus medicamentos en francés, italiano e inglés; informes temáticos; directorio de recursos como centros de atención, expertos, laboratorios, ensayos clínicos y asociaciones de pacientes entre otros, todo referente a las enfermedades huérfanas dentro de la Unión Europea. (Orphanet., 2020).

**Figura 5**

*Logo*



Fuente <https://enfermedades-raras.org/images/pOrphanet.jpg>

**RARE CONNECT.** Es una plataforma sin fines de lucro creada por pacientes, familiares y comunidades de enfermedades raras para comunicarse, compartir experiencias, diagnósticos,

tratamientos, avances y cualquier tipo de información sobre sus patologías (Figura 6). Tiene un foro seguro y moderado por expertos, con servicio de traducción y sin costo para poder conectar a todos los pacientes sin importar el país e idioma de origen. Cada enfermedad huérfana tiene su propia comunidad y moderadores voluntarios pertenecientes a diversas asociaciones, cuenta con grupos de discusión y en el futuro planea integrar el componente investigativo. Es apoyada por organizaciones como EURORDIS y Care4Rare y financiada por fuentes corporativas. (Rare Connect, s.f.).

**Figura 6**

*Logo*



Fuente [https://www.rareconnect.org/images/logo\\_horizontal\\_colour.4832ca.png](https://www.rareconnect.org/images/logo_horizontal_colour.4832ca.png)

### **Contextualización de las enfermedades huérfanas en Colombia**

Lo que es común a la definición mundial de enfermedad huérfana y que todas las patologías cobijadas bajo este concepto comparten es la baja prevalencia, sin embargo esta variará de un



país a otro. De acuerdo con lo expuesto por el Ministerio de Salud y protección social colombiano (2020) en su página <https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/Paginas/enfermedades-huerfanas.aspx>:

En 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. (Ley 1392 de 2010/Ley 1438 de 2011).

### ***Enfermedades Raras***

Este tipo de enfermedades pueden ser comunes para una región del mundo y a su vez ser poco habituales en otro punto del planeta, tienen un alto nivel de complejidad y son debilitantes a largo plazo y en algunos casos mortales. Dentro de las enfermedades raras la mayoría son de origen genético, pero también incluyen categorías como enfermedades autoinmunes, malformaciones congénitas, cánceres de baja frecuencia y enfermedades de tipo infeccioso. (Ministerio de salud y protección social. (2020).

### ***Enfermedades ultra huérfanas***

Comparten todas las características propias de las enfermedades huérfanas así como de las enfermedades raras, pero se distinguen de las anteriores por tener una prevalencia poblacional de 0,1 a 9 casos por cada 100 mil personas. (Ministerio de salud y protección social. (2020).

### ***Enfermedades olvidadas***

Comprenden al grupo de enfermedades de tipo parasitario que afectan generalmente a poblaciones en pobreza extrema con acceso limitado a los servicios de salud, debido a que viven en regiones rurales de difícil acceso o zonas en barrios marginales. Por lo anterior muchas veces son condiciones desatendidas u olvidadas que requieren de un abordaje multisectorial. (Ministerio de salud y protección social., 2020).

### **Etiología y diagnósticos más frecuentes en Colombia**

A nivel mundial se desconoce la causa exacta de una enfermedad huérfana, pero la mayoría de ellas tiene su origen en factores genéticos por mutaciones específicas en genes determinados, sin embargo este no es el único factor y algunas tienen asociadas factores hereditarios, congénitos, autoinmunes, ambientales y químicos, los cuales se pueden dar de forma aislada o en combinación con los factores genéticos. (Ministerio de salud y protección social, 2020). De acuerdo con los reportes del Protocolo de Vigilancia en Salud Pública Huérfanas–Raras código: 342 del Instituto Nacional de Salud y el Ministerio de Salud y Protección Social colombianos (2017), al finalizar Junio del año 2018 habían sido diagnosticadas 31.870 personas como pacientes de alguna enfermedad huérfana–rara y los diagnósticos más frecuentes fueron Esclerosis múltiple, Enfermedad de Von Willebrand, Síndrome de Guillain Barré, Miastenia gravis, Fibrosis quística, Hipopituitarismo, Esclerosis sistémica progresiva, y Enfermedades de las neuronas motoras, afectando mayormente a la población del sexo femenino y concentradas principalmente en ciertas zonas del país: Bogotá, Antioquia, Valle del Cauca y Cundinamarca. (Instituto Nacional de Salud y Ministerio de Salud y Protección Social, 2017).

## **Marco legal en Colombia para las enfermedades huérfanas**

En Latinoamérica, Colombia es uno de los países que más ha trabajado en el desarrollo de un marco jurídico que garantice la protección y los derechos de estos pacientes. Si bien es cierto que hay mucho trabajo por delante en el mejoramiento de políticas públicas específicas y diferenciales para los pacientes y sus familias, se deben reconocer las Leyes, Decretos y Resoluciones que el Gobierno Nacional en diferentes periodos ha creado.

### ***Decreto 0481 de 2004***

Mediante este decreto el Gobierno colombiano establece normas que incentivan la oferta de medicamentos vitales e irremplazables para la vida de los pacientes, pero que no se encuentran disponibles en el país. Lo cual en el caso de las enfermedades huérfanas es crucial ya que al ser enfermedades de muy baja prevalencia a nivel mundial, no se desarrollan medicamentos específicos para estas condiciones por su baja rentabilidad económica. (Ministerio de la Protección social, 2004).

### ***Ley 1392 de 2010.***

Esta Ley decretada por el Gobierno de Colombia el 02 de Julio de 2010 es de suma relevancia para toda la comunidad de enfermedades huérfanas, porque son denominadas y reconocidas como de especial interés no solo para el Sistema de Salud Nacional sino para el estado, quien busca garantizar la protección social tanto a los pacientes como a sus cuidadores. Igualmente establece que la prevalencia de estas enfermedades en Colombia será de 1 por cada 2.000 personas, lo que posteriormente será modificado; establece principios rectores, todo lo referente a los medicamentos y financiación de estas enfermedades, deberes y obligaciones del

gobierno, el registro nacional de pacientes con enfermedades huérfanas, los centros para el manejo de las mismas, el abordaje y manejo integral de estas patologías entre otros. (Ministerio de Salud, 2010, p.1).

### ***Ley 1438 de 2011***

Esta Ley con el Artículo 140 hace una modificación al Artículo 2 de la Ley 1392 de 2010, en lo referente a la prevalencia establecida en Colombia para las enfermedades huérfanas:

"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 5.000 personas, comprenden, las enfermedades raras, las ultra huérfanas 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" (Ministerio de Salud, 2011, p.48).

### ***Decreto 1954 de 2012***

Con este decreto el Gobierno Nacional busca proporcionar mayor conocimiento sobre estos casos para que se desarrollen protocolos de tratamiento que cubran todas las necesidades de los pacientes y se dé seguimiento a las entidades que los atienden, implementando el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas; es de carácter impositivo para las

Entidades Promotoras de Salud (EPS), Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS), Direcciones Departamentales y municipales de salud entre otras. Todas las anteriores deben entregar al Ministerio de Salud y Protección Social la información de los casos detectados para la recopilación y consolidación de la información. (Ministerio de Salud y Protección Social, 2012).

### ***Resolución 430 de 2013***

De acuerdo a lo expuesto por el Ministerio de Salud y Protección Social del Gobierno colombiano, bajo esta resolución se definió el listado de enfermedades huérfanas en Colombia mediante una mesa de trabajo integrada por agremiaciones como Fecoer, Acopel, Fundación Fibrosis Quística, Liga contra la Hemofilia en representación de los pacientes: Sociedades científicas y la academia representadas por la Asociación Colombiana de Genética Humana y la Asociación Colombiana de Neuropediatría. La mesa de trabajo se apoyó en los listados de enfermedades huérfanas identificadas a nivel mundial (Orphanet) para realizar su determinación. (Así vamos en salud, 2020, p.1).

### ***Resolución 3681 de 2013***

Mediante esta Resolución el Ministerio de Salud y Protección Social del gobierno colombiano establece los requerimientos de información para la elaboración del censo nacional de pacientes con enfermedades huérfanas:

La presente resolución tiene por objeto definir los contenidos y requerimientos técnicos de la información a reportar por una única vez a la Cuenta de Alto Costo, para la elaboración del censo de pacientes con enfermedades huérfanas (Ministerio de Salud y Protección Social, 2013, p.1)

***Ley 1751 de 2015***

El Congreso de Colombia decreta esta Ley en el año 2015 para regular el derecho fundamental a la salud. En el Artículo 11 de la misma se da una mención especial a los pacientes de enfermedades huérfanas como sujetos de especial protección del Estado colombiano. (Ministerio de Salud y Protección Social, 2015, p.7).

***Resolución 2048 de 2015***

Esta Resolución expedida el nueve de Junio de 2015 no solo actualiza el listado de enfermedades huérfanas existentes sino que da a cada patología un número de identificación, el cual se incluye en el anexo técnico (p.3–18). Lo anterior ayuda a que tanto las Entidades Promotoras de Salud (EPS), Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS), Direcciones de salud a nivel distrital y municipal tengan un mismo sistema de información y reporte de datos en lo referente a estas enfermedades. (Ministerio de Salud y Protección Social, 2015).

***Decreto 780 de 2016***

Mediante este Decreto de mayo 06 de 2016, en los Artículos 2.8.4.1 y 2.8.4.10 se establecen condiciones y procedimientos para la implementación del Sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas, según lo establecido en el Artículo segundo de la Ley 1392 de 2010, con el objetivo de tener información periódica, sistemática y seguimiento de las entidades de salud responsables, al igual que obligatoriedad y divulgación. (Ministerio de Justicia Sistema Único de Información Normativa, 2016).

***Resolución 0651 de 2018***

El primero de Marzo de 2018 el gobierno nacional mediante esta Resolución establece:

La habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención (Ministerio de Salud y Protección Social, 2018, p.1).

### ***Resolución 5265 de 2018***

Con esta Resolución del 27 de Noviembre de 2018 se deroga la Resolución 2048 de 2015 Resolviéndose: actualizar el listado de enfermedades huérfanas (versión 3.0) el cual aplica a Entidades Promotoras de Salud (EPS), Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS), Direcciones o Secretarías de Salud distrital, municipal y Departamental, se asigna número de identificación para la enfermedad huérfana, se publica el listado y se hace notificación al SIVIGILA de los casos notificados. (Ministerio de Salud y Protección Social, 2018, p.2-25).

### ***Ley 1980 de 2019***

Mediante esta Ley se crea en Colombia el programa de Tamizaje neonatal para la detección temprana de enfermedades relacionadas con errores congénitos del metabolismo y otro tipo de enfermedades de orden genético. (Ministerio de Salud y Protección Social, 2019, p.1).

### ***Resolución 946 de 2019***

El 22 de Abril de 2019 mediante la Resolución 946 se resuelve dictar nuevas disposiciones en lo referente al registro Nacional de pacientes con enfermedades huérfanas: datos sociodemográficos, datos de vinculación al SGSSS, datos de la enfermedad y evolución del paciente; igualmente se dictan disposiciones en lo referente a la notificación al Sistema de Vigilancia en Salud pública SIVIGILA. (Ministerio de Salud y Protección Social, 2019).

### ***Resolución 205 de 2020***

Esta Resolución expedida el 17 de Febrero de 2020 favorece a los pacientes de enfermedades huérfanas en lo referente a tratamientos y medicamentos de estas patologías, los cuales son de alto costo. En el Artículo decimo se establece la financiación de los medicamentos para enfermedades huérfanas y en la ***Resolución 206 de 2020*** expedida el mismo día, se encuentra el listado con el presupuesto asignado a cada Entidades Promotoras de Salud (EPS). (Ministerio de salud y Protección Social, 2020).

