

Estudio ENSERio LATAM



Informe Capítulo Colombia

Estudio sobre situación de necesidades socio-sanitarias de las personas con enfermedades raras en latinoamérica



Apoya:



Secretaría General
Iberoamericana
Secretaría-Geral
Ibero-Americana

Estudio ENSERio Capítulo Colombia

Autores:

Alianza Iberoamericana de Enfermedades Huérfanas (ALIBER)

Luz Victoria Salazar Ceballos

Manuela Quiroga Carrillo

Martha Mesa Correa

Fernando Suárez Obando



Los contenidos de esta obra están registrados bajo licencia CC BY-NC-ND 4.0

La Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER) es la entidad que desarrolló, organizó y tiene la propiedad del Estudio ENSERio LATAM.

El estudio ENSERio LATAM (de todos los países integrantes de ALIBER) recibió financiación del Colegio Oficial de Farmacéuticos, Pfizer y Sanofi; así como también recibió colaboración de forma voluntaria de entidades como FEDER (España), FADEPOF (Argentina), El Observatorio de enfermedades huérfanas ENHU (Colombia), El Instituto Roosevelt (Colombia) e investigadores de las Universidades de Buenos Aires (Argentina), Universidad Nacional de La Matanza (Argentina), Universidad de Granada (España), de la Universidad de Salamanca (España) y Pontificia Universidad Javeriana (Colombia).

La responsabilidad de la publicación ENSERio LATAM Capítulo Colombia ha sido amparada en el Convenio de colaboración entre ALIBER, ENHU e Instituto Roosevelt (11 noviembre 2020).

Esta colaboración se establece mediante el apoyo en la explotación del análisis y la interpretación de los datos obtenidos procedentes de la población colombiana a través del cuestionario diseñado para tal finalidad desde ALIBER.

La recolección interpretación y análisis de los datos del estudio ENSERio LATAM Capítulo Colombia estuvo a cargo de la Ing. Luz Victoria Salazar, Dra. Manuela Quiroga, Dra. Martha Mesa, Dr. Fernando Suárez-Obando, y del personal técnico de ALIBER o voluntarios, todos ad honorem debido a que los informes de los capítulos por países son proyectos sin fondos económicos.

Contenido

Agradecimientos.....	5
Situación y necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en Iberoamérica – ENSERio LATAM Capítulo Colombia.....	7
RESUMEN EJECUTIVO	
Introducción.....	10
Antecedentes de necesidades en EH-R en Colombia.....	12
Contexto de la metodología y resultados de la participación y desarrollo del estudio.....	15
Importancia del estudio ENSERio en Colombia.....	16
El movimiento asociativo en materia de EH-R en Colombia.....	17
El Sistema sociosanitario en Colombia.....	19
Cobertura del Sistema General de Seguridad Social en Salud.....	21
Acceso al servicio de salud.....	22
Financiamiento.....	22
Marco legal en materia socio sanitaria y en EH-R en Colombia.....	23
Objetivo principal.....	26
Objetivos específicos.....	26
Objetivos del estudio ENSERio Colombia	
Metodología.....	27
Técnicas de investigación aplicadas.....	27
Diseño de la encuesta.....	28
Secciones de la encuesta.....	28
Muestra.....	30
Difusión.....	31
Resultados.....	32
Mapa de recursos de E-HR en Colombia.....	43
Retos y desafíos.....	44
Recomendaciones.....	44
Conclusiones.....	46
Referencias.....	47
Anexo 1.....	51

Agradecimientos

La publicación **ENSERio LATAM** Capítulo Colombia ha sido posible gracias a la colaboración de personal de **ALIBER**:

- **Juan Carrión Tudela.** Presidente y Fundador de la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes – **ALIBER**, Presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras – **FEDER** y su Fundación, Presidente y Fundador de la Asociación de Enfermedades Raras y otros Trastornos Graves del Desarrollo (**D´Genes**), Fundador y Vicepresidente de la Asociación Española de Lipodistrofias (**AELIP**), Impulsor del Centro Celia Carrión para la atención de las **EEER**, Promotor y participe de políticas socio sanitarias en **EEER**, Organizador del Congreso Nacional de **EEER**, Miembro del Comité Organizador del Congreso Internacional de **EEER** y Medicamentos Huérfanos, Autor y coautor de textos científicos en el área social y sanitaria, Docente de Universidades Españolas. Papá de una niña diagnosticada de una enfermedad rara, «Síndrome Berardinelli Subtipo 2, Lipodistrofia infrecuente», su princesita Celia.
- **Alicia María Males Henao.** Management de **ALIBER**, profesional en Trabajo Social con énfasis en Orientación Familiar y formación en Liderazgo y Gestión; experiencia en brindar acompañamiento a pacientes y familias durante los procesos de adaptación al diagnóstico y tratamiento de patologías crónicas y huérfanas en Colombia, desarrollo de procesos de orientación psico-social con familias de pacientes hospitalizados en unidades de cuidado intensivo neonatal, pediátrico, hospitalización general y pediatría en institución clínica de alta complejidad y amplia experticia en dirección de entidad sin ánimo de lucro de alcance internacional dedicada a fortalecer acciones de educación, empoderamiento para el manejo y tratamiento enfermedades de baja prevalencia. La gestión realizada permitió la participación de la entidad a su cargo como miembro fundador de **ALIBER**.
- **Alba Ancochea.** Pregrado y Maestría en Psicología y Enseñanza de Necesidades Especiales, máster en psicoterapia breve, máster en Gestión de ONG, máster en dirección de recursos humanos. Dispone además de formación complementaria en advocacy y treatment access, y actúa como ponente y organizador de múltiples congresos y jornadas especializadas. Desde 2009, ha participado activamente con la Federación Española de Enfermedades Raras (**FEDER**) y su Fundación, de las cuales es desde hace 7 años directora ejecutiva. Representa al colectivo de personas con ER y sus familias en diferentes comités y grupos de trabajo. A nivel internacional forma parte del Consejo de la Red Internacional de Enfermedades Raras, de la Junta Directiva de la Alianza Europea de Enfermedades Raras (**EURORDIS**) y de varios de sus consejos y grupos de trabajo. Colabora con la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras - **ALIBER**, es representante de los pacientes en diferentes alianzas del ámbito de la investigación biomédica, como son el **PACC** del **IRDIRC** y el Comité Científico Asesor del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (**CIBERER**).
- **Estrella Guerrero Solana.** Máster en Intervención Social en las Sociedades del Conocimiento por la Universidad Internacional de La Rioja, Diplomada en Trabajo Social y Experta en Mediación Familiar por la Universidad Pablo de Olavide de Sevilla. Vinculada al mundo sociosanitario y a los procesos de enfermedades raras y crónicas complejas desde hace más de 11 años, asumiendo cargos como el de Responsable de la Delegación An-

daluz de la Federación Española de Enfermedades Raras, Responsable de Acción Política de la Asociación de Epidermolísis Bullosa de España, Responsable de Proyectos de Cuidados Integrados de La Fundación New Health, Promotora y Ejecutora de proyectos de investigación ligados a la complejidad de las enfermedades raras, y colaboradora de los Grupos de trabajo de **EUROPLAN** en la creación de planes y estrategias de enfermedades raras en la Unión Europea.

El estudio **ENSERio LATAM** Capítulo Colombia ha contado con el apoyo y revisión del material por parte de Luz Victoria Salazar del Observatorio Interinstitucional de Enfermedades Huérfanas, (**ENHU**), Martha Mesa del Ministerio de Salud de Colombia, Manuela Quiroga del Instituto Roosevelt y Fernando Suárez Obando, del Instituto Roosevelt e Instituto de Genética Humana, Pontificia Universidad Javeriana y de Juan Carrión Tudela, Alicia María Males Henao, Alba Ancochea y Estrella Guerrero Solana desde **ALIBER**.

RESUMEN EJECUTIVO

Situación y necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en Iberoamérica – ENSERio LATAM Capítulo Colombia.

A partir de la promulgación de la ley 1392 de 2010 (1), Colombia ha avanzado en la implementación de acciones que mejoren la atención en salud de las personas y familias que viven con una enfermedad rara, siendo este un tema de gran relevancia en la agenda pública, considerando que, aun siendo enfermedades de baja prevalencia (menor a 1 en 5 000 personas)(1) son condiciones crónicamente debilitantes, graves, y que amenazan la vida (1, 2).

En España en el año 2009, la Federación Española de Enfermedades Raras (**FEDER**) y Obra Caja Social Madrid, a través del Estudio sobre situación de necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en España (**Estudio ENSERio**) (3), recolectaron, a nivel nacional, datos de diagnósticos y de atención socio sanitaria, apoyos y asistencia por discapacidad, e inclusión social y laboral, de personas afectadas por enfermedades raras, el estudio incluyó además, la percepción de impacto por parte de las personas afectadas, en relación con su situación de salud en la vida cotidiana.

Una nueva edición del **Estudio ENSERio** (4), fue publicada en el 2018, Esta actualización buscaba estudiar la evolución y cambios de los datos descritos a partir de su primer análisis en el 2009. **ENSERio 2019** compartió los mismos objetivos generales del estudio original, así como su propuesta de aproximación metodológica, para así continuar aportando en el desarrollo de políticas sanitarias, a través de un trabajo colaborativo entre todos los agentes sociales para mejorar la situación individual y social de las personas con enfermedades raras en España.

Al reconocer, a través de los citados estudios, las implicaciones sociales, de salud y educativos de las enfermedades raras, se consideró necesario evaluar localmente las acciones que desde el estado pretenden mejorar la calidad de vida de los afectados y sus familias, así como la cobertura de sus necesidades básicas y especiales. En este sentido la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (**ALIBER**) diseño el estudio **ENSERio Latam** (**ENSERio** Latinoamérica) (5), a través del cual se incluyó la participación de dos entidades colombianas, El Instituto Roosevelt (**IR**)(6) y el Observatorio Interinstitucional de Enfermedades Huérfanas (**ENHU**)(7), generando así la versión ENSERio Colombia del estudio.

El Estudio de ENSERio Colombia, tiene como objetivo principal conocer las necesidades sociales y sanitarias de personas con EH-R y de sus familias en Colombia. Su principal propósito es describir dichas necesidades, aportando información útil e inédita en relación con las situaciones particulares y a las generalidades que se establecen en los núcleos familiares que conviven con una enfermedad huérfana dentro del país.

Los objetivos específicos **ENSERio** Colombia fueron: 1) describir las características sociodemográficas de las personas con **EH-R** en Colombia, 2) caracterizar el proceso para alcanzar el diagnóstico y tratamiento de una **EH-R** en Colombia, 3) describir el impacto que la **EH-R** tiene en la salud, actividades de la vida diaria y conducta general de los pacientes colombianos, 4) esclarecer los costos asociados a las **EH-R** en Colombia, 5) describir la cobertura de los costos derivados de la **EH-R** por parte de la sanidad pública, privada y el paciente y su familia en Colombia, 6) Identificar los aspectos que afectan la inclusión social de las personas con **EH-R** en Colombia, 7) recopilar los datos de profesionales de la salud que trabajan en el área de las **EH-R** en Colombia y 8) Establecer un listado de los centros de referencia o unidades de atención para las Enfermedades Huérfanas en Colombia.

El estudio ENSERio es un estudio transversal, descriptivo, de recolección de datos mediante un cuestionario que ha sido elaborado en dos idiomas (español y portugués), se debe tener en cuenta que el presente informe hace parte de un informe de mayor amplitud al incluir toda la región de Latinoamérica.

El cuestionario consta de 34 preguntas diseñadas para evaluar las necesidades sociales y de salud que la persona con una enfermedad **EH-R** ha experimentado en relación con su condición. Las preguntas se han organizado en siete secciones: 1) consentimiento informado, 2) datos de identificación, 3) información sobre la enfermedad, 4) impacto de la enfermedad, 5) costes asociados a la enfermedad, 6) mapa de recursos y 7) pregunta abierta de cierre (Se anexa cuestionario original).

El estudio encuestó un total de 423 personas afectadas por enfermedades raras en Colombia. ENSERio Colombia encontró que el 56% de los casos fueron respondidos por el acudiente tipo padre o madre, en el 34% de los casos la respuesta al encuestado provino del propio afectado. En relación con la edad, se presenta un rango de edad entre 0 a 83 años, con un promedio de 21 años (DS: 14.4). En relación con la distribución por sexo, el 57% de los casos fue femenino y el 43% de los casos masculino.

Se encuentran 185 tipos de enfermedades huérfanas. Se presentan con mayor frecuencia: mucopolisacaridosis (6.4 %), hemofilia (4.3 %), fibrosis quística (4 %), porfiria (3.1 %), esclerosis múltiple (3.5 %), diabetes insípida (2.6 %) y esclerodermia (2.6 %) (Para observar la lista completa ver Anexo 1). A pesar de contar con un alto número de personas con la confirmación diagnóstica (91%), el 60.3 % recibieron la confirmación después de un año del inicio de síntomas. Del total de la muestra, se encontró que el 91% de los pacientes ya cuentan con un diagnóstico confirmado y sólo el 35.9% de los pacientes tuvieron confirmación diagnóstica antes del año desde el inicio de los síntomas.

En cuanto a las consecuencias que experimentaron los pacientes (n=271) por el retraso en el diagnóstico, 58 % reportaron no haber recibido apoyo o tratamiento, 35 % haber recibido un tratamiento inadecuado, 46 % Agravamiento de la enfermedad y 26 % necesidad de atención psicológica.

El impacto de la enfermedad se aprecia en la necesidad y número de hospitalizaciones. Los pacientes requirieron hospitalización en un 43 % de los casos. De estos, 27 % de los sujetos estuvieron hospitalizados 1 sola vez; 25 % en dos ocasiones; 14 % 3 veces y 18 % más de 5 veces.

Las principales situaciones experimentadas desde el inicio de los síntomas y causadas por la enfermedad rara fueron: aislamiento de amigos o familia en el 32%; familiares que se sienten

descuidados 28%; tensiones entre miembros de la familia 36%; fortalecimiento de lazos familiares 43%; y divorcio 9%. Se evidencia el impacto ocasionado en el relacionamiento de la estructura familiar, la cual está sometida constantemente a presiones económicas, sociales y psicológicas derivadas del diagnóstico.

Los diferentes servicios y costos relacionados a la enfermedad se reportaron como cubiertos total o parcialmente por los pacientes o familiares: tratamientos y medicación en un 37 %; servicios de transporte 76%; admisiones en hospitales 30 %; pruebas y evaluaciones 34%; dieta especial 64 %; citas con profesionales de salud 32 %; terapias de rehabilitación 34%; servicios de cuidado en el hogar 54 %; dispositivos e inversiones 40 % y cuidado respiratorio 62 %. Se evidencia que el mayor porcentaje de costos asumidos por el pacientes son: transporte y dieta especial, los cuales no se encuentra dentro del plan de beneficios y por tanto afectan la continuidad y sostenibilidad del tratamiento.

En relación con los costos de la enfermedad se reportaron como: muy altos en el 54% de los casos; altos en el 37% de los encuestados; bajos en el 6% y muy bajos en el 2%. Este costo se describió como muy difícil de asumir en un 43% de los encuestados; difícil de asumir en el 45 % de los casos; fácil de asumir en el 10 % y muy fácil de asumir tan solo en el 2 % de los casos. En cuanto al destino de los gastos mencionados, el 43% tienen gastos relacionados a tratamiento médico, 51 % se destina a la adquisición de medicamentos y otros productos sanitarios, 21 % a ayudas técnicas y ortopédicas, 22 % al apoyo o asistencia personal, 19 % para adaptaciones a la vivienda y 60 % al transporte.

Colombia ha avanzado en la última década en la definición de política pública para la defensa de los derechos de las personas con EH-R, lo anterior gracias al trabajo articulado con el movimiento asociativo y el posicionamiento dentro de la agenda política que se ha trabajado desde la sociedad civil.

En virtud de lo anterior, es necesario que se continúe trabajando articuladamente con el Gobierno y demás agentes del Sistema de Salud, desarrollando una agenda común para garantizar el derecho de los pacientes y manteniendo como prioridad el tema de enfermedades huérfanas en la política pública.

Introducción

A partir de la promulgación de la ley 1392 de 2010 (1), Colombia ha avanzado de manera sostenida en la implementación de acciones que mejoren la atención en salud de las personas y familias que viven con una enfermedad rara, siendo este un tema de gran relevancia en la agenda pública, considerando que, aun siendo enfermedades de baja prevalencia (menor a 1 en 5.000 personas)(1) son condiciones crónicamente debilitantes, graves, y que amenazan la vida (1, 2).

Las enfermedades huérfanas-raras (EH-R¹) cada día tienen mayor preeminencia en el sistema de salud colombiano, esto gracias al esfuerzo y visibilidad que ha logrado la sociedad civil ante el estado y a las acciones participativas de los diferentes actores involucrados, en el manejo de estas patologías (8).

