

**GARANTÍA DE LA CALIDAD EN SALUD EN LAS ENFERMEDADES
HUÉRFANAS DE LA POBLACION COLOMBIANA EN LOS ULTIMOS 10
AÑOS**

LUISA FERNANDA RUIZ SALAS

C.C 52.951.060

FUNDACIÓN UNIVERSITARIA DEL ÁREA ANDINA

ESPECIALIZACIÓN EN AUDITORIA EN SALUD

COLOMBIA

Mayo 2017

**GARANTÍA DE LA CALIDAD EN SALUD EN LAS ENFERMEDADES
HUÉRFANAS DE LA POBLACION COLOMBIANA EN LOS ULTIMOS 10
AÑOS**

LUISA FERNANDA RUIZ SALAS

Asesor:

Rodolfo Gutiérrez Silva

Facultad de Ciencias de la Salud

FUNDACIÓN UNIVERSITARIA DEL ÁREA ANDINA

ESPECIALIZACIÓN EN AUDITORIA EN SALUD

COLOMBIA

Mayo 2017

DEDICATORIA

A Dios, por darme la oportunidad de vivir y por estar conmigo en cada paso que doy, por fortalecer mi corazón e iluminar mi mente y por haber puesto en mi camino a aquellas personas que han sido mi soporte y compañía durante todo el periodo de estudio

A mis padres por ser el pilar fundamental en todo lo que soy, en toda mi educación, tanto académica, como de la vida, por su incondicional apoyo perfectamente mantenido a través del tiempo.

A mi hija, por ser el motor de mi vida y la bendición de dios

A mi hermana, que desde el cielo sonrío por este gran logro y por el ángel que dejo a mi lado para seguir luchando y continuar unidas por el amor perfecto

AGRADECIMIENTOS

Le agradezco a Dios en primera instancia por darme la vida, por haberme permitido continuar con mis sueños y esperanzas, por ser mi fortaleza en los momentos difíciles y por brindarme una vida llena de aprendizajes, experiencias y sobre todo de felicidad. A mi Hija y sobrina por ser el motor de mi vida, a mi madre y padre por acompañarme con su sabiduría inmensa, y por su puesto a mi hermana un ángel del cielo que guía mis pasos

Mi más sincero agradecimiento al Dr. Rodolfo Gutiérrez Silva que con su ayuda ha colaborado en la realización de la presente investigación, por la orientación, la paciencia, la confianza, el seguimiento y la supervisión continúa de la misma, pero sobre todo por la motivación, el apoyo y la calidad humana durante el proceso. Dios bendiga su camino siempre

A todos ellos, muchas gracias

CONTENIDO

RESUMEN.....	4
1. INTRODUCCION.....	5
2. METODOLOGIA.....	8
2.1 Técnicas de Recolección de Información.....	8
2.2 Plan de Análisis de Información.....	8
2.3 Calidad en la Atención Vs Vacíos en la Atención.....	14
2.4 Políticas Públicas y Sistema de Salud.....	16
3. CONCLUSIONES.....	19
4. BIBLIOGRAFÍA.....	21

RESUMEN

Objetivo: Analizar los vacíos que existen en la garantía de la calidad en la atención en salud de las enfermedades huérfanas en Colombia

Método: Descriptivo y exploratoria. A partir de la literatura existente el estudio desarrollo un análisis de los vacíos existentes

Resultados: A pesar que son enfermedades que requieren atención integral, los tratamientos y medicamentos no se encuentran incluidos en el sistema de salud lo que dificulta la accesibilidad a una atención eficiente y oportuna. La jurisprudencia colombiana cuenta con unos vacíos en la aplicabilidad de los lineamientos jurídicos para el tratamiento de las enfermedades raras

Conclusiones: Las enfermedades Huérfanas tienen un impacto sobre los costos sanitarios y sociales que alteran la calidad de vida de los pacientes y sus familias, por lo tanto, no hay una atención centrada en el usuario con calidad. Las actividades de investigación en torno a estas enfermedades son pocas, el desarrollo de nuevos medicamentos no ha sido económicamente factible y algunos tratamientos son particularmente costosos. Por lo cual es necesario realizar investigaciones y aportes a los vacíos en la atención de salud en la población con alguna enfermedad huérfana que garantice el derecho fundamental a la salud estableciendo mecanismos de protección, de manera oportuna, eficaz y con calidad para la preservación, el mejoramiento y la promoción de la salud por parte del Gobierno

Palabras Claves: Enfermedades Huérfanas, Calidad en la Atención en salud.

Summary

Objective: To analyze the gaps in quality assurance in the health care of orphan diseases in Colombia

Method: Descriptive and exploratory. From the existing literature the study developed an analysis of existing gaps

Results: Although they are diseases that require comprehensive care, treatments and medications are not included in the health system, which makes

access to efficient and timely care difficult. Colombian jurisprudence has gaps in the applicability of legal guidelines for the treatment of rare diseases

Conclusions: Orphan diseases have an impact on the health and social costs that alter the quality of life of patients and their families, therefore, there is no quality focused attention on the user. Research activities around these diseases are few, the development of new drugs has not been economically feasible and some treatments are particularly costly. Therefore it is necessary to carry out research and contributions to the gaps in health care in the population with an orphan disease that guarantees the fundamental right to health by establishing mechanisms of protection, in a timely, effective and quality way for the preservation, Improvement and promotion of health by the Government

Key Words: Orphan Diseases, Quality in Health Care

1. INTRODUCCIÓN

En Colombia una enfermedad huérfana es aquella crónicamente debilitante y grave que amenaza la vida con una prevalencia¹ menor de 1 por cada 5.000 personas entre las cuales encontramos las enfermedades raras, las ultra huérfanas y olvidadas. (Colombia, 2010) (Colombia, Ley 1438 de 2011, 2011)).

