



ENFERMEDADES HUERFANAS SIN APOYO EN COLOMBIA

GELMAN BETANCOURT RAMIREZ  
CARMEN MARIA LLAMAS MARIN

UNIVERSIDAD MILITAR NUEVA GRANADFA  
ESPECIALIZACIÓN NUEVA GRANADA  
FACULTAD DE CIENCIAS ADMINISTRATIVAS  
DOCENTE CLARA INES DOMINGUEZ  
BOGOTÁ, 2011



ENFERMEDADES HUERFANAS SIN APOYO EN COLOMBIA

GELMAN BETANCOURT RAMIREZ  
CARMEN MARIA LLAMAS MARIN

Proyecto de grado, presentado como requisito para optar el  
título de especialización en finanzas y administración pública

DOCENTE  
CLARA INES DOMIENGUEZ

Asesores  
CRISTOBAL PAPENDIECK  
Especialista en malformaciones  
CARLOS GARCIA ORJUELA  
Médico Cirujano  
CARMEN MARIA LLAMAS MARIN  
Medica Auditora y Seguridad Social

**UNIVERSIDAD MILITAR NUEVA GRANADA  
ESPECIALIZACIÓN EN FINANZAS Y ADMINISTRACION  
PÚBLICA  
FACULTAD DE CIENCIAS ADMINISTRATIVAS  
BOGOTÁ, 2011.**

**RESUMEN**

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), la Salud no solo es la ausencia de enfermedad, sino el completo bienestar físico, mental y social de las personas, pero en nuestro país las enfermedades complejas y de alto costo tienen un espacio extremadamente reducido como es el caso de las enfermedades huérfanas que nos están incluidas dentro del plan obligatorio de salud, haciendo esto que las personas que las padecen tengan escasas posibilidades de recuperarse o al menos de contar con un tratamiento que les ayude a sobrellevarlas y poder vivir relativamente de una manera digna, es por esto que nos sentimos con la obligación de realizar este proyecto buscando buscar las herramientas jurídicas y el respaldo político, para poder hacer realidad el sueño de muchos de nuestros compatriotas.

## **ABSTRACT**

According to the World Health Organization (WHO), Health is not only the absence of disease but complete physical, mental and social integration of people, but in our country complex diseases and high cost are extremely cramped as is the case of orphan diseases that we are included within the compulsory health plan, making them the people who have them have little opportunity to recover or at least have a treatment to help them cope and to live relatively a dignified manner, that is why we feel the obligation to carry out this project looking to find the legal tools and political support in order to realize the dream of many of our countrymen.

## CONTENIDO

1. TITULO
- 1.1. FORMULACIÓN DEL PROBLEMA
- 1.2. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA
2. DELIMITACIONES
3. JUSTIFICACIÓN
- 3.1 TEÓRICAS
- 3.2 METODOLOGÍA
- 3.3 PRÁCTICA
4. MARCO DE REFERENCIA
- 4.1 MARCO TEORICO
- 4.2 MARCO CONCEPTUAL
- 4.3 MARCO HISTORICO
5. OBJETIVOS
- 5.1 OBJETIVOS GENERALES
- 5.2 OBJETIVOS ESPECIFICOS
6. PRESUPUESTO
7. MEDELO METODOLOGICO
8. CONCLUSIONES
- 9 BIBLIOGRAFIA
10. ANEXOS

## **ENFERMEDADES HUERFANAS SIN APOYO EN COLOMBIA**

### **1.1 FORMULACION DEL PROBLEMA**

#### **INCLUSION DE LAS ENFERMEDADES HUERFANAS EN PLAN OBLIGATORIO DE SALUD COLOMBIANO.**

Las enfermedades huérfanas son definidas como aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 10.000 personas; se entenderán incluidas dentro de estas enfermedades las enfermedades ultra huérfanas, cuya prevalencia será menor de 1 por cada 50.000 personas.

Las enfermedades huérfanas por tener origen genético, no son curables, pero sí se puede mejorar y controlar el deterioro físico de los pacientes que las padecen, es decir, que su tratamiento es paliativo, para la Organización Mundial de la Salud los cuidados paliativos se definen por los enfoques asistenciales que mejoran la calidad de vida de los pacientes y sus familias cuando estos se ven enfrentados a los problemas asociados con enfermedades amenazantes para la vida. Este enfoque se realiza a través de la prevención y el alivio del sufrimiento por medio de la identificación temprana e impecable evaluación y tratamiento del dolor y otros problemas físicos, psicológicos y espirituales.