Esta labor constante, se traduce en la influencia que sobre los gobiernos se ejerce, para desarrollar normativas encaminadas a la protección efectiva de los pacientes, a la puesta en conocimiento y sensibilización de la sociedad frente a los retos que vive esta comunidad, al fortalecimiento de la investigación para ofrecer alternativas de tratamiento que mejoran la calidad de vida de esta población y profundizar en el conocimiento de los profesionales de la salud. En este contexto se promueve el empoderamiento de los pacientes y sus cuidadores, para ser unos interlocutores válidos en la defensa y promoción de sus derechos (9).

Sin embargo, comparado con el avance logrado por países desarrollados, en Colombia aún es notable la falta de conocimiento frente a estas enfermedades, lo que permite reconocer la necesidad urgente de acciones que, brinden a los afectados y sus familias la protección y acceso a la salud que necesitan (10). Existe una inmensa complejidad rodeando a los pacientes con EH-R y sus familias, y los retos que enfrenta Colombia y el mundo hacia su adecuada atención son gigantescos. Las respuestas a estos desafíos deberán surgir a partir de un trabajo colectivo entre las fuerzas de la sociedad civil y el estado (11).

En España en el año 2009, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y Obra Caja Social Madrid, a través del Estudio sobre situación de necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en España (Estudio ENSERio) (3), recolectaron por primera vez, a nivel nacional, datos de diagnósticos y de atención socio sanitaria, apoyos y asistencia por discapacidad, e inclusión social y laboral, de personas afectadas por enfermedades raras, el estudio incluyó además, la percepción de impacto por parte de las personas afectadas, en relación con su situación de salud en la vida cotidiana.

Con el estudio ENSERio 2009, se dieron a conocer las necesidades reales de los pacientes afectados por EH-R, demostrando de forma tangible su existencia ante las autoridades sanitarias y señalando la necesidad de priorización de los recursos y herramientas con los que se cuenta en la lucha contra las enfermedades raras en España. De la misma forma, reveló dos problemas urgentes de la población afectada con una EH-R: el retraso diagnóstico y las

1 De acuerdo con la ley 1392 de 2010, en Colombia a las enfermedades raras se les llama: Enfermedades huérfanas (EH).

barreras de acceso a los tratamientos (3).

Una nueva edición del Estudio ENSERio (4), fue publicada en el 2018, Esta actualización buscaba estudiar la evolución y cambios de los datos descritos a partir de su primer análisis en el 2009. ENSERio 2019 compartió los mismos objetivos generales del estudio original, así como su propuesta de aproximación metodológica, para así continuar aportando en el desarrollo de políticas sanitarias, a través de un trabajo colaborativo entre todos los agentes sociales para mejorar la situación individual y social de las personas con enfermedades raras en España.

Al reconocer, a través de los citados estudios, las implicaciones sociales, de salud y educativos de las EH-R, se consideró necesario evaluar localmente las acciones que desde el estado pretenden mejorar la calidad de vida de los afectados y sus familias, así como la cobertura de sus necesidades básicas y especiales. En este sentido la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER) diseño el estudio ENSERio Latam (ENSERio Latinoamérica) (5), a través del cual se incluyó la participación de dos entidades colombianas, El Instituto Roosevelt (IR)(6) y el Observatorio Interinstitucional de Enfermedades Huérfanas (ENHU) (7), generando así la versión ENSERio Colombia del estudio.

El IR, ubicado en la ciudad de Bogotá D.C. (Colombia) es un hospital universitario sin ánimo de lucro, centro de referencia en pediatría especializada, ortopedia y rehabilitación infantil y que es centro de referencia nacional para el manejo de diversos tipos de EH-R. El ENHU es una corporación sin ánimo de lucro, que tiene como objetivo articular de manera «eficiente y armónica los esfuerzos privados de los diferentes actores que directa o indirectamente intervengan en el sistema de salud, bajo el objetivo común de diseñar, proponer e incidir políticas que mejoren la calidad de la atención de los pacientes con Enfermedades Huérfanas» (7).

Con el desarrollo del estudio ENSERio Colombia, se aporta una aproximación a la realidad sentida de las personas afectadas con EH-R y se caracteriza su situación socio sanitaria, contribuyendo así con la generación de conocimiento, mejorando la comprensión de sus problemáticas diarias (12).

Antecedentes de necesidades en EH-R en Colombia.

Las EH-R o enfermedades de baja prevalencia, son en su gran mayoría, de origen genético, además de ser usualmente crónicas y degenerativas. Más de la mitad de ellas son graves y altamente discapacitantes (13). Según la Organización Mundial de la Salud (OMS) se estima que cerca de 7 000 EH-R, afectan al 7 % de la población mundial, aunque las estimaciones varían de acuerdo con las definiciones, basadas en diferentes prevalencias y establecidas por cada país (14).

Así mismo, basado en los datos compilados en Europa en los últimos 20 años, según Orphanet (15), el 70.9 % de las EH-R son de carácter genético y el 79 % aparecen en la edad infantil (16). De otra parte, el 30 % de los pacientes con diagnóstico de EH-R mueren antes de cumplir cinco años (9) y su incidencia puede variar de manera significativa entre diferentes grupos poblacionales (11).

En Colombia, las enfermedades huérfanas están definidas por la ley 1392, así: «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» (1, 17).

De acuerdo con Posada y cols. (18), el concepto y la definición de enfermedad rara, está basado fundamentalmente, en criterios de prevalencia y gravedad. Por ejemplo, para la Comisión de las Comunidades Europeas, una enfermedad se define como rara cuando no afecta a más de 5 personas de cada 10 000 (19). Este tipo de criterio puede cambiar de acuerdo con una región o a cada país. Así por ejemplo, en Argentina la prevalencia es de 1 por cada 2 000 personas (20), sin embargo en Ecuador la definición está establecida en 1 por cada 10 000 (21).

Sí bien es cierto que para la mayoría de países, el criterio de prevalencia es común en la definición de las EH-R, también existen criterios transversales en torno a estas enfermedades, como lo son: discapacidad, escasa oferta de tratamientos disponibles, dificultades en el acceso al diagnóstico y a los tratamientos, vulnerabilidad, desconocimiento de estas condiciones en los sistemas de salud, desconocimiento en la población general y finalmente insuficiente información y escasa evidencia escrita en la literatura científica sobre las EH-R (14, 22).

En el contexto colombiano, además de la definición de las EH-R², por prevalencia, la Resolución 5265 de 2018 (23) establece un listado de 2 198 EH-R, las cuales deben ser tenidas en cuenta para la notificación obligatoria al Sistema de Vigilancia Epidemiológica de Colombia (SIVIGILA) (24). A partir del SIVIGILA y su sección o código 342 (Enfermedades Huérfanas - Raras)(25) se genera desde el 2013, el Registro Nacional de Personas con EH-R (2). Este Registro se

2 En el momento de escribir este documento la resolución y el listado estaban en proceso de actualización, sin embargo, para la fecha de publicación de ENSErío Capítulo Colombia, el Ministerio de Salud no había emitido la resolución oficial ni la lista actualizada

3 El Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSS) en Colombia tiene dos modalidades de cubrimiento o afiliación, uno es el régimen contributivo, en el cual la vinculación al SGSS se realiza a través del pago de una cotización, individual y familiar, o a través de un aporte económico previo financiado directamente por el afiliado o en concurrencia entre éste y su empleador. En contraste el régimen subsidiado es el mecanismo por el cual la población sin capacidad de pago tiene acceso a los servicios de salud a través de un subsidio que ofrece el estado (Ver más adelante).

actualiza de forma permanente y almacena los datos básicos de las personas diagnosticadas, permitiendo un mayor control sobre las tasas de incidencia, prevalencia, mortalidad y casos detectados por área geográfica. Así mismo, adopta un enfoque de atención Integral centrado en la promoción, prevención, diagnóstico, tratamiento, rehabilitación, e inserción social (26). De acuerdo con el Registro 27a febrero de 2022, se encontraban reportados 70 183 casos (27) y de éstos 10 129 casos tenían discapacidad, casos que también se encontraron en el Registro para la Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad (RLCPD) (27). Las veinte EH-R de mayor frecuencia en Colombia, se aprecian en la tabla 1 (28). El 56 % de los casos del Registro corresponden a mujeres y 43 % a hombres. Por edad el 32 % (22.319) de las personas registradas son menores de 20 años. La mayor concentración afectados por EH-R se encuentra en ciudades principales, aportando el 24 % (16.485) de personas residentes en Bogotá D.C., Valle del Cauca, Antioquia y Cundinamarca. Por régimen de afiliación³, el 74 % (50 984) pertenecen al régimen contributivo y 23 % (16 019) en régimen Subsidiado (29).

Tabla 1. Las 20 enfermedades huérfanas de mayor prevalencia en Colombia.

ENFERMEDAD HUERFANA-RARA	No. CASOS
Esclerosis Múltiple	4.012
Enfermedad de von Willebrand	3.292
Déficit congénito del factor VIII	3.122
Síndrome de Guillain-Barre	2.501
Reumatismo psoriásico	1.640
Displasia broncopulmonar	1.629
Drepanocitosis	1.500
Miastenia grave	1.484
Esclerosis sistémica cutánea limitada	1.317
Enfermedad de Crohn	1.258
Esclerosis sistémica cutánea difusa	1.178
Cirrosis biliar primaria	1.142
Enfermedad de Devic	971
Hepatitis crónica autoinmune	964
Fibrosis quística	957
Acromegalia	903
Estatura baja por anomalía cualitativa de hormona de crecimiento	875
Hipogammaglobulinemia inespecífica	801
Artritis juvenil idiopática de inicio sistémico	779
Distonía no especificada	766

El Ministerio de Salud Y Protección Social de Colombia (MinSalud) señala sobre el régimen de afiliación que: «La población de régimen subsidiado con enfermedades huérfanas/raras representa el 23 % del total de los registros, siendo esta una oportunidad de hacer un llamado a mejorar la captación y diagnóstico oportuno de tal manera que disminuya las complicaciones que pueden representar un manejo tardío» (29). Es así como se reconoce que estas patologías han estado presentes en la agenda de los últimos gobiernos, sin embargo hoy en día, los pacientes aún reciben atención fragmentada y, en la mayoría de los casos, no existe en la mayoría de los casos un manejo multidisciplinario, no existen rutas integrales de atención y no se cuenta con centros de referencia habilitados, ante los pocos incentivos que existen para conformarlos, entre otras problemáticas (30).

Por lo anterior, la calidad y la oportunidad en la atención para este grupo de pacientes, hacen parte de los desafíos del SGSS, desafíos que se consideraron dentro de la formulación del nuevo Plan Decenal de Salud Pública de Colombia, posicionando al país dentro de los referentes regionales en normatividad y desarrollo de atención de estas patologías (31).

En materia de normatividad, por ejemplo, uno de los avances más representativos es la Resolución 1871 de 2021 (32) que conformó y reglamentó la Mesa Nacional de Enfermedades Huérfanas/Raras, instancia que aunque ya existía desde varios años, no había sido formalizada por MinSalud en términos de reglamentación ministerial. La mesa funge como un mecanismo de participación para distintos actores, cuyas acciones se focalizaban en el diseño y la divulgación de estrategias dirigidas a los pacientes, sus familias y cuidadores (33).

A pesar de que en Colombia se ha logrado avanzar en la obtención de datos epidemiológicos que apoyan la política pública para estas patologías, aún no se cuenta con estudios que abarquen los múltiples efectos sociales y sanitarios que producen estas enfermedades y que indiscutiblemente afectan todas las áreas de la vida de los pacientes. Así es que el estudio ENSERio Colombia, cobra una mayor importancia, puesto que proporciona un insumo valioso en relación con la información de la situación actual y las necesidades reales que afrontan los pacientes y sus familias, fortaleciendo así el movimiento asociativo en pro de generar sinergias entre todos los agentes del sistema de salud, para desarrollar políticas enfocadas en mejorar la calidad de la atención integral de las personas con EH-R.

Contexto de la metodología y resultados de la participación y desarrollo del estudio

El presente trabajo parte del estudio original sobre la Situación de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España, publicado en 2009 por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), conocido como estudio ENSERio y actualizado en el periodo 2017-2018 (3, 4).

El mencionado estudio ENSERio, amplió su cobertura hacia Latinoamérica y comenzó a ser aplicado en 2020 por ALIBER, mediante la participación de sus organizaciones aliadas. Por esta razón comparte sus objetivos generales y su propuesta de aproximación metodológica con el estudio original (5). Se trata, por tanto, de una herramienta adaptada que permite consolidar información para conocer las necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades huérfanas en Iberoamérica y en los países que se aplique individualmente como es el caso de Colombia. Esta evaluación gira en torno a tres variables fundamentales: 1) la distribución territorial de los afectados en Colombia 2) las edades de los pacientes y 3) los diferentes grupos de enfermedades, puesto que cada uno de ellos ofrece particularidades en relación con el diagnóstico y el tratamiento, la educación, el empleo, entre otros.

La metodología del estudio se basa en técnicas de investigación cuantitativas y análisis documental, se desarrolla mediante la aplicación de una encuesta que fue completada por 423 personas (hombres y mujeres de todas las edades) que constituyen la muestra del estudio ENSERio para Colombia (ver más adelante). Cabe anotar que en algunas variables no todas las personas informantes dieron respuesta a la pregunta y esto determina el número total de respuestas.

El estudio se estructura en 8 apartados, así: el numeral 1, en el que se define el objetivo general y los objetivos específicos del estudio, ambos centrados en poder conocer y realizar una descripción de las necesidades sociales y sanitarias de personas con Enfermedades Huérfanas y de sus familias en Colombia con el fin de generar acciones que propendan por la mejora de las situaciones descritas.

En el numeral 2, se describe la metodología que, en este caso concreto, se trata de un estudio transversal, descriptivo, basado en datos obtenidos mediante un cuestionario que permite realizar un análisis pormenorizado de diferentes dimensiones recogidas en el instrumento. Las técnicas de investigación aplicadas en la obtención de los datos son: 1) análisis documental y 2) técnica cuantitativa, basada en encuesta. La muestra con que se trabajó se refiere a un grupo de personas con EH-R que viven en Colombia. Culminando el análisis descriptivo de los datos en términos de frecuencias, valores absolutos y porcentajes.

El numeral 3 se dedica a la presentación de los resultados por medio de gráficas o tablas que se relacionan en valores absolutos, frecuencias o porcentajes, agrupados por: 1) datos sociodemográficos como edad, sexo, nivel educativo, lugar de residencia. 2) información sobre la enfermedad. 3) Impacto de la enfermedad y 4) Costos asociados a la enfermedad.

El numeral 4 relaciona el mapa de recursos en Colombia donde se presentan esquemática-

mente los recursos disponibles para la población con EH-R, de acuerdo con las funciones de los diferentes agentes del sistema de salud. En el numeral 5 se plantean los retos y desafíos que enfrenta la población con EH-R, que coinciden con estudios ENSERio anteriores y sobre los cuales es posible plantear un abordaje conjunto.

El numeral 6 acoge las conclusiones de lo observado por los investigadores que tienen que ver con aspectos que van desde el reconocimiento del avance en política pública gracias al trabajo articulado de los diferentes actores impulsado por la sociedad civil, pero que también dan a conocer los importantes desafíos en temas de salud, sociales y psicosociales, que siguen generando el gran reto del desarrollo de una agenda común con el gobierno y demás agentes del sistema con miras a garantizar el derecho de los pacientes.

En el numeral 7 refiere las recomendaciones, estas constituyen un llamado a la acción en temas como educación, acceso, atención integral, temas sociales, carga administrativa, atención psicosocial y discapacidad. pero también se abordan temas de investigación, acceso a terapias avanzadas, información consolidada, inclusión, atención del cuidador, tamizaje neonatal y modelos y rutas integrales de atención. Finalmente, en el numeral 8 se encuentra la información de los diagnósticos a los que se refieren las encuestas.

Importancia del estudio ENSERio en Colombia.

El estudio ENSERio Colombia permite presentar un panorama inicial del contexto social y sanitario que rodea a las EH-R, sus resultados son un aporte significativo para construir nuevos escenarios dirigidos al mejoramiento de la calidad de vida de las personas afectadas por este tipo de patologías. El aporte principal de este estudio consiste en articular la evidencia en medio de un sistema que tiene información fragmentada e incompleta, convirtiéndolo en un avance de gran utilidad.

Este análisis se transforma en una valiosa herramienta que permite fortalecer el discurso y representatividad en los espacios de participación e incidencia de las políticas públicas. Se espera entonces, que este documento pueda ser presentado y utilizado por diversos actores como insumo para la construcción no sólo de políticas públicas sino también de planes y programas que permitan avanzar hacia la construcción de un verdadero modelo de atención integral para esta población, que incluya, no solamente una ruta de atención en salud sino también componentes de atención e inclusión educativa, laboral y social.