La Ley 100 de 1993 en Colombia, ha complejizado la atención en materia de salud a los usuarios, ello se evidencia cotidianamente en escenarios hospitalarios en cualquiera de los órdenes local, regional y nacional. La complejidad de esta ley no nos permite apreciar los efectos o el impacto que las diferentes políticas en materia de salud está teniendo en el campo de las enfermedades huérfanas.

Es precisamente por esta razón que la presente investigación se focaliza en el tema de la calidad en la atención de personas que sufren de enfermedades huérfanas, ultra huérfanas y olvidadas. En Colombia profesionales de la salud desconocen el tema lo cual ha conllevando en muchas ocasiones a que se presenten errores en el diagnóstico, como también al desarrollo de una ruta extensa de diferentes atenciones que puede durar años hasta encontrar el verdadero diagnóstico y por ende su respectivo tratamiento que no es eficiente en muchos casos o es tardío afectando la calidad de vida de las personas afectadas

Por ende como eje central esta investigación se basa en los vacíos de atención centrada en los usuarios con enfermedades huérfanas y la aplicabilidad de la legislación colombiana para el tratamiento de las enfermedades raras y/o huérfanas, en procura de generar conocimiento que permita aportar al cumplimiento de los derechos constitucionales en materia de salud con calidad de atención a esta población

En términos de indicadores según la Resolución 2048 de 2015 existen 2149 Enfermedades Huérfanas-Raras en Colombia, las cuales se encuentran en el

¹ La medida de todos los individuos afectados por una enfermedad dentro de un periodo particular de tiempo

anexo técnico de dicha resolución². En el mundo se han identificado entre 6,000 y 7,000 enfermedades huérfanas. De acuerdo a los datos reportados en el 2013³ por las Entidades Promotoras de Salud (EPS), Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS), entidades pertenecientes al régimen de excepción de salud y Direcciones Departamentales, Distritales y Municipales de Salud con el acompañamiento de las Sociedad de Pacientes se tiene un reporte preliminar de 13.238 registros. (Social, 2015)

Como existe heterogeneidad de las mismas habría que resaltar que en su mayoría son enfermedades genéticas, aunque también existen enfermedades infecciosas muy raras, así como enfermedades autoinmunes y cánceres raros. Hasta la fecha, la causa de muchas de estas enfermedades permanece desconocida, sin embargo, se puede resaltar que la población con enfermedades huérfanas ultra huérfanas o raras se ve enfrentada a muchos obstáculos en la accesibilidad del derecho a la salud, muchos de ellos tienen dificultad en obtener un diagnóstico exacto, opciones de tratamiento limitadas debido a la poca o ninguna investigación disponible sobre su enfermedad, al mismo tiempo dificultad para encontrar médicos o centros de tratamiento con experiencia en tratar una enfermedad específica los cuales resultan, en algunos casos más costosos que los de una enfermedad común. Las personas a diario tienen dificultad para solicitar servicios médicos, sociales, asistenciales o financieros dado la poca familiaridad sobre las enfermedades, no tienen mucha información por lo cual recurren al asilamiento. Es por ello que la presente investigación resulta de gran importancia para la garantía de la calidad en salud de muchas personas en Colombia que padecen la tragedia de sufrir enfermedades huérfanas. El presente estudio se constituye en un pequeño aporte a las pocas investigaciones que se han realizado sobre la atención en salud de esta población que se debería definir por la Corte Constitucional como un nuevo sujeto especial de protección.

Es preciso resaltar que la nueva Ley Estatutaria en materia de Salud⁴ reconoce el derecho fundamental a la salud en su Art. 1 y obliga a todos los actores a

² El listado se referencia en el anexo uno del Protocolo de Vigilancia de Enfermedades Huérfanas-Raras del Instituto Nacional de Salud

³ Ministerio de Salud y Protección Social 26 de Febrero de 2014

⁴ Ley 1751 de 2015

garantizar su protección. Resaltamos que la Corte Constitucional colombiana es una de las Cortes más progresistas no solo a nivel de Latinoamérica sino también a nivel mundial y debería pronunciarse en relación a este tipo de población que sufre este tipo de enfermedades que son desconocidas y que afecta a una población no solo de manera individual sino también a nivel familiar, social, psicológico encontrando pocas respuestas frente a la atención en salud afectando la calidad de vida

La investigación en el tema de las enfermedades raras requiere de aproximaciones multidisciplinarias derivadas de la complejidad de las patologías, esto podría constituirse en una oportunidad. Además de la necesaria mejora de la calidad de vida de los pacientes a través de la búsqueda de terapias específicas, el estudio de las enfermedades raras puede servir de modelos biológicos para entender los mecanismos de otras enfermedades más comunes.

Sin embargo, si no estudia este tema, habría consecuencias muy trágicas, se disminuiría las investigaciones y posibilidades de impacto sobre el conocimiento de dichas enfermedades que pueden llevar a cabo el no favorecimiento de mejoras para el diagnóstico, tratamiento y la garantía de atención en salud con calidad lo cual llevaría a muchas personas a sufrir en silencio

El presente documento busca analizar los vacíos de la atención en salud con calidad en relación a las enfermedades huérfanas, que obstaculizan el tratamiento de las mismas en procura del cumplimiento de los derechos constitucionales en salud

2. METODOLOGÍA

Tipo de Investigación

La investigación se lleva a cabo con el método documental descriptivo y exploratorio. Exploratoria debido a que el tema de las enfermedades raras se ha indagado muy poco, es decir se busca explorar posibilidades y sondear. Es Descriptiva por que se intenta describir características, particularmente, a través de la consulta de documentos cuya fuente de información fueron revistas, registros estadísticos, constituciones, artículos, leyes, decretos, resoluciones.