Por otra parte según el instituto de cáncer de Estados Unidos Los cuidados paliativos son un concepto de la atención al paciente que incluye a profesionales de la Salud y a voluntarios que proporcionan apoyo médico, psicológico y espiritual a enfermos terminales y a sus seres queridos. Los cuidados paliativos ponen el énfasis en la calidad de vida, es decir, en la paz, la comodidad y la dignidad. Una de las metas principales de los cuidados paliativos es el control del dolor y de otros síntomas para que el paciente pueda permanecer lo más alerta y cómodo posible.

Los servicios de cuidados paliativos están disponibles para personas que ya no pueden beneficiarse de los tratamientos curativos. Los programas de cuidados paliativos proporcionan servicios en varias situaciones: en el hogar, en centros de cuidados paliativos, en hospitales o en establecimientos capacitados para asistir enfermos. Las familias de los pacientes son también un enfoque importante de los cuidados paliativos, y los servicios están diseñados para proporcionarles la asistencia y el apoyo que necesitan

### **Situación de las enfermedades raras o huérfanas en Colombia**

En Colombia existe abandono social e institucional, frente a los pacientes y las familias que padecen las enfermedades huérfanas, por lo tanto son pacientes huérfanos de tratamiento, de atención, rehabilitación, de investigación y de legislación.

Infelizmente no existe actualmente en Colombia una política pública dirigida desde el Ministerio de la Protección Social, que incentive la búsqueda activa de pacientes, por lo

cual desde este proyecto de ley busca una conjunción de voluntades y una sumatoria de esfuerzos que incluyen al Gobierno Nacional, la industria farmacéutica, las empresas prestadoras de salud, las instituciones prestadoras de servicios de salud, las asociaciones de pacientes, la academia, los entes territoriales, el Congreso de la República y los entes de control, para que bajo la coordinación de unas acciones emprendidas desde el Ministerio de la Protección Social se generen acciones positivas que mejoren la calidad de vida de los pacientes.

Las enfermedades raras o huérfanas son conocidas por su alto costo pero no están cubiertas por el sistema de salud.

## **1.2 PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA**

Las enfermedades raras o huérfanas por su difícil diagnóstico, escaso tratamiento y el alto precio de los medicamentos se consideran de alto costo, y de gran impacto económico para el sistema de salud, ya que implica la asignación mucho más alta de recursos, frente a los que se asignan a los usuarios por medio de la unidad por capitación UPC, unidad de asignación establecida para la atención de la población colombiana, por lo cual las enfermedades raras o huérfanas no puede ser atendidas usando la misma fuente de recursos del Sistema Social de Seguridad en Salud, ya que generaría un desfinanciamiento de las metas de cobertura universal, ni tampoco puede ser medida bajo los parámetros de costo efectividad con los que se evalúa los costos en salud de las enfermedades, sino a través del concepto de rentabilidad social, responsabilidad social y solidaridad.

Por otra parte algunas enfermedades de alto costo han logrado ser reconocidas en su atención a través de diversas iniciativas regulatorias y se han evidenciado mejoras sustanciales para los actores del sistema y pacientes, tales como la reciente reforma en salud, (Ley 1122 de 2007) estableció, que en los casos en los que se requieran medicamentos no cubiertos por el plan básico, el CTC tiene potestad para su autorización, agilizando así los trámites y plazos asociados a las tutelas con recobro al Fondo de Solidaridad y Garantías (Fosyga).

Además la reforma al sistema de Seguridad Social estableció la protección al usuario por posibles demoras frente de las Entidades Prestadoras de Salud, ya que si una EPS no es rápida en el trámite y el usuario se ve obligado a recurrir a una tutela, sólo el 50% del recobro será cubierto por la tutela y el otro 50% por la EPS, los procedimientos de alto costo corresponden a cero punto tres (0,3) por ciento de las atenciones del POS pero pueden representar más del catorce (14) por ciento del gasto médico.

Las enfermedades de alto costo han sido definidas mediante la Resolución número 5261 de 1994 del Ministerio de Salud, y en la Ley 100 se clasifican como tratamientos para enfermedades ruinosas, catastróficas o de alto costo, las siguientes:

Tratamiento quirúrgico para enfermedades de origen genético o congénito.