Teniendo en cuenta lo anterior, el desarrollo del Estudio ENSERio Colombia, determinará el contexto socio-sanitario nacional, puesto que permite contar con datos relevantes y sustentados sobre las necesidades de la población con EH-R (Pacientes y Familias) en Colombia, necesidades que van mucho más allá de los servicios de salud y que requieren con necesidad que trasciendan a los requerimientos sociales, económicos, laborales y educativo, para construir un modelo de atención integral e inclusivo.

El movimiento asociativo en materia de EH-R en Colombia

El movimiento asociativo de Enfermedades Huérfanas en Colombia tiene una historia que, tal vez se puede afirmar, como una de las más largas en América Latina. De esto, da cuenta La Liga Colombiana de Hemofilia⁴, creada hace 47 años, y la Asociación Colombiana de Pacientes con Enfermedades de Depósito Lisosomal (ACOP_{EL})⁵ fundada hace 25 años (34). Organizaciones pioneras en el acompañamiento, defensa y visibilización de las necesidades de los pacientes con EH-R en Colombia, quienes han desarrollado además un fuerte trabajo en política pública a lo largo del tiempo.

El logro de la expedición de la Ley 1392 de 2010 (Ley de Enfermedades Huérfanas en Colombia) por medio de la cual «Se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado colombiano a la población que padece enfermedades huérfanas y a sus cuidadores»(1), se debe en su mayor parte, al movimiento asociativo en el país y por supuesto al mismo movimiento a nivel global (35, 36). Su importante rol e impulso ha traído consigo numerosos cambios trascendentales para el manejo de estas patologías. Su ejercicio constante, se traduce en el desarrollo de nuevas normativas encaminadas a la protección efectiva de los pacientes, ha abierto las puertas hacia la visualización y sensibilización de la sociedad frente a los retos que vive esta comunidad, y ha logrado crear preocupación en los profesionales de salud para profundizar su conocimiento frente al manejo de estas patologías (37).

En este contexto se promueve el empoderamiento de los pacientes y sus cuidadores, para ser interlocutores válidos en la defensa y promoción de sus derechos, teniendo como base, información concreta que permite ampliar el conocimiento que rodea a las enfermedades EH-R (38).

Con el tiempo, han ido surgiendo otras organizaciones de pacientes, que nacieron de iniciativas personales o grupales (39, 40), pero todas ellas en torno a una problemática común relacionada con dificultades como: el desconocimiento de las enfermedad, falta de oportunidad en el diagnóstico, barreras de acceso a los servicios de salud, falta de oportunidades para los pacientes, necesidad de construir comunidad, intercambiar experiencias, conseguir inclusión en todos los ámbitos y el reconocimiento de la discapacidad entre otras, todo esto ha generado la necesidad de construir insumos que apoyen el desarrollo de política pública mediante un trabajo mancomunado que involucre todos los actores y que permita avanzar en el abordaje integral de los pacientes y sus cuidadores involucrando la familia como un núcleo a intervenir (41).

El recorrido de las organizaciones de pacientes ha sido largo y lleno de retos y oportunidades, estas han posibilitado que en Colombia exista uno de los movimientos asociativos más amplio, diverso e incluyente de América Latina. En ese sentido organizaciones como la Corporación Observatorio Interinstitucional de Enfermedades Huérfanas (ENHU)(7) reconoce la existencia de múltiples organizaciones de pacientes quienes realizan un trabajo conjunto y colaborativo que ha permitido no solo el desarrollo de política pública, sino que han tenido

4 Fundada en 1975.

5 Fundada en 1997.

un rol protagónico en generar conocimiento y visibilizar las EH-R a través de diferentes espacios como por ejemplo, la conmemoración del día mundial de las EH-R, evento que cada reúne esfuerzos desde las diferentes organizaciones para llegar a miles de pacientes y sus familias.

Como hitos importantes en los logros obtenidos en política pública en Colombia, desde el trabajo colaborativo y participativo del movimiento asociativo, está la expedición de la ya mencionada Ley 1392 de 2010, la Resolución 430 de 2013 que generó el primer listado de EH-R en el país (42), la Resolución 3681 de 2013 por el cual se crean las condiciones para iniciar el censo de pacientes con EH-R (43), y el reconocimiento de las personas diagnosticadas con EH-R como sujetos de especial protección en la Ley Estatutaria de Salud (44).

De otra parte en el ámbito de la vigilancia en salud pública, en el 2015, por medio de la circular externa 049 del Instituto Nacional de Salud se expidió el protocolo de vigilancia en salud pública para EH-R (45). Se destaca además la expedición de la ley de tamizaje neonatal en el año 2019 por medio de la ley 1980 (46), en la cual el tamizaje neonatal básico, incluye además del tamizaje auditivo y visual, enfermedades como los errores innatos del metabolismo.

El movimiento asociativo en Colombia sigue trabajando conjuntamente por los pacientes con EH-R en el país. Actualmente el movimiento está representado en la Mesa Nacional de Enfermedades Huérfanas del Ministerio de Salud y Protección Social (32), y en las diversas mesas regionales, que en general definen política pública, generan planes y emiten recomendaciones en temas que atañen a la atención integral y sin barreras de los pacientes con EH-R.

La participación en espacios de evaluación de tecnología y de determinación de valor actualmente cuentan con la representación de los pacientes a través de los integrantes del movimiento asociativo quienes intervienen además en consejos de discapacidad y propenden por la creación de mesas intersectoriales que trabajen por la inclusión de los pacientes con EH-R. Es importante mencionar que el movimiento asociativo en Colombia se fortalece mediante la cooperación e incorporación a ALIBER, alianza de la cual hacen parte la Fundación ASI Colombia (47), Fundación CDLS Colombia (48), Fundación Cronicare (49), Fundación Iberoamericana de Artrogriposis Múltiple (50), FQ11 Latinoamérica (51), Fundación Colombiana para Enfermedades Huérfanas (40), Fundación de Apoyo Solidario a Pacientes con Enfermedades Raras (52), Fundación Colombiana para la Esclerosis Múltiple (53), y los mencionados ACOPEL (34) y ENHU (7).

El Sistema sociosanitario en Colombia

En Colombia la salud es un derecho fundamental, es autónomo e irrenunciable en lo individual y en lo colectivo, es un bien social altamente valorado (11). Por lo tanto, este derecho se garantiza a través de la prestación de servicios y tecnologías, estructurados sobre una concepción integral de la salud, que incluye su promoción, la prevención, la paliación, la atención de la enfermedad y rehabilitación de sus secuelas (44). No obstante, se definen exclusiones a la cobertura, explícitas mediante criterios definidos por un procedimiento técnico-científico.

El sistema de salud de Colombia está basado en un Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS), donde su financiación se hace a través de aportes obligatorios, cotizaciones y del presupuesto general de la nación, entre otros. La gestión de los recursos y la organización de los servicios están a cargo de entidades intermedias que a su vez contratan proveedores privados y públicos, procurando menos intermediación estatal y mayor descentralización (54).

La estructura organizacional está compuesta por diferentes instituciones para garantizar la prestación del servicio. El rector de la política es el Ministerio de Salud y Protección Social quien la articula con la ayuda de la Superintendencia Nacional de Salud, y las Secretarías de Salud Departamentales, Distritales y Municipales, que funcionan como ejecutores y coordinan las directrices en salud. Aunado a ellos, encontramos entidades adscritas como son el Instituto Nacional de Vigilancia de Medicamentos y Alimentos (INVIMA), el Instituto Nacional de Salud (INS) y la Administradora de los Recursos del Sistema General del Sistema General de Seguridad Social en Salud (ADRES), entre otras entidades que desempeñan funciones específicas de acuerdo con su misión institucional. En cuanto a la operatividad de la prestación del servicio de atención en salud, se encuentran las entidades administradoras de planes de beneficios (EAPB) y las instituciones prestadoras de servicios de salud (IPS) (55).

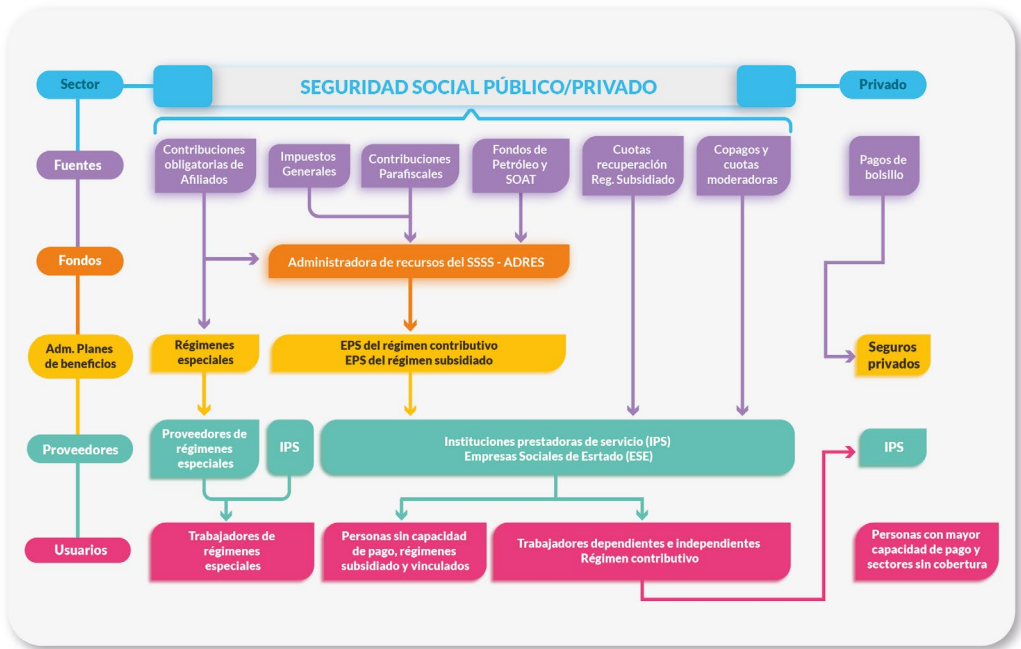
El proceso de aseguramiento en Colombia para los usuarios está definido en tres regímenes, así: contributivo, subsidiado y de excepción. Es importante señalar que quienes no pertenezcan a ninguno de estos regímenes hacen parte de la población de bajos recursos no asegurada. Al régimen contributivo pertenecen las personas que tengan un vínculo laboral vigente (trabajadores dependientes), trabajadores Independientes y personas en calidad de pensionados. Al régimen subsidiado pertenecen las personas clasificadas en el Sistema de Identificación de Potenciales Beneficiarios de Programas Sociales (SISBEN) en los niveles I y II (población con pobreza extrema y moderada) y las personas en condiciones especiales (indígenas, desmovilizados, víctimas, habitantes de calle) (56).

Finalmente, los regímenes de excepción existen para ciertas categorías o tipos de trabajo cuyos riesgos profesionales y de salud poseen características especiales. Aquí encontramos, las fuerzas armadas, el fondo del magisterio, las Universidades Públicas que disponen de un sistema propio de prestación de servicios y los trabajadores de Ecopetrol (57).

El proceso de Financiación del Sistema de Salud se realiza a través de un monto denominado

Unidad de Pago por Capitación (UPC) que se le reconoce a las Empresas Administradoras de Planes de Beneficios (EAPB). El valor lo fija todos los años el Ministerio de Salud. En otras palabras, es el valor que le cuesta al sistema cada usuario y el que permite a las diferentes empresas aseguradoras poder contratar instituciones que presten los servicios de salud (58). Como se mencionó anteriormente, la prestación del servicio se gestiona a través de las EAPB, que son las encargadas de garantizar la prestación de los servicios de salud, por intermedio de las IPS. (Ver Figura 1) (59).

Figura 1. Esquema del Sistema de Salud en Colombia. Adaptado de Guerrero, Gallego, Becerril- Montekio, & Vásquez (59).



Cobertura del Sistema General de Seguridad Social en Salud

Para noviembre de 2020, la cobertura al Sistema General de Seguridad Social era del 95.07 % con una población cubierta de 47.675.878 afiliados (60) que correspondían en el 47.5 % al régimen contributivo, 47.8 % al régimen subsidiado y en el 4.5 % a regímenes especiales.

Como sea descrito en relación con las EH-R, Colombia es un país a la vanguardia con las políticas públicas para este tipo de enfermedades. El país ha sido coherente en su construcción, no solo mediante voluntad política, sino a través de una sociedad civil empoderada que ha logrado conquistas representativas. Las líneas estratégicas para atención de las EH, que se apoyan en 3 leyes fundamentales (Ley 1392 de 2010, Ley 1438 de 2011 y Ley 1751 de 2015), tienen como principales componentes la Identificación de personas con EH-R, definir el listado de EH-R, la atención sanitaria, la inclusión social, así como mecanismos de participación social y gestión del conocimiento. Todo esto, permite al Ministerio de Salud hacer un control y seguimiento de los casos (61).

En cuanto a los mecanismos de participación social, se ha trabajado desde hace más de una década en la creación, reglamentación y puesta en marcha de la Mesa Nacional de Enfermedades Huérfanas, un espacio de construcción de política público-privado e interinstitucional que constituye uno de los avances más importantes.

Actualmente el País se encuentra en modificaciones fundamentales para avanzar en el marco de las EH-R tales como, los centros de referencia para la atención integral y la construcción de un plan nacional para las EH-R incluido en el Plan Decenal de Salud Pública de los próximos diez años. El Plan Nacional de EH-R obedece a la necesidad de consolidar todas las acciones de política pública dentro de lineamientos que visualicen los compromisos de los diferentes agentes del sistema y permita generar avances significativos que se traducen en un monitoreo constante en su implementación y desarrollo.

A pesar de las transformaciones en esta última década es necesario seguir avanzando en fortalecer las competencias de los profesionales en salud, mejorar la oportunidad en el diagnóstico, agilizar los procesos administrativos de registro sanitario de manera diferencial para nuevas tecnologías y desarrollar modelos innovadores de financiamiento para garantizar la continuidad de los tratamientos.

Otro de los aspectos que merece especial atención en el abordaje de las EH-R, es el tema de los cuidadores. Algunos pacientes con diagnóstico de enfermedad huérfana generan impactos en la persona encargada de sus cuidados, debido a que la falta de pérdida de autonomía, en muchos casos implica una gran dependencia de estos últimos. El cuidador, quien es generalmente de su núcleo familiar se convierte en el principal apoyo y por consiguiente muchas de sus labores cotidianas tienen que ser dejadas de lado generando una sobrecarga en las obligaciones diarias y en su desarrollo personal y laboral. Esta situación evidencia numerosas dificultades económicas y de abandono en las familias, ocasionando barreras de acceso efectivo al tratamiento continuo, estudio, vivienda, trabajo, entre otras.

Teniendo en cuenta la problemática que enfrenta el cuidador, se están tramitando en el Congreso Colombiano varias iniciativas que permitan superar parte de las dificultades, mejorando la oferta social mediante el apoyo a los cuidadores en: capacitaciones, subsidios de vivienda, beneficios tributarios por la vinculación de cuidadores a las empresas y ayudas económicas, como algunas de las alternativas más viables

Acceso al servicio de salud

No obstante, el marco jurídico que existe en Colombia que procura un efectivo y oportuno acceso, en la realidad se presentan numerosas dificultades administrativas que atentan contra el derecho a la salud que tienen los pacientes.

En algunas de las aseguradoras y prestadores de salud existen modelos exitosos en el manejo de estas patologías, que tienen como objetivo el manejo integral de los pacientes sin ninguna dilación. Sin embargo, en numerosas instituciones se presentan barreras administrativas que hacen inviable un acceso real, efectivo y oportuno a los servicios sanitarios con calidad. Motivo por el cual, los pacientes deben acudir a la acción de tutela para materializar el derecho a la salud haciendo de esto un procedimiento dispendioso y arduo para el paciente y su familia.

Vale la pena destacar el trabajo comprometido que realizan las numerosas Asociaciones de Pacientes en favor de la defensa de los derechos de la población con enfermedades huérfana-raras. Su interlocución efectiva y práctica con los diferentes actores del sistema de salud, constituye uno de los principales mecanismos para la solución de cualquier dificultad que se presente en la prestación de los servicios sanitarios.

Financiamiento

Al ser elevada la salud como derecho fundamental, el financiamiento de las tecnologías No-PBS se encuentran incluidas dentro del plan de beneficios en salud. Actualmente cohabitan dos mecanismos para su financiamiento, el primero consiste en la estimación presupuestal que se traslada a las aseguradoras para el siguiente año fiscal, con el fin de que pueda prestar los servicios incluyendo el pago de tecnologías. En el anterior escenario es necesario que el paciente esté reportado dentro del Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas. El segundo opera para los pacientes diagnosticados por primera vez, a través del pago de tecnologías posteriores a su prestación (ex post) por medio del recobro.

Sin embargo, cualquiera de los dos mecanismos descritos anteriormente, representan un desafío para los sistemas de salud en cuanto a los costos que representan las tecnologías innovadoras, para el tratamiento de estas patologías.

Finalmente, se evidencia que seguirá siendo un reto y una tarea de todos superar las barreras actuales en el acceso y la financiación.

Marco legal en materia socio sanitaria y en EH-R en Colombia.

Durante la última década, la Legislación Colombiana ha logrado avanzar en materia socio sanitaria, en el país. Teniendo como marco normativo la ley 1392 de 2010 en la cual se reconoce las enfermedades Huérfanas como un problema de especial interés en salud, y articula una agenda específica para el desarrollo de políticas en pro de la garantía de la atención en salud y la calidad de vida de quienes padecen este tipo de patologías(62, 63) Sin embargo, como menciona Escobar, 2020 “Es importante tener en cuenta que el tema normativo en relación con las EH-R es un desafío para los Estados y constituye uno de los más grandes retos de construcción de política pública en materia de salud (10, 11).

A continuación, se encuentra el listado de las principales disposiciones legales que conforman el tema normativo, así como desarrollos jurisprudenciales que han contribuido a afianzar el tema (Ver Tabla 2).

Tabla 2. Normas y disposiciones legales relacionadas con enfermedades huérfanas en Colombia

Norma	Año	Temática	Objeto
Ley 1392	2010	Definición de EH-R	Por medio de la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado colombiano a la población que padece de enfermedades huérfanas y sus cuidadores.
Ley 1438	2011	Definición de EH-R	Por medio de la cual se reforma el Sistema General de Seguridad Social en Salud y se dictan otras disposiciones.
Decreto 1954	2012	Inicio del sistema de información	Por el cual se dictan disposiciones para implementar el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas.
Resolución 3681	2013	Primer censo nacional de EH-R	Por la cual se definen los contenidos y requerimientos técnicos de la información a reportar, por una única vez, a la Cuenta de Alto Costo, para la elaboración del censo de pacientes con enfermedades huérfanas.
Resolución 430	2013	Primer listado de EH-R	Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas.
Ley 1751	2015	Reconocimiento de las personas con EH-R como sujetos de especial protección	La presente ley tiene por objeto garantizar el derecho fundamental a la salud, regular y establecer sus mecanismos de protección.
Resolución 2048	2015	Actualización del listado de EH-R	Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se define el número con el cual se identifica cada una de ellas en el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas.

Norma	Año	Temática	Objeto
Resolución 123	2015	Registro de hemofilia y otras coagulopatías.	Por la cual se establece el reporte de información de pacientes diagnosticados con hemofilia y otras coagulopatías asociadas a déficit de factores de la coagulación a la Cuenta de Alto Costo.
Circular Externa 049	2015	Notificación de EH-R mediante SIVIGILA	Instituto Nacional de Salud, Protocolo de Vigilancia en Salud Pública para EH): Busca mantener actualizado el registro sistemático de la información de pacientes con diagnóstico confirmado por laboratorio o consenso clínico con EH.
Circular Externa 011	2016	Ratifica la condición de los afectados con Enfermedades Raras como sujetos de especial protección dando mandato de atención prioritaria	Establece instrucciones para el tratamiento de los pacientes con Enfermedades Raras por parte de las EAPB, las IPS y las Entidades Territoriales.
Sentencia C-626	2016	No pueden existir barreras administrativas para el tratamiento.	Indica que los requisitos para la expedición del registro sanitario, la evaluación del IETS y el análisis de costo- efectividad para la fijación del precio por parte del MSPS no pueden constituirse en una barrera para el acceso al tratamiento de las EH.
Decreto 2265	2017	Inscripción de los pacientes de EH-R en base de datos Minsalud.	Por el cual se modifica el Decreto 780 de 2016, Único Reglamentario del Sector Salud y Protección Social adicionando el artículo 1.2.1.10, Y el Título 4 a la Parte 6 del Libro 2 en relación con las condiciones generales de operación de la ADRES - Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud y se dictan otras disposiciones.
Resolución 5265	2018	Actualización del listado de EH-R	Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones. Nota: se espera una próxima actualización del listado en 2022.
Resolución 651	2018	Centros de referencia	Por la cual se establecen las condiciones de 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.
Resolución 946	2019	Registro Nacional. De personas con EH-R	Por la cual se dictan disposiciones en relación con el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas y la notificación de enfermedades huérfanas al Sistema de Vigilancia en Salud Pública.

Norma	Año	Temática	Objeto
Ley 1980	2019	Tamizaje neonatal	La presente ley tiene por objeto regular y ampliar la práctica del tamizaje neonatal en Colombia mediante la detección temprana de ceguera y sordera congénitas, la utilización, almacenamiento y disposición de la muestra de sangre del recién nacido para detectar tempranamente los errores congénitos del metabolismo y enfermedades que puedan deteriorar la calidad de vida de las personas y otras alteraciones congénitas objeto de tamizaje que generan enfermedades cuyo diagnóstico temprano permite evitar su progresión, secuelas y discapacidad o modificar la calidad o expectativa de vida.
Resolución 205	2020	Financiamiento de medicamentos para EH-R	Por la cual se establecen disposiciones en relación con el presupuesto máximo para la gestión y financiación de los servicios y tecnologías en salud no financiados con cargo a la Unidad de Pago por Capitación - UPC y no excluidos de la financiación con recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud - SGSSS, y se adopta la metodología para definir el presupuesto máximo.
Resolución 2152	2020	Financiamiento de medicamentos para EH-R	Por la cual se establece el proceso de verificación, control y pago de algunos de los servicios y tecnologías no financiados con cargo al presupuesto máximo, de que tratan los artículos 9° y 10 de la Resolución número 205 de 2020 expedida por el Ministerio de Salud y Protección Social.
Resolución 731	2020	Lineamientos para atención prioritaria en COVID 19	Por la cual se establecen lineamientos que permitan garantizar la atención en salud y el flujo de recursos a los diferentes actores del SGSSS durante la emergencia sanitaria por COVID-19.
Resolución 586	2021	Presupuestos máximos	Por lo cual se establecen disposiciones en relación con el presupuesto máximo para la gestión y financiación de los servicios y tecnologías en salud no financiados con cargo a la Unidad de Pago por Capitación -UPC- y no excluidos de la financiación con recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud- SGSSS-
Decreto 466	2021	Actualización del Plan Nacional. De Vacunación.	Por el cual se modifica el Artículo 7 del Decreto 109 de 2021, modificado por el Decreto 0404 de 2021 y se dictan otras disposiciones.
Resolución 1871	2021	Mesa Nacional. De Enfermedades Huérfanas/Raras	Por la cual se conforma y reglamenta el funcionamiento de la Mesa Nacional de Enfermedades Huérfanas / Raras

Objetivos del estudio ENSERio Colombia

Objetivo principal

El Estudio de ENSERio Colombia, tiene como objetivo principal conocer las necesidades sociales y sanitarias de personas con EH-R y de sus familias en Colombia. Su principal propósito es describir dichas necesidades, aportando información útil e inédita en relación con las situaciones particulares y a las generalidades que se establecen en los núcleos familiares que conviven con una enfermedad huérfana dentro del país.

De este modo, se podrán programar y realizar, actuaciones encaminadas a la mejora de las situaciones descritas, por parte de los sistemas de protección social, así como diseñar e implementar políticas públicas que palien las situaciones que se describen en este informe.

Recordemos muy brevemente que la investigación social pretende conocer los hechos sociales y que estos se dan a conocer para precipitar cambios favorables hacia las personas implicadas en los estudios. Se debe conocer para actuar en consecuencia, para avanzar en materia socio sanitaria y sobre todo para configurar acciones de derecho social y ciudadano.

Objetivos específicos

Los objetivos específicos ENSERio Colombia fueron: 1) describir las características sociodemográficas de las personas con EH-R en Colombia, 2) caracterizar el proceso para alcanzar el diagnóstico y tratamiento de una EH-R en Colombia, 3) describir el impacto que la EH-R tiene en la salud, actividades de la vida diaria y conducta general de los pacientes colombianos, 4) esclarecer los costos asociados a las EH-R en Colombia, 5) describir la cobertura de los costos derivados de la EH-R por parte de la sanidad pública, privada y el paciente y su familia en Colombia, 6) Identificar los aspectos que afectan la inclusión social de las personas con EH-R en Colombia, 7) recopilar los datos de profesionales de la salud que trabajan en el área de las EH-R en Colombia y 8) Establecer un listado de los centros de referencia o unidades de atención para las Enfermedades Huérfanas en Colombia.

Metodología

Estudio transversal, descriptivo, de recolección de datos mediante un cuestionario que ha sido elaborado en dos idiomas (español y portugués), se debe tener en cuenta que el presente informe hace parte de un informe de mayor amplitud al incluir toda la región de Latinoamérica.

El cuestionario consta de 34 preguntas diseñadas para evaluar las necesidades sociales y de salud que la persona con una enfermedad EH-R ha experimentado en relación con su condición. Las preguntas se han organizado en siete secciones: 1) consentimiento informado, 2) datos de identificación, 3) información sobre la enfermedad, 4) impacto de la enfermedad, 5) costes asociados a la enfermedad, 6) mapa de recursos y 7) pregunta abierta de cierre (Se anexa cuestionario original).

Técnicas de investigación aplicadas

En relación con las técnicas de investigación aplicadas es propicio indicar que se han utilizado como técnicas de recogida de datos principalmente dos aproximaciones: 1) análisis documental y 2) técnica cuantitativa tipo encuesta.

En relación con el análisis documental, se ha desarrollado un análisis previo a la aplicación del cuestionario a las personas con EH-R y sus familias sobre las materia investigaciones relativas a enfermedades huérfanas-raras en Colombia, al mismo tiempo que se han tenido en cuenta bibliografía, estadística y normativa específica en lo referente a las enfermedades poco frecuentes, así como datos específicos de salud, que han servido para enmarcar la investigación, al tiempo que complementa y ofrece información interpretativa de los datos obtenidos con la técnica cuantitativa utilizada.

En relación con la encuesta, esta es una de las principales técnicas de recolección de información en las investigaciones sociales y con ella se obtienen datos primarios, es decir, aquellos que se extraen directamente de las personas con EH-R o de sus familiares, a través del cuestionario como instrumento de recogida de información.

La encuesta fue desplegada a través de la herramienta informática de encuestas en línea, LimeSurvey®, siendo esta una encuesta autoadministrada.

Diseño de la encuesta

Las fases que se ha seguido para la realización de la encuesta han sido las siguientes:

1. Conceptualización y diseño: proceso de acotación del tema de investigación a aspectos concretos que sustente la elaboración del cuestionario.
2. Instrumentalización: elaboración del cuestionario de la encuesta.
3. Planificación y muestreo: plan de recolección de la información y definición de la población objetivo.
4. Pre-Test: aplicación de las encuestas a una pequeña muestra para detectar fallos.
5. Aplicación y despliegue de las encuestas: despliegue de la encuesta, autoadministrada por parte de los pacientes o cuidadores de personas con E-HR a través de LimeSurvey®.
6. Análisis: luego de obtener de 458 cuestionarios, se procedió a la depuración y limpieza de la base de datos. Se eliminaron 35 registros duplicados para un total de 423 para el análisis.
7. Informes: con la descripción detallada de las respuestas ofrecidas con base en las dimensiones establecidas en el cuestionario y ofreciendo una interpretación con datos objetivos.

La encuesta se ha elaborado sobre la base de los aspectos explorados en el Estudio ENSERio de FEDER (64), el estudio Juggling care and daily life de EURORDIS (65) y el estudio Rare Disease UK (66). Configurándose un instrumento adaptado para la población y características generales de la población Latinoamericana. El contenido de dicho instrumento ha sido evaluado por expertos de estos países con la finalidad de garantizar su pertinencia a la población del estudio. Dicho grupo de expertos se componía de profesionales del entorno universitario de: Argentina, Brasil, Colombia Venezuela, España y México

Como ventaja en la utilización de esta técnica e instrumento, se destaca la inclusión y codificación de un gran número de variables y respuestas. Se describe brevemente las diferentes dimensiones en las que se confeccionó el cuestionario.

Secciones de la encuesta

1. Consentimiento informado: donde se informa a los participantes en el estudio de la finalidad de este, los riesgos e incomodidades posibles, los beneficios y el manejo de los resultados.
2. Datos de identificación: esta sección consta de diez preguntas obligatorias. La primera se refiere al rol de la persona que responde el cuestionario. La segunda es sobre la fecha de nacimiento. Las siguientes se refieren al sexo, estado civil y nivel de estudios. Las cuatro últimas están relacionadas con la localización geográfica del encuestado, debiendo contestar a: Nacionalidad, Provincia/Departamento/Estado, Municipio y Ciudad.

De este modo, se pueden contextualizar las respuestas y realizar un análisis sobre el alcance territorial de las situaciones posteriormente evaluadas. Estos parámetros cobran gran

importancia, a la hora de establecer conclusiones sobre tratamientos, recursos asociados a las enfermedades, fecha de diagnóstico, etc. Es decir, esta información se convierte en variables de cruces que otorgan información muy útil en relación con las demás dimensiones de la encuesta.

3. Información sobre la enfermedad: en esta sección el encuestado responde a cuestiones relacionadas con el número de miembros que conviven en el mismo hogar y el número de miembros convivientes con una E-HR, si se dispone de diagnóstico, el nombre de la enfermedad diagnosticada y tiempo transcurrido desde la aparición de los primeros síntomas y el diagnóstico definitivo.

4. Impacto de la enfermedad: para establecer el impacto de la enfermedad el encuestado debía responder a un total de nueve preguntas, todas obligatorias excepto una. Las respuestas a estas preguntas ofrecen una información en relación con el impacto a nivel sanitario y social de padecer una enfermedad poco frecuente.

Las preguntas de esta sección se dirigían a conocer, las consecuencias que se experimentan a causa del retraso en los diagnósticos de una E-HR, tales como no haber podido recibir tratamiento específico o haber recibido uno inadecuado, agravamiento de la enfermedad, necesidad de atención psicológica, etc. Además, se recoge en esta sección la percepción general del propio paciente o su familiar de acuerdo con el impacto que ha tenido en la salud y en la vida diaria del paciente y, por otro lado, las consecuencias específicas relacionadas con las actividades de la vida diaria, estudiar o trabajar, así como otras consecuencias posibles como aislamiento de familiares y amigos, tensiones en el núcleo familiar, separaciones por causa principal de la EH-R, entre otras cuestiones.

también se valoraron en esta sección de impacto de la enfermedad, las dificultades a las que se enfrenta una persona con estas patologías, tales como la comunicación con otras personas, el control de finanzas, control de conductas o el cuidado personal, las limitaciones en materia de actividades profesionales, disminución de ingresos, oportunidades laborales, así como el número de hospitalizaciones en los últimos dos años.

5. Costos asociados a la enfermedad: esta sección se compone de seis preguntas, todas obligatorias. El objetivo de esta sección es conocer cuáles son los rubros que ocasionan gastos y cuáles de estos gastos están cubiertos por el aseguramiento en salud y cuáles por el propio paciente y su familia. Las variables de análisis se relacionan con aspectos como: el tratamiento y la medicación, los servicios de transportes necesarios, las admisiones en hospitales, dietas especiales, servicios de cuidados en el hogar, adquisición de productos de apoyo (ayudas técnicas), etc.

Se establece también en esta sección la percepción del paciente o familiar con base a la consideración de los costos asociados a la enfermedad y la facilidad o dificultad de asumir los mismos por el paciente o la familia, valorando también el porcentaje del presupuesto familiar que se debe destinar a su cobertura.

6. Mapa de recursos: las preguntas de esta sección no eran obligatorias. Iban dirigidas a registrar, los recursos disponibles para la atención de personas con enfermedades raras.

La sección contempla tres tipos de recursos: profesionales de salud, centros especializados y asociaciones de pacientes.

Se solicitaba a los participantes en las encuestas que pudieran ofrecer los datos de contacto de profesionales especializados o con experiencia en la E-HR indicada por cada encuestado en la alternativa de diagnóstico, así como de la existencia de centros de referencia o unidades de atención especializada. De igual forma, se solicitaban datos de asociaciones de pacientes relacionadas con la enfermedad indicada.

7. Pregunta abierta de cierre: al finalizar la encuesta se planteó una pregunta abierta no obligatoria, abriendo con ella, un espacio para que el encuestado pudiera expresar algún aspecto que no hubiera sido abordado en las preguntas de la encuesta, o para ahondar en alguna respuesta si así lo quisiera.

Muestra

La población de este estudio está constituida por las personas con EH-R que viven en Colombia. De acuerdo con el Ministerio de Salud y Protección Social, 70 183 personas se encuentran reportadas en el Registro Nacional de Personas con Enfermedades Huérfanas, de las cuales 56.4 % son mujeres y 43.2 % son hombres. Los estimados de prevalencia de E-HR en Colombia son imprecisos, de tal modo que para tener un noción de tamaño de muestra, se consideró un nivel de confianza del 95%, 50 % de proporción de afectados en la población y 5 % de margen de error, el cálculo de esta proporción señaló un tamaño de muestra de 385 sujetos.

Los potenciales encuestados se obtuvieron a través de la revisión de bases de datos obtenidas del Programa Corazones Valientes del Instituto Roosevelt, el cual solo atiende pacientes con E-HR, del Observatorio Interinstitucional de Enfermedades Huérfanas entre otros (Ver más adelante).

Con los datos obtenidos, se iniciaron las llamadas a los pacientes o cuidadores; dos intentos por paciente. Cuando se obtenía respuesta, se leía el consentimiento informado y se daba la opción a los pacientes o cuidadores de diligenciar el cuestionario vía electrónica o telefónicamente. En una primera fase de llamado se recolectaron 429 respuestas y posteriormente se completó la muestra a 458 (margen de error de 4.58 %). Luego de la depuración y retiro de registros duplicados se analizaron 423 formularios.

La unidad de análisis por tanto del presente estudio fue la persona que padece una enfermedad huérfana que habita en Colombia. En el caso de aquellos que por su edad u otra condición no estuvieran en condiciones de responder, lo hizo algún adulto o cuidador formal.

Difusión

Desde ALIBER, se han desarrollado diferentes estrategias para la difusión y distribución de cuestionarios y el alcance de la población diana, de este modo, se establecieron vías de comunicación específica con asociaciones de pacientes de cada uno de los países latinoamericanos para replicar la difusión del estudio entre sus asociados, al mismo tiempo se establecía una promoción del estudio mediante redes sociales de ALIBER, se realizaron diferentes webinarios explicativos dirigidos a centros sanitarios, asociaciones de pacientes, personas afectadas por enfermedades raras y familiares y por último reuniones específicas con entidades públicas y privadas para abordar el proyecto, su alcance y beneficios así como las vías de colaboración para la difusión de cuestionarios.

De modo específico, el cuestionario del estudio en Colombia se difundió a través de diferentes entidades de pacientes representantes de enfermedades huérfanas-raras en Colombia tales como:

1. Observatorio Interinstitucional De Enfermedades Huérfanas.
2. Asociación Colombiana De Pacientes Con Enfermedades De Depósito Lisosomal.
3. Fundación Cronicare
4. Así Colombia
5. Fundación Apoyo Solidario A Pacientes Con Enfermedades Raras
6. Fundación Colombiana para Enfermedades Huérfanas o Poco Frecuentes
7. 11q Latinoamérica
8. Fundación Colombiana para la Esclerosis Múltiple y Otras Enfermedades
9. Programa Corazones Valientes del Instituto Roosevelt

Estas entidades difundieron el cuestionario entre sus asociados a través de diferentes canales de comunicación: sitio web, correo electrónico y por sus redes sociales, particularmente Facebook, teniendo como destinatarios a las personas que se encuentran vinculadas con dicha institución, sus organizaciones aliadas, grupos de pacientes u otras instituciones vinculadas a la temática de las enfermedades poco frecuentes.

Por otro lado, se contó con la colaboración del Instituto Roosevelt, que difundió el cuestionario entre sus pacientes, haciendo una selección previa de los mismos de acuerdo con el diagnóstico de una E-HR alcanzando a personas que no tienen una entidad o asociación que les represente en país o bien no o no son miembros de alguna asociación.

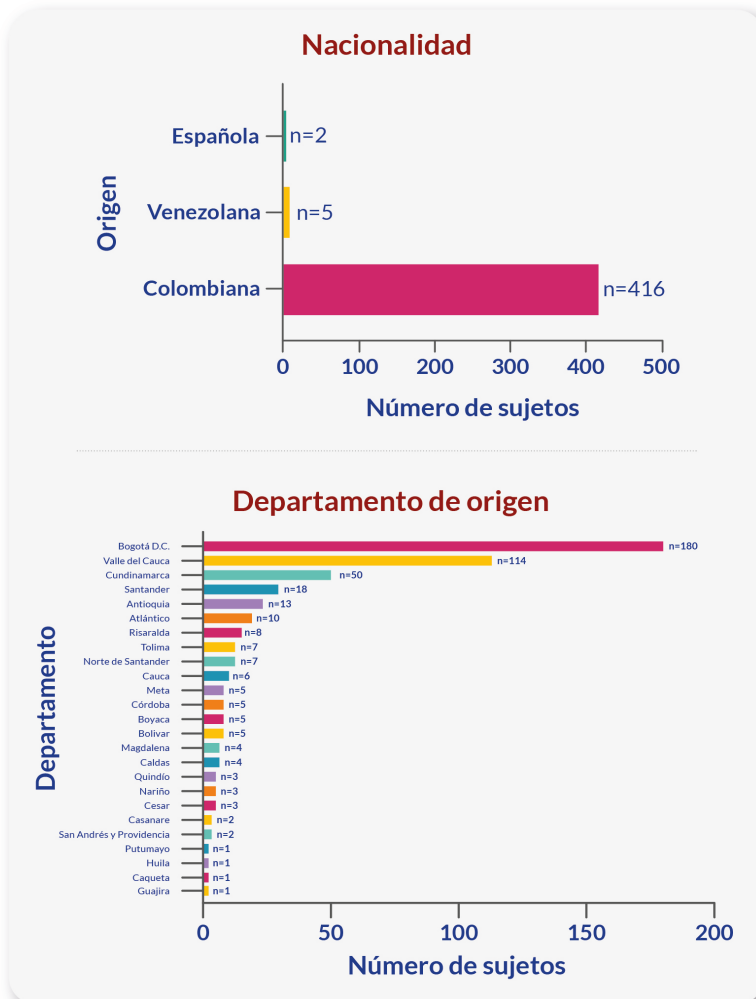
La difusión ha sido por tanto de modo amplio a personas que padecen alguna enfermedad poco frecuente de toda Colombia. Cada una de las personas que decidieron responder el cuestionario dejaron su consentimiento informado. La información vertida es anónima. Los cuestionarios fueron enviados entre el 28 de febrero del 2019 al 31 de diciembre del 2020, para un total de 458 registros (luego de la eliminación de duplicados y depuración de la base se analizaron 423 registros), en algunos casos los pacientes no contestaron todas las preguntas, de tal modo que el valor de n para algunas preguntas varía.

Resultados

A continuación, se presentan los resultados siguiendo el orden del cuestionario aplicado en la encuesta.

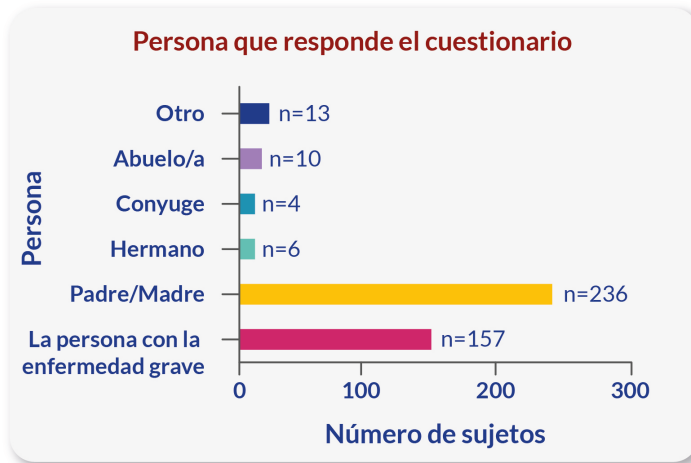
En relación con la nacionalidad, de los encuestados La gran mayoría de los pacientes eran de nacionalidad colombiana (98%), sin embargo, se encontraron pacientes de nacionalidad venezolana (1.2%) y española (0.5%) (n=423). En relación con el país residencia, el 100% de los encuestado residían en Colombia, con representación de diversas zonas del país, con predominio de casos encuestados de Bogotá D.C. con el 39% de los casos, seguido de 25% de los casos provenientes del Valle del Cauca y el tercer mayor grupo fue de Cundinamarca con el 11% de los encuestados (Ver figura 2).

Figura 2. Nacionalidad y departamento de origen.



En relación con quien responde el cuestionario se aprecia que el 56% de los casos fueron respondidos por el acudiente tipo padre o madre, en el 34% de los casos la respuesta al encuesta provino del propio afectado (Ver figura 3).

Figura 3. Persona que responde la encuesta.



En relación con la edad, se presenta un rango de edad entre 0 a 83 años, con un promedio de 21 años (DS: 14.4). En relación con la distribución por sexo, el 57% de los casos fue femenino y el 43% de los casos masculino. El estado civil y nivel escolar de la persona afectada por E-HR se aprecian en la figura 4.

Figura 4. Estado civil y nivel educativo.

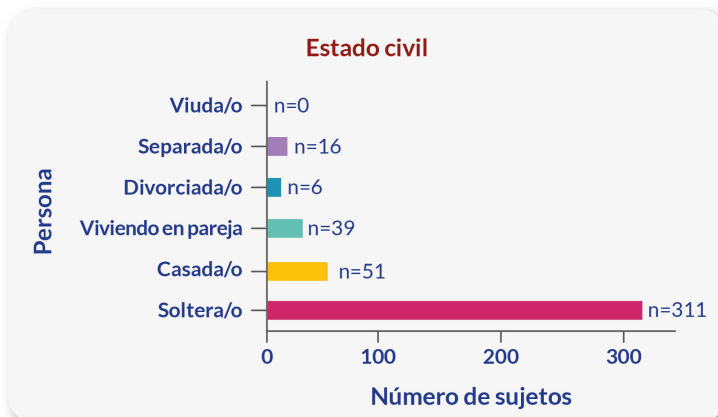
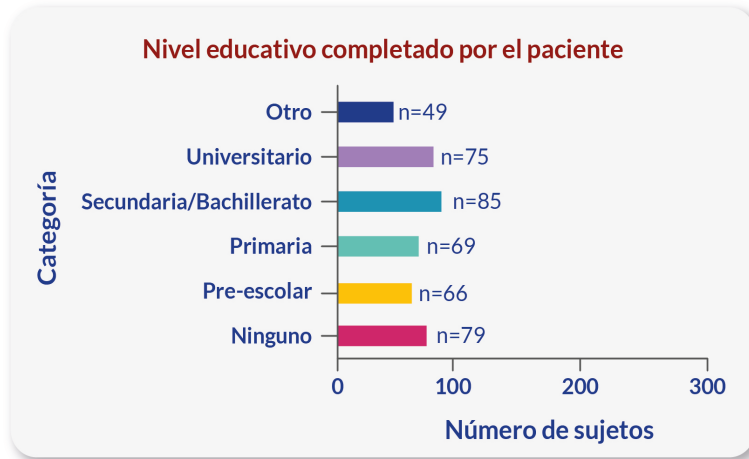
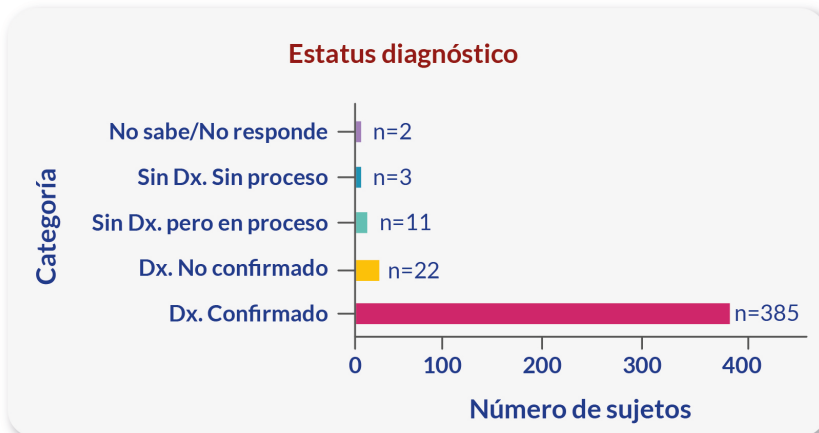


Figura 4. Estado civil y nivel educativo.



Del total de la muestra, se encontró que el 91% de los pacientes ya cuentan con un diagnóstico confirmado y sólo el 35.9% de los pacientes tuvieron confirmación diagnóstica antes del año desde el inicio de los síntomas (Ver figura 5)

Figura 5. Estatus y tiempo para el diagnóstico.



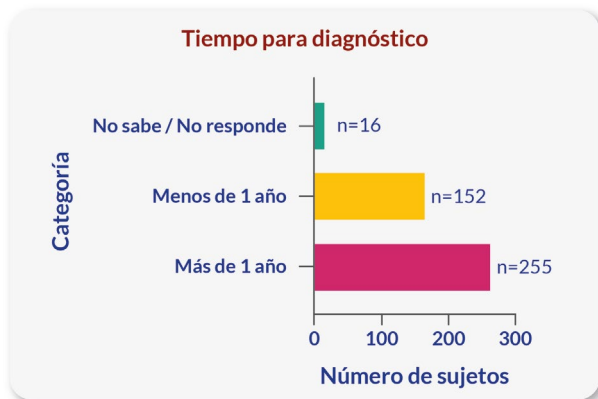
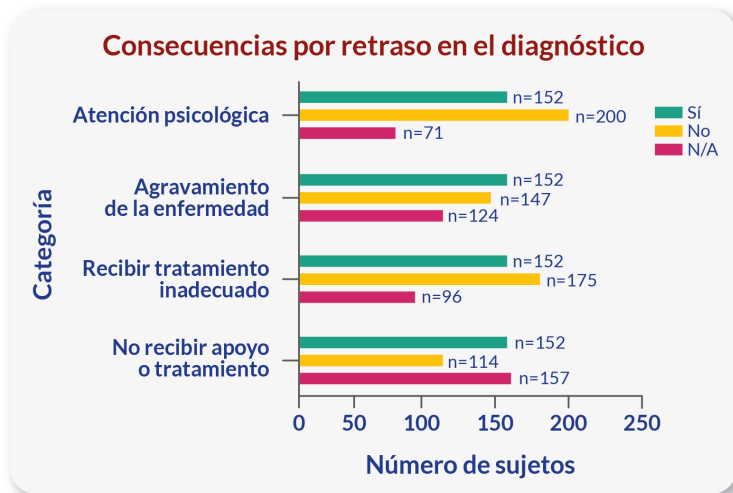


Figura 5.
Estatus y tiempo para el diagnóstico.

Se encuentran 185 tipos de enfermedades huérfanas. Se presentan con mayor frecuencia: mucopolisacaridosis (6.4 %), hemofilia (4.3 %), fibrosis quística (4 %), porfiria (3.1 %), esclerosis múltiple (3.5 %), diabetes insípida (2.6 %) y esclerodermia (2.6 %) (Para la lista completa ver Anexo 1). A pesar de contar con un alto número de personas con la confirmación diagnóstica (91%), el 60.3% recibieron la confirmación después de un año del inicio de síntomas. Por lo cual, se concluye que aún existen barreras que permitan realizar un diagnóstico oportuno para estas patologías.

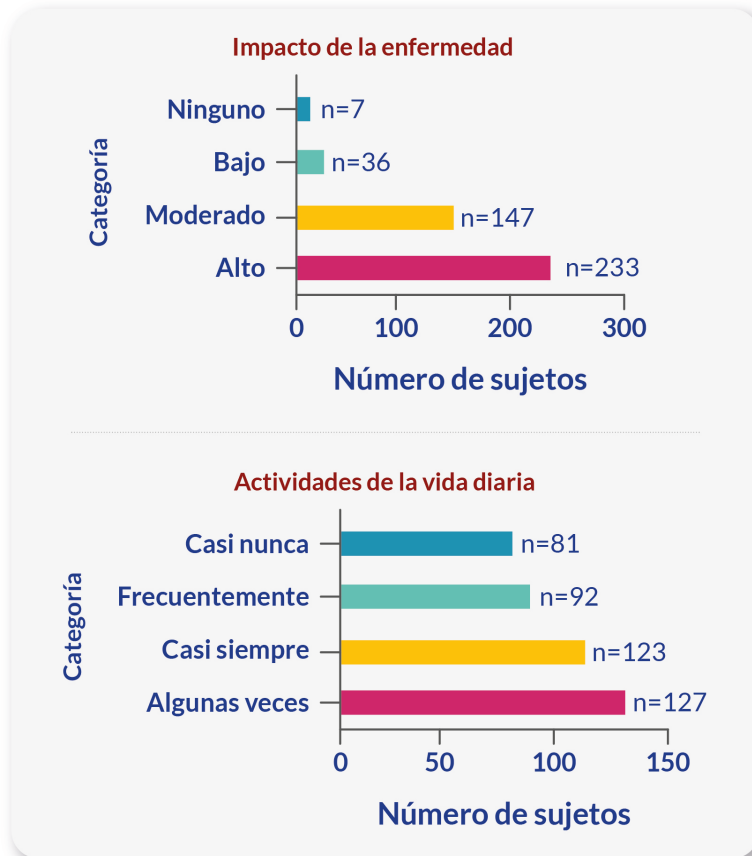
En cuanto a las consecuencias que experimentaron los pacientes (n=271) por el retraso en el diagnóstico, 58 % reportaron no haber recibido apoyo o tratamiento, 35 % haber recibido un tratamiento inadecuado, 46 % Agravamiento de la enfermedad y 26 % necesidad de atención psicológica (Ver figura 6). Estos datos revelan el desconocimiento de los profesionales de la salud acerca del manejo integral de esta población.

Figura 6. Consecuencias del retraso diagnóstico.



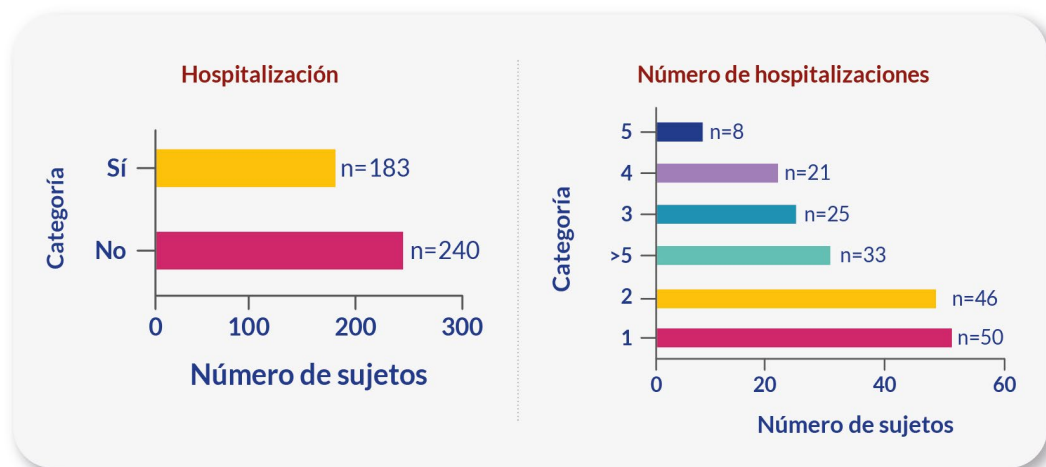
De otra parte, del total de la muestra de los encuestados la percepción del impacto que ha tenido la enfermedad en la vida se distribuye de la siguiente forma: 2 % ninguna, 8 % baja, 35 % moderada y 55 % alta. Así mismo la afectación de actividades de la vida diaria, se refleja en el impacto en actividades como estudiar o trabajar en el 19 %; casi nunca, 30 % algunas veces, 22 % y frecuentemente en el 29% casi siempre. Se observa un alto número de personas que tienen afectación en actividades diarias, lo cual puede estar relacionado con el grado de discapacidad que ocasionan estas enfermedades (Ver figura 7).

Figura 7. Percepción de impacto y afectación de vida diaria.



El impacto de la enfermedad se aprecia en la necesidad y número de hospitalizaciones. Los pacientes requirieron hospitalización en un 43 % de los casos. De estos, 27 % de los sujetos estuvieron hospitalizados 1 sola vez; 25 % en dos ocasiones; 14 % 3 veces y 18 % más de 5 veces (Ver figura 8).

Figura 8. Hospitalizaciones.

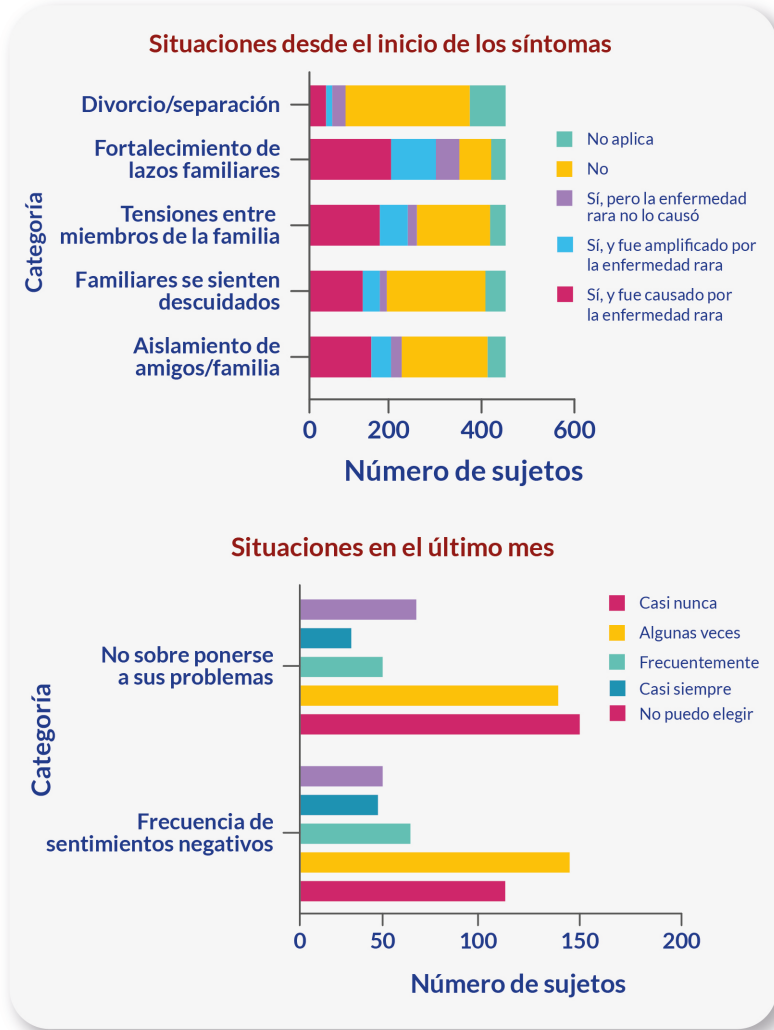


Las principales situaciones experimentadas desde el inicio de los síntomas y causadas por la enfermedad rara fueron: aislamiento de amigos o familia en el 32%; familiares que se sienten descuidados 28%; tensiones entre miembros de la familia 36%; fortalecimiento de lazos familiares 43%; y divorcio 9%. Se evidencia el impacto ocasionado en el relacionamiento de la estructura familiar, la cual está sometida constantemente a presiones económicas, sociales y psicológicas derivadas del diagnóstico de la E-HR (Ver figura 9).

La frecuencia con la que la persona con la enfermedad rara experimentó aislamiento de amigos o familia fue: casi siempre 10% y casi nunca 30%, así como sentir que no se puede sobreponer a sus problemas: casi siempre 6% y casi nunca 36%. De acuerdo con estos resultados se evidencia la necesidad de incluir apoyo psicológico dentro del equipo interdisciplinario que debe hacer parte de la atención integral para las personas con estas patologías (Ver figura 9).

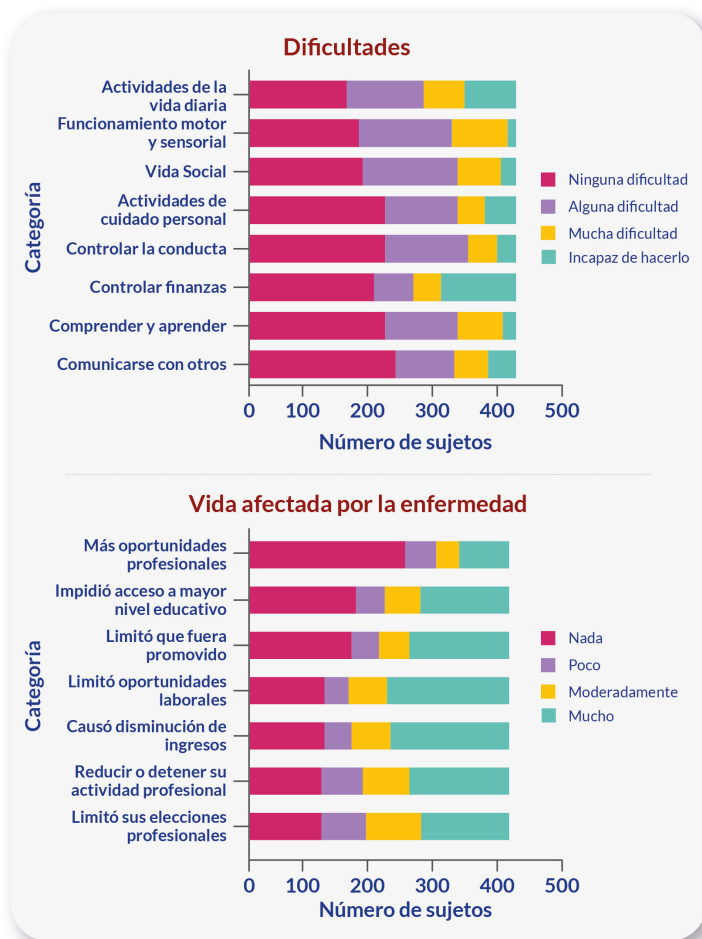
En relación con la percepción de las dificultades que tiene la persona con la enfermedad rara en las siguientes situaciones, se presentó que para comunicarse con otros, el 55% no presentaba ninguna dificultad; comprender y aprender, ninguna dificultad en el 52% de los sujetos; controlar las finanzas, ninguna dificultad para el 47% de los encuestados; en controlar la conducta, ninguna dificultad para el 51%; en relación a las actividades de cuidado personal, ninguna dificultad en el 42 %; en relación a la vida social, 43 %, si dificultad; en relación al funcionamiento motor y sensorial, ninguna dificultad en el 41 % de los casos y actividades de la vida diaria, sin ninguna dificultad en el 37 % de los sujetos.

Figura 9. Situaciones percibidas.



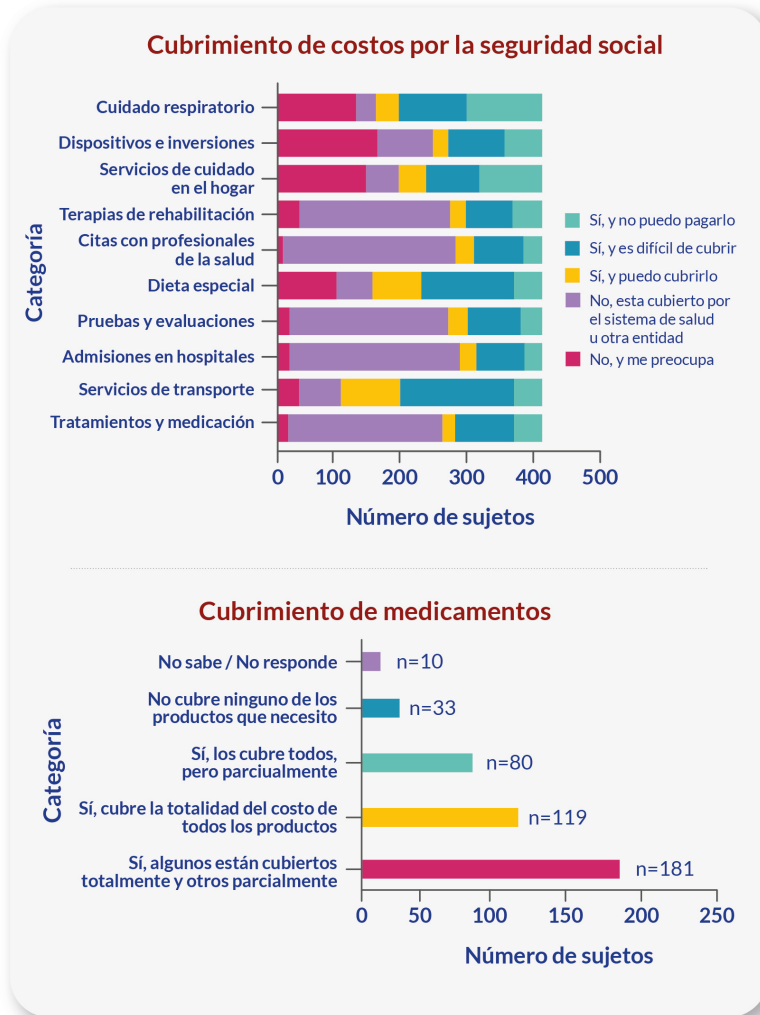
En el último elemento evaluado, relacionado con la afectación de la vida se presentaron cuatro opciones de respuesta (mucho, moderadamente, poco y nada), presentando las siguientes situaciones: limitó sus elecciones profesionales, mucho 33%; reducir o detener su actividad profesional, mucho 39 %; causó disminución de ingresos, mucho 46 %; limitó oportunidades laborales, mucho 47 %; limitó que fuera promovido, mucho 38 %; impidió acceso a mayor nivel educativo, 34 % mucho y finalmente, más oportunidades profesionales, nada 60 %, poco 13 % y mucho 19 % (Ver figura 10).

Figura 10. Dificultad y aspectos de la vida afectados por la E-HR.



Los diferentes servicios y costos relacionados a la enfermedad se reportaron como cubiertos total o parcialmente por los pacientes o familiares: tratamientos y medicación en un 37 %; servicios de transporte 76%; admisiones en hospitales 30 %; pruebas y evaluaciones 34%; dieta especial 64 %; citas con profesionales de salud 32 %; terapias de rehabilitación 34%; servicios de cuidado en el hogar 54%; dispositivos e inversiones 40% y cuidado respiratorio 62%. Se evidencia que el mayor porcentaje de costos asumidos por el pacientes son: transporte y dieta especial, los cuales no se encuentra dentro del plan de beneficios y por tanto afectan la continuidad y sostenibilidad del tratamiento (Ver figura 11). Específicamente, sobre el cubrimiento de medicamentos u otros productos de salud por seguridad social u otro organismo público o privado se encontró respuesta afirmativa en un 90%, de este, el 11% corresponde a la totalidad de los gastos (Ver figura 11).

Figura 11. Cubrimiento por de servicios y medicamentos.

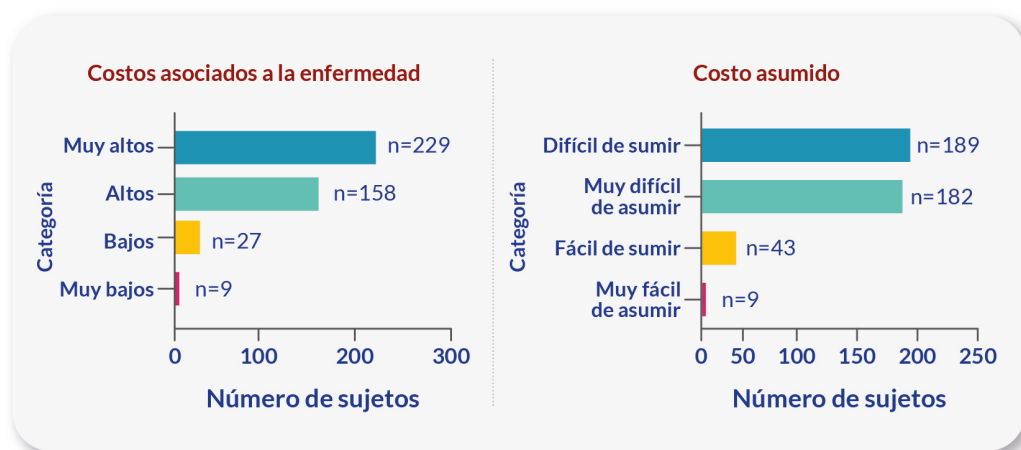


En relación con los costos de la enfermedad se reportaron como: muy altos en el 54% de los casos; altos en el 37% de los encuestados; bajos en el 6% y muy bajos en el 2% (Ver figura 12). Este costo se describió como muy difícil de asumir en un 43% de los encuestados; difícil de asumir en el 45 % de los casos; fácil de asumir en el 10 % y muy fácil de asumir tan solo en el 2 % de los casos (Ver figura 12).

De estos costos, el 30 % de los encuestados refieren que más del 40 % de los ingresos anuales son destinados a la enfermedad rara; 14 % destinan entre el 31 al 40 % de sus ingresos al manejo de la E-HR, 42% destinan menos del 30% y 14% no saben o no contestan. Se evidencia un alto impacto en las finanzas del hogar debido a los costos asociados a la enfermedad (Ver figura 13).

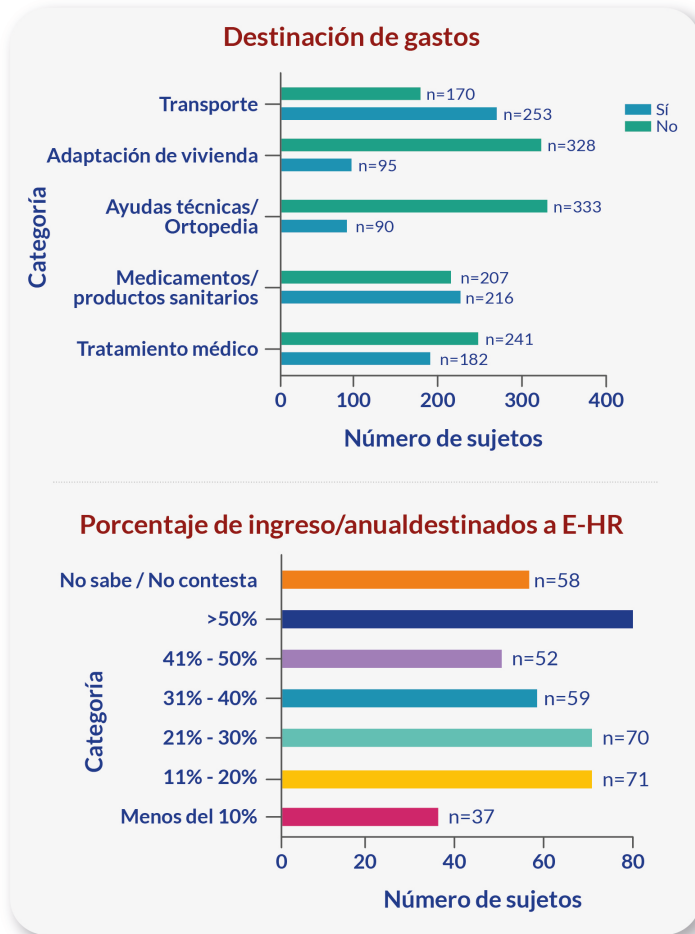
En cuanto al destino de los gastos mencionados, el 43% tienen gastos relacionados a tratamiento médico, 51 % se destina a la adquisición de medicamentos y otros productos sanitarios, 21 % a ayudas técnicas y ortopédicas, 22 % al apoyo o asistencia personal, 19 % para adaptaciones a la vivienda y 60 % al transporte (Ver figura 13).

Figura 12. Costos y dificultad de asumir gastos destinados a la E-HR.



De acuerdo con los datos obtenidos, se evidencia que un porcentaje importante de los ingresos anuales son destinados al pago de tecnologías que deberían estar financiadas por el SGSSS. Así mismo, se observa la necesidad de adaptación de la vivienda.

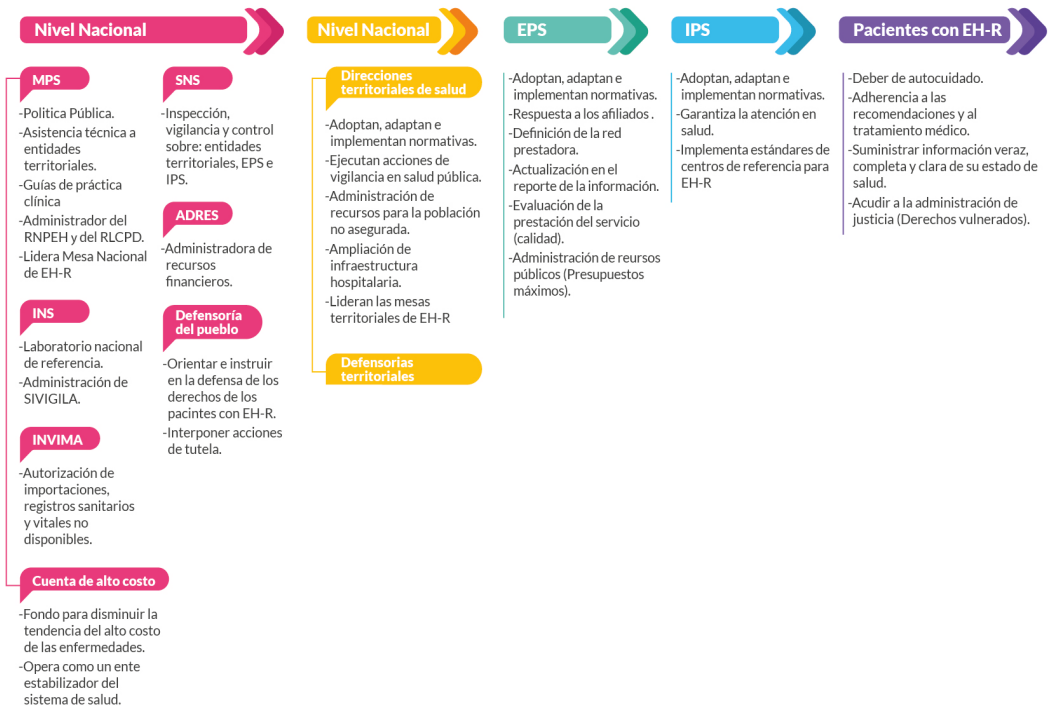
Figura 13. Porcentaje de ingreso destinado a E-HR.



Mapa de recursos de E-HR en Colombia

Como se ha mencionado anteriormente, el país ha avanzado en la última década en el reconocimiento de las enfermedades huérfanas como sujetos de especial protección y en un amplio marco normativo que pretende solucionar las brechas existentes para la implementación de una atención integral enmarcada en criterios de calidad. A continuación, se presentan esquemáticamente los recursos disponibles para la población con EH-R, de acuerdo con las funciones de los diferentes agentes del sistema de salud (Ver figura 14).

Figura 14. Mapa de recursos.



Retos y desafíos

Una vez analizados los resultados del estudio ENSERio Colombia, se observan retos que compartidos con los estudios ENSERio I y II realizados en España, lo cual nos orienta a deducir que existen desafíos generales que afectan reiterativamente a la población con EH-R y pueden ser objeto de trabajo conjunto de la región. A continuación, se detallan los retos evidenciados en Colombia:

1. Fortalecer la inclusión social de la comunidad con estas patologías, enfocado en diferentes aspectos como son: ámbito laboral, ámbito educativo, impacto de los costos de las EH-R en las finanzas familiares y la discriminación en el entorno social.
2. Mejorar la oportunidad del diagnóstico, a través del desarrollo de una red de laboratorios de referencia para estas enfermedades y fortaleciendo el conocimiento de los profesionales de la salud desde el pregrado.
3. Desarrollar una política de atención integral que se implemente en los centros de referencia para EH-R.
4. Eliminar las barreras de acceso recurrentes en todas las etapas de la atención y tratamiento para las personas con enfermedades huérfanas.

Recomendaciones

Para el ámbito sociosanitario:

1. Desarrollar estrategias de educación continua a los profesionales de la salud, cuidadores, familia y población general.
2. Definir programas de seguimiento en el aseguramiento y la prestación de la atención, con el fin de disminuir las barreras de acceso y fortalecer la atención integral.
3. Mejorar la oferta social mediante el trabajo intersectorial articulado y enfocado en las necesidades reales de la comunidad con EH-R.
4. Desarrollar estrategias que permitan agilizar los trámites administrativos a los que se ven enfrentados los pacientes y sus familias.
5. Fortalecer los programas de asesoría genética y educación sexual en esta población.
6. Reforzar la atención psicosocial como parte de la atención integral.
7. Mejorar el acceso de pacientes con discapacidad generada por una EH-R a los beneficios incluidos en la política de discapacidad.

Para el ámbito político y gubernamental:

1. Impulsar la investigación en enfermedades huérfanas-raras creando estrategias conjuntas con el Ministerio de Ciencia y Tecnología, sociedades científicas y la academia.
2. Mejorar el acceso oportuno a nuevas terapias, las cuales en muchos casos son la única opción de tratamiento para las personas con EH-R. Mediante un mecanismo diferencial de evaluación por parte de la Agencia Reguladora.
3. Definir el acceso público a información epidemiológica periódica acerca del comporta-

miento de las EH-R en Colombia, contribuyendo con esto a la toma de decisiones sobre datos reales y a mejorar el conocimiento de la población.

4. Garantizar el financiamiento de las tecnologías requeridas para el manejo continuo de las enfermedades huérfanas-raras, definiendo nuevas fuentes de financiamiento y modelos de acceso administrado .

5. Desarrollar políticas para el fortalecimiento de la Inclusión social, educativa, laboral y cultural, mediante el trabajo intersectorial y con el fin de impactar positivamente la calidad de vida de la población con estas patologías.

6. Desarrollar una política pública enfocada en acciones que beneficien al cuidador en cuanto a la inclusión social.

7. Implementar los centros de atención integral con mecanismos de incentivos en los modelos de contratación.

8. Fortalecer las mesas locales y regionales de enfermedades huérfanas-raras, teniendo como líder la entidad de salud territorial. Con el fin de involucrar los agentes del sistema de salud locales para el desarrollo de un plan de acción conjunto de acuerdo con sus necesidades particulares.

9. Desarrollar e implementar la ruta de atención integral (RIA) para EH-R, lo cual se convertirá en un insumo fundamental para la atención en los centros de referencia.

10. Implementar el tamizaje neonatal para las EH-R de manera prioritaria, teniendo en cuenta el impacto positivo en la calidad de vida de las personas cuando son diagnosticadas y tratadas oportunamente.

Conclusiones

Colombia ha avanzado en la última década en la definición de política pública para la defensa de los derechos de las personas con EH-R, lo anterior gracias al trabajo articulado con el movimiento asociativo y el posicionamiento dentro de la agenda política que se ha trabajado desde la sociedad civil.

Sin embargo, siendo las enfermedades huérfanas-raras un tema de alta complejidad se siguen presentando desafíos en el sistema de salud, inclusión social y ámbito psicosocial. Dentro de los retos más significativos se presentan: oportunidad en el diagnóstico, acceso y continuidad del tratamiento, afectación de las finanzas familiares, cansancio del cuidador, inclusión social y severidad de la enfermedad, entre otras.

Luego del análisis de los resultados del estudio ENSERio Colombia, se encontró que la mayoría de los encuestados corresponden a la madre o padre, seguido por el paciente con la enfermedad rara. En cuanto a las demoras presentadas para el diagnóstico y repercusiones de estas, el 60 % fueron diagnosticados después del año de inicio de la sintomatología y, de este porcentaje, el 50 % se realizaba después de los 5 años de inicio de los síntomas. Adicionalmente, es importante mencionar que la proporción de pacientes y cuidadores que perciben consecuencias (necesidad de atención psicológica 26 %, agravamiento de la enfermedad 47 %, haber recibido un tratamiento inadecuado 35 % y no haber recibido apoyo y/o tratamiento 47 %). Ahora bien, el 90% de los encuestados lo indicaron entre moderado y alto.

Por tanto, es necesario continuar trabajando armónicamente con el gobierno y demás actores del sistema de salud, desarrollando una agenda común que garantice el derecho de los pacientes priorizando a las enfermedades huérfanas en la política pública.

Referencias

1. República de Colombia. Congreso de Colombia. Ley 1392 de 2010. "Por medio de la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado colombiano a la población que padece de enfermedades huérfanas y sus cuidadores" 2010.
2. Mateus HE, Perez AM, Mesa ML, Escobar G, Galvez JM, Montano JI, et al. A first description of the Colombian national registry for rare diseases. *BMC Res Notes*. 2017;10(1):514.
3. FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras). Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio 2009.
4. FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras). Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio 2018.
5. Carrión Tudela J, Carrión Tudela A, Galkute M, Males Henao AM. Estudio ENSERio Latam. . 2022.
6. Instituto Roosevelt. 2022 [Available from: <https://www.institutoroosevelt.com/>].
7. ENHU. Corporación Observatorio Interinstitucional de Enfermedades Huérfanas 2022 [Available from: <https://www.enhu.org.co/>].
8. Olguin-Romero A. Prologo. In: Roselli D, editor. *Enfermedades raras: del diagnóstico a las políticas públicas*. Bogotá D.C.: Editorial Pontificia Universidad Javeriana; 2019. p. 9-10.
9. Quirland-Lazo C, Castañeda-Cardona C, Chirveches-Calvache MA, Aroca A, Otálora-Esteban M, Rosselli D. Modelos de atención en salud en enfermedades raras: revisión sistemática de la literatura. *Revista Gerencia y Políticas de Salud*. 2018;17(34).
10. Pareja-Arcila ML. Situación actual de las enfermedades huérfanas en Colombia. *revces derecho*. 2017;8(2):231-41.
11. Escobar Morales G. *Para que las enfermedades huérfanas dejen de estar huérfanas en Colombia*. Cali: Editorial Universidad Icesi; 2020.
12. Aspesberro F, Mangione-Smith R, Zimmerman JJ. Health-related quality of life following pediatric critical illness. *Intensive Care Med*. 2015;41(7):1235-46.
13. Klimova B, Storek M, Valis M, Kuca K. Global View on Rare Diseases: A Mini Review. *Curr Med Chem*. 2017;24(29):3153-8.
14. Richter T, Nestler-Parr S, Babela R, Khan ZM, Tesoro T, Molsen E, et al. Rare Disease Terminology and Definitions-A Systematic Global Review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group. *Value Health*. 2015;18(6):906-14.
15. Jezela-Stanek A, Karczmarewicz D, Chrzanowska KH, Krajewska-Walasek M. Polish activity within Orphanet Europe--state of art of database and services. *Dev Period Med*. 2015;19(4):536-41.
16. Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet*. 2020;28(2):165-73.
17. Suárez Obando F. ¿Qué es una enfermedad huérfana, rara, ultrahuérfana y olvidada?

Medicina (Bogotá). 2019;41(3):269-70.

18. Posada M, Martín-Arribas C, Ramírez A, Villaverde A, Abaitua I. Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España. *Anales Sis San Navarra*. 2008;31:9-20.

19. Comisión de las Comunidades Europeas. Comunicación de la comisión al parlamento europeo, al consejo, al comité económico y social europeo y al comité de las regiones. Las enfermedades raras: un reto para Europa 2008.

20. Honorable congreso de la nación Argentina. Ley 26.689. Promuévese el cuidado integral de la salud de las personas con Enfermedades Poco Frecuentes. 2011.

21. República de Ecuador. Congreso Nacional. Ley 67. Ley Orgánica de Salud. 2015.

22. Danese E, Lippi G. Rare diseases: the paradox of an emerging challenge. *Ann Transl Med*. 2018;6(17):329.

23. República de Colombia. Ministerio de Salud y Protección. Resolución 5265 de 2018. Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones. 2018.

24. República de Colombia. Ministerio de Salud y Protección. Decreto Número 3518 de 2006. Por el cual se crea y reglamenta el Sistema de Vigilancia en Salud Pública y se dictan otras disposiciones 2006.

25. Instituto Nacional de Salud. Fichas y Protocolos. Evento: Enfermedades huérfanas o raras. 2022 [cited 2022 Junio 10]. Available from: https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Lineamientos/342_Enfermedades_Huerfanas_2020.pdf.

26. República de Colombia. Ministerio de Salud y Protección Social. Boletín de Prensa No 305. 58.564 pacientes se encuentran en el Registro Nacional de Enfermedades Huérfanas. 2021 [Available from: <https://www.minsalud.gov.co/Paginas/58.564-pacientes-se-encuentran-en-el-Registro-Nacional-de-Enfermedades-Hu%C3%A9rfanas.aspx>].

27. República de Colombia. Ministerio de Salud y Protección Social. Sistema Integrado de Información de la Protección Social. SISPRO. 2022 [Available from: <https://www.sispro.gov.co/Pages/Home.aspx>].

28. República de Colombia. Ministerio de Salud y Protección Social. 58.564 pacientes se encuentran en el Registro Nacional de Enfermedades Huérfanas. 2021 [Available from: <https://www.minsalud.gov.co/Paginas/58.564-pacientes-se-encuentran-en-el-Registro-Nacional-de-Enfermedades-Hu%C3%A9rfanas.aspx>].

29. República de Colombia. Ministerio de Salud y Protección Social. Plan Decenal también prioriza acciones frente a enfermedades huérfanas. 2022 [Available from: <https://www.minsalud.gov.co/Paginas/Plan-Decenal-tambien-prioriza-acciones-frente-a-enfermedades-huerfanas.aspx>].

30. AMCHAM Colombia. Cámara de Comercio Colombo Americana. ¿Qué viene para la atención de enfermedades raras en Colombia en la próxima década? 2021 [Available from: <https://amchamcolombia.co/es/noticias-colombia/que-viene-para-la-atencion-de-enfermedades-raras-en-colombia-en-la-proxima-decada/>].

31. República de Colombia. Ministerio de Salud y Protección Social. Plan Decenal Salud Pública 2022-2031. 2022 [Available from: <https://www.minsalud.gov.co/plandecenal/Paginas/PDSP-2022-2031.aspx#:~:text=El%20Plan%20Decenal%20de%20Salud%20P%C3%BAblica%20es%20una%20pol%C3%ADtica%20p%C3%BAblica,fundamental%20a%20la%20salud%2C%20el>].

32. República de Colombia. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 1871 de 2021. Por la cual se conforma y reglamenta el funcionamiento de la Mesa Nacional de Enfermedades Huérfanas / Raras 2021.
33. República de Colombia. Ministerio de Salud y Protección Social. Boletín de Prensa No 14. Colombia reglamentó la Mesa Nacional de Enfermedades Huérfanas 2021 [Available from: <https://www.minsalud.gov.co/Paginas/Colombia-reglament%C3%B3-la-Mesa-Nacional-de-Enfermedades-Hu%C3%A9rfanas.aspx>].
34. ACOPEL. Asociación Colombiana de Pacientes con Enfermedades de Depósito Lisosomal. 2022 [Available from: <https://www.acopel.org.co/laweb/>].
35. Reinhard C, Bachoud-Levi AC, Baumer T, Bertini E, Brunelle A, Buizer AI, et al. The European Reference Network for Rare Neurological Diseases. *Front Neurol*. 2020;11:616569.
36. Choudhury MC, Saberwal G. The role of patient organizations in the rare disease ecosystem in India: an interview based study. *Orphanet J Rare Dis*. 2019;14(1):117.
37. Suárez Obando F. La atención clínica de las enfermedades raras: un reto para la educación médica. *Medicina (Bogotá)*. 2018;40(2):228-41.
38. Barrera LA, Galindo GC. Ethical aspects on rare diseases. *Adv Exp Med Biol*. 2010;686:493-511.
39. FECOER. Federación Colombiana de Enfermedades Raras 2021 [Available from: <https://www.fecoer.org/>].
40. FUNCOLEHF. Fundación colombiana para enfermedades huérfanas 2022 [Available from: <https://enfermedadeshuerfanas.org.co/web/>].
41. Tamayo Fernández ML. Enfermedades huérfanas: asumiendo el reto de un enfoque integral. *Medicina (Bogotá)*. 2019;41(3):265.
42. República de Colombia. Ministerio de Salud y Protección. Resolución 430 de 2013 Por la cual se define el Listado de Enfermedades Huérfanas. 2013.
43. República de Colombia. Ministerio de Salud y Protección. Resolución 3681 de 2013. Por la cual se definen los contenidos y requerimientos técnicos de la información a reportar, por una única vez, a la Cuenta de Alto Costo, para la elaboración del censo de pacientes con enfermedades huérfanas. 2013.
44. República de Colombia. Congreso de Colombia. Ley estatutaria 1751 de 2015. Por medio de la cual se regula el derecho fundamental a la salud y se dictan otras disposiciones. 2015.
45. Instituto Nacional de Salud. Circular Externa 049 de 2015. Preparación para la notificación de Enfermedades Huérfanas-Raras mediante aplicativo SIVIGILA. . 2015.
46. República de Colombia. Congreso de Colombia. Ley 1980 de 2019. Por medio de la cual se crea el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia. 2019.
47. Fundación ASÍ Colombia. Fundación apoyo social integral Colombia 2022 [Available from: <https://asicolombia.org.co/web/>].
48. Fundación CDLS Colombia. 2022 [Available from: <https://www.cdlscolombia.org/>].
49. Fundación Cronicare. 2021 [Available from: <https://www.cronicare.org/>].
50. Fundación Iberoamericana de Artrogriposis Múltiple Congénita y Otras Enfermedades No Comunes. 2014 [Available from: <https://www.somospacientes.com/asoiberomc-2/>].
51. Asociación 11QLatinoamerica - Síndrome Jacobsen 2020 [Available from: <https://>]

- www.11qlatinoamerica.org/.
52. FUNDAPER. Fundación de Apoyo Solidario a Pacientes con Enfermedades Raras. 2022 [Available from: <https://www.fundaper.org/>].
 53. FUNDEM. Fundación colombiana para la esclerosis múltiple y otras enfermedades. 2021 [Available from: <http://www.fundacionfundem.com/>].
 54. República de Colombia. Ministerio de Salud y Protección Social. Financiamiento. 2022 [Available from: <https://www.minsalud.gov.co/proteccionsocial/Financiamiento/Paginas/home-financiamiento.aspx>].
 55. República de Colombia. Departamento Administrativo de la Función Pública. Sector de Salud y Protección Social. . 2016.
 56. República de Colombia. Ministerio de Salud y Protección Social. Aseguramiento al sistema general de salud. 2022 [Available from: <https://www.minsalud.gov.co/proteccionsocial/Regimensubsubidiado/Paginas/aseguramiento-al-sistema-general-salud.aspx>].
 57. Gerencie. Régimen especial o de excepción en salud. 2022 [Available from: <https://www.gerencie.com/regimen-especial-o-de-excepcion-en-salud.html>].
 58. República de Colombia. Ministerio de Salud y Protección Social. Unidad de pago por capitación (UPC) 2022 [Available from: <https://www.minsalud.gov.co/salud/POS/Paginas/unidad-de-pago-por-capitacion-upc.aspx>].
 59. Guerrero R, Gallego AI, Becerril-Montekio V, Vasquez J. The health system of Colombia. *Salud Publica Mex.* 2011;53 Suppl 2:s144-55.
 60. República de Colombia. Ministerio de Salud y Protección Social. Boletín de Prensa No 920 de 2020. Colombia sigue avanzando en la cobertura universal en salud 2020 [Available from: <https://www.minsalud.gov.co/Paginas/Colombia-sigue-avanzando-en-la-cobertura-universal-en-salud.aspx>].
 61. Uribe JP. Avances en la gestión de las enfermedades huérfanas en Colombia. *Medicina (Bogotá)*. 2019;41(3):266-8.
 62. Pareja Arcila ML. Situación actual de las enfermedades huérfanas en Colombia. *CES Derecho*. 2017;8(2):231-41.
 63. Neuroeconomix. Hacia un espacio de visibilización de los pacientes con enfermedades huérfanas-raras: la reglamentación de la mesa nacional 2022 [Available from: <https://www.neuroeconomix.com/es/visibilizacion-de-los-pacientes-con-enfermedades-huerfanas/>].
 64. Huete García A, Díaz Velásquez E. Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España Estudio ENSERio. 2009.
 65. Courbier S, Berjonneau E. Juggling care and daily life 2017.
 66. Muir E. Rare diseases UK. 2016.

Anexo 1

Enfermedad Huérfana	n	%
Síndrome de delección 1p36	2	0.47 %
Acondroplasia	2	0.47 %
Acrogigantismo	1	0.24 %
Acromegalia	3	0.71 %
Agammaglobulinemia	1	0.24 %
Síndrome de Aicardi	1	0.24 %
Albinismo óculo-cutáneo	2	0.47 %
Alcaptonuria	1	0.24 %
Síndrome de Alport	1	0.24 %
Amiloidosis	1	0.24 %
Anemia de Fanconi	1	0.24 %
Anemia falciforme	1	0.24 %
Angioma miembro superior izquierdo	1	0.24 %
Anomalía cromosómica	1	0.24 %
Síndrome de Apert	4	0.95 %
Síndrome de Arnold Chiari	2	0.47 %
Artritis idiopática juvenil	3	0.71 %
Artrogriposis múltiple congénita	1	0.24 %
Síndrome de Asperger	1	0.24 %
Ataxia de Friedreich	1	0.24 %
Ataxia telangiectasia	1	0.24 %
Atrofia muscular espinal	1	0.24 %
Autismo	1	0.24 %
Síndrome de Bainbridge-Ropers	1	0.24 %
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	1	0.24 %
Enfermedad de Behcet	1	0.24 %
Cardiopatía congénita atípica de aorta, discrepancia de miembros inferiores	1	0.24 %
Charcot-Marie-Tooth	1	0.24 %
Coagulación oscilante de la proteína c y s	1	0.24 %
Colestasis intrahepática familiar progresiva	1	0.24 %

Deficiencia mitocondrial complejo tipo uno	1	0.24 %
condrodisplasia metafisaria	1	0.24 %
craneosinostosis	1	0.24 %
craneosinostosis-dismorfia-braquidactilia	1	0.24 %
Síndrome de cri-du-chat	2	0.47 %
Cromosomopatía 7q+	1	0.24 %
Síndrome de Crouzon	1	0.24 %
Síndrome de Cushing	1	0.24 %
Cutis laxa	1	0.24 %
Malformación de Dandy Walker	1	0.24 %
Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa	1	0.24 %
Deficiencia de factor XIII	1	0.24 %
Deficiencia de lipasa acida lisosomal	1	0.24 %
Deficiencia de masp-2	1	0.24 %
Deficiencia de ornitina transcarbamilasa	1	0.24 %
Deficiencia de dihidropirimidina deshidrogenasa	1	0.24 %
Dermatomiositis	1	0.24 %
Diabetes insípida central	11	2.6 %
Síndrome de Di George	1	0.24 %
Discinesia ciliar primaria	5	1.18 %
Discinesia paroxística no cinesigénica	1	0.24 %
Disgenesia cuerpo calloso	2	0.47 %
Displasia broncopulmonar	2	0.47 %
Displasia fibrosa poliostótica	1	0.24 %
Displasia metafisaria	1	0.24 %
Distonía	1	0.24 %
Distrofia de conos y bastones	1	0.24 %
Distrofia muscular	2	0.47 %
Distrofia muscular de cinturas	2	0.47 %
Distrofia muscular del anillo óseo 2b	1	0.24 %
Distrofia muscular Duchenne	5	1.18 %
Distrofia muscular por déficit de merosina	2	0.47 %
Distrofia neuro axonal infantil	1	0.24 %

Duplicación 9p24	1	0.24 %
Duplicación heterocigota 5q35.2-q35.3	1	0.24 %
Síndrome de Ehlers-Danlos	4	0.95 %
Encefalitis autoinmune	1	0.24 %
Encefalopatía epiléptica temprana	1	0.24 %
Enfermedad de Hirschsprung	1	0.24 %
Enfermedad de Huntington	1	0.24 %
Esclerodermia	11	2.6 %
Esclerosis lateral amiotrófica	5	1.18 %
Esclerosis múltiple	15	3.55 %
Esclerosis sistémica	1	0.24 %
Esclerosis tuberosa	1	0.24 %
Esquizencefalia	1	0.24 %
Estenosis pulmonar valvular	2	0,47%
Examen genético	1	0.24 %
Enfermedad de Fabry	3	0.71 %
Fibromialgia	1	0.24 %
Fibrosis quística	17	4.02 %
Galactosialidosis	1	0.24 %
Enfermedad de Gaucher	9	2.13 %
Síndrome de GLASS (Delección 2q32-q33)	1	0.24 %
Síndrome de Gorlin	1	0.24 %
Granulomatosis de Wegener	2	0.47 %
Encefalopatía epiléptica tipo 27	1	0.24 %
Síndrome de Guillain barre	1	0.24 %
Hemofilia	16	3.78 %
Hemoglobinuria paroxística nocturna	12	2.84 %
Síndrome de hiper IgE	1	0.24 %
Hipercolesterolemia familiar homocigota	1	0.24 %
Hiperinsulinismo	1	0.24 %
Hiperinsulinismo congénito	1	0.24 %
Hiperplasia suprarrenal congénita	1	0.24 %
Hipertensión arterial pulmonar	1	0.24 %

Hipertensión intracraneal idiopática	1	0.24 %
Hipertensión pulmonar idiopática severa	1	0.24 %
Hipertensión pulmonar tromboembólica crónica	1	0.24%
Hipofosfatasa	2	0.47 %
Hipogammaglobulinemia	1	0.24 %
Histiocitosis de células indeterminadas	1	0.24 %
Homocistinuria	1	0.24 %
Inmunodeficiencia humoral	1	0.24 %
Inmunodeficiencia primaria	1	0.24 %
Insuficiencia renal en estadio cuatro	1	0.24 %
Síndrome de Jacobsen	1	0.24 %
Síndrome de Kleeftstra	1	0.24 %
Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber	2	0.47 %
Síndrome de Lennox-Gastaut	2	0.47 %
Deleción 18q	1	0.24 %
Linfangioleiomiomatosis	1	0.24 %
Linfangioma cavernoso	1	0.24 %
Lipodistrofia congénita de Berardinelli-Seip	1	0.24 %
III (?)	1	0.24 %
Lupus eritematoso sistémico	1	0.24 %
Macrocefalia-discapacidad intelectual-autismo	2	0.47 %
Síndrome de Marfan	11	2.60 %
Mastocitosis	2	0.47 %
Microcefalia	2	0.47 %
Microdeleción 15q24	1	0.24 %
Micro duplicación xq28 terminal	1	0.24 %
Macroftalmia bilateral	1	0.24 %
Migraña hemipléjica	1	0.24 %
Miopatía mitocondrial	1	0.24 %
Miopatía nemalínica	1	0.24 %
Síndrome de Moebius	1	0.24 %
Monosomía parcial 9p24 3p24. 1, trisomía parcia l3q26. 3q29	1	0.24 %

Mucopolisacaridosis	4	0.95 %
Mucopolisacaridosis	27	6.38 %
Múltiples (?)	1	0.24 %
N/A (?)	18	4.26 %
Neurofibromatosis	7	1.65 %
Síndrome de Noonan	3	0.71 %
Osteogénesis imperfecta	3	0.71 %
Osteoporosis infantil	1	0.24 %
Síndrome Oto-Facio-Cervical	1	0.24 %
Síndrome de Parry Romberg	1	0.24 %
Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	1	0.24 %
Perdida de fuerza en los músculos debilidad muscular degenerativa	1	0.24 %
Síndrome de Peutz-Jeghers	1	0.24 %
Síndrome PFAPA (Periodic Fever, Adenopathy, Pharyngitis and Afthae)	1	0.24 %
Síndrome de Phelan-McDermid	1	0.24 %
Enfermedad de Pompe	4	0.95 %
Porfiria	13	3.07 %
Síndrome de Prader-Willi	3	0.71 %
Purpura de Henoch-Schonlein	1	0.24 %
Raquitismo hipofosfatémico	6	1.42 %
Retinosis pigmentaria	2	0.47 %
Retinosis pigmentaria	1	0.24 %
Retraso mental ligado al cromosoma X	1	0.24 %
Síndrome de Rett	3	0.71%
Síndrome de Rubinstein-Taybi	1	0.24 %
Síndrome de aniridia agenesia renal retraso psicomotor	1	0,24%
Síndrome hemolítico urémico atípico	9	2.13 %
Síndrome de microcefalia linfedema coriorretinopatía	1	0.24 %
Síndrome de microdelección 15q24	1	0.24 %
Síndrome de microdelección 2p21	1	0.24 %
Síndrome de microdelección 2q37	1	0.24 %

Síndrome de microduplicación Xq29 distal	1	0.24 %
Síndrome de encefalopatía por STXBP1	1	0.24 %
Síndrome de Silver Russell	2	0.47 %
Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel	1	0.24 %
Síndrome hemolítico urémico atípico	1	0.24 %
Siringomielia	1	0.24 %
Síndrome de Sjögren	1	0.24 %
Síndrome de Sjögren Larsson	1	0.24 %
Síndrome de Sotos	1	0.24 %
Síndrome de Sturge-Weber	2	0.47 %
Síndrome de Tatton-Brown-Rahman	1	0.24 %
Síndrome de Treacher-Collins	1	0.24 %
Trisomía 8q	1	0.24 %
Trisomía parcial 1p36	1	0.24 %
Trisomía parcial mayor - trisomía del cromosoma 12- monosomía del 21	1	0.24 %
Trisomía xq28	1	0.24 %
Tumor hipofisiario macroprolactinoma	1	0.24 %
Síndrome de Turner	3	0.71 %
Vasculitis linfocítica	1	0.24 %
Enfermedad de von Willebrand	4	0.95 %
Síndrome de Waardenburg	1	0.24 %
Síndrome de Warkany	1	0.24 %
Síndrome de Wegener	1	0.24 %
Síndrome de West	4	0.95 %
Síndrome de X frágil	2	0.47 %
Xantomatosis cerebrotendinosa	1	0.24 %
Síndrome de Xia Gibbs	1	0.24 %
Síndrome de Zellweger	1	0.24 %
Total	423	100%

Estudio ENSERio LATAM

Estudio sobre situación de necesidades socio-sanitarias de las personas con enfermedades raras en latinoamérica



Apoya:



Secretaría General
Iberoamericana
Secretaria-Geral
Ibero-Americana

ISBN: 978-628-95847-0-7