2.1 Técnicas de Recolección de Información

Se llevó a cabo una búsqueda de literatura científica y académica publicada en los últimos 10 años. Se consultaron diversas bases de datos. Se elaboró un modelo de búsqueda para las bases de datos usando diversos términos controlados y términos libres para los demás buscadores. Adicionalmente, se buscaron manualmente las referencias de los estudios seleccionados.

Para esta investigación se realizó la exploración de artículos en idiomas ingles 30% y español un 70% de tipo descriptivo, transversal, documental y exploratorio que relacionaran temas con la calidad del servicio en salud en pacientes con enfermedades huérfanas, raras y ultra huérfanas.

Se encontraron sesenta artículos que cumplían con los criterios de los cuales se seleccionaron cincuenta basados en la atención de la calidad en salud que enfocaban una evidencia sobre los vacíos de la misma

Criterios de Inclusión

Se incluyeron estudios que dieran cuenta de las características principales de garantía en salud como un derecho fundamental documentada. Otro criterio fundamental fue la relación con el tema, así como artículos y documentos que evaluaban el tema. Se tuvieron en cuenta los siguientes criterios de selección:

-Artículos relacionados con: Enfermedades huérfanas, ultra huérfanas, enfermedades raras, medicamentos huérfanos, enfermedad de pompy, fabry, gestión de calidad en el sistema de salud.

Términos DESC and MESH

“Enfermedades raras, medicamentos huérfanos - raras, tecnologías sanitarias, evaluación económica, Enfermedad de Pompe, Insuficiencia Respiratoria, Maltasa Acida, Fatiga Muscular (DeCS), Diagnostico, Prevención, Tratamiento, Enfermedad de Fabry, Actividad Enzimática, Manifestaciones Clínicas, Hallazgos patológicos, Incidencia de la Enfermedad. Farmacocinética, Sistema de Salud, Asociaciones, Paciente, Esclerosis Lateral Amiotrofia-ELA, Comportamiento mundial, regional y nacional del evento, Vigilancia, vacíos jurídicos, política de salud pública, Ley 1392 de 2010, derecho a la salud, Enfermedades crónicas. Modelo socio sanitario. Calidad de vida, Enfermedad de Gaucher; Latinoamérica; Enfermedad de depósito lisosomal, Cannabinoides. Cefalea. Dolor. Esclerosis múltiple. Neuralgia del trigémino. Neuritis óptica. Signo de L’hermitte, Costo de atención informal, valoración económica, precios, servicios de salud, discapacidad, síntomas asociados, personas afectadas, análisis de necesidades, calidad de vida, cuidados socio sanitarios, empoderamiento, Plan obligatorio de salud, aspectos jurídicos, Enfermedad de la Neurona Motora; Epidemiología; Esclerosis Amiotrofia Lateral; Signos y Síntomas; Terapéutica, dependencia, carga de enfermedad, Atención Primaria, Herramientas de Software, Difusión de información, perspectivas de las enfermedades raras, servicios de salud, protocolos, farmacia comunitaria, Evaluación neurológica, BEYOND, Enfermedad inmune-inflamatoria, metilprednisolona, resonancia magnética, remielinización, neurodegeneración, neuroimagen”

Criterios de Exclusión

Se excluyeron artículos que no cumplieran con los objetivos del tema seleccionado, tales como artículos que no cumplieran con el rango de tiempo y artículos no relacionados con las enfermedades huérfanas.

2.2 Plan de Análisis de Información

Los artículos fueron analizados en una matriz de sistematización y análisis los cuales incluye: datos bibliográficos, tipo de investigación, síntesis del documento, categorías, semejanzas, diferencias y conclusiones. Se justificó el empleo de esta matriz ya que nos permitió apreciar de manera objetiva los diferentes vacíos presentados por los autores en la literatura.

Resultados

Síntesis de los artículos

La naturaleza de las Enfermedades Raras es poco conocida por todos los sectores implicados en el debate social sobre la salud y sobre la enfermedad. Además, las personas afectadas son consideradas como un colectivo minoritario con escasa capacidad, por lo normal, para ejercer una influencia importante en los asuntos políticos o sociales. Por esta razón, hasta hace poco han sido sistemáticamente excluidos de los foros de discusión más importantes. (Bañon, 2007)

Las enfermedades raras tienen un impacto sobre los costos sanitarios y sociales. La asignación de recursos para el tratamiento de las enfermedades raras se hace difícil. Se requiere ponderar tanto los costos como las ganancias en salud sin olvidar que el tratamiento de estas representa una carga económica importante para la sociedad. La aplicación del principio de los recursos escasos toma valor en ese contexto ya que no existen suficientes recursos para cubrir todas las necesidades sanitarias que estas enfermedades generan. (Peralta, 2016)

Por parte del Estado al no contar con un sistema de salud vanguardista, moderno, tecnificado acorde a las exigencias del mundo actual, lo que convoca a afirmar que la problemática de las enfermedades raras en Colombia es un asunto de política pública, al cual se le debe prestar atención y concentrar esfuerzos para plantear alternativas de solución, pero no sólo desde el tema de la salud sino desde lo jurisprudencial. La problemática de las enfermedades raras por su carácter multifactorial, demanda el concurso de diferentes estamentos para su abordaje, como bien lo afirma Ángela Chávez, presidenta de la Federación Colombiana de Enfermedades Raras, “no es solo un problema de salud, es un problema familiar, social económico, espiritual de

muchas maneras la familia se ve afectada y eso es un problema que en todo caso impacta social, económica y políticamente a Colombia y por ello hay que resolverlo". (M, 2013). Al tener poco conocimiento de las enfermedades huérfanas en el país, se hace necesario y es una medida importante la creación de centros de recepción, tanto de pacientes, como de información suministrada por los diferentes entes de salud mediante investigaciones a las poblaciones de riesgo (Carmen, 2011)

La necesidad de plantearse un nuevo modelo surge porque el utilizado para la gestión en las enfermedades crónicas, no resulta útil en las ER; el modelo al uso no genera un verdadero dispositivo socio sanitario, salvo en casos excepcionales.

Se plantea pues la necesidad de un nuevo modelo de atención que articule un auténtico espacio socio sanitario que oriente y en lo posible mejore los diferentes problemas y consecuencias derivadas de estas enfermedades (discapacidad, dependencia, limitación y restricción.).

Por otra parte, el modelo debe tener en cuenta la pluralidad y heterogeneidad de las ER, además de la realidad administrativa de nuestro país, facilitando la gestión de las ER, reforzando los programas de coordinación y las políticas de equidad interterritorial. Debe entender y atender la complejidad de la situación de las personas con problemática sanitaria y social asociada situando en el centro a la persona, sus necesidades y el entorno social en el que vive. (Avellana 2007)

Identificar la perspectiva de los profesionales de la salud frente a las Enfermedad raras y su atención integral que tienen un diagnóstico correspondiente a alguna de las ER descritas, o bien están en estudio bajo sospecha de poder tenerla. Esta identificación conlleva de forma inmediata la salvaguarda de esa información en el propio sistema de la consulta del médico (papel o aplicación informática de Atención Primaria. Proporcionar una información básica y de soporte al paciente, partiendo de los recursos existentes en organizaciones de pacientes y de la administración. Contribuir a la coordinación asistencial que cada paciente demande, estableciendo los lazos oportunos que en el servicio médico especialista de esa enfermedad.

Proporcionar información al sistema sanitario sobre las dimensiones del problema, facilitando que el paciente pueda inscribirse al registro de personas con ER del ISCIII, y en el futuro, en el correspondiente registro autonómico de pacientes con ER, y pudiendo contribuir a la investigación mediante la donación voluntaria de una muestra de sangre para el biobanco del ISCIII. (Verde 2013)

Por otro lado el desarrollo de medicamentos necesarios para el tratamiento de enfermedades olvidadas requiere algunas estrategias que incluyan la movilización de medicamentos vitales no disponibles: análisis de reglamentación nacional e internacional experiencia y conocimientos para la elaboración de una lista de prioridades y factores de riesgo para enfermedades específicas, incluyendo una evaluación del balance riesgo/costo/beneficio. Aunque en la regulación de los países consultada se establece claramente que un medicamento se considera huérfano en razón de la prevalencia de la enfermedad y el bajo interés comercial en su desarrollo, el acercamiento realizado por Colombia resulta interesante por la perspectiva asumida: la disponibilidad. Esto permitió la adopción regulatoria del término MVND. En efecto, considerando la definición de MVND, existe coincidencia con algunos medicamentos considerados huérfanos en otros países (Delgado 2005)

Los medicamentos huérfanos aparecen oficialmente asociados al diagnóstico, la prevención o el tratamiento de las enfermedades raras o pocos frecuentes. Sin embargo, cuando esta relación se vuelve muy restrictiva, quedan muchas necesidades fármaco terapéuticas insatisfechas. (Fontana 2005)

En Europa han realizado grandes progresos con los 270 medicamentos nuevos que la Comunidad Europea ha designado como huérfanos” y también en la elaboración de legislación sobre fármacos huérfanos y la legislación marco sobre fármacos pediátricos; se ha creado una red de especialistas europeos, hay programas marco sobre Salud y Protección al Consumidor, especialmente el Equipo de trabajo sobre morbi-mortalidad, con representantes académicos y de Organizaciones para pacientes. Por otra parte, los tratamientos Nacionales en el ámbito de las enfermedades raras sufren un déficit de conocimientos médicos y científicos. Estas dificultades se han podido superar en gran medida a través de la creación de asociaciones que cuentan con políticas apropiadas

para la adopción de suficiente personal profesional en áreas de la salud con el fin de mitigar la probabilidad de pacientes no diagnosticados. La falta de políticas específicas para las Enfermedades Raras, genera dificultades de acceso a la asistencia médica y protección social. El diagnóstico equivocado o la ausencia de diagnóstico, el desconocimiento médico, la ausencia de abordaje interdisciplinario médico-social, conduce a un incremento de deficiencias físicas, psicológicas e intelectuales, a tratamientos inadecuados o incluso nocivos, a la exclusión social y el empobrecimiento económico, lo que vulnera la calidad de vida (Moncada 2014)

Al analizar la prevalencia, tipos, mecanismos y tratamientos de los diferentes síndromes dolorosos que afectan a los pacientes con Esclerosis Múltiple que se incluye en las enfermedades huérfanas, se pueden clasificar en neuropáticos, entre los que se incluyen las disestesias de las extremidades, el dolor regional complejo, la neuralgia del trigémino y el signo de L'hermitte, y en no neuropáticos, incluyendo el dolor asociado a la neuritis óptica, los espasmos tónicos dolorosos, la lumbalgia y la cefalea. A pesar de que estos tipos de dolor pueden variar mucho de unos pacientes a otros, no suelen ser difíciles de discernir para los clínicos y, por ello, pueden tratarse correctamente. No se han identificado mecanismos específicos del dolor en la EM, aunque sí se han desarrollado diferentes hipótesis. (Bermejo 2010)

La eficacia terapéutica de agalsidasa alfa resume sus efectos en: Reducción del dolor neuropático, Reducción y reversión de los cambios patológicos renales, Estabilización y mejoría de la función renal, Reversión de la cardiomiopatía, Buena tolerancia y excelente perfil de seguridad (Selgas 2001)

Estimar los costes de los cuidados informales prestados en España a personas con limitaciones en su autonomía. Empleando la información contenida en la EDDDES y ajustando sus datos a la distribución poblacional del año 2002, se estima que algo más de 3,5 millones de personas padecían una discapacidad en ese año (un 8,46% de la población total). No todas las personas que padecen una enfermedad incapacitante tienen o identifican a un cuidador principal. Se muestra, elevado a cifras poblacionales, el número total de personas que padecen discapacidad y las enfermedades incapacitantes de mayor

prevalencia, distinguiendo aquellos casos en los que se identifica a un cuidador principal y a un cuidador informal, tanto en valores absolutos como relativos. (Moreno 2009)

Semejanzas, similitudes, aspectos en común o coincidencias de los artículos

El análisis de enfermedades raras y de los medicamentos huérfanos constituye un problema de salud pública, donde las principales dificultades se encuentran en elementos tales como; la naturaleza de la enfermedad y los medios para enfrentarla, la atención integral y multidisciplinaria, el componente socio sanitario, la herencia genética, la dispersión geográfica y las oportunidades de tratamiento y desarrollo de terapias recientes, a partir de allí, es que los medicamentos huérfanos son un problema sanitario debido a su alto costo para un tratamiento efectivo en la población que sufre las enfermedades huérfanas, por otra parte, la relación jurídica pasa a ser dentro del grupo de las enfermedades de alto costo o catastróficas, que no se encuentran incluidas en la Ley 972 de 2005.

Los problemas socio sanitarios que comportan las ER requiere sin duda un abordaje interdisciplinario e integral de un cierto tipo de dependencia, vinculada a la existencia de una serie de enfermedades crónicas de predominio infantil y que en la actualidad disponen de escasas opciones terapéuticas curativas.

Tomando como referencia la definición del concepto de calidad de vida por parte de la OMS como «percepción que tiene un individuo de su situación en la vida, dentro del contexto cultural y de valores en que vive y en relación con sus objetivos, expectativas, valores e intereses» (WHO, 1995), los parámetros médicos y asistenciales pasan a constituir un elemento más dentro de un planteamiento estratégico dirigido a lograr una mejora significativa en la calidad de vida de los afectados.

2.3 Calidad en la Atención Vs Vacíos en la Atención

Las enfermedades Huérfanas-Raras se constituyen en un grupo amplio y variado de trastornos que afectan un reducido número de personas o una proporción baja de la población general. Según la Organización Mundial de la

Salud (OMS) se estima que existen cerca de 7.000 enfermedades Huérfanas-Raras que afectan al 7% de la población mundial⁵, aunque las estimaciones varían de acuerdo con las definiciones legales establecidas por cada país

Las enfermedades Huérfanas-Raras han sido definidas por el Estado Colombiano (Congreso de la República) como “aquellas crónicamente debilitantes y graves, que amenazan la vida, y con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 persona”⁶.

Se caracterizan por ser potencialmente mortales o debilitantes en el largo plazo, baja prevalencia en la población general y requerir la mayoría de las veces un alto nivel de complejidad para su diagnóstico y tratamiento. Este grupo de enfermedades pueden ser de tipo genético (80%) o autoinmune, malformaciones de tipo congénito, cánceres poco frecuentes, de carácter tóxico o infeccioso, entre otros. Las enfermedades de tipo genético se asocian a exposiciones ambientales durante el embarazo o durante el transcurso de la vida o a procesos hereditarios en la familia.

Las denominadas enfermedades raras son aquellas que afectan a un número pequeño de personas en comparación con la población general y que, por su rareza, plantean cuestiones específicas. Una enfermedad puede ser rara en una región, pero habitual en otra. También existen muchas enfermedades comunes cuyas variantes son raras. (Orphanet).

La mayor parte de las enfermedades raras son muy infrecuentes entre ellas figuran el síndrome de muerte súbita inexplicable o Síndrome de Brugada), la polineuritis aguda idiopática (Síndrome de Guillain-Barré), la esclerodermia y las anomalías congénitas del tubo neural

Las enfermedades raras, se clasifican en graves, muy graves, crónicas, degenerativas y habitualmente mortales. En su mayoría afecta a niños/niñas, son incapacitantes, dolorosas, incurables y buena parte de éstas no tienen un

⁵ Organización Mundial de Salud (OMS)

⁶ Artículo 140 Ley 1438 de 2011, Ley 1392 de 2010, Decreto 1954 de 2012, Resolución 430 de 2013 y Resolución 3681 de 2013

tratamiento eficaz, pero ello no quiere decir que se deban excluir de un sistema de atención en salud

Las Enfermedades ultra huérfanas describe condiciones extremadamente raras. se sugiere una prevalencia de 0,1-9 por 100 mil.⁷

Las enfermedades olvidadas o desatendidas son un conjunto de enfermedades infecciosas, muchas de ellas parasitarias, que afectan principalmente a las poblaciones más pobres y con un limitado acceso a los servicios de salud; especialmente aquellos que viven en áreas rurales remotas y en barrios marginales.

El criterio de costo efectividad tradicionalmente utilizado en los sistemas de salud no aplica para las enfermedades Huérfanas-Raras; los gastos asumidos por estos trastornos son superiores a los de otras enfermedades con una alta afectación de la población general debido al costo de los estudios clínicos y de los medicamentos

La prevención y el control de estas enfermedades relacionadas con la pobreza requiere un abordaje integrado, con acciones multisectoriales, iniciativas combinadas e intervenciones costo efectivas para reducir el impacto negativo sobre la salud y el bienestar social y económico de los pueblos. Se trata, por ejemplo de enfermedades tropicales que se presentan en el tercer mundo, pero que dejaron de tener investigación en los países en donde hay mayor cantidad de recursos para hacerlo

A pesar que son enfermedades que requieren atención integral, los tratamientos y medicamentos no se encuentran incluidos en el sistema de salud lo que dificulta la accesibilidad a una atención eficiente y oportuna. La falta de conocimiento y divulgación de información relacionada con estas patologías es escasa, fraccionada e insuficiente, por lo tanto no sólo son enfermedades huérfanas para los pacientes sino que los pacientes se convierten en huérfanos ante el sistema de salud, son considerados como un

⁷ Ministerio de Salud y protección social

problema pero tampoco dan solución al supuesto problema debido a los costos que éstos generan.

2.4 Políticas Públicas y Sistema de Salud

En Colombia, en el año 2010 se expidió la ley 1392 por medio de la cual se reconoce las enfermedades Huérfanas-Raras como de especial interés y se adoptan las normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado Colombiano a la población que padece de estas enfermedades y sus cuidadores. La problemática de las enfermedades Huérfanas-Raras es abordada por esta ley en tres aspectos: dificultad en el diagnóstico, dificultad en el tratamiento y los tratamientos poco efectivos⁸. De igual manera, el artículo 140 de la ley 1438 de 2011, establece la actualización del listado unificado de enfermedades Huérfanas-Raras para el país cada dos años por el Ministerio de Salud y Protección Social mediante acuerdo con la Comisión de Regulación en Salud (CRES) o quien cumpla sus funciones. En el año 2013 mediante la Resolución 430 de 2013 se estableció un listado integrado por 1.920 enfermedades, producto de la revisión sistemática de literatura y análisis de evidencia disponibles de las enfermedades Huérfanas-Raras listadas en Orphanet.⁹

“Artículo 2.6.1.5.1 Cuenta de alto costo. Las Entidades Promotoras de Salud, de los Regímenes Contributivo y Subsidiado y demás Entidades Obligadas a Compensar (EOC) administrarán financieramente los recursos destinados al cubrimiento de la atención de las enfermedades ruinosas y catastróficas -alto costo- y de los correspondientes a las actividades de protección específica, detección temprana y atención de enfermedades de interés en salud pública directamente relacionadas con el alto costo, que en sendos casos determine el Ministerio de Salud y Protección Social, en una cuenta denominada “cuenta de alto costo” que tendrá dos subcuentas correspondientes a los recursos anteriormente mencionados”¹⁰.

⁸ Ley 1392 de 2010

⁹ Resolución 430 de 2013

¹⁰ Decreto 780 de 2016

“El artículo 2.8.4.2 del título 4 de la parte 8 del Decreto 780 de 2016, el cual compiló el artículo 2 del Decreto 1954 de 2012, conforme se expuso en su momento, señala que las condiciones y procedimientos para implementar el sistema de información de pacientes 130 Por el cual se establecen algunas normas relacionadas con el Sistema General de Seguridad Social en Salud y se dictan otras disposiciones. 131 “Por el cual se expide el Decreto Único Reglamentario del Sector Salud y Protección Social” 132 Por el cual se dictan disposiciones para implementar el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas. serán de obligatorio cumplimiento por parte de las siguientes entidades: “(...) las Entidades Promotoras de Salud (EPS), Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS), entidades pertenecientes al régimen de excepción de salud y Direcciones Departamentales, Distritales y Municipales de Salud”.¹¹

La jurisprudencia colombiana cuenta con unos vacíos en la aplicabilidad de los lineamientos jurídicos para el tratamiento de las enfermedades raras, toda vez que por ser patologías poco prevalentes y conocidas, el Sistema de salud se queda corto en materia de procedimientos médicos y de tratamiento, lo que va en declive del cumplimiento de los derechos constitucionales, a los cuales la norma no responde con la efectividad esperada.

Discusión

Este estudio permitió analizar los vacíos de la atención en salud con calidad en relación a las enfermedades huérfanas, que obstaculizan el tratamiento de las mismas en procura del cumplimiento de los derechos constitucionales en salud donde existe leyes, decretos que normatizan una atención con calidad e integra a la población con enfermedades de alto costo las cuales sufren una larga espera para una atención oportuna iniciando con un diagnóstico erróneo que puede llevar a cabo varios años para evidenciar un diagnóstico adecuado con su respectivo tratamiento idóneo y donde la persona y su familia ha perdido un tiempo valioso que con lleva a algún tipo de discapacidad permanente con limitación, deficiencia y restricción lo cual deja ver que la garantía de la calidad

¹¹ Decreto 1954 de 2012

en salud no se encuentra de manera prevalente en esta población por los faltantes a nivel de personal médico, medicamentos costosos y desconocidos, desconocimiento investigativo y alto costo.

Por otra parte, al no haber un conocimiento suficiente sobre estas enfermedades y cuáles son sus síntomas más comunes, para el médico es bastante complejo llegar a un dictamen, de ahí que los pacientes pueden durar en promedio de 5 a 10 años para ser diagnosticados¹². Además el sistema de salud no está preparado desde el punto de vista de prestación de servicios en salud ni del administrativo para atender estos pacientes. Debido a su complejidad se necesitan equipos interdisciplinarios, curvas de conocimiento, tecnologías específicas y el acceso a medicamentos y tratamientos que no están disponibles, y los que hay, son de difícil acceso (Chaves: 2013)

¹² Chaves: 2013

3. CONCLUSIONES

Las enfermedades raras tienen un impacto sobre los costos sanitarios y sociales que alteran la calidad de vida de los pacientes y sus familias, por lo tanto, no hay una atención centrada en el usuario y por lo cual no se brinda una atención con calidad

A pesar que son enfermedades que requieren atención integral, los tratamientos y medicamentos no se encuentran incluidos en el sistema de salud lo que dificulta la accesibilidad a una atención eficiente y oportuna. La falta de conocimiento y divulgación de información relacionada con estas patologías es escasa, fraccionada e insuficiente, por lo tanto no sólo son enfermedades huérfanas para los pacientes sino que los pacientes se convierten en huérfanos ante el sistema de salud, son considerados como un problema pero tampoco dan solución al supuesto problema debido a los costos que éstos generan y ante la poca investigación sobre este tema

Se debe incidir en la importancia de las encuestas o bases de datos de seguimiento de pacientes con enfermedades Huérfanas independientemente de que sean o no candidatos a recibir tratamiento en un momento concreto. Ello ayudará a entender la naturaleza de la enfermedad y a mejorar la evolución clínica de los pacientes con estas patologías al disponer datos de alta calidad y fácilmente analizables sobre eficacia y efectividad e historia natural y evolución de la enfermedad logrando una garantía de la calidad en salud para la población con alguna enfermedad huérfana, rara o ultra rara.

Por otra parte, ampliar la visión de los médicos de atención primaria donde se concienticen que existen las enfermedades huérfanas y puedan pensar en el diagnóstico cuando se realiza la pesquisa de un paciente logrando así un tratamiento oportuno y a tiempo, y fortaleciendo el conocimiento de los profesionales en salud sobre estos temas

4. BIBLIOGRAFÍA

Gálvez GAM, Roldán E, Llera VA, Fernández GA, Marrero AM, Peralta RJA
Evaluación económica de tecnologías sanitarias en enfermedades raras y
medicamentos huérfanos. Apreciaciones sobre la eficiencia y la equidad
INFODIR 2016; 12 (22)

Blair Ortiz Giraldo, José William Cornejo Ochoa, Daniel Arango; (2011)
Enfermedad de Pompe: descripción de las características clínicas y de
laboratorio de una familia Colombiana

Daniela Fontana, Sonia Uema & María Rosa Mazzieri;(2005) Medicamentos
Huérfanos: Una Revisión necesaria para un problema sanitario no resuelto

R. Selgas, A. García de Lorenzo, F. Valdés y M. Beck, (2001) Nefrología. Vol.
XXI. Número 5. La enfermedad de Fabry. Una enfermedad huérfana que ha
encontrado solución:
el reemplazamiento enzimático con la α -galactosidasa

H. Moncada, A. (2014) Revisión de la gestión de calidad en el sistema de salud
en cuanto a la atención que se brinda a usuarios que padecen enfermedades
huérfanas

P.Gutierrez, C. M. Duarte, F. C, Misnaza, S. (2016) Ministerio de Salud y
Protección Social. Procolo de Vigilancia en Salud Pública. Enfermedades
Huérfanas - Raras.

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

A. Avellana, M. Izquierdo, J. Torrent, J. Ramón. (2007) Enfermedades raras:
enfermedades crónicas que requieren un nuevo enfoque socio sanitario

D. Guillermo, L. Adriana, V. Jacobo, C.Juan Francisco, K Marcelo, Regina M.
Kohan, Martins Ana María. Medicina (B. Aires) vol.72 no.4 Ciudad Autónoma
de Buenos Aires ago. 2012. Enfermedad de Gaucher en Latinoamérica. Un

informe del Registro Internacional y del Grupo Latinoamericano para la Enfermedad de Gaucher

Delgado Mendilívar, Cadenas Díaz J.C., FernándezTorrico J.M., Navarro-Mascarell, G. Izquierdo (2005) Estudio de la calidad de vida en la esclerosis múltiple

Bermejo Pedro E., Oreja-GuevaraCelia, Tejedor Exuperio Díez (2010) El dolor en la esclerosis múltiple: prevalencia, mecanismos, tipos y tratamiento

Moreno, Juan. Guerrero, Rubén. Presupuesto y Gasto Público 56/2009: 163-181 Secretaría General de Presupuestos y Gastos © 2009, Instituto de Estudios Fiscales. Los costes de los cuidados informales en España

Sánchez, José. Porras, Javier. (2013) Esclerosis múltiple análisis de necesidades y calidad de vida de los afectados y su entorno

Carrón, José (2013) Esclerosis múltiple, calidad de vida y atención socio sanitaria

Ramírez, Gelman. Llamas, Carmen. (2011) Enfermedades huérfanas sin apoyo en Colombia.

Carlos Hugo Zapata-Zapata, Edwing Franco-Dáger, Juan Marcos Solano-Atehortúa, Luisa Fernanda Ahunca-Velásquez. (2016) Esclerosis lateral amiotrófica: actualización

Fernández, A. Layola, M. Maravillas, M. Guilera, M. Baida, X. Volume 129, Issue 17, November 2007, Pages 646-651. Impacto socio sanitario en pacientes con enfermedades raras (estudio ERES)

Zurriaga, O. Martínez, Carmen. Arrizo, V. (2006) Los registros de enfermedades en la investigación epidemiológica de las enfermedades raras en España

Ribes, M. Verde, M. Justel, J.Bartolome, A. Rev Clin Med Fam vol.6 no.1 Cuenca feb. (2013).Abordando las Enfermedades Raras desde la consulta de Atención Primaria: si se quiere, se puede

Avellaneda. A, Pérez, M.Pombo, A. Gutiérrez, D. Volume 38, Issue 7, October 2012, Pages 421–431. Percepción de las enfermedades raras por el médico de atención primaria

García, Miguel, (2014). Genética: raras y no tan raras

García. Agustín. Vol. 17, Núm. 6 (2015) Necesidades socio-sanitarias de la población con enfermedades raras que acude a las oficinas de farmacia en España

González, Martín. (2016) Enfermedades raras y discapacidad intelectual: evaluación de la calidad de vida en niños y jóvenes

Delgado Mendilívar, Cadenas Díaz J.C., FernándezTorrico J.M., Navarro-Mascarell, G. Izquierdo (2005) Estudio de la calidad de vida en la esclerosis múltiple

Posada, Manuel. Las enfermedades raras y su impacto en la gestión de los servicios de salud

Bañon, Antonio. Copyright 2007 ISSN 1887-4606 Vol. 1(2) 188-229. Las enfermedades raras y su representación discursiva. Propuestas para un análisis crítico

D. González-Lamuño Leguina, M^a J. Lozano De La Torre, M. García Fuentesbol *Pediatr* 1998; 38: 213-216. Enfermedades complejas de baja prevalencia en Pediatría

D. González-Lamuño, M. García Fuentes. Anales Sis San Navarra vol.31 supl.2 Pamplona 2008. Enfermedades raras en pediatría

Romero, M. Volumen 14, Issue 5, Supplement, July–August 2011, Pages S48–S50. Costos de la Esclerosis Múltiple en Colombia

Rotta, R. Volume 8, Issue 1, January–March 2016, Pages 30–37. Diagnóstico erróneo en esclerosis múltiple: causas y consecuencias

Ortiz, P. Regalado, X. Ranel, C (2014). Esclerosis múltiple: enfermedad neurológica de alto impacto social

Pastor Ma de las M. Modelo de gestión farmacéutica los medicamentos huérfanos. Consideraciones sobre el coste efectividad. Anexo IV. En: Rodríguez-Santana IP. El Modelo de Futuro de Gestión de la Salud. Propuestas para un debate [Internet]. Madrid: Bamberg; 2011 [citado 12 Jul 2011]. p. 38- 43. Disponible en: http://static.correofarmaceutico.com/docs/2011/04/ modelo_futuro_gestion.pdf

Gálvez A, Marrero M, Peralta J. Encuentro de Enfermedades Raras Cuba Ecuador. Universidad de Ciencias Médicas de la Habana. 2014.

Perú, Congreso de la República. Ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, 2011. Ley 29698. 26 de mayo del 2011.

Hena-Arboleda, E., Muñoz, C., Aguirre-Acevedo, D. C., Lara, E., Pineda, D. A., & Lopera, F. (2010). Datos normativos de pruebas neuropsicológicas en adultos mayores en población Colombiana. Revista Chilena de Neuropsicología.

Instituto Nacional de Medicina Legal y Ciencias Forenses (2012). Forensis 2011: Datos para la vida. Vol. 13, N,o 1. Bogotá: Instituto Nacional de Medicina Legal

Resolución 2048 de 2015. Ministerio de salud y protección social

República de Colombia. Ley 1392 de 2010. Congreso de Colombia

<http://www.enfermedades-raras.org/>

http://www.creenfermedadesraras.es/crear_01/auxiliares/medicamentos_huerfanos/index.htm

<http://www.enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras>

OMS (2012). «Unidos para combatir las enfermedades raras». *Boletín de la Organización Mundial de la Salud* 90 (6): 471-476. Consultado el 9 de febrero de 2014.

Ley 1438 de 2011

Resolución 430 de 2013

Decreto 1954 de 2012

Arbeláez Rudas, Mónica. (2006). Derecho a la Salud en Colombia. El Acceso a los Servicios del Sistema General de Seguridad Social en Salud. Congreso de la República de Colombia. 1981. Ley 23 de 1981. Por la cual se dictan normas en materia de ética médica.

Chaves Restrepo, Ángela Patricia. (2012). Enfermedad rara en Colombia. En: <http://www.fecoer.org/enfermedad-rara-en-colombia/>. Consultado en enero 15 de 2013.

Chaves Restrepo, Ángela Patricia. 2011. El problema social y de salud de las enfermedades raras. Universidad del Bosque

Asociación colombiana de neurología. 2013. Dos caminos, dos historias, pero unidos por las enfermedades raras. En: <http://acncolombia.blogspot.com/>. Consultado abril de 2013.

Pacientes con enfermedades huérfanas le dicen al mundo que existen. <http://m.eltiempo.com/vida-de-hoy/salud/la-batalla-que-viven-los-pacientes-con-enfermedades-hurfanas/11243432>

Carmen, R. G. (2011). Enfermedades huérfanas sin apoyo en Colombia. *Universidad Militar Nueva Granada*, 23.

Colombia, C. d. (2 de Julio de 2010). Ley 1392 de 2010. *Ley 1392 de 2010*, pág. 2.

Colombia, C. d. (19 de enero de 2011). Ley 1438 de 2011. *Ley 1438 de 2011*, pág. art 2.

M, C. (2013). *Colombia Patente nº 40200811985*.

Peralta, G. G. (2016). Evaluación económica de tecnologías sanitarias en enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Apreciaciones sobre la eficiencia y la equidad. *Infodir*, 3.

Social, M. d. (9 de Febrero de 2015). Resolucion 2048 de 2015. *Resolucion 2048 de 2015*, pág. 3.