Tratamiento con quimioterapia y radioterapia para el cáncer.  
Reemplazos articulares. Los más comunes son los de cadera y rodilla.

Tratamiento médico quirúrgico para el paciente que sufre un trauma mayor.

Trasplantes de órganos y tratamientos por medio de diálisis para casos de Insuficiencia Renal Crónica.

Tratamientos para el SIDA y sus posibles complicaciones.

Tratamiento quirúrgico para las personas que sufren enfermedades del corazón y para quienes presentan deficiencias en el sistema nervioso central.

De lo anterior podemos concluir que si bien el alto costo incluye las enfermedades que por su alta demanda de recursos requieren mecanismos especiales de cobro, su financiamiento y atención se fundamenta en conocimiento y administración adecuada de los insumos, procedimientos y servicios, variables de costos, que para el caso de las enfermedades raras o

huérfanas no son conocidas. De lo anterior podemos tomar las siguientes conclusiones:

1. Solo se puede dar atención a los pacientes que cuentan con tratamiento conocido.

2. El Gobierno Nacional debe ser el pagador solidario de estas enfermedades ya que por sus características de no estar incluidas en el Plan obligatorio de salud y el ser excesivamente costosas no pueden ir con cargo de recursos ni al sistema, ni a las empresas prestadoras de servicios de salud.

3. Es importante implementar mecanismo de incentivos dirigidos a La búsqueda activa de pacientes  
incentivos a la investigación clínica  
Incentivo para que los pacientes se unan en asociaciones

Incentivos para bajar los costos de los medicamentos a través de compras directas del Ministerio de la Protección y a los entes de regulación para dar agilidad en los trámites de llegada a una mayor oferta farmacéutica de medicamentos huérfanos.

## 2. DELIMITACIONES

Número de pacientes en Colombia con enfermedades huérfanas

En Colombia no existe una base de datos de los pacientes que han sido efectivamente diagnosticados por padecer enfermedades raras, aunque se estima que podrían ser más de tres millones de enfermos, por lo cual el número exacto de pacientes solo se logra obtener por medio de los registros de los tratamientos que hoy se pagan a través del fondo de solidaridad y garantía bajo la figura de recobro que instauran las EPS y que provienen del cumplimiento de una orden de cumplimiento contenida en un fallo de tutela.

Datos de enfermedades huérfanas que tienen pago vía recobro del Fosyga:

Hipotiroidismo congénito,

La hipercolesterolemia familiar

Fibrosis quística

Enfermedades lisosomales

Defecto en el metabolismo de los glucosaminoglicanos

Mucopolisacaridosis tipos I, II, III, IV, VI y VII

Porfiria

Cánceres raros

Defecto en el metabolismo del glucógeno

Enfermedad de Pompe

Defecto en el metabolismo de los componentes de los esfingolípidos

Enfermedad de Niemann-Pick

Enfermedad de Fabry

Enfermedad de Farber

Enfermedad de Gaucher tipos I, II y III

Gangliosidosis tipos I, II y III

Enfermedad de Tay-Sachs tipos I, II y III

Enfermedad de Sandhoff

Enfermedad de Krabbé

Leucodistrofia metacromática tipos I, II y III

Defecto en el metabolismo de los polipéptidos

Picnodisostosis

Defecto en el metabolismo o en el transporte de colesterol, ésteres de colesterol o lípidos completos

Lipofuscinosis neuronal ceroida tipos I, II, III y IV

Múltiples deficiencias de enzimas lisosomales

Galactosialidosis

Mucopolidosis tipos II y III

Defectos en el transporte

Mucopolidosis tipo IV

Cistinosis

Enfermedad infantil de depósito de ácido siálico (Enfermedad de Salla)

Osteogénesis imperfecta

Teratogénica

Síndrome de Klippel- Trenaunay

Para desarrollar el diagnóstico de la situación de los pacientes, diagnóstico tratamiento e investigación de las enfermedades huérfanas el doctor Luis Alejandro Barrera director del instituto de errores innatos al metabolismo, desarrolló las siguientes conclusiones.

Hay alrededor de 6.000 y 7.000 enfermedades clasificadas raras o huérfanas, son graves, crónicas y progresivas.

Las enfermedades raras o huérfanas son enfermedades de inicio en la infancia y causan discapacidades graves.

Las enfermedades raras o huérfanas son aquellas con una morbilidad

Insuficiente para conseguir que su tratamiento sea rentable.

Entre los problemas más frecuentes que generan son en el diagnóstico,

Tratamientos problemas psicológicos de parejas económicos discriminación, sobreprotección al hijo, abandono al hogar, abortos.

La casi totalidad de los exámenes de diagnóstico no están cubiertos por el plan obligatorio de salud.

No hay suficientes laboratorios para responder a las exigencias de un examen de urgencia, debería establecerse una red nacional de laboratorios para estas enfermedades.

Debería establecerse una red nacional de laboratorios para atender estas enfermedades. Dentro de las dificultades que enfrentan los pacientes frente al diagnóstico, el doctor Luis Alejandro Barrera destaca.

El diagnóstico se puede demorar hasta veinte años o más. Se complica el paciente por falta de un adecuado tratamiento. Pérdida de confianza en la medicina. Terminan en medicinas alternativas.

Los problemas asociados a la demora en el diagnóstico

Disminución de la autoestima

Sentimiento de culpa de los padres

Sobrecarga económica

Tratamientos innecesarios o no efectivos.

Pérdida de dinero y de tiempo.

Muchas siguen sin diagnóstico

Los problemas asociados al tratamiento entre otros son:

Algunas tienen tratamiento dietario, otras tienen manejo sintomático pero no tienen cura

Otras requieren medicinas de alto costo.

Por otra parte el doctor Barrera señala que también frente al tratamiento se presentan los siguientes problemas.

Las Empresas Promotoras de Salud con frecuencia responden que no están obligadas a suministrarlos pues no están disponibles en el país.

Las EPS no se hacen cargo de su importación, el reembolso es complicado y demorado.

El ministerio ha tomado medidas muy importantes, ha emitido el Decreto 481 incluyendo más de 70 medicamentos vitales no disponibles para agilizar su importación, pero esto no depende solamente del invima sino de la aduana e Incomex.

El doctor Jim Cloyd director del centro de investigación para las enfermedades huérfanas de la universidad de Minnessota, afirma en su estudio sobre las oportunidades para los centros de investigación<sup>3</sup>[3][3] que en Estados Unidos desde que se aprobó en 1983 la normatividad para enfermedades raras o huérfanas se han aprobado clínicamente 1.800 tratamientos y el departamento regulatorio para alimentos y drogas FDA se han aprobado 319 medicamentos huérfanos.

En Colombia no se ha incentivado la investigación científica que promueva la comprensión de las enfermedades huérfanas, la falta de información continua, no permite que Colombia se inserte en las redes internacionales que comparten bases de datos sobre pacientes, tratamientos, ensayos clínicos, avances farmacéuticos e instrucción del personal sanitario colombiano líderes en el manejo local de las enfermedades raras o huérfanas a partir del aprendizaje de las experiencias internacionales, además la fragmentación de información científica para la investigación no permite al personal de investigación local remitir de forma temprana a fuentes de líderes científicos con amplia tradición.

Es de destacar que en el mundo existen numerosas experiencias de países que le apostaron a la investigación científica y constituyen hoy ejemplos exitosos tales como:

Francia que tiene el GIS instituto de enfermedades raras o huérfanas y la agencia nacional para la investigación.

Alemania instituto de enfermedades huérfanas del Ministerio Federal para la investigación

España Instituto de salud Carlos III

Bélgica Instituto de fondos nacionales para la investigación

Italia Instituto nacional de salud.

Israel Instituto nacional de salud.

Países bajos organización de investigación y desarrollo para la

Salud.

Turquía concejo de investigación científica y tecnológica

Estos institutos están unidos a través del programa E Rare, como networking research programmes on rare diseases in Europe con el objetivo de coordinar los programas nacionales y regionales consolidando un sistema de intercambio de información, mejores prácticas para la atención, entrenamiento y aplicación de las cartas de recomendaciones de la Unión Europea en salud.

Dentro del presente proyecto de ley, encontramos los medicamentos huérfanos, para hacer claridad frente a la presente denominación, inmersos en el presente articulado, son aquellos fármacos, aparatos, agentes biológicos o productos dietéticos usados para tratar enfermedades, tan raras, que afectan a 1 por cada 10.000 personas. El artículo noveno (9º), hace estrictamente referencia, a los medicamentos huérfanos, establece la facultad que se le otorga al Ministerio de la protección social, para poner en marcha un sistema centralizado de negociación y compra, con el fin de permitir en aras de la equidad que aquellos pacientes que padecen enfermedades huérfanas, logren tener acceso a dichos medicamentos, con prontitud y economía.

Estos medicamentos huérfanos, su tratamiento es para enfermedades, las cuales, el ochenta (80) % son de origen genético y muy frecuentes en Neuropediatría pues el cincuenta (50) % aparecen en edad infantil. La mitad de estos procesos afectan al sistema nervioso sin que generalmente existan métodos preventivos y/o terapéuticos. (Extracto tomado de Revista de Neurología, Vol. 33, num. 3, [www.revneurol.com](http://www.revneurol.com))

### **3. JUSTIFICACIÓN**

Se busca que se reconozcan enfermedades huérfanas dentro de las denominadas de alto costo o catastróficas y que se tomen las acciones necesarias para la atención en salud de los enfermos que las padecen, con el fin de mejorar la calidad y expectativa de vida de los pacientes, en condiciones de disponibilidad, equilibrio financiero, accesibilidad, aceptabilidad y estándares de calidad, en las fases de promoción, prevención, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación.

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

Universalidad. El Estado propenderá por mejorar la calidad de todas las personas que padecen enfermedades huérfanas y ultra huérfanas.

Solidaridad. La sociedad en general, las organizaciones, instituciones, la familia y demás entes especializados nacionales e internacionales, buscarán conjuntamente promover las acciones positivas para prevenir, promover, educar sobre las enfermedades huérfanas y proteger los derechos de todas las personas que padecen dichas enfermedades.

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

permitan de ser posible, su positiva incorporación, adaptación, interacción ante la sociedad.

Igualdad. Que se promuevan las condiciones para que la igualdad, sea real y efectiva y adoptará medidas a favor de todas las personas que padezcan enfermedades huérfanas, para que estas gocen de los mismos derechos, libertades y oportunidades sin ninguna discriminación en el acceso a los servicios.

De la investigación. Que se estimule a través de los mecanismos que para esto expida el Ministerio de la Protección Social, bajo la asesoría del Consejo Nacional de Talento Humano en Salud, de acuerdo con la Ley 1164 de 2008, los mecanismos de promoción y participación, para la investigación científica de los diagnósticos tempranos y posibles medicamentos, tratamientos preventivos, aspectos psicológicos y psiquiátricos asociados con estas enfermedades no solo desde el punto de vista de los pacientes sino de sus familiares.

Sin embargo, no es solamente el derecho a la Salud establecido con la máxima jerarquía el que está en juego. También lo está el derecho a la igualdad establecido en el artículo 13 de nuestra Constitución Nacional puesto que hoy en día, sólo tienen acceso a este tipo de tratamientos quienes disponen del poder adquisitivo suficiente o a través de acciones judiciales, quedando sin ningún tipo de atención y/o cobertura quienes no disponen de medios para afrontarlo.

De esta manera, el propósito de este proyecto es lograr que las enfermedades huérfanas sean incluidas como tema de interés general y que quienes la padecen, puedan ser atendidas y cubiertas sus necesidades, a fin de que el derecho a la igualdad no se vea limitado.

El presente proyecto tiene por finalidad dar cumplimiento real y efectivo a las cláusulas que garantizan el derecho a la Salud en la Constitución Nacional. (Texto tomado de las directrices de la organización mundial de la Salud) (Constitución Nacional de Colombia, 1991)

## **Aspectos constitucionales**

Se establecen normas tendientes a la protección por parte del Estado a los pacientes que sufren enfermedades raras o huérfanas, se fundamenta en el derecho a la Salud y el derecho a la Seguridad Social.

El artículo trece (13) de la Constitución Política, enmarca la igualdad desde el mismo instante de nacer, además de promover dichas condiciones de igualdad, reales y efectivas; es enfático el presente artículo al establecer que el Estado protegerá a aquellas personas que por sus condiciones físicas, se encuentren en circunstancia de debilidad manifiesta

El artículo cuarenta y cuatro (44) de nuestra Carta Política, establece como derechos fundamentales de los niños, la Salud y la Seguridad Social.

El artículo cuarenta y ocho (48) de la Constitución Política, establece que la Seguridad Social es un servicio público de carácter obligatorio que se prestará bajo la dirección, coordinación y control del Estado, en sujeción a los principios de eficiencia, universalidad y solidaridad, en los términos que establezca la ley.

El Estado, con la participación de los particulares, ampliará progresivamente la cobertura de la Seguridad Social que comprenderá la prestación de los servicios en la forma que determine la ley.

Así mismo el artículo cuarenta y nueve (49), establece que la atención de la Salud y el saneamiento ambiental son servicios públicos a cargo del Estado. Y que el mismo garantizará a todas las personas el acceso a los servicios de promoción, protección y recuperación de la salud.

Corresponde al Estado organizar, dirigir y reglamentar la prestación de servicios de salud a los habitantes y de saneamiento ambiental conforme a los principios de eficiencia, universalidad y solidaridad. También, establecer las políticas

para la prestación de servicios de salud por entidades privadas, y ejercer su vigilancia y control.

Los servicios de salud se organizarán en forma descentralizada, por niveles de atención y con participación de la comunidad.

(Constitución Nacional de Colombia, 1991)

### **Fundamentos jurídicos**

Al analizar cómo se recepta el derecho a la Salud en las diversas normatividades internacionales, encontramos en primer lugar el artículo 12 inc. C y D del Pacto Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales que dispone la obligación que adopta los Estados frente a la Comunidad Internacional de reconocer este y otros derechos que se desprenden de la dignidad inherente a la persona humana; y, del mismo modo, la obligación que asume frente a sus habitantes al reconocer a toda persona el derecho al disfrute del más alto nivel posible de salud física y mental, Colombia hace parte integrante de los países miembros que adoptaron dichas normativas. Por su parte, vemos la recepción del derecho a la Salud en, la Convención Internacional sobre la Eliminación de todas las formas de Discriminación Racial que prevé el derecho a la Salud pública y la asistencia médica en su artículo 5°, la Convención sobre la Eliminación de todas las formas de Discriminación contra la Mujer que predica la protección de la Salud en su artículo 11, la Convención de los Derechos del Niño que establece el derecho al disfrute del más alto nivel de salud, procurando los servicios para su tratamiento en caso de enfermedades y rehabilitación. Por su parte, el Pacto de San José de Costa Rica nos remite al derecho a la Salud en su artículo 4° inciso 1° que establece que toda persona tiene derecho a que se respete su vida y que dicho derecho será protegido por la ley; sin derecho a la Salud no hay derecho a la vida posible, pues más de una patología llevan al hombre a la muerte, La Declaración Universal de los Derechos Humanos, que en su artículo 25 dice:

Toda persona tiene derecho a un nivel de vida adecuado que le asegure, así como a su familia, la Salud y el bienestar, la

asistencia médica y los servicios sociales necesarios; tiene así mismo derecho a los seguros en caso de enfermedad, invalidez, viudez y otros casos de pérdida de sus medios de subsistencia por circunstancias independientes de su voluntad...

(Pacto Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales, Adoptados y abiertos a la firma, Ratificación y Adhesión por la Asamblea General en su Resolución 2200 A (XXI), del 16 de diciembre de 1966).

(Convención sobre la eliminación de todas las Formas de Discriminación Contra la Mujer, Adoptada y Abierta a la firma y Ratificación, o Adhesión, por la Asamblea General en su Resolución 34/180, del 18 de diciembre de 1979).

(Convención Sobre la Eliminación de todas las Formas de Discriminación contra la Mujer Adoptada y Abierta a la Firma y Ratificación, o Adhesión, por la Asamblea General en su Resolución 34/180, del 18 de diciembre de 1979).

(Convención Americana sobre Derechos Humanos suscrita en la Conferencia Especializada Interamericana sobre Derechos Humanos San José, Costa Rica 7 al 22 de noviembre de 1969).

(Declaración Universal de los Derechos Humanos Adoptada y proclamada por la Resolución de la Asamblea General 217 A del 10 de diciembre de 1948).

De lo anteriormente escrito se determina como este derecho, es tan elemental y esencial a la persona humana, la misma normatividad internacional, protege de manera categórica dichos derechos; que implica la imposibilidad de establecer limitaciones y restricