

ARTICULO ORIGINAL

## CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA DE LAS ENFERMEDADES HUÉRFANAS EN UNA EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO EN CÚCUTA NORTE DE SANTANDER.

*Epidemiological Characterization of Orphanal Diseases in a Social Enterprise of the State in Cúcuta, Norte de Santander.*

---

Jaramillo Carolina<sup>1</sup>, Martínez Aura<sup>2</sup>, Contreras Zaida<sup>3</sup>, Zambrano Nixon<sup>4</sup>

### RESUMEN

**INTRODUCCIÓN:** El presente informe da cuenta de la investigación realizada con el propósito de caracterizar las enfermedades huérfanas en una Empresa Social del Estado en Cúcuta, Norte de Santander. **MÉTODOS:** Se realizó un estudio cuantitativo de tipo descriptivo, con datos de los consultantes durante los años 2016 a 2019 recopilados de las historias clínicas, fueron escogidos los asistentes que presentaban como diagnóstico médico alguna enfermedad huérfana y posteriormente se analizaron los datos estadísticamente. **RESULTADOS:** Se seleccionaron 15 personas con enfermedades huérfanas de género masculino y femenino, de edades comprendidas entre los 0 y 18 años que asistieron a consulta durante los años 2016 a 2019. **ANÁLISIS Y DISCUSIÓN:** Las enfermedades huérfanas afectan a un porcentaje pequeño de la población, pero que aumenta paulatinamente a través del tiempo. Este conjunto de alteraciones dificulta diversos ámbitos de la vida de quien la padece y sus familiares, por ello, es importante conocerlas y abordarlas desde la salud pública con el fin de contribuir a mejorar la calidad de vida de estas personas. **CONCLUSIONES:** Se obtuvo la primera caracterización epidemiológica de enfermedades huérfanas en la Empresa Social del Estado. Es posible que haya un subregistro pero no se halla claridad de los casos, dificultando establecer la prevalencia de estas enfermedades.

**PALABRAS CALVE:** Enfermedades huérfanas, epidemiología, morbilidad, prevalencia, incidencia, gobierno, rehabilitación.

## **ABSTRACT**

**INTRODUCTION:** This report reports on research carried out for the purpose of characterising orphan diseases in a state social enterprise in Cúcuta, Norte de Santander. **METHODS:** A quantitative descriptive study was carried out, with data from the consultants during the years 2016 to 2019 collected from the clinical histories, assistants were chosen who presented some orphan disease as a medical diagnosis and the data were subsequently analysed statistically. **RESULTS:** 15 people with orphaned male and female diseases, aged 0-18, were selected for consultation during the years 2016 to 2019. **ANALYSIS AND DISCUSSION:** Orphan diseases affect a small percentage of the population, but they gradually increase over time. This set of alterations makes it difficult for people with disabilities and their families to live in different areas of life, so it is important to know and address them from public health in order to help improve the quality of life of these people. **CONCLUSIONS:** The first epidemiological characterisation of orphan diseases was obtained in the state social enterprise. There may be an underreporting, but there is no clarity of the cases, making it difficult to establish the prevalence of these diseases.

**KEY WORDS:** Orphan diseases, epidemiology, morbidity, prevalence, incidence, government rehabilitation

## INTRODUCCIÓN

Existen numerosas enfermedades huérfanas caracterizadas por un amplio conjunto de signos y síntomas propios que varían según el tipo de diagnóstico, según la Organización Mundial de la Salud (OMS) (1), existen cerca de 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial. Pero, ¿Cuál es la prevalencia de las enfermedades huérfanas en la Institución Prestadora de Servicios de Salud de carácter público enfocada en rehabilitación?

En la presente investigación se pretende conocer la situación actual de las enfermedades huérfanas en una empresa social del estado en Cúcuta, Norte de Santander de acuerdo al grupo poblacional consultante durante los años 2016 a 2019.

Tomando en cuenta lo anterior es importante entender en principio qué son las enfermedades huérfanas. De acuerdo al Ministerio de salud y protección social “Las enfermedades huérfanas son aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 2.000 personas, comprenden, las enfermedades raras, las ultrahuérfanas y olvidadas”. (2)

La etiología de las enfermedades huérfanas sigue siendo desconocida, sin embargo se establece que en su aparición influyen los factores genéticos, provocando mutaciones en los genes que pueden ser heredados de generación en generación y los factores ambientales, como la dieta, el consumo de nicotina y la exposición a químicos que a mediano plazo pueden influir en la presencia de alguna enfermedad.

A pesar de la gran diversidad, las enfermedades huérfanas cuentan con rasgos y/o características comunes de gran importancia, tales como la gravedad que pone en riesgo la vida de las personas, el inicio de la enfermedad que tiene lugar en la niñez para el 50% de las enfermedades huérfanas, disminución o ausencia de la autonomía, carga psicosocial para los familiares y dificultades para la selección del tratamiento.

En referencia al sostenimiento del interés sobre la temática, la red multidisciplinaria ORPHANET mantiene actualizado el conocimiento sobre las enfermedades huérfanas en los países de la Unión Europea. La Red Española de Registros de enfermedades raras ha contribuido al reconocimiento de los colectivos de pacientes y cuidadores, permitiendo concientizar a los actores de la atención sanitaria, principalmente a los equipos de profesionales involucrados en el primer nivel de atención. Por su parte en Brasil, se han esforzado por establecer programas de consejería genética para fortalecer el registro de las enfermedades raras, encontrando una alta frecuencia de desórdenes genéticos autosómicos recesivos en poblaciones rurales. La Federación Colombiana de Enfermedades Raras (FECOER), desde 2011 organiza esfuerzos para generar y aumentar la visibilidad e influenciar la gestión de políticas públicas, contribuyendo a la creación del registro preliminar de enfermedades huérfanas. (1), (3)

En Colombia las enfermedades huérfanas se encuentran oficialmente reconocidas como de especial interés a través de la Ley 1392 de 2010 (4), por medio de la cual se adoptan normas para garantizar la

C. Jaramillo Buitrago, A. Martínez Martínez, Z. Contreras Lizcano, N. Zambrano Medina.

protección social por parte del estado Colombiano a las personas que presentan alguna enfermedad huérfana y sus cuidadores, reglamentando los planes, programas y estrategias de intervención para esta población; así mismo, el ministerio de salud y protección social realiza la actualización del listado de enfermedades huérfanas por medio de la resolución 5206 de 2018 (5), (6), aplicada a las entidades promotoras de salud – EPS, prestadoras de servicios de salud, entidades pertenecientes al régimen de excepción y las direcciones o secretarías de salud de orden distrital, municipal y departamental, quienes deben realizar la notificación de los casos de enfermedades huérfanas al Sistema Nacional de Vigilancia en Salud Pública-SIVIGILA, teniendo en cuenta el número asignado en la resolución con el cual se identifica cada enfermedad.

Sin embargo, Clasificación Internacional de Enfermedades propuesta por la Organización Mundial de la Salud (OMS) (7) es la opción más acertada para que las personas logren realizar una codificación de las enfermedades, sin embargo, la versión 10 de esta clasificación, sólo aporta datos sobre códigos específicos para aproximadamente 300 enfermedades huérfanas y el resto de ellas carecen de sistemas de información que aporten datos estadísticos de morbilidad y mortalidad, así como las características específicas de cada enfermedad.

Considerando el impacto sobre la salud, recientemente se ha recurrido a estrategias multidisciplinarias que pretenden agrupar la diversidad de pacientes con enfermedades huérfanas e incrementar la visibilidad de la problemática. Es así como se ha estimado que esta población demanda entre 2 y 3 % de la inversión pública en salud, por lo que se ha justificado su inclusión en las agendas económicas y de política pública. (8), (9), (10).

Actualmente las enfermedades huérfanas son un serio problema de salud pública que trae consigo una serie de dificultades para las personas que las padecen y sus familiares. Debido a su baja prevalencia, estas enfermedades carecen de claridad dentro del sistema de seguridad social vigente y la población afectada enfrenta situaciones como: dificultades para la obtención de diagnósticos precisos y oportunos, escaso tratamiento y alto precio de los medicamentos, dificultad en la implementación adecuada de sistemas de recolección de información sobre los casos existentes, limitación en la educación de los profesionales de la salud implicados en prevención, tratamiento y rehabilitación, además del impacto económico para el sistema de salud que genera la atención de estos casos.

Esta situación se convierte en un problema de especial interés en salud que avanza de manera muy lenta y en el que el panorama es desalentador, reflejado en los inconvenientes que presentan las personas con enfermedades huérfanas para recibir atención en salud digna, que mitigue la mortalidad y garantice el mejoramiento de la calidad de vida.

## MÉTODOS

La presente investigación se enmarca en un enfoque cuantitativo de tipo descriptivo típico, que es definido como un conjunto de procesos secuenciales y probatorios, que presentan un orden riguroso para describir las características de una sola muestra estudiada(9), a fin de conocer en un periodo de tiempo la prevalencia de las enfermedades huérfanas en una Empresa Social del Estado en Cúcuta, Norte de Santander y posteriormente analizar los datos recopilados, haciendo uso de la estadística con el fin establecer modelos de comportamiento en una población específica sin influir sobre ellos.

La población a estudiar correspondió a 219 consultantes a la Empresa Social del Estado enfocada en rehabilitación durante los años 2016 a 2019. Tras aplicar los criterios de inclusión y exclusión, el marco muestral consideró a 15 personas con diagnóstico médico de enfermedad huérfana, asistentes durante el mes de enero del año 2016 hasta el mes de abril del presente año, que se encontraban en un rango de edad de 0 a 18 años.

Criterios de inclusión	Criterios de exclusión
Estar adscrito en la Empresa Social del Estado	Asistentes sin diagnóstico médico
Aprobación del consentimiento informado	Ausencia de consentimiento informado en la historia clínica
Presentar como diagnóstico médico enfermedad huérfana	

**Tabla 1.** Relación de criterios de inclusión y exclusión. Fuente: Los autores.

Las principales variables que se seleccionaron para realizar la caracterización estadística de los consultantes adscritos a la Institución Prestadora de Servicios de Salud de carácter público, son:

VARIABLE	CONCEPTO	DIMENSIONES
Edad	Tiempo de vida expresado en años.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 0-5</li> <li>• 6-11</li> <li>• 12-18</li> </ul>
Género	Conjunto de características comunes que asigna la sociedad.	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Masculino</li> <li>2. Femenino</li> </ol>
Tipo de enfermedad	Alteración del estado fisiológico en una o varias partes del cuerpo, manifestada por signos y síntomas característicos.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Enfermedades huérfanas</li> </ul>

Seguimiento del tratamiento	del Seguimiento de la intervención realizada sobre el paciente con el fin de obtener un beneficio relevante.	• 2016 • 2017 • 2018 • 2019 • Más de 2 años
-----------------------------	--	---

**Tabla 2.** Variables estudiadas. Fuente: Los autores.

La información fue recolectada por medio de la revisión exhaustiva de las historias clínicas de los consultantes entre los años 2016 y 2019 proporcionadas por la empresa, con el fin de corroborar los diagnósticos médicos y establecer la existencia de enfermedades huérfanas. Durante la recopilación de los datos se consideró la edad, el género, número de teléfono, dirección, año de ingreso al servicio terapéutico, tiempo de permanencia durante el tratamiento y diagnóstico médico. Para realizar la búsqueda de información en las historias clínicas y hacer uso investigativo de los datos, se tuvo en cuenta la aprobación de los padres de familia por medio del consentimiento informado.

Para el procesamiento de la información se crea una base de datos, que posteriormente es analizada estadísticamente por medio del software SPSS versión 22.0(10) el cual permite realizar tabulación, frecuencias de cruce entre variables y creación de gráficas para establecer un análisis estadístico de las variables planteadas inicialmente.

## RESULTADOS

Se realizó una búsqueda exhaustiva de información en las historias clínicas de 15 personas consultantes a la Empresa Social del Estado en Cúcuta Norte de Santander, con el fin de observar los siguientes aspectos:

- Edad.
- Género.
- Diagnóstico médico.
- Clasificación CIE 10 de las enfermedades huérfanas.
- Relación estadística a nivel nacional.

Los resultados estadísticos obtenidos pueden ser observados en las siguientes tablas.

TIPO DE ENFERMEDAD	Frecuencia	%
ACONDROPLASIA	2	0,9
AGNESIA DE CUERPO CALLOSO- NEUROPATIA	1	0,5
ASPLENIA CONGENITA AISLADA (MUTACIÓN IN RPSA)	1	0,5
DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA	1	0,5
OSTEOMIELITIS MULTIFOCAL CRONICA RECURRENTE JUVENIL	1	0,5
OTRO TIPO DE ENFERMEDAD	204	93,2
SINDROME DE ANGELMAN	1	0,5
SÍNDROME DE BARTTER	1	0,5
SINDROME DE CORNELIA DE LANGE	1	0,5
SINDROME DE SMITH MAGENIS	1	0,5
SÍNDROME DE SMITH-LEMLI-OPITZ	1	0,5
SINDROME DE WEST	2	0,9
SINDROME DE WEST-ESCLEROSIS TUBEROSA	1	0,5
TRISOMÍA 18	1	0,5
<b>Total</b>	219	100,0

**Tabla 3.** Prevalencia de personas con enfermedades huérfanas. Cúcuta, 2016-2019. Fuente: Los autores.

En la investigación realizada se obtiene como resultado que de la población compuesta por 219 personas, el 6,8% correspondientes a la muestra objeto de estudio presentan como diagnóstico médico una enfermedad huérfana, lo cual equivale a 15 personas, en contraste, el 93,2% presenta otro tipo de enfermedad, haciendo referencia a 204 personas restante.

ENFERMEDAD HUÉRFANA	GÉNERO		TOTAL
	F	M	
ACONDROPLASIA	1	1	2
AGNESIA DE CUERPO CALLOSO- NEUROPATIA	0	1	1
ASPLENIA CONGENITA AISLADA (MUTACIÓN IN RPSA)	0	1	1
DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA	0	1	1
OSTEOMIELITIS MULTIFOCAL CRONICA RECURRENTE JUVENIL	1	0	1
SINDROME DE ANGELMAN	0	1	1
SÍNDROME DE BARTTER	0	1	1
SINDROME DE CORNELIA DE LANGE	0	1	1
SINDROME DE SMITH MAGENIS	0	1	1
SÍNDROME DE SMITH-LEMLI- OPITZ	1	0	1
SINDROME DE WEST	0	2	2
SINDROME DE WEST-ESCLEROSIS TUBEROSA	0	1	1
TRISOMÍA 18	1	0	1
<b>Total</b>	4	11	15

**Tabla 4.** Distribución de las enfermedades huérfanas según género. Cúcuta, 2016-2019. Fuente: Los autores.

A partir de la tabla N° 4 se puede afirmar que la prevalencia de enfermedades huérfanas en el género masculino correspondiente al 73% (es decir, 11 personas) fue mayor que en el género femenino, que mostró una tasa del 27 % (es decir, 4 personas).

ENFERMEDAD HUÉRFANA	EDAD			TOTAL
	<= 5	6 - 11	12 - 18	
ACONDROPLASIA	2	0	0	2
AGNESIA DE CUERPO CALLOSO-NEUROPATIA	1	0	0	1
ASPLENIA CONGENITA AISLADA (MUTACIÓN IN RPSA)	0	1	0	1
DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA	0	1	0	1
OSTEOMIELITIS MULTIFOCAL CRÓNICA RECURRENTE JUVENIL	0	1	0	1
SINDROME DE ANGELMAN	0	1	0	1
SÍNDROME DE BARTTER	1	0	0	1
SINDROME DE CORNELIA DE LANGE	1	0	0	1
SINDROME DE SMITH MAGENIS	0	0	1	1
SÍNDROME DE SMITH-LEMLI- OPITZ	0	1	0	1
SINDROME DE WEST	2	0	0	2
SINDROME DE WEST-ESCLERSIS TUBEROSA	0	1	0	1
TRISOMÍA 18	0	1	0	1
<b>Total</b>	7	7	1	15

**Tabla 5.** Distribución de las enfermedades huérfanas según edad. Cúcuta, 2016-2019. Fuente: Los autores.

Respecto a la prevalencia por grupos de edades (tabla 3), se puede apreciar con igual representación porcentual de 46,5%, que las personas de cero a 5 años y de seis a once años presentan con mayor frecuencia enfermedades huérfanas, en contraste con las personas en un rango de doce a dieciocho años correspondientes al 7%.

		EDAD			TOTAL
		<= 5	6 - 11	12 - 18	
GÉNERO	F	1	3	0	4
	M	6	4	1	11
Total		7	7	1	15

**Tabla 6.** Distribución de las enfermedades huérfanas según grupos de edad y género. Cúcuta, 2016-2019. Fuente: Los autores.

Al relacionar la edad con el género, las personas de género masculino entre 0 y 5 años presentan mayor prevalencia de enfermedades huérfanas, seguido por las personas de género masculino entre los 6 y 11 años.

ENFERMEDAD HUÉRFANA	AÑO DE ATENCIÓN					TOTAL
	2016	2017	2018	2019	>= 2	
ACONDROPLASIA	0	1	0	0	1	2
AGNESIA DE CUERPO CALLOSO-NEUROPATIA CONGÉNITA	0	1	0	0	0	1
ASPLENIA CONGENITA AISLADA (MUTACIÓN IN RPSA)	1	0	0	0	0	1
DISTROFIA MUSCULAR	0	0	0	1	0	1
OSTEOMIELITIS MULTIFOCAL CRONICA RECURRENTE JUVENIL	1	0	0	0	0	1
SINDROME DE ANGELMAN	0	1	0	0	0	1
SÍNDROME DE BARTTER	0	0	0	0	1	1
SINDROME DE CORNELIA DE LANGE	0	0	0	0	1	1

SINDROME DE SMITH MAGENIS	1	0	0	0	0	1
SÍNDROME DE SMITH-LEMLI-OPITZ	1	0	0	0	0	1
SINDROME DE WEST	0	0	1	0	1	2
SINDROME DE WEST-ESCLEROSIS TUBEROSA	0	0	0	0	1	1
TRISOMÍA 18	0	0	1	0	0	1
<b>Total</b>	4	3	2	1	5	15

**Tabla 7.** Tiempo de permanencia durante la atención terapéutica. Cúcuta, 2016-2019. Fuente: Los autores.

Al analizar el tiempo de permanencia en los procesos de rehabilitación, el 33% de las personas asistieron más de 2 años a la E.S.E para recibir terapia integral, el 27% asistió durante el año 2016, el 20% durante el año 2017, el 13% durante el año 2018 y el 7% ingresó por primera vez en el presente año.

ENFERMEDADES SIN CLASIFICACION CIE-10		
ENFERMEDAD	Frecuencia	%
AGNESIA DE CUERPO CALLOSO NEUROPATIA	1	6,7
CLASIFICADO	10	66,7
OSTEOMIELITIS MULTIFOCAL CRONICA RECURRENTE JUVENIL	1	6,7
SINDROME DE CORNELIA DE LANGE	1	6,7
SINDROME DE SMITH MAGENIS	1	6,7
SINDROME SMITH LEMLI OPITZ	1	6,7
<b>Total</b>	15	100,0

**Tabla 6.** Clasificación CIE – 10 de las enfermedades huérfanas. Cúcuta, 2016-2019. Fuente: Los autores.

C. Jaramillo Buitrago, A. Martínez Martínez, Z. Contreras Lizcano, N. Zambrano Medina.

Respecto a la Clasificación Internacional de las Enfermedades, décima edición (CIE-10), el 66,7% de las enfermedades se encuentran codificadas, en contraste con el 33,3% de las enfermedades huérfanas que no se encuentran inmersas en la CIE-10 y por lo tanto carecen de información clínica y estadística.

<b>REGISTRO DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS EN COLOMBIA</b>	
<b>Año</b>	<b>Número de casos</b>
2016	657
2017	3.162
2018	9.436
2 de febrero del 2019	1.250
<b>Total</b>	<b>14.505</b>

**Tabla 8.** Registro de enfermedades huérfanas. Colombia 2016-2019. Fuente: SIVIGILA.

En relación a las enfermedades huérfanas registradas en el Sistema Nacional de Vigilancia en Salud Pública-SIVIGILA se aprecia que en el año 2016 se presentaron 657 casos, en 2017 3.162, seguido de 2018 con 9.436 y hasta el 2 de febrero del 2019 se registraron 1.250.

## ANÁLISIS Y DISCUSIÓN

Las enfermedades huérfanas integran un conjunto variado de alteraciones y trastornos que afectan a un número reducido de personas de la población general. Según el Ministerio de Salud y Protección Social de Colombia, en el mundo se han identificado entre 6.000 y 7.000 enfermedades huérfanas, (11) pero su prevalencia varía según el país y la legislación que cada gobierno establece. En Estados Unidos consideran como enfermedades huérfanas a aquellas que afectan a menos de 200.000 personas; la Unión Europea considera las que afectan a 1 de cada 2.000 personas; Japón, casos menores a 50.000 personas y, finalmente Colombia, aquellas que presentan una frecuencia igual o menor a 1 caso por cada 2.000 habitantes.

Según el Boletín Epidemiológico Semanal (BES) que estudia el comportamiento epidemiológico de las enfermedades huérfanas en Colombia se han notificado 14.505 casos en el país. A través de los años se ha presentado un incremento en la notificación de casos de enfermedades huérfanas, no obstante, esta cifra podría ser mayor de lo que permiten ver los hallazgos por parte del Sistema de Vigilancia en Salud Pública, debido a la dificultad para el diagnóstico de las enfermedades y el desconocimiento que tienen los familiares de los pacientes sobre el registro que deben realizar en la Entidad Promotora de Salud donde se encuentra adscrito.

Las enfermedades huérfanas y raras son de baja prevalencia pero con una alta tasa de mortalidad. Por lo general, tienen una evolución crónica muy grave, con múltiples deficiencias motoras, sensoriales y cognitivas. Por lo tanto, suelen presentar gran complejidad clínica, lo que dificulta su reconocimiento y diagnóstico. (12) La prevalencia nacional de enfermedades huérfanas establecida por el Sistema Nacional de Vigilancia en Salud Pública-SIVIGILA fue de 29,4 por 100.000 habitantes distribuidos por entidad territorial de residencia, siendo Valle del Cauca, Antioquia y Bogotá quienes registraron mayor cantidad de casos, superando significativamente el porcentaje de prevalencia instaurado a nivel nacional; Norte de Santander se posicionó como el undécimo departamento con mayor prevalencia de enfermedades huérfanas en el país, con un porcentaje de 25,0 casos por 1.000 personas, hallándose dentro de la prevalencia estándar nacional.

Del total de los asistentes a la Empresa Social del Estado durante los años 2016 a 2019, el 6,8% presenta como diagnóstico médico una enfermedad huérfana, lo cual equivale a 15 personas, considerando que el 73% (es decir, 11 personas) son hombres y el 27% (es decir, 4 personas) mujeres, marcándose la tendencia que el género masculino tiene mayor probabilidad de experimentar una enfermedad huérfana.

C. Jaramillo Buitrago, A. Martínez Martínez, Z. Contreras Lizcano, N. Zambrano Medina.

Con respecto a los resultados obtenidos según el grupo etario, se evidencia que las personas de cero a 5 años y de seis a once años representado con igual porcentaje de 46,5%, presentan con mayor frecuencia enfermedades huérfanas, en contraste con las personas ubicadas en un rango de doce a dieciocho años correspondientes al 7% restante de la población.

Al analizar el tiempo de permanencia de los asistentes a la E.S.E en los procesos de rehabilitación, se concluye que el 33% de las personas asistieron más de 2 años para recibir terapia integral de profesionales en Fonoaudiología, Psicología, Trabajo Social, Terapia Ocupacional y Terapia Física, sin embargo, el 27% asistió durante el año 2016, el 20% durante el año 2017, el 13% durante el año 2018 y el 7% ingresó por primera vez en el presente año, considerando como causa principal la ausencia de modelos integrales de atención en salud para estas enfermedades y el escaso apoyo del estado a las entidades de salud, al momento de financiar los tratamientos para la rehabilitación y necesidades del paciente comprometiendo la economía de sus familias.

Actualmente, se desconoce el impacto, la carga de morbilidad y mortalidad, los medios diagnósticos, los tratamientos y las repercusiones en cuanto a discapacidad, de muchas de las enfermedades huérfanas. Esto puede deberse a que, por su baja prevalencia, aún son nuevas para la comunidad científica. También, la dificultad para su análisis tiene que ver con que no todas las enfermedades huérfanas cuentan con un código CIE-10. (12) (13) El 66,7% de las enfermedades huérfanas halladas en la Empresa Social del Estado se encuentran codificadas en la Clasificación Internacional de las Enfermedades décima edición (CIE-10), en contraste, existe la ausencia del 33,3% de las enfermedades, evidenciado por la carencia de información clínica y epidemiológica que dificulta los procesos de diagnóstico y tratamiento.

A nivel mundial las enfermedades huérfanas carecen de atención por parte del gobierno y aunque Colombia cuenta con un marco normativo que las aborda, se ha convertido en una problemática en salud que avanza de manera muy lenta y en el que el panorama es desalentador. Dentro de la política pública se encuentran las leyes 1438 de 2011, 1392 de 2010 y la resolución 5206 de 2018, que adoptan medidas para la protección social de las personas con enfermedades huérfanas y sus familiares y/o cuidadores, sin embargo, es poco el avance que se tiene frente a ellas dificultando el acceso a un plan de beneficios en salud digno, que permita el acceso a medicamentos, ayudas diagnósticas y tratamiento en los tiempos indicados.

En relación a los factores epidemiológicos la Empresa Social del Estado no cuenta con bases de datos completas y confiables que notifiquen el total de pacientes que presentan enfermedades huérfanas, lo que impide generar estrategias que permitan atenciones

integrales por medio de modelos en salud, ya que es necesario un perfil epidemiológico con datos fiables y registros poblacionales actualizados, que permita brindar procesos de rehabilitación seguros para cada persona.

En definitiva, la situación es compleja cuando de inversiones por parte del estado e implementación de modelos de atención se habla, y es donde cobra importancia indagar sobre la situación actual de las enfermedades huérfanas a nivel nacional y exponer las realidades difíciles a las que se ven enfrentados los pacientes antes y después del diagnóstico, con el fin de buscar soluciones pertinentes que generen impacto en la salud pública y contribuyan a mejorar la calidad de vida de los pacientes.

## CONCLUSIONES

- En Colombia las enfermedades huérfanas, carecen de claridad dentro del sistema de seguridad social vigente, debido a su baja prevalencia, difícil diagnóstico, escaso tratamiento y alto precio de los medicamentos, además de gran impacto económico para el sistema de salud que genera su atención.
- Las personas que presentan enfermedades huérfanas se enfrentan a múltiples dificultades en el ámbito médico, económico y social, dentro de los cuales se encuentran los retrasos en el diagnóstico y tratamiento por desconocimiento, carga para el paciente y su familia, estigmatización, rechazo y exclusión.
- Es necesaria la implementación de políticas en salud e inversión de recurso humano capacitado para poder avanzar hacia un enfoque de sensibilización, prevención, vigilancia, control, seguimiento e intervenciones oportunas en el tema.
- La Empresa Social del Estado realiza procesos de evaluación, diagnóstico y tratamiento integral de personas con enfermedades huérfanas, sin embargo, deben ahondar estas enfermedades desde un ámbito clínico y epidemiológico para ofrecer un mejor servicio.
- La normativa nacional visibiliza el problema de las enfermedades huérfanas en el contexto colombiano, reconoce que son de especial interés y ordena la adopción de normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado, sin embargo, la legislación no tomada en consideración y por lo tanto su aplicación en el sector salud es deficiente.
- Actualmente el sistema de salud Colombiano no cuenta con suficiente equipo multidisciplinar conocedor del manejo integral de estas patologías, impidiendo que los pacientes como su familia reciban intervención en diferentes aspectos psicológicos, médicos, legales, educativos y laborales.
- El gobierno colombiano debe mejorar y actualizar de manera permanente, el sistema de información relacionado con enfermedades huérfanas para poder llegar a una aproximación parecida a la realidad y poder enfocar los planes de salud pública adecuadamente.

## TRABAJOS CITADOS

1. INFORMACIÓN GENERAL SOBRE ENFERMEDADES RARAS [Internet]. Enfermedades-raras.org. 2019 [citado 30 Mayo 2019]. Disponible en: <https://enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras>
2. Colombia M. Enfermedades huérfanas [Internet]. Minsalud.gov.co. 2019 [citado 2 Mayo 2019]. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/Paginas/enfermedades-huerfanas.aspx>
3. Ministerio de Salud y Protección Social. Enfermedades huérfanas [Internet]. Minsalud.gov.co. 2019 [citado 28 Mayo 2019]. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/Paginas/enfermedades-huerfanas.aspx>
4. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 5265. Bogotá, DC; 2018. <http://achc.org.co/wp-content/uploads/2018/12/RESOLUCI%C3%93N-No.-5265-DE-2018-MINSALUD-LISTADO-ENFERMEDADES-HU%C3%89RFANAS..pdf>
5. Vigilancia SIVIGILA [Internet]. Ins.gov.co. 2019 [citado 1 Junio 2019]. Disponible en: <https://www.ins.gov.co/Direcciones/Vigilancia/Paginas/SIVIGILA.aspx>
6. Chacon Y. OPS/OMS Colombia - Clasificación Internacional de Enfermedades | OPS/OMS [Internet]. Pan American Health Organization / World Health Organization. [citado 29 Mayo 2019]. Disponible en: [https://www.paho.org/col/index.php?option=com\\_content&view=article&id=535:clasificacion-internacional-de-enfermedades&Itemid=487](https://www.paho.org/col/index.php?option=com_content&view=article&id=535:clasificacion-internacional-de-enfermedades&Itemid=487)
7. Acosta A, Abé-Sandes K, Giugliani R, Bittles A. Delivering Genetic Education and Genetic Counseling for Rare Diseases in Rural Brazil. *Journal of Genetic Counseling* [Internet]. 2013 [citado 27 Mayo 2019];22(6):830-834. Disponible en: [https://www.researchgate.net/publication/234824197\\_Delivering\\_Genetic\\_Education\\_and\\_Genetic\\_Counseling\\_for\\_Rare\\_Diseases\\_in\\_Rural\\_Brazil](https://www.researchgate.net/publication/234824197_Delivering_Genetic_Education_and_Genetic_Counseling_for_Rare_Diseases_in_Rural_Brazil)
8. Aymé S, Rodwell C. The European Union Committee of Experts on Rare Diseases: three productive years at the service of the rare disease community. *Orphanet J Rare* [Internet]. 201 [citado 27 Mayo 2019];22(6):830-834. Disponible en: [https://www.researchgate.net/publication/234824197\\_Delivering\\_Genetic\\_Education\\_and\\_Genetic\\_Counseling\\_for\\_Rare\\_Diseases\\_in\\_Rural\\_Brazil](https://www.researchgate.net/publication/234824197_Delivering_Genetic_Education_and_Genetic_Counseling_for_Rare_Diseases_in_Rural_Brazil)

9. Aymé S, Rodwell C. The European Union Committee of Experts on Rare Diseases: three productive years at the service of the rare disease community. *Orphanet Journal of Rare Diseases* [Internet]. 2014 [citado 26 Mayo 2019];9(1):30. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3942519/>
10. Acosta A, Abé-Sandes K, Giugliani R, Bittles A. Delivering Genetic Education and Genetic Counseling for Rare Diseases in Rural Brazil. *Journal of Genetic Counseling* [Internet]. 2013 [citado 27 Mayo 2019];22(6):830-834. Disponible en: [https://www.researchgate.net/publication/234824197\\_Delivering\\_Genetic\\_Education\\_and\\_Genetic\\_Counseling\\_for\\_Rare\\_Diseases\\_in\\_Rural\\_Brazil](https://www.researchgate.net/publication/234824197_Delivering_Genetic_Education_and_Genetic_Counseling_for_Rare_Diseases_in_Rural_Brazil)
11. Martínez J, Misnaza S. Mortalidad por enfermedades huérfanas en Colombia, 2008-2013. *Biomédica* [Internet]. 2018 [citado 25 Mayo 2019];38(2):198-208. Disponible en: <https://revistabiomedica.org/index.php/biomedica/article/view/3876>
12. Hernández Sampieri R, Fernández Collado C, Baptista Lucio P, García Espejo M, Limón Cano S. *Fundamentos de metodología de la investigación*. 6th ed. Madrid: McGraw-Hill; 2010.
13. Belen Castañeda, M., Cabrera, A., Navarro, Y. and De Vries, W. (2010). 13. *PROCESAMIENTO DE DATOS Y ANÁLISIS ESTADÍSTICOS UTILIZANDO SPSS*. 1st ed. Porto Alegre: edPUCRS. <http://www.pucrs.br/edipucrs/spss.pdf>
14. Ministerio de Salud y Protección Social. Enfermedades huérfanas [Internet]. Minsalud.gov.co. 2019 [citado 28 Mayo 2019]. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/Paginas/enfermedades-huerfanas.aspx>
15. Instituto Nacional de Salud. Informe del evento enfermedades huérfanas-raras, hasta el periodo epidemiológico trece, Colombia, 2016. Disponible en: <http://www.bvsde.paho.org/bvsea/fulltext/estandar.pdf>

Recibido en: PARA USO DE SÍGNOS FONICOS

Revisado: PARA USO DE SÍGNOS FONICOS

Aceptado en: PARA USO

DE SÍGNOS FONICOS

contactar con el Autor:

C. Jaramillo Buitrago

E-mail: [Carolinajaramillo420@gmail.com](mailto:Carolinajaramillo420@gmail.com)