### **Epidemiología de las Enfermedades huérfanas en Colombia**

En el año 2013 el Ministerio de Salud y Protección Social con base en los datos registrados por las Entidades Promotoras de Salud (EPS), Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS), Direcciones de Salud Departamentales, distritales y municipales entre otras, reportó 13.238 pacientes de enfermedades huérfanas. (Ministerio de salud y protección social, 2020). Posteriormente, en el Boletín de Prensa Número 036 de 2020 confirmó que el Registro Nacional de pacientes con enfermedades huérfanas reportaba 52.753 casos y el Listado oficial de enfermedades huérfanas reconocidas por el Sistema de Salud Colombiano establecía 2.190 enfermedades con base en la última actualización realizada mediante la Resolución 5265 de 2018. El 32% de los casos registrados pertenecen a las siguientes enfermedades en orden de cantidad de casos diagnosticados (Figura 7): Esclerosis Múltiple 5,8% (3.077 casos), Déficit congénito del factor VIII 5,5% (2.912 casos), Enfermedad de Von Willebrand 5,5% (1.777 casos), Síndrome de Guillain-Barré 3,4% (1.777 casos), Miastenia grave 2,4% (1.245 casos), Displasia broncopulmonar 2,1% (1.091 casos), Drepanocitosis 2,0% (1.060 casos), Esclerosis



sistémica cutánea difusa 1,7% (919 casos), Enfermedad de Crohn 1.7% (892 casos) y Fibrosis quística 1,7% (885 casos). (Ministerio de Salud y protección Social, 2020).

## Figura 7

### *Principales prevalencias*

Tabla 1. Diez primeras prevalencias de Enfermedades Huérfanas en el Registro Nacional (32%), Colombia, 2013-2020

| Nombre de E.H.                      | Número de Casos | %   |
|-------------------------------------|-----------------|-----|
| ESCLEROSIS MÚLTIPLE                 | 3.077           | 5,8 |
| DÉFICIT CONGENITO DEL FACTOR VIII   | 2.912           | 5,5 |
| ENFERMEDAD DE VON WILLEBRAND        | 2.910           | 5,5 |
| SINDROME DE GUILLAIN-BARRÉ          | 1.777           | 3,4 |
| MIASTENIA GRAVE                     | 1.245           | 2,4 |
| DISPLASIA BRONCOPULMONAR            | 1.091           | 2,1 |
| DREPANOCITOSIS                      | 1.060           | 2,0 |
| ESCLEROSIS SISTÉMICA CUTANEA DIFUSA | 919             | 1,7 |
| ENFERMEDAD DE CROHN                 | 892             | 1,7 |
| FIBROSIS QUÍSTICA                   | 885             | 1,7 |

Fuente: Bodega de Datos de SISPRO, Registro PEH, Sivigila, con los datos de MIPRES, con corte al 31/01/2020. Consultado 13/02/2020

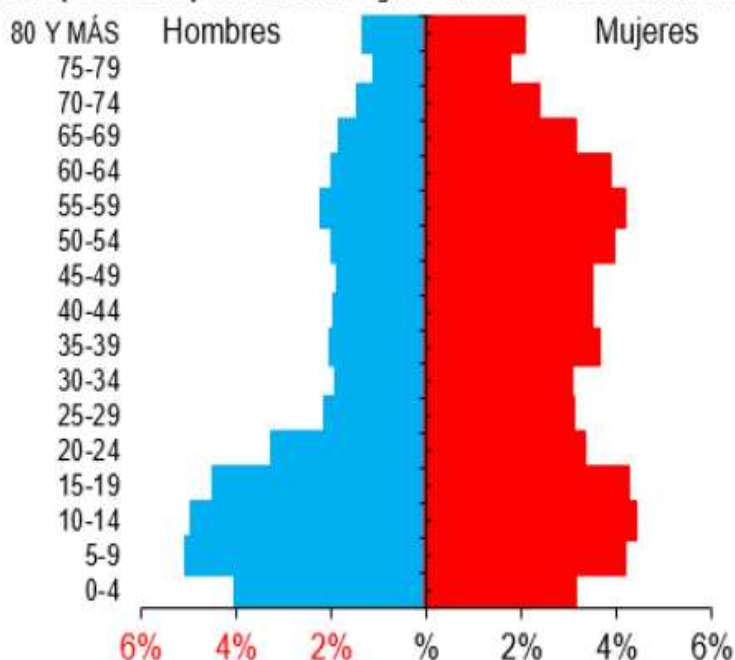
Fuente <https://www.minsalud.gov.co/Paginas/Colombia-asume-el-reto-de-la-atencion-integral-para-enfermedades-huerfanas.aspx>

La pirámide poblacional (Figura 8) muestra que entre los cero a 14 años se reportan más casos de hombres con enfermedades huérfanas, pero de los quince años en adelante hay mayores reportes de casos de mujeres con enfermedades huérfanas. (Ministerio de Salud y protección Social, 2020).

Figura 8

*Pirámide Poblacional*

**Pirámide poblacional de personas reportadas en el registro de enfermedades huérfanas, Colombia, 2013-2020**



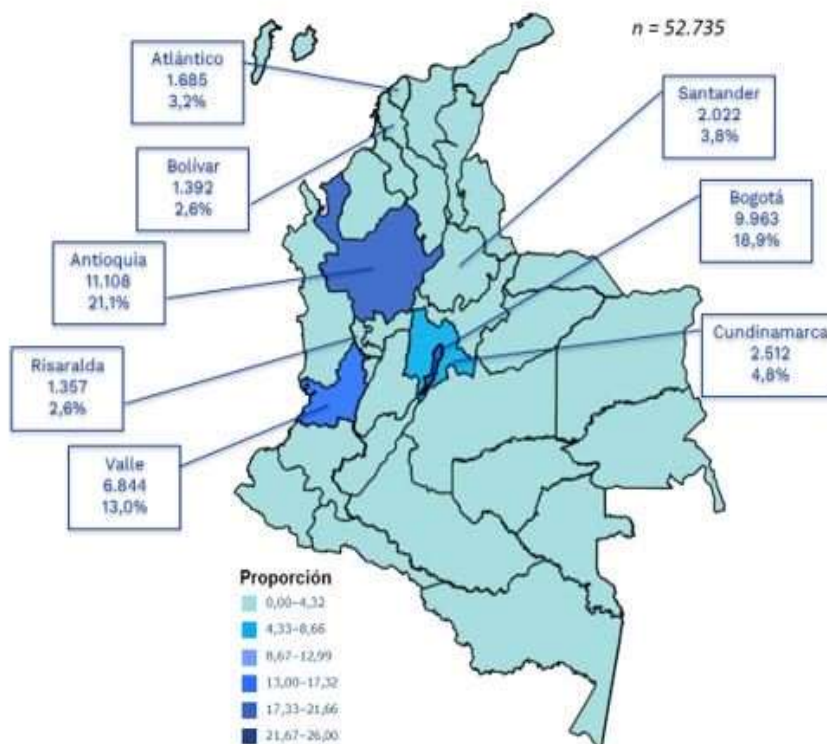
Fuente: Cubo de personas con enfermedades huérfanas, consultado el 12 de febrero de 2020

Fuente <https://www.minsalud.gov.co/Paginas/Colombia-asume-el-reto-de-la-atencion-integral-para-enfermedades-huerfanas.aspx>

Con base en la ubicación geográfica (Figura 9), la zona del país en donde hay más casos reportados es Antioquia 21,1% (11.108 casos), seguida por Bogotá 18,9% (9.963 casos), Valle 13,0% (6.844 casos), Cundinamarca 4,8% (2.512 casos), Santander 3,8% (2.022 casos), Atlántico 3,2% (1.685 casos), Bolívar 2,6% (1.392 casos) y Risaralda 2,6% (1.357 casos); los anteriores datos son a corte de 31 de Enero de 2020. (Ministerio de Salud y protección Social, 2020).

Figura 9

Ubicación de Casos Reportados 2020



Fuente: Bodega de Datos de SISPRO, Registro PEH, Sivigila, con los datos de MIPRES, con corte al 31/01/2020.

Consultado 13/02/2020

Fuente <https://www.minsalud.gov.co/Paginas/Colombia-asume-el-reto-de-la-atencion-integral-para-enfermedades-huerfanas.aspx>

El último boletín epidemiológico semanal (BES) del Instituto Nacional de Salud y el Ministerio de Salud con corte en la semana 52 de 2019 (22 al 28 de Diciembre) registra en su Tabla de Mando Nacional el comportamiento de las enfermedades huérfanas por departamento (Figura 10) mostrando un incremento en el total nacional a esa fecha de 17.973 casos, siendo Bogotá quien presenta la mayor cantidad (4.945), seguida de Antioquia (4.475) y Cali (2.491). (Instituto Nacional de Salud, 2019, p.26).

Figura 10

Boletín Epidemiológico 22 a 28 Diciembre de 2019

## Comportamiento de la notificación por departamento a semana 52

■ Decremento  
■ Incremento

| Departamento       | Bajo peso al nacer |                | Cáncer en menores de 18 años |                | Cáncer de mama     |                | Cáncer de cuello uterino |                | Chagas agudo       |                | Chagas crónico     |                | Chikungunya        |                | Desnutrición aguda en menores de cinco años |                | Defectos congénitos |                | Difteria           |                | Enfermedad por virus Zika |                | Enfermedades huérfanas |                | Exposición a fluor |                | Fiebre amarilla    |                | Hepatitis B, C y coinfección B-D |                |
|--------------------|--------------------|----------------|------------------------------|----------------|--------------------|----------------|--------------------------|----------------|--------------------|----------------|--------------------|----------------|--------------------|----------------|---|----------------|---------------------|----------------|--------------------|----------------|---------------------------|----------------|------------------------|----------------|--------------------|----------------|--------------------|----------------|----------------------------------|----------------|
|                    | Acumulado esperado | Acumulado 2019 | Acumulado esperado           | Observado 2019 | Acumulado esperado | Observado 2019 | Acumulado esperado       | Observado 2019 | Acumulado esperado | Observado 2019 | Acumulado esperado | Observado 2019 | Acumulado esperado | Observado 2019 | Acumulado esperado                          | Observado 2019 | Acumulado esperado  | Observado 2019 | Acumulado esperado | Observado 2019 | Acumulado esperado        | Observado 2019 | Acumulado esperado     | Observado 2019 | Acumulado esperado | Observado 2019 | Acumulado esperado | Observado 2019 | Acumulado esperado               | Observado 2019 |
| Amazonas           | 31                 | 24             | 5                            | 4              | 9                  | 3              | 13                       | 8              | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 5                  | 8              | 88  | 61             | 15                  | 24             | 0                  | 0              | 12                        | 8              | 5                      | 3              | 48                 | 9              | 0                  | 0              | 19                               | 14             |
| Antioquia          | 2.116              | 2.423          | 175                          | 185            | 633                | 669            | 353                      | 1.146          | 1                  | 3              | 0                  | 1              | 59                 | 42             | 1.226                                       | 1.356          | 852                 | 1.238          | 1                  | 2              | 39                        | 16             | 992                    | 4.475          | 45                 | 44             | 0                  | 0              | 433                              | 547            |
| Arauca             | 90                 | 113            | 10                           | 9              | 13                 | 11             | 13                       | 20             | 2                  | 0              | 15                 | 87             | 8                  | 1              | 158   | 298            | 58                  | 50             | 0                  | 0              | 13                        | 5              | 30                     | 47             | 45                 | 0              | 0                  | 9              | 1                                |                |
| Atlántico          | 282                | 436            | 19                           | 26             | 27                 | 30             | 15                       | 18             | 1                  | 3              | 0                  | 0              | 13                 | 16             | 238   | 406            | 113                 | 94             | 0                  | 0              | 20                        | 3              | 43                     | 140            | 75                 | 50             | 0                  | 0              | 65                               | 67             |
| Barranquilla       | 385                | 456            | 24                           | 38             | 75                 | 64             | 35                       | 19             | 1                  | 0              | 0                  | 0              | 13                 | 11             | 148   | 208            | 127                 | 93             | 0                  | 0              | 23                        | 5              | 101                    | 336            | 0                  | 100            | 0                  | 0              | 112                              | 114            |
| Bogotá             | 3.799              | 4.689          | 325                          | 346            | 529                | 1.132          | 777                      | 1.431          | 2                  | 0              | 7                  | 4              | 0                  | 1              | 1.221                                       | 2.741          | 1.256               | 1.408          | 2                  | 9              | 9                         | 12             | 979                    | 4.945          | 33                 | 37             | 0                  | 0              | 390                              | 551            |
| Bolívar            | 297                | 306            | 44                           | 44             | 25                 | 28             | 25                       | 42             | 0                  | 0              | 1                  | 0              | 4                  | 5              | 239   | 298            | 140                 | 121            | 0                  | 0              | 9                         | 0              | 19                     | 89             | 74                 | 100            | 0                  | 0              | 28                               | 26             |
| Boyacá             | 566                | 531            | 51                           | 48             | 63                 | 113            | 57                       | 93             | 5                  | 0              | 17                 | 19             | 4                  | 5              | 349   | 518            | 254                 | 312            | 0                  | 1              | 4                         | 6              | 94                     | 287            | 61                 | 62             | 0                  | 0              | 19                               | 28             |
| Buenaventura       | 76                 | 68             | 18                           | 11             | 10                 | 25             | 8                        | 9              | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 3                  | 1              | 20  | 52             | 18                  | 31             | 0                  | 0              | 2                         | 3              | 24                     | 75             | 15                 | 0              | 0                  | 0              | 6                                | 12             |
| Caldas             | 235                | 241            | 42                           | 48             | 62                 | 154            | 98                       | 244            | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 10                 | 7              | 65  | 152            | 130                 | 138            | 0                  | 0              | 11                        | 2              | 95                     | 436            | 46                 | 54             | 0                  | 0              | 36                               | 70             |
| Caquetá            | 97                 | 81             | 19                           | 12             | 5                  | 52             | 66                       | 1              | 0                  | 0              | 0                  | 15             | 5                  | 136            | 207   | 77             | 77                  | 0              | 0                  | 9              | 2                         | 15             | 28                     | 58             | 48                 | 0              | 0                  | 13             | 13                               |                |
| Cartagena          | 372                | 426            | 47                           | 48             | 58                 | 68             | 35                       | 49             | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 8                  | 12             | 48  | 90             | 160                 | 149            | 0                  | 0              | 15                        | 4              | 76                     | 502            | 49                 | 0              | 0                  | 49             | 46                               |                |
| Casanare           | 118                | 126            | 27                           | 18             | 12                 | 11             | 29                       | 43             | 9                  | 27             | 24                 | 22             | 24                 | 19             | 335   | 408            | 110                 | 58             | 0                  | 0              | 40                        | 9              | 29                     | 55             | 50                 | 44             | 0                  | 0              | 11                               | 19             |
| Cauca              | 463                | 444            | 54                           | 52             | 79                 | 134            | 158                      | 242            | 0                  | 1              | 0                  | 6              | 4                  | 234            | 471   | 269            | 251                 | 0              | 1                  | 9              | 3                         | 104            | 391                    | 66             | 60                 | 0              | 0                  | V34            | 66                               |                |
| Cesar              | 389                | 488            | 32                           | 29             | 56                 | 115            | 31                       | 95             | 3                  | 3              | 7                  | 7              | 6                  | 438            | 741   | 170            | 143                 | 0              | 4                  | 23             | 8                         | 44             | 160                    | 41             | 39                 | 0              | 0                  | 31             | 39                               |                |
| Choco              | 104                | 162            | 11                           | 14             | 4                  | 13             | 5                        | 12             | 0                  | 1              | 0                  | 0              | 3                  | 2              | 201   | 347            | 26                  | 48             | 0                  | 0              | 2                         | 0              | 9                      | 77             | 25                 | 100            | 0                  | 0              | 31                               | 28             |
| Córdoba            | 558                | 673            | 34                           | 57             | 92                 | 205            | 54                       | 159            | 2                  | 0              | 0                  | 0              | 7                  | 4              | 357   | 451            | 176                 | 160            | 0                  | 0              | 19                        | 8              | 67                     | 230            | 55                 | 53             | 0                  | 0              | 36                               | 51             |
| Cundinamarca       | 1.140              | 1.518          | 122                          | 107            | 105                | 203            | 95                       | 205            | 2                  | 0              | 2                  | 1              | 63                 | 57             | 516   | 903            | 299                 | 386            | 0                  | 3              | 47                        | 34             | 135                    | 723            | 36                 | 23             | 0                  | 0              | 72                               | 98             |
| Guainía            | 16                 | 25             | 1                            | 5              | 1                  | 1              | 2                        | 4              | 1                  | 0              | 0                  | 0              | 1                  | 1              | 71  | 70             | 12                  | 19             | 0                  | 0              | 1                         | 1              | 2                      | 6              | 25                 | 0              | 0                  | 0              | 5                                | 11             |
| Guaviare           | 23                 | 26             | 3                            | 2              | 4                  | 14             | 4                        | 21             | 0                  | 0              | 1                  | 0              | 23                 | 14             | 189   | 142            | 14                  | 22             | 0                  | 0              | 5                         | 4              | 2                      | 7              | 68                 | 21             | 0                  | 0              | 18                               | 16             |
| Huila              | 423                | 445            | 53                           | 43             | 59                 | 97             | 59                       | 110            | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 44                 | 22             | 491   | 466            | 340                 | 353            | 0                  | 0              | 32                        | 15             | 58                     | 182            | 55                 | 44             | 0                  | 0              | 49                               | 43             |
| La Guajira         | 461                | 503            | 14                           | 11             | 16                 | 20             | 10                       | 13             | 1                  | 0              | 2                  | 0              | 3                  | 2              | 1.666                                       | 1.578          | 134                 | 95             | 0                  | 2              | 5                         | 3              | 17                     | 42             | 32                 | 29             | 0                  | 0              | 20                               | 20             |
| Magdalena          | 219                | 247            | 12                           | 19             | 15                 | 13             | 15                       | 15             | 0                  | 0              | 53                 | 0              | 5                  | 1              | 424   | 589            | 56                  | 71             | 0                  | 0              | 4                         | 1              | 9                      | 17             | 55                 | 9              | 0                  | 0              | 20                               | 19             |
| Meta               | 269                | 284            | 48                           | 65             | 50                 | 109            | 82                       | 136            | 3                  | 1              | 2                  | 3              | 45                 | 24             | 313   | 342            | 144                 | 207            | 0                  | 0              | 42                        | 25             | 40                     | 155            | 53                 | 30             | 0                  | 0              | 28                               | 36             |
| Nariño             | 537                | 546            | 47                           | 55             | 124                | 145            | 68                       | 150            | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 2                  | 2              | 219   | 644            | 217                 | 262            | 0                  | 0              | 4                         | 0              | 80                     | 155            | 84                 | 23             | 0                  | 0              | 56                               | 90             |
| Norte de Santander | 338                | 416            | 48                           | 46             | 190                | 298            | 102                      | 163            | 2                  | 0              | 3                  | 5              | 19                 | 15             | 178   | 657            | 233                 | 222            | 2                  | 18             | 93                        | 5              | 88                     | 363            | 11                 | 8              | 0                  | 0              | 162                              | 158            |
| Putumayo           | 73                 | 67             | 10                           | 19             | 18                 | 15             | 37                       | 55             | 1                  | 0              | 0                  | 0              | 52                 | 56             | 220   | 227            | 84                  | 112            | 0                  | 1              | 74                        | 67             | 7                      | 31             | 76                 | 2              | 0                  | 0              | 13                               | 23             |
| Quindío            | 144                | 158            | 21                           | 21             | 45                 | 79             | 29                       | 70             | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 9                  | 9              | 103   | 136            | 85                  | 80             | 0                  | 0              | 6                         | 4              | 46                     | 162            | 63                 | 63             | 0                  | 0              | 64                               | 93             |
| Risaralda          | 276                | 282            | 29                           | 20             | 142                | 246            | 85                       | 247            | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 36                 | 13             | 60  | 182            | 121                 | 123            | 0                  | 0              | 20                        | 2              | 122                    | 396            | 24                 | 100            | 0                  | 0              | 39                               | 97             |
| San Andrés         | 20                 | 15             | 1                            | 2              | 3                  | 1              | 0                        | 0              | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 3                  | 0              | 2   | 5              | 5                   | 1              | 0                  | 0              | 3                         | 1              | 4                      | 8              | 15                 | 41             | 0                  | 0              | 2                                | 0              |
| Santa Marta D.E.   | 147                | 261            | 10                           | 11             | 17                 | 52             | 17                       | 23             | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 8                  | 9              | 54  | 86             | 33                  | 27             | 0                  | 0              | 9                         | 2              | 19                     | 59             | 18                 | 0              | 0                  | 0              | 22                               | 22             |
| Santander          | 542                | 557            | 104                          | 93             | 64                 | 113            | 57                       | 123            | 9                  | 0              | 18                 | 33             | 82                 | 41             | 134   | 358            | 241                 | 224            | 1                  | 1              | 122                       | 36             | 110                    | 557            | 55                 | 64             | 0                  | 0              | 115                              | 77             |
| Sucre              | 350                | 360            | 20                           | 29             | 67                 | 137            | 62                       | 85             | 1                  | 12             | 0                  | 1              | 7                  | 8              | 135   | 215            | 128                 | 94             | 0                  | 0              | 15                        | 8              | 31                     | 119            | 37                 | 68             | 0                  | 0              | 31                               | 31             |
| Tolima             | 305                | 326            | 57                           | 58             | 119                | 225            | 75                       | 116            | 4                  | 1              | 0                  | 1              | 120                | 56             | 318   | 271            | 223                 | 238            | 0                  | 0              | 83                        | 34             | 53                     | 237            | 86                 | 100            | 0                  | 0              | 52                               | 58             |
| Valle              | 987                | 1.233          | 175                          | 169            | 648                | 928            | 253                      | 457            | 1                  | 1              | 0                  | 0              | 119                | 50             | 607   | 927            | 500                 | 913            | 1                  | 3              | 641                       | 86             | 825                    | 2.491          | 36                 | 23             | 0                  | 0              | 174                              | 325            |
| Vaupés             | 11                 | 16             | 1                            | 1              | 0                  | 0              | 1                        | 1              | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 1                  | 1              | 98  | 124            | 10                  | 9              | 0                  | 0              | 3                         | 1              | 1                      | 0              | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 2                                | 2              |
| Vichada            | 25                 | 22             | 4                            | 5              | 2                  | 7              | 4                        | 6              | 0                  | 0              | 0                  | 1              | 1                  | 0              | 147   | 251            | 19                  | 25             | 0                  | 0              | 5                         | 2              | 2                      | 4              | 25                 | 0              | 0                  | 4              | 7                                |                |
| Total nacional     | 16.283             | 18.994         | 1.710                        | 1.780          | 3.447              | 5.483          | 2.812                    | 5.696          | 52                 | 52             | 153                | 185            | 832                | 530            | 11.446                                      | 16.978         | 6.849               | 7.878          | 6                  | 45             | 1.465                     | 425            | 4.353                  | 17.973         | 1.641              | 1.495          | 0                  | 0              | 2.270                            | 2.918          |



La información es notificada semanalmente por las entidades territoriales (ET) al Instituto Nacional de Salud (INS) a través del Sistema de vigilancia en salud pública (Sivigila). El número de casos, puede variar después de que se realizan unidades de análisis en las ET para el ajuste y la clasificación de caso en cada evento.

Fuente [https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/BoletinEpidemiologico/2019\\_Boletin\\_epidemiologico\\_semana\\_52.pdf](https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/BoletinEpidemiologico/2019_Boletin_epidemiologico_semana_52.pdf)

El boletín epidemiológico semanal (BES) con corte en la semana 12 de 2020 (15 al 21 de Marzo), registra en su Tabla de Mando Nacional (Figura 11) un acumulado total nacional a esa fecha de 3.521 casos, con un incremento importante en los departamentos de Antioquia, Santander y Tolima. (Instituto Nacional de Salud, 2020, p.27).

Figura 11

Boletín Epidemiológico 15 al 21 Marzo de 2020


 Decremento  
Incremento

| Departamento       | Bajo peso al nacer |                | Cáncer en menores de 18 años |                | Chagas agudo       |                | Chagas crónico     |                | Chikungunya        |                | Desnutrición aguda en menores de cinco años |                | Defectos congénitos |                | Difteria           |                | Enfermedades huérfanas |                |
|--------------------|--------------------|----------------|------------------------------|----------------|--------------------|----------------|--------------------|----------------|--------------------|----------------|---|----------------|---------------------|----------------|--------------------|----------------|------------------------|----------------|
|                    | Acumulado esperado | Acumulado 2020 | Acumulado esperado           | Acumulado 2020 | Acumulado esperado | Acumulado 2020 | Acumulado esperado | Acumulado 2020 | Acumulado esperado | Acumulado 2020 | Acumulado esperado                          | Acumulado 2020 | Acumulado esperado  | Acumulado 2020 | Acumulado esperado | Acumulado 2020 | Acumulado esperado     | Acumulado 2020 |
| Amazonas           | 6                  | 5              | 1                            | 0              | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 2                  | 2              | 15  | 14             | 4                   | 2              | 0                  | 0              | 2                      | 2              |
| Antioquia          | 558                | 488            | 45                           | 35             | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 8                  | 3              | 257   | 307            | 238                 | 337            | 0                  | 0              | 623                    | 897            |
| Arauca             | 22                 | 25             | 3                            | 0              | 0                  | 0              | 8                  | 5              | 0                  | 0              | 44  | 49             | 14                  | 17             | 0                  | 0              | 11                     | 8              |
| Atlántico          | 74                 | 49             | 4                            | 5              | 0                  | 0              | 1                  | 0              | 2                  | 0              | 60  | 74             | 24                  | 15             | 0                  | 0              | 25                     | 24             |
| Barranquilla       | 108                | 88             | 7                            | 7              | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 5                  | 1              | 29  | 41             | 31                  | 29             | 0                  | 0              | 48                     | 73             |
| Bogotá             | 924                | 1.044          | 85                           | 85             | 1                  | 0              | 2                  | 0              | 0                  | 1              | 300   | 704            | 305                 | 312            | 0                  | 4              | 1.042                  | 830            |
| Bolívar            | 75                 | 72             | 11                           | 14             | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 1                  | 1              | 44  | 64             | 30                  | 18             | 0                  | 0              | 24                     | 22             |
| Boyacá             | 128                | 149            | 11                           | 13             | 0                  | 0              | 6                  | 0              | 2                  | 1              | 99  | 103            | 62                  | 71             | 0                  | 0              | 46                     | 66             |
| Buenaventura       | 20                 | 18             | 3                            | 0              | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 3   | 11             | 5                   | 4              | 0                  | 0              | 12                     | 21             |
| Caldas             | 57                 | 60             | 10                           | 2              | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 2                  | 1              | 18  | 28             | 33                  | 29             | 0                  | 0              | 76                     | 80             |
| Call               | 137                | 155            | 31                           | 19             | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 22                 | 21             | 95  | 118            | 92                  | 168            | 0                  | 0              | 384                    | 364            |
| Caquetá            | 22                 | 26             | 6                            | 1              | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 2                  | 2              | 32  | 64             | 16                  | 19             | 0                  | 0              | 6                      | 7              |
| Cartagena          | 85                 | 76             | 12                           | 5              | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 3                  | 2              | 3   | 12             | 35                  | 20             | 0                  | 0              | 75                     | 43             |
| Casanare           | 28                 | 32             | 4                            | 11             | 2                  | 0              | 10                 | 8              | 3                  | 3              | 65  | 68             | 26                  | 21             | 0                  | 0              | 18                     | 17             |
| Cauca              | 110                | 101            | 11                           | 11             | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 1                  | 3              | 47  | 54             | 64                  | 62             | 0                  | 0              | 70                     | 77             |
| Cesar              | 98                 | 89             | 6                            | 5              | 1                  | 0              | 0                  | 0              | 2                  | 1              | 84  | 198            | 36                  | 33             | 0                  | 2              | 36                     | 31             |
| Choco              | 28                 | 20             | 4                            | 4              | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 1                  | 1              | 46  | 129            | 7                   | 11             | 0                  | 0              | 7                      | 15             |
| Córdoba            | 131                | 118            | 11                           | 8              | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 2                  | 1              | 73  | 140            | 47                  | 33             | 0                  | 0              | 67                     | 64             |
| Cundinamarca       | 260                | 323            | 32                           | 27             | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 16                 | 17             | 116   | 232            | 84                  | 99             | 0                  | 0              | 157                    | 138            |
| Guainía            | 4                  | 3              | 0                            | 0              | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 12  | 21             | 2                   | 4              | 0                  | 0              | 2                      | 2              |
| Guaviare           | 6                  | 4              | 1                            | 2              | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 4                  | 0              | 47  | 50             | 4                   | 6              | 0                  | 0              | 2                      | 2              |
| Huila              | 106                | 89             | 16                           | 12             | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 11                 | 2              | 114   | 133            | 78                  | 72             | 0                  | 0              | 35                     | 60             |
| La Guajira         | 110                | 99             | 4                            | 0              | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 0                  | 1              | 216   | 349            | 36                  | 15             | 0                  | 0              | 20                     | 9              |
| Magdalena          | 52                 | 47             | 3                            | 0              | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 1                  | 0              | 83  | 135            | 9                   | 5              | 0                  | 0              | 7                      | 7              |
| Meta               | 67                 | 44             | 11                           | 21             | 1                  | 0              | 0                  | 0              | 9                  | 5              | 64  | 76             | 35                  | 57             | 0                  | 0              | 23                     | 26             |
| Nariño             | 125                | 137            | 10                           | 13             | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 0                  | 1              | 44  | 150            | 52                  | 59             | 0                  | 0              | 45                     | 28             |
| Norte de Santander | 82                 | 86             | 15                           | 9              | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 5                  | 0              | 32  | 145            | 48                  | 70             | 0                  | 3              | 75                     | 99             |
| Putumayo           | 20                 | 14             | 2                            | 2              | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 12                 | 3              | 55  | 47             | 22                  | 18             | 0                  | 0              | 15                     | 7              |
| Quindío            | 31                 | 39             | 6                            | 1              | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 2                  | 3              | 23  | 19             | 22                  | 18             | 0                  | 1              | 20                     | 30             |
| Risaralda          | 63                 | 55             | 7                            | 4              | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 7                  | 6              | 17  | 57             | 26                  | 34             | 0                  | 0              | 33                     | 59             |
| San Andrés         | 5                  | 1              | 0                            | 0              | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 1   | 1              | 1                   | 0              | 0                  | 0              | 0                      | 1              |
| Santa Marta D.E.   | 36                 | 42             | 3                            | 0              | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 1                  | 1              | 14  | 17             | 7                   | 7              | 0                  | 0              | 12                     | 16             |
| Santander          | 134                | 151            | 28                           | 18             | 2                  | 1              | 4                  | 1              | 18                 | 7              | 33  | 108            | 50                  | 60             | 0                  | 0              | 117                    | 154            |
| Sucre              | 86                 | 71             | 5                            | 4              | 0                  | 1              | 0                  | 0              | 1                  | 1              | 30  | 44             | 32                  | 19             | 0                  | 0              | 14                     | 18             |
| Tolima             | 73                 | 55             | 15                           | 9              | 1                  | 0              | 0                  | 0              | 21                 | 20             | 50  | 77             | 48                  | 55             | 0                  | 0              | 49                     | 100            |
| Valle              | 98                 | 117            | 10                           | 13             | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 6                  | 3              | 25  | 66             | 41                  | 70             | 0                  | 0              | 126                    | 121            |
| Vaupés             | 3                  | 2              | 0                            | 0              | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 13  | 36             | 5                   | 1              | 0                  | 0              | 0                      | 1              |
| Wichada            | 6                  | 10             | 1                            | 2              | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 0                  | 0              | 24  | 47             | 7                   | 1              | 0                  | 0              | 2                      | 2              |
| Total nacional     | 3.979              | 4.004          | 434                          | 362            | 8                  | 2              | 31                 | 14             | 173                | 114            | 2.327                                       | 3.988          | 1.678               | 1.871          | 0                  | 10             | 3.326                  | 3.521          |



La información es notificada semanalmente por las entidades territoriales (ET) al Instituto Nacional de Salud (INS) a través del Sistema de vigilancia en salud pública (Sivigila). El número de casos, puede variar después de que se realizan unidades de análisis en las ET para el ajuste y la clasificación de caso en cada evento.

### **Problemáticas de las personas con enfermedades huérfanas y sus familias**

Los pacientes con este tipo de patologías al igual que su núcleo familiar experimentan las etapas de afrontamiento que toda persona tiene ante cualquier enfermedad grave, sin embargo ellos deben pasar por etapas previas de incertidumbre adicional antes y después de recibir su diagnóstico, lo anterior se debe a que es muy difícil obtener un diagnóstico exacto en un tiempo prudencial por lo que la enfermedad puede avanzar sin control e incluso llegar a la muerte prematura antes de ser debidamente diagnosticada. Generalmente un diagnóstico definitivo puede tardar mínimo cinco años debido tanto a la diversidad de enfermedades huérfanas existentes, que en algunos casos presentan sintomatologías iniciales parecidas a las de enfermedades comunes, enfermedades mentales o a las de otras enfermedades huérfanas, como al desconocimiento de los médicos de atención primaria sobre estas enfermedades que durante el trascurso de su carrera es probable que vean en contadas ocasiones o en ninguna, y al alto costo de exámenes especializados que son necesarios para su diagnóstico. A lo anterior se suma el tener que transitar por el Sistema de Salud durante años en citas innumerables de un médico a otro y recibir tratamientos no adecuados o erróneos para poder resolver el enigma de “¿Qué es realmente lo que tengo? “.

Un aspecto del que poco se habla es el de la falta de sensibilización social tanto de los profesionales en salud como de la sociedad en general, el cual empieza con la forma con la que se da el diagnóstico al adulto o a los padres en el caso de un menor de edad y prosigue con las distintas estigmatizaciones y exclusiones que el paciente recibirá en diversos contextos de la

vida: laboral, social, educativo, comunitario, relacional, etc., directa o indirectamente las cuales repercutirán en la estructura familiar (Chaves Restrepo, A., s.f.).

Una vez se tiene un presunto diagnóstico, es posible que con el avance de las manifestaciones clínicas de la enfermedad este cambie hasta llegar al definitivo, llevando al paciente y a su familia no al final del camino sino a una odisea que apenas inicia al descubrir que no existe mucha información y/o investigación sobre su patología, particularmente si dentro de las ya enfermedades huérfanas es de poca prevalencia; que las opciones de tratamientos son limitadas tanto por los altos costos que implican como por la ausencia de tratamientos específicos como de centros integrales especializados para el abordaje de estas condiciones; dificultades económicas y familiares por pérdida de autonomía, aislamiento social y consecuencias asociadas al mismo (Ministerio de Salud y Protección Social, 2020); falta de concienciación entre los diversos profesionales en salud sobre: qué, cuáles y como son las enfermedades huérfanas, problemáticas psicosociales de los pacientes y promoción en salud con enfoque poblacional específico a estos pacientes y sus familias; escasa interdisciplinariedad entre los grupos de trabajo que asistirán al paciente y ausencia de psicólogos y trabajadores sociales en los mismos, los cuales son vitales para afrontar y enfrentar esta problemática que va más allá del aspecto médico-clínico, permeando todo el contexto psicosocial de los actores involucrados, pudiendo llegar incluso al punto de desestabilizar la estructura familiar por los todos los desafíos cotidianos que sus miembros deben enfrentar a nivel emocional, económico, cultural y social, sin olvidar los desafíos burocráticos en la lucha por servicios de salud,



atención, tratamientos, medicamentos y la falta de seguimiento a los pacientes afectados por parte de las entidades de vigilancia en salud (Chaves Restrepo, A., s.f.).

El Doctor en Medicina Manuel Posada de la Paz (2008) en su artículo “Las enfermedades raras y su impacto en la gestión de los servicios de salud” (Figura 12) hace hincapié en otros problemas asociados a las mismas:

se pudo constatar la variedad de problemas que estos pacientes y sus familias soportan, pero quizás cabe destacar aquellos procedentes de la falta de información sobre recursos, los debidos a la ausencia de una actualización médica adecuada, las dificultades para la coordinación entre la Atención Primaria y la especializada, la ausencia de experiencia profesional, los problemas económicos y sociales y la falta de sensibilización social .En definitiva, suponen una gran carga social y familiar y se sienten olvidados (p.162).

### ***Medicamentos huérfanos***

No es un secreto que por su gran demanda los medicamentos generan grandes ganancias económicas a las industrias farmacéuticas, sin embargo, los medicamentos para enfermedades huérfanas no son rentables económicamente y tal vez por esto no se realizan grandes investigaciones para su creación, producción y comercialización. En 1968 se empleó este término por primera vez para describir sustancias medicas no disponibles en el mercado, posteriormente en 1982 este concepto se empleó definitivamente para los medicamentos de enfermedades huérfanas que por sus altos costos de producción y comercialización no generan interés a los empresarios de esta industria, Estados Unidos de Norteamérica es uno de los países abanderados con la creación de un programa de desarrollo de productos huérfanos

(Takeda, s.f). Muchas enfermedades huérfanas emplean medicamentos de otras enfermedades comunes debido a que no existen medicamentos específicos para ellas.

**Figura 12**

*Problemas Asociados*

| <b>Tipos de problemas</b>        | <b>Principales dificultades específicas</b>   |
|----------------------------------|---|
| Asistenciales                    | Requieren la coordinación entre la asistencia primaria y la asistencia especializada<br>Precisan de la intervención de expertos de alto nivel<br>Necesitan de enfoques multidisciplinarios<br>Requieren de centros de referencia integrales, que abarquen diagnóstico, tratamiento, seguimiento e investigación |
| Información y formación          | Falta de información adecuada<br>Falta de actualización profesional (médicos, enfermeras, trabajadores sociales, etc.)  |
| Investigación                    | Faltan tratamientos efectivos<br>Ausencia de rentabilidad para la industria farmacéutica<br>Gran dificultad para poder desarrollar investigación debido al bajo número y a la ausencia de concentración de la experiencia<br>Desconocimiento de la realidad epidemiológica, diagnóstica, clínica y terapéutica  |
| Económicos y propiamente vitales | Modifican negativamente la calidad de vida de los afectados y de sus familias<br>Imponen una gran carga psicológica y social<br>Suponen elevadas cargas económicas para las familias<br>Conllevan un alto coste sociosanitario para los sistemas nacionales de salud  |
| Sociales y educativas            | Medidas para atender a sus necesidades educativas especiales<br>Medidas para su integración laboral y social  |
| Sensibilización social           | Falta de sensibilización social para promover una gestión armonizada e integral de los recursos disponibles   |

**Tabla 1.** Principales problemas asociados a las enfermedades raras.

### ***Investigación en enfermedades huérfanas***

Rosselli, D. & Rueda, J.D. (2011) afirman que si bien el interés por la investigación de enfermedades huérfanas ha aumentado en los últimos años, también es innegable que esta representa muchos desafíos para los investigadores debido a: las dificultades para encontrar una muestra de estudio representativa como consecuencia de la baja prevalencia de estas enfermedades, la dificultad para reclutar voluntarios por la dispersión geográfica de las enfermedades, los dilemas éticos y la negativa de los familiares a cualquier participación. Con base en lo anterior los estudios clínicos de enfermedades huérfanas no tienen alta validez, confiabilidad y variabilidad en comparación con los estudios de enfermedades comunes (p. 9,11).

### **Enfermedades huérfanas, discapacidad y empoderamiento**

La Federación Colombiana de Enfermedades Raras FECOER (s.f.) en su página oficial expresa un concepto muy real de lo que es la heterogeneidad dentro de las enfermedades huérfanas:

Estas enfermedades ni pueden tratarse en todos los casos con políticas para enfermedades crónicas, porque no todas lo son, ni exclusivamente como enfermedades de alto costo, pues algunas son compatibles con calidad de vida normal si se detectan a tiempo, ni con planes o programas exclusivos para discapacidad, por sus tipologías particulares.

Lo anterior es de gran relevancia para tener una perspectiva diferente respecto a las infinitas posibilidades de desarrollo personal que tienen estos pacientes a pesar de su patología y se concatena con la definición de discapacidad que en el año 2013 el congreso de Colombia dio al

decretar la Ley 1618 para garantizar los derechos de las personas con discapacidad. En el Artículo 2 numeral 1 se da la siguiente definición de discapacidad:

Personas con y/o en situación de discapacidad: Aquellas personas que tengan deficiencias físicas, mentales, intelectuales o sensoriales a mediano y largo plazo que, al interactuar con diversas barreras incluyendo las actitudinales, puedan impedir su participación plena y efectiva en la sociedad, en igualdad de condiciones con las demás (p.1).

La anterior definición es de gran relevancia para todos los implicados, porque no expone la discapacidad como una barrera sino a esta última como externa a la persona que tiene algún tipo de deficiencia y no hace de la misma una barrera en sí. En muchos casos el núcleo familiar, amigos cercanos al paciente y la sociedad en general hacen de la enfermedad huérfana y toda su sintomatología una barrera para el desarrollo del proyecto de vida, no se dan cuenta que son las estructuras mentales, pre condicionamientos y prejuicios individuales y sociales la verdadera barrera que condiciona el desarrollo, interacción y posibilidades del ser y de ser de estas personas. No se trata de ignorar los desafíos propios que traen estas condiciones de salud sino de hacer y sacar lo mejor de cada uno desde el empoderamiento, factor clave en el mejoramiento de la calidad de vida y el bienestar individual y comunitario.

Al buscar la traducción de esta palabra del inglés al castellano, es posible encontrar definiciones como: dar poder, potenciar, dar autoridad, entre otras. Es importante tener claro que el empoderamiento no pretende ser una solución mágica a los problemas individuales, sociales y comunitarios presentes en un contexto particular, sino que busca el desarrollo, la movilización y promoción de los recursos y potencialidades internas y externas inherentes a

estos actores, con el fin de contribuir a su desarrollo, bienestar y mejoramiento en la calidad de vida con base en conceptos como prevención, compromiso, proactividad y participación activa, en concordancia con el respeto a la diversidad y relatividad cultural propias (Musitu Ochoa, G., Herrero Olaizola, J., Cantera Espinosa, L., & Montenegro Martínez, M., 2004) (Silva, C., Loreto & Martínez, M., 2004). Son precisamente los desafíos y retos que conllevan estas enfermedades de baja prevalencia los que pueden llevar a estas personas a transformar su realidad desde el planteamiento de metas, reconocimiento de las fortalezas internas y externas, establecimiento de metas y objetivos de vida en correspondencia con acciones puntuales para conseguirlos y que contribuyan a vivir con plenitud a pesar de.

### **Propuestas para mejorar la inclusión social de pacientes con enfermedades huérfanas**

Al recorrer el marco legal que en materia de enfermedades huérfanas se ha ido constituyendo desde el año 2010 en Colombia, es innegable que dentro de Latinoamérica es uno de los países abanderados en la lucha por visibilizar y establecer derechos constitucionales para la personas de esta comunidad. Opinión y Salud Revista Digital (2020) reveló que el Ministerio de Salud y Protección social se encuentra desarrollando un Modelo de atención integral para estos pacientes en el que se mejore la gestión con las Entidades prestadoras de salud y las aseguradoras para tener diagnósticos y tratamientos oportunos, eliminar las barreras de acceso en atención y contribuir a la calidad de vida de los pacientes y sus familias. No cabe duda que estas patologías representan un reto para los sistemas de salud no solo en diagnóstico y tratamiento sino en atención inter y transdisciplinar, integración de los profesionales de la salud, desarrollo de investigaciones y ensayos clínicos, incentivos para la

investigación y desarrollo de medicamentos huérfanos a nivel nacional, inclusión social educativa y laboral, equidad en el acceso a la salud y la protección social, sensibilización social y educación sobre la misma son algunos de los retos por afrontar y resolver en esta población minoritaria según lo citan Chaves Restrepo, A. & Denis, M. (2017).

Una de las propuestas para mejorar la inclusión social de pacientes con enfermedades huérfanas y que es clave en el empoderamiento del paciente es el *apoyo integral*, según lo expresa la actual presidenta de la Federación Colombiana de Enfermedades Raras FECOER Eliana Sepúlveda. Ese apoyo integral tiene que ver con el apoyo familiar y buenas relaciones intrafamiliares; apoyo social del contacto con otros pacientes, la asesoría y apoyo de asociaciones u organizaciones de enfermedades; información completa, veraz y el conocimiento sobre su enfermedad y tratamientos para la misma, tanto para alcanzar mayor integración social como continuidad en los tratamientos prescritos (Radio Santa Fe CM., 2020), combatir el aislamiento de los pacientes y sus familias con el apoyo de las nuevas tecnologías de la comunicación creando redes de apoyo para compartir experiencias entre pacientes (Cortés, F., 2015, p.430) y explorar posibilidades laborales y/o educativas para esta población.

### **Importancia de la formación de redes y grupos de apoyo**

Para los pacientes de enfermedades huérfanas y sus familias es importante formar redes de apoyo, pertenecer a grupos de trabajo y organizaciones que los apoyen y ayuden a luchar por sus derechos, mantener el registro en red, seguimiento, análisis e investigación de estas patologías según lo expresa Cortes, F. (2015), para que esta comunidad deje de sufrir por la falta de reconocimiento social, insuficiencia de diagnósticos y tratamientos adecuados. La unión

de los pacientes y sus familias, el empoderamiento individual y el conocimiento de sus deberes y derechos son grandes herramientas para enfrentar los desafíos que traen estas enfermedades. La unión coordinada de esfuerzos de los miembros de esta comunidad puede lograr cambios en las políticas públicas y mayor interés en la comunidad por las investigaciones de nuevos tratamientos y terapias:

Las organizaciones de pacientes tienen roles a diferentes niveles, desde el financiamiento de la investigación hasta los aspectos regulatorios de la comercialización de medicamentos, incluyendo la producción de material educativo confiable, el diseño de políticas públicas y el estudio de proyectos. En Estados Unidos, el concepto de enfermedades raras y drogas huérfanas fue establecido en 1983 por una coalición de agrupaciones de pacientes que incluyó a la comunidad académica, las agencias estatales reguladoras y la industria farmacéutica. Posteriormente, otros países han ido desarrollando entidades similares. En Chile, durante los últimos años se ha ido incrementando el interés por este tipo de afecciones y en general por las afecciones con alto costo y está próximo a legislarse en relación a su manejo (p. 429).

Chaves Restrepo (2018) hace referencia a la Resolución 1147 Norma Local, Resoluciones 1492 y 1514 Norma Local-2015 por la que se reglamenta la Mesa Técnica Distrital de Enfermedades Huérfanas (p.42). Las distintas Mesas Técnicas de enfermedades huérfanas que se han creado en algunas ciudades de Colombia como Bogotá, Medellín, Cali para desarrollar acciones a favor de los pacientes de estas patologías como: mejorar las rutas de atención integral y las políticas públicas para este grupo poblacional, mantener la vigilancia estadística,

proponer acciones para la inclusión social entre otras, generalmente están conformadas por representantes de las diferentes asociaciones de pacientes de enfermedades huérfanas y representantes del área de salud de Universidades de cada región.

Sin duda alguna la comunidad de pacientes con enfermedades huérfanas son un grupo minoritario y por ende se encuentran en condición de vulnerabilidad, no solo por todas las connotaciones propias de la patología diagnosticada y las dificultades asociadas a la desinformación y poco conocimiento de las mismas, sino porque muchos de los afectados pertenecen a estratos socioeconómicos bajos, lo que agrava la situación porque es posible que inicialmente deban asumir la carga económica de una enfermedad no diagnosticada: medicamentos, traslados a citas con médicos generales, especialistas y terapeutas, gastos por ayuda en las labores de la casa, etc., solo por enumerar algunos. Es en estos momentos donde las redes de apoyo son cruciales para el bienestar y calidad de vida del paciente y su núcleo familiar. Gran parte de las enfermedades huérfanas deja secuelas físicas y neurológicas visibles, al igual que otras no tan visibles como las afectivas y psicológicas que sin duda alguna tendrán impacto en las interrelaciones y dinámicas familiares, por lo que el apoyo multidimensional que pueden brindar las organizaciones y asociaciones al paciente y a su núcleo familiar para continuar con su proyecto de vida individual y familiar es invaluable.

Otro aspecto en el que las redes y grupos de apoyo son cruciales para la familia y el paciente son en el aislamiento social progresivo al que están predispuestos: la vida social como la conocían cambia como consecuencia de los cambios en la rutina diaria que ahora se verá avocada a los cuidados que requiere el paciente; los antes amigos empiezan a desaparecer



porque no saben cómo reaccionar ante una situación que les es incómoda en todos sus aspectos y poco a poco la familia se va viendo aislada socialmente sin proponérselo. Como lo menciona González Armas, A. (s.f.), la familia necesitará mayor información sobre la enfermedad y su progresión, apoyo emocional y tal vez ayuda material en momentos determinados para el cuidado de los otros hijos en caso de que los haya, realizar compras, trámites institucionales o simplemente para que los padres de familia tengan un tiempo como pareja, solo por enumerar algunos.

### **Organizaciones y asociaciones en Colombia**

Si bien es cierto que el Sistema de Salud Colombiano y las Asociaciones de pacientes parten de las fuentes de información e investigación a nivel mundial, existen en el país cerca de cincuenta y dos Asociaciones de pacientes entre fundaciones, grupos de apoyo, asociaciones y ligas para algunas de las diversas patologías dentro del espectro de enfermedades huérfanas. Una de las más conocidas y que abarca no solo todas las patologías registradas y por registrar en Colombia, al igual que algunas de las asociaciones de pacientes es FECOER (Federación Colombiana de Enfermedades Raras) (Figura 13). Fue fundada el ocho de Julio de 2011 con el objetivo de defender los derechos de atención de los pacientes, trabajar por sus necesidades de inclusión e integración y resolver problemas comunes a todos. (Federación Colombiana de Enfermedades Raras, s.f.).

**Figura 13**

*Logo*



Fuente <https://www.fecoer.org/wp-content/uploads/2015/08/Logo-bordes-original.jpg>

A continuación se presenta el listado de Asociaciones de pacientes con enfermedades huérfanas suministrado por el Ministerio de Salud (Figura 14):

Figura 14

Listado



### ASOCIACIONES DE PACIENTES

| ASOCIACIÓN  | SITIO WEB   |
|---|---|
| Asociación Colombiana de Miastenia Gravis ASOCOLMG                            | <a href="http://asocolmiastenia.com/">http://asocolmiastenia.com/</a>   |
| Asociación Colombiana de Ataxia Hereditaria ACAT                              | <a href="http://www.fecoer.org/asociacion-colombiana-de-ataxia-hereditaria-acat/">http://www.fecoer.org/asociacion-colombiana-de-ataxia-hereditaria-acat/</a> |
| Asociación Colombiana de Enfermedades de Depósito Lisosomal ACOPEL            | <a href="http://acopel.org/web/">http://acopel.org/web/</a>   |
| Asociación Colombiana de Esclerodermia ASCLER                                 | <a href="http://www.ascler.org/">http://www.ascler.org/</a>   |
| Asociación Colombiana de Esclerosis Lateral Amiotrófica ACELA                 | <a href="http://www.ancelaweb.org/">http://www.ancelaweb.org/</a>   |
| Asociación Colombiana de Pacientes con Acromegalia y Gigantismo ACPA          | <a href="https://www.facebook.com/pages/ASO-ACPAG/244337969053892">https://www.facebook.com/pages/ASO-ACPAG/244337969053892</a>                               |
| Asociación Colombiana de pacientes con Errores Innatos del Metabolismo ACPEIM | <a href="https://www.facebook.com/asociacion.acpeim?ref=ts">https://www.facebook.com/asociacion.acpeim?ref=ts</a>   |
| Asociación Colombiana para la Distrofia Muscular ACDM                         | <a href="https://www.facebook.com/groups/70965421712/">https://www.facebook.com/groups/70965421712/</a>   |
| Asociación Colombianos por la Enfermedad de Huntington ACOLPEH                | <a href="http://acolpeh.wix.com/home">http://acolpeh.wix.com/home</a>   |
| Asociación de Pacientes con enfermedades del complemento APEC Colombia        | <a href="http://www.apec.org.co/">http://www.apec.org.co/</a>   |
| Asociación de Pacientes con Enfermedades genéticas y de baja Ocurrencia APEGO | <a href="http://www.apegoasociacion.org/">http://www.apegoasociacion.org/</a>   |



**MinSalud**  
Ministerio de Salud  
y Protección Social

**PROSPERIDAD  
PARA TODOS**

|  |   |
|--|---|
| Asociación de Pacientes con Tumores Neuroendocrinos NET-FENIX                        | <a href="http://asociacionnetfenix.blogspot.com/">http://asociacionnetfenix.blogspot.com/</a>   |
| Asociación Pequeños Gigantes de Colombia APGC  | <a href="http://www.pequenosgigantesdecolombia.com/">http://www.pequenosgigantesdecolombia.com/</a>   |
| Asociación Tejido Azul   | <a href="https://www.facebook.com/pages/Asociaci%C3%B3n-Tejido-Azul/649462831743945">https://www.facebook.com/pages/Asociaci%C3%B3n-Tejido-Azul/649462831743945</a> |
| Comunidad Colombiana de Fibrodisplasia Osificante Progresiva FOP                     | <a href="https://www.facebook.com/groups/22237013332/?fref=ts">https://www.facebook.com/groups/22237013332/?fref=ts</a>   |
| Federación Colombiana de Enfermedades Raras FECOER                                   | <a href="http://www.fecoer.org">www.fecoer.org</a>  |
| Fundación de Ayuda Solidaria a Pacientes con Enfermedades Raras "FUNDAPER"           | <a href="http://www.fundaper.org/">http://www.fundaper.org/</a>   |
| Fundación Diana García de Olarte para las inmunodeficiencias Primarias FUNDACION FIP | <a href="http://www.fundacionfip.org">www.fundacionfip.org</a>  |
| Fundación Amor Activo  | <a href="http://www.amoractivo.com">www.amoractivo.com</a>  |
| Fundación Atrofia Muscular Espinal Colombia Sara y Sofia - FAMECOL                   | <a href="https://www.facebook.com/famecol.sarasofia?fref=ts">https://www.facebook.com/famecol.sarasofia?fref=ts</a>   |
| Fundación Colombiana de Fibromialgia   | <a href="http://fibrocolombia.blogspot.com/">http://fibrocolombia.blogspot.com/</a>   |
| Fundación Colombiana de Hipertension Pulmonar  | <a href="http://www.hipertension-pulmonar.org/">http://www.hipertension-pulmonar.org/</a>   |
| Fundación Colombiana para el estudio de la Demencia Frontotemporal                   | <a href="http://www.demenciafrontotemporal.com/">http://www.demenciafrontotemporal.com/</a>   |
| Fundación Colombiana para la Fibrosis Quística                                       | <a href="https://www.facebook.com/FundacionColombianaParaFibrosisQuistica?fref=ts">https://www.facebook.com/FundacionColombianaParaFibrosisQuistica?fref=ts</a>     |
| Fundación Colombiana para la Porfiria  | <a href="https://www.facebook.com/groups/6467091445/?fref=ts">https://www.facebook.com/groups/6467091445/?fref=ts</a>   |



**MinSalud**  
Ministerio de Salud  
y Protección Social

**PROSPERIDAD  
PARA TODOS**

|   |   |
|---|---|
| Fundación Colombiana para LAM y Esclerosis Tuberosa FUNCOLAMEST   | <a href="https://www.facebook.com/pages/-Funcolamest-LAM-Y-Esclerosis-Tuberosa-Colombia/112625545493127?fref=ts">https://www.facebook.com/pages/-Funcolamest-LAM-Y-Esclerosis-Tuberosa-Colombia/112625545493127?fref=ts</a>           |
| Fundación Comunidades Vulnerables de Colombia                     | <a href="https://www.facebook.com/funcoavulc?fref=ts">https://www.facebook.com/funcoavulc?fref=ts</a>   |
| Fundación CroniCare   | <a href="http://www.cronicare.org">www.cronicare.org</a>  |
| Fundación de Atención Integral de Enfermedades Huérfanas FAIEH    | <a href="https://www.facebook.com/fundacion.faih?fref=ts">https://www.facebook.com/fundacion.faih?fref=ts</a>   |
| Fundación Debra Colombia  | <a href="http://debracolombia.org/">http://debracolombia.org/</a>   |
| Fundación Fe con Vida FIQUI                                       | <a href="http://www.feconvida.org/site/?page_id=11">http://www.feconvida.org/site/?page_id=11</a>   |
| Fundación FUNCOI Gotas de Cristal                                 | <a href="https://www.facebook.com/groups/371516876281174/?fref=ts">https://www.facebook.com/groups/371516876281174/?fref=ts</a>   |
| Fundación Gist  | <a href="http://www.fundaciongistcolombia.org/">http://www.fundaciongistcolombia.org/</a>   |
| Fundación Iberoamericana de Artrogriposis Múltiple Congénita      | <a href="https://www.facebook.com/groups/asociacioniberoamericanadeamc/?fref=t+++asoiberoamc.wie.com%2Fasoiberoamc#_">https://www.facebook.com/groups/asociacioniberoamericanadeamc/?fref=t+++asoiberoamc.wie.com%2Fasoiberoamc#_</a> |
| Fundación Lucía Alas de Esperanza LAES                            | <a href="http://www.fundacionlaes.org">www.fundacionlaes.org</a>  |
| Fundación Mariana Pro Fibrosis Quística                           | <a href="https://www.facebook.com/groups/38060341919/?ref=br_rs">https://www.facebook.com/groups/38060341919/?ref=br_rs</a>   |
| Fundación para Enfermedades Raras-FUPER                           | <a href="http://www.fundacionfuper.org/">http://www.fundacionfuper.org/</a>   |
| Fundación para la Esclerosis Múltiple y otras Enfermedades FUNDEM | <a href="http://www.fundacionfundem.com">http://www.fundacionfundem.com</a>   |
| Fundación Síndrome de Turner Colombia                             | <a href="http://sindromedeturnercolombia.jimdo.com/">http://sindromedeturnercolombia.jimdo.com/</a>   |





**MinSalud**  
Ministerio de Salud  
y Protección Social

**PROSPERIDAD  
PARA TODOS**

|   |   |
|---|---|
| Fundación Síndrome de West Colombia                             | <a href="https://www.facebook.com/fundacion.swc?fref=ts">https://www.facebook.com/fundacion.swc?fref=ts</a>   |
| Fundación Sueños de Cristal                                     | <a href="https://www.facebook.com/fundacion.decrystal?ref=ts">https://www.facebook.com/fundacion.decrystal?ref=ts</a>   |
| Fundación The Pro Cure Diabetes Healing Foundation              | <a href="http://www.procurediabetes.org/">http://www.procurediabetes.org/</a>   |
| Fundación Vivir Creciendo                                       | <a href="http://fvacromegalia.blogspot.com/">http://fvacromegalia.blogspot.com/</a>   |
| Fundación Yuranis   | <a href="http://www.fundacionyuranis.entercol.com/index.html">http://www.fundacionyuranis.entercol.com/index.html</a>   |
| Grupo de apoyo Síndrome de Prader Willi Colombia                | <a href="http://www.fecoer.org/grupo-de-apoyo-sindrome-de-prader-willi-colombia-spw/">http://www.fecoer.org/grupo-de-apoyo-sindrome-de-prader-willi-colombia-spw/</a>       |
| Grupo Síndrome de Ehlers Danlos - SED COLOMBIA                  | <a href="https://www.facebook.com/groups/136456906415263/">https://www.facebook.com/groups/136456906415263/</a>   |
| Grupo Síndrome de Moebius Cartagena                             | <a href="https://www.facebook.com/MoebiusCartagena?ref=ts&amp;fref=ts">https://www.facebook.com/MoebiusCartagena?ref=ts&amp;fref=ts</a>                                     |
| Grupo Síndrome de WilliamsBeuren                                | <a href="https://www.facebook.com/groups/109647562411168/?ref=br_rs">https://www.facebook.com/groups/109647562411168/?ref=br_rs</a>   |
| Liga Colombiana de la Lucha contra la Fibrosis Quística         | <a href="https://www.facebook.com/ligacolombiana.fibrosisquistica">https://www.facebook.com/ligacolombiana.fibrosisquistica</a>   |
| Liga Colombiana de Hemofilicos-Colhemofilicos                   | <a href="http://colhemofilicos.org.co/">http://colhemofilicos.org.co/</a>   |
| Red de Apoyo a pacientes y familias con Enfermedades Raras VIDA | <a href="https://www.facebook.com/pages/VIDA/1534284343516021?sk=info&amp;tab=page_info">https://www.facebook.com/pages/VIDA/1534284343516021?sk=info&amp;tab=page_info</a> |

Fuente

<https://www.minsalud.gov.co/Documents/Salud%20P%C3%ABlica/Enfer%20Cronicas%20No%20transmisibles/listado-asociaciones-pacientes-enferm.pdf>

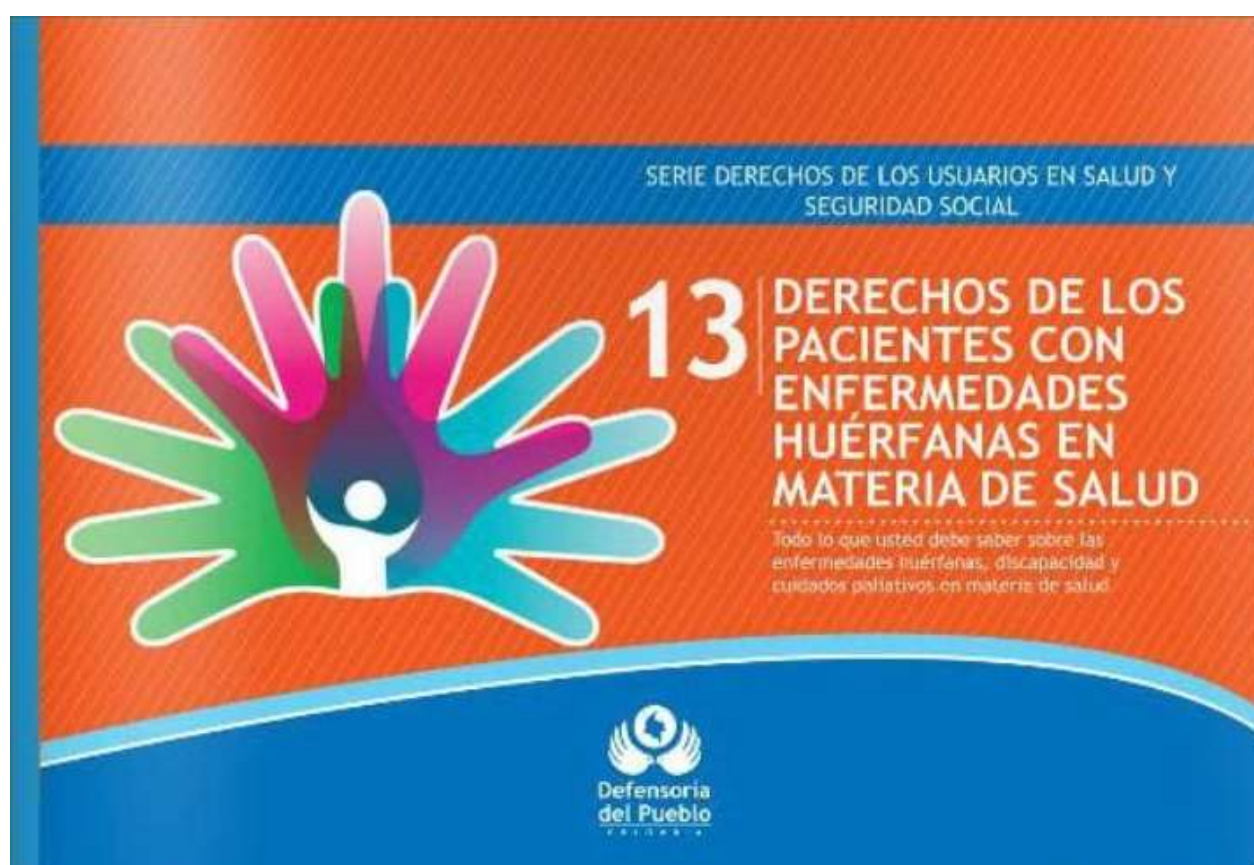
## Derechos de los pacientes con enfermedades huérfanas

El veintinueve de Febrero de 2016 durante el Día Mundial de la Enfermedades huérfanas la Defensoría del pueblo presentó la cartilla (Figura 15) sobre derechos de los pacientes con enfermedades huérfanas durante el pacto por la atención de las personas con enfermedades huérfanas firmado por el entonces Delegado para la salud Norberto Acosta. La cartilla contiene

en sus nueve capítulos información relevante para la comprensión de estas patologías, sus problemáticas, normatividad en el país, fuentes de información, cuidados paliativos, derechos y deberes de los pacientes, acceso a medicamentos, jurisprudencia etc. (Defensoría del Pueblo Colombia, 2016).

**Figura 15**

*Cartilla*



Fuente <https://consultorsalud.com/cartilla-derechos-de-los-pacientes-con-enfermedades-huerfanas/>

La Defensoría del pueblo (2016) propone en la cartilla veintiún derechos que los pacientes de enfermedades huérfanas tienen, entre los principales están: cuidado paliativo; información, atención integral; obtener un diagnóstico oportuno, continuo, de calidad y suficiencia en la

atención a su enfermedad; segunda opinión médica; suscribir el documento de voluntad anticipada; participar de forma activa en el proceso de atención y toma de decisiones en el cuidado paliativo; respeto por su dignidad como persona; a que no se deleguen los trámites administrativos ni se les impongan barreras de acceso; a que se les realicen todos los exámenes paraclínicos necesarios y se les den los medicamentos ordenados; a que se les de trato digno sin discriminación (p.17–23). Es vital que tanto el paciente como su familia comprendan su enfermedad, los derechos que tienen y que el Gobierno Nacional les otorga, cómo acceder al sistema de salud, que esperar de él, etc., para no naufragar en la incertidumbre y luchar por lo que les corresponde. La cartilla completa se encuentra en el siguiente enlace:

[https://issuu.com/defensoriadelpueblo/docs/cartilla\\_enfermedades\\_huerfanas](https://issuu.com/defensoriadelpueblo/docs/cartilla_enfermedades_huerfanas)

### **Día de las enfermedades huérfanas**

En el año 2008 EURORDIS y el Consejo de Alianzas Nacionales europeas de enfermedades huérfanas establecieron el último día del mes de Febrero como día Mundial de las enfermedades huérfanas, su celebración es anual y tiene como objetivo sensibilizar a políticos, científicos, profesionales de la salud y comunidad en general sobre las enfermedades huérfanas y todas sus repercusiones. En el año 2009 Los Estados Unidos de América se unió a esta celebración y poco a poco empezó a constituirse en un evento mundial al que en el año 2019 se unieron 101 países (EURORDIS, 2020). La escogencia del mes y día para la celebración mundial de las enfermedades huérfanas tiene una simbología muy especial porque febrero es un mes peculiar (raro) que en algunos años es bisiesto y en otros no, motivo por el cual a veces se celebra el 28



o el 29 de Febrero y se asocia esta rareza a la de las enfermedades huérfanas

(Diainternacionalde.com., s.f.).

## Conclusiones

Las enfermedades huérfanas son un enigma que pide a gritos ser descifrado, porque de su decodificación depende la calidad de vida y el bienestar de cerca de trescientos millones de pacientes alrededor del mundo y de sus familias (Cortés, F., 2015), los cuales comparten la heterogeneidad de patologías, su dispersión geográfica y la infinidad de dificultades que deben enfrentar diariamente no solo en el plano de la salud sino en el mental, emocional, afectivo, familiar, educativo, laboral, socioeconómico, relacional, es decir, en el vivir la vida.

La vorágine de estos pacientes para tener acceso equitativo a los servicios de salud; conseguir un diagnóstico temprano, acertado y objetivo; la falta de información y conocimiento sobre las diversas patologías que se cobijan dentro del nombre “enfermedad huérfana”; recibir diagnósticos y tratamientos equivocados antes de recibir el definitivo; escases de profesionales de salud especializados en el tratamiento de estas patologías; poca investigación científica tanto para el desarrollo de nuevas terapias de tratamiento como de productos farmacéuticos específicos para las distintas condiciones; las consecuencias sociales de vivir con una enfermedad huérfana entre las cuales se encuentran: exclusión social, discriminación en cuanto viajes, oportunidades laborales, educativas y recreativas, aislamiento y estigmatización; falta de cuidados de salud integrales, los cuales en su mayoría requieren del trabajo y apoyo de profesionales en salud de diferentes ramas: médicos, psicólogos, fisioterapeutas, fonoaudiólogos, salud ocupacional, nutricionistas, etc., según Cortés, F. (2015) son algunos de los retos de esta comunidad, los cuales se agravan cuando la enfermedad genera dependencia

por ser degenerativa, que si bien no es inherente a todas ellas si se da en la mayoría de los casos, causado deterioro en la calidad de vida del paciente y la de su familia.

González Armas, A. (s.f.) aborda un tópico álgido del que se habla mucho pero cuya realidad es diferente: “la inclusión social”. La realidad es que muchos pacientes, dos de cada tres según lo refiere, se sienten discriminados en el ámbito educativo y laboral quizás porque la falta de sensibilización social hace percibir a estas personas como falta de capacidades dentro de la sociedad de los “normales”. No existe adecuación en las aulas de clase ni en los puestos de trabajo para personas que necesiten de un espacio físico especial, porque la cruda verdad es que no son una prioridad aunque en el discurso social se diga lo contrario; es más fácil ser políticamente correcto que descarnadamente realista. Más aún si la enfermedad ha producido secuelas físicas de gran impacto estético, a lo que gran parte de la población reaccionara con miedo, desagrado y/o rechazo.

Se hace entonces imprescindible que las enfermedades huérfanas no caigan en el olvido de los datos estadísticos que pasan a ser historia para consultar y referenciar, pero que se quedan solo en las cifras. Es crucial el trabajo mancomunado entre pacientes, asociaciones de enfermedades huérfanas, profesionales en salud, científicos, la academia, el Gobierno Nacional las Entidades prestadoras de salud y la sociedad en general para desarrollar políticas públicas que no solo se plasmen en Leyes, Resoluciones y Decretos sino que se cumplan cabalmente desde la transparencia y la búsqueda del bien común, garantizando la atención integral y cobertura que promulgan para estos pacientes, cuya esperanza está en que los que tienen

poder científico, educativo, político, económico, social y cultural recuerden que pueden ser la voz de los huérfanos dentro del sistema de salud.

## Referencias

Así vamos en salud. (2020). *Resolución 430 de 2013–Definición del listado de enfermedades huérfanas*. [https://www.asivamosensalud.org/politicas-publicas/normatividad-](https://www.asivamosensalud.org/politicas-publicas/normatividad-resoluciones/prestaciones-de-servicios-de-salud/resolucion-430-de)

[resoluciones/prestaciones-de-servicios-de-salud/resolucion-430-de](https://www.asivamosensalud.org/politicas-publicas/normatividad-resoluciones/prestaciones-de-servicios-de-salud/resolucion-430-de)

Chaves Restrepo, A. (2018). Enfermedades Raras en Colombia: brecha entre regulación y acceso efectivo a la Salud. *Revista de la superintendencia nacional de salud # 13*, 37–52.

[https://www.academia.edu/35940260/Enfermedades\\_Raras\\_en\\_Colombia\\_brecha\\_entre\\_regulaci%C3%B3n\\_y\\_acceso\\_efectivo\\_a\\_la\\_Salud.pdf](https://www.academia.edu/35940260/Enfermedades_Raras_en_Colombia_brecha_entre_regulaci%C3%B3n_y_acceso_efectivo_a_la_Salud.pdf)

Chaves Restrepo, A. & Denis, M. (2017). *Enfermedades Raras en Latinoamérica Desafíos y*

*oportunidades para la atención equitativa y propuesta de las Organizaciones de*

*pacientes*. <https://press.ispor.org/LatinAmerica/2017/09/enfermedades-raras>

[-en-latinoamerica-desafios-y-oportunidades-para-la-atencion-equitativa-y](https://press.ispor.org/LatinAmerica/2017/09/enfermedades-raras)

[-propuesta-de-las-organizaciones-de-pacientes/](https://press.ispor.org/LatinAmerica/2017/09/enfermedades-raras)

Congreso de Colombia. (2010). *Ley 1392 de 2010*. Recuperado de

<https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/ley->

[1392-de-2010.pdf](https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/ley-)

Cortés, F. (2015). *Las Enfermedades Raras (Rare Diseases)*. <https://www.researchgate.net>

[/publication/283040136\\_LAS\\_ENFERMEDADES\\_RARAS](https://www.researchgate.net)

Defensoría del pueblo. (2016). *Derechos de pacientes con enfermedades huérfanas*.

[https://issuu.com/defensoriadelpueblo/docs/cartilla\\_enfermedades\\_huerfanas](https://issuu.com/defensoriadelpueblo/docs/cartilla_enfermedades_huerfanas)

Defensoría del Pueblo Colombia. (2016). *Defensoría presentó cartilla sobre derechos de los pacientes con enfermedades huérfanas*. <https://www.defensoria.gov.co/es/nube/comunicados/4869/Defensor%3%ADa-present%3%B3-cartilla-sobre-derechos-de-los-pacientes-con-enfermedades-hu%3%A9rfanas-enfermedades-hu%3%A9rfanas-Defensor%3%ADa-del-Pueblo-Salud.htm>

Defensoría del pueblo Colombia. (2020). *Defensoría dejó su huella por la inclusión y se comprometió a defender siempre derechos de los pacientes con enfermedades huérfanas*. <https://www.defensoria.gov.co/es/nube/destacados/9185/Defensor%3%ADa-dej%3%B3-su-huella-por-la-inclusi%3%B3n-y-se-comprometi%3%B3-a-defender-siempre-derechos-de-los-pacientes-con-enfermedades-hu%3%A9rfanas-enfermedades-hu%3%A9rfanas-Defensor%3%ADa-conmemoraci%3%B3n-salud.htm>

Diainternacionalde.com. (s.f.). Día mundial de las enfermedades raras.

<https://www.diainternacionalde.com/ficha/dia-mundial-enfermedades-raras>

EURORDIS. (2020). *Día de las enfermedades raras*. <https://www.eurordis.org/es/content/dia-de-las-enfermedades-raras-0>

EURORDIS. (2020). La voz de los Pacientes con Enfermedades Raras en Europa. <https://www.eurordis.org/es/acerca-de-eurordis>

En genérico. (2012). Enfermedades raras y medicamentos huérfanos. <https://www.engenerico.com/enfermedades-raras-y-medicamentos-huerfanos/>

Federación Colombiana de Enfermedades Raras FECOER. (s.f.). #AcciónPorLasRaras.

<http://www.fecoer.org/>

Federación Colombiana de Enfermedades raras FECOER. (s.f.). <http://www.fecoer.org/enfermedad-rara-en-colombia/>

GARD. (s.f.). Centro de Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras. <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/pages/64/sobre-gard>

González Armas, A. (s.f.). "Enfermedades Raras". <https://www.radioenfermedadesraras.com/sobre-las-er.html>

Historia del internet. (s.f.). [http://www.cad.com.mx/historia\\_del\\_internet.htm](http://www.cad.com.mx/historia_del_internet.htm)

IRDIRC. (2020). International Rare Disease Research Consortium. <https://irdirc.org/about-us/history/>

Instituto Nacional de Salud. (2019). Boletín epidemiológico semanal (BES) Semana Epidemiológica 52 (22 al 28 de Diciembre de 2019). [https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/BoletinEpidemiologico/2019\\_Boletin\\_epidemiologico\\_semana\\_52.pdf](https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/BoletinEpidemiologico/2019_Boletin_epidemiologico_semana_52.pdf)

Instituto Nacional de Salud. (2020). Boletín epidemiológico semanal (BES) Semana Epidemiológica 12 (15 al 21 de Marzo de 2020). [https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/BoletinEpidemiologico/2019\\_Boletin\\_epidemiologico\\_semana\\_52.pdf](https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/BoletinEpidemiologico/2019_Boletin_epidemiologico_semana_52.pdf)

Instituto Nacional de Salud y Ministerio de Salud y Protección Social. (2017). *Protocolo de vigilancia en salud pública huérfanas-raras Código: 342*. <https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Lineamientos/PRO%20Enfermedades%20hu%C3%A9rfanas%20y%20raras.pdf>

Ministerio de Justicia Sistema Único de Información Normativa. (2016). Decreto 780 de 2016.

[http://www.suin-juriscal.gov.co/clp/contenidos.dll/Decretos/30021559?fn=document-frame.htm\\$f=templates\\$3.0](http://www.suin-juriscal.gov.co/clp/contenidos.dll/Decretos/30021559?fn=document-frame.htm$f=templates$3.0)

Ministerio de Salud. (2010). *Ley 1392 de 02 de Julio de 2010*. <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/ley-1392-de-2010.pdf>

Ministerio de Salud. (2011). *Ley 1438 19 Enero 2011*. [https://www.minsalud.gov.co/Normatividad\\_Nuevo/LEY%201438%20DE%202011.pdf](https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/LEY%201438%20DE%202011.pdf)

Ministerio de Salud y Protección Social. (s.f.). *Asociaciones de pacientes*. <https://www.minsalud.gov.co/Documents/Salud%20P%C3%ABlica/Enfer%20Cronicas%20No%20transmisibles/listado-asociaciones-pacientes-enferm.pdf>

Ministerio de Salud y Protección Social. (2012). Decreto 1954 de 2012.

<https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/Decreto-1954-de-2012.PDF>

Ministerio de Salud y Protección Social (2013). Resolución 3681 de 2013.

<https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/resolucion-3681-de-2013.pdf>

Ministerio de Salud y Protección Social. (2015). Ley Estatuaría 1751 de 2015.

[https://www.minsalud.gov.co/Normatividad\\_Nuevo/Ley%201751%20de%202015.pdf](https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Ley%201751%20de%202015.pdf)

Ministerio de Salud y Protección Social. (2015). Resolución 2048 de 2015.

[https://www.minsalud.gov.co/Normatividad\\_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%202048%20de%202015.pdf](https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%202048%20de%202015.pdf)

Ministerio de Salud y protección Social. (2018). *Resolución 0651 de 2018*.



<https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DJ/resolucion-651-de-2018.pdf>

Ministerio de Salud y Protección Social. (2018). *Resolución 5265 de 2018*.

<https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DJ/resolucion-5265-de-2018.pdf>

Ministerio de Salud y Protección Social. (2019). *Ley 1980 de 2019*. [https://www.minsalud.gov.co/Normatividad\\_Nuevo/Ley%201980%20de%202019.pdf](https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Ley%201980%20de%202019.pdf)

Ministerio de Salud y Protección Social. (2019). Resolución 946 de 2019.

[https://www.minsalud.gov.co/Normatividad\\_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%20No.%20946%20de%202019.pdf](https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%20No.%20946%20de%202019.pdf)

Ministerio de salud y protección social. (2020). *Enfermedades huérfanas*. <https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/Paginas/enfermedades-huerfanas.aspx>

Ministerio de Salud y protección Social. (2020). Boletín de Prensa Número 036. Colombia asume el reto de la atención integral para enfermedades huérfanas. <https://www.minsalud.gov.co/Paginas/Colombia-asume-el-reto-de-la-atencion-integral-para-enfermedades-huerfanas.aspx>

Ministerio de Salud y protección Social. (2020). *Resolución 205 de 2020*.

<https://achc.org.co/wp-content/uploads/2020/02/RES-205-20-Define-metodolog%C3%ADa-Presupuestos-M%C3%A1ximos-No-PBS-Techos.pdf>

Ministerio de salud y Protección Social. (2020). *Resolución 206 de 2020*.

<https://achc.org.co/wp-content/uploads/2020/02/RES-206-20-Fija>

-pesupuesto-m%C3%A1ximo-a-EPS-ambos-reg%C3%ADmenes-Techos.pdf

Ministerio de la Protección social. (2004). Decreto número 0481 de 2004.

<https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/Decreto-0481-de-2004.pdf>

Musitu Ochoa, G., Herrero Olaizola, J., Cantera Espinosa, L. & Montenegro Martínez, M.

(2004). *Introducción a la Psicología Comunitaria*. <https://www.seapaonline.org/UserFiles/File/Ayuda%20en%20consulta/2016/Manual%20de%20Psicolog%C3%Ada%20Comunitaria.pdf>

National Human Genome Research Institute. (2019). The Human Genome Project.

<https://www.genome.gov/human-genome-project>

Noticiero 90 minutos. (2019). *Cali reportó incremento del 13% en casos de enfermedades Huérfanas en 2018*. <https://90minutos.co/cali-reporto-incremento-enfermedades-huerfanas-28-02-2019/>

Opinión y Salud Revista Digital. (2020). “2020, por la inclusión de las Enfermedades Huérfanas.”

<https://www.opinionysalud.com/2020/02/28/2020-por-la-inclusion-de-las-enfermedades-huerfanas/>

Orphanet. (2020). Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos.

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education\\_AboutOrphanet.php?lng=ES#RDpolicies](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutOrphanet.php?lng=ES#RDpolicies)

Posada, M., Martín-Arribas, C., Ramírez, A., Villaverde, A., & Abaitua, I. (2008). Enfermedades

raras: Concepto, epidemiología y situación actual en España. *Anales del Sistema Sanitario*

*de Navarra, 31(Supl. 2)*, 9–20. [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1137-66272008000400002&lng=es&tlng=es](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400002&lng=es&tlng=es).

Posada de la Paz, M. (2008). Las enfermedades raras y su impacto en la gestión de los servicios de salud. ORIGINALES. *Rev Adm Sanit. 6(1)*, 157–178. [https://www.academia.edu/5271171/Las\\_enfermedades\\_raras\\_y\\_su\\_impacto\\_en\\_la\\_gestion\\_servicios\\_de\\_salud](https://www.academia.edu/5271171/Las_enfermedades_raras_y_su_impacto_en_la_gestion_servicios_de_salud)

Radio Santa Fe CM. (2020). Enfermedades raras: un reto para la ciencia, el paciente y la sociedad. <http://www.radiosantafe.com/2020/02/28/enfermedades-raras-un-reto-para-la-ciencia-el-paciente-y-la-sociedad/>

Rare Connect. (s.f.). Conectando globalmente personas con enfermedades raras. [https://www.rareconnect.org/es#\\_blank](https://www.rareconnect.org/es#_blank)

República de Colombia–Gobierno. (2013). Ley Estatutaria N° 1618. <http://wsp.presidencia.gov.co/Normativa/Leyes/Documents/2013/LEY%201618%20DEL%2027%20DE%20FEBRERO%20DE%202013.pdf>

Rodríguez, D. (s.f.). *Grupos minoritarios: características, tipos, ejemplos*. <https://www.lifeder.com/grupos-minoritarios/>

Rosselli, D. & Rueda, J.D. (2011). Enfermedades Raras, huérfanas y olvidadas. [https://www.academia.edu/5271337/ESTUDIO\\_ENFERMEDADES\\_RARAS\\_HU%C3%89RFANAS\\_Y\\_OLVIDADAS](https://www.academia.edu/5271337/ESTUDIO_ENFERMEDADES_RARAS_HU%C3%89RFANAS_Y_OLVIDADAS) p.9, 11

Silva, C., Loreto & Martínez, M. (2004). *Empoderamiento: Proceso, Nivel y Contexto*. *Psyche, Vol. 13, (2)*, 29–39. Pontificia Universidad Católica de Chile Santiago. <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=96713203>

Takeda. (s.f.) Enfermedades raras. <https://www.shire.com.co/patients/therapeutic-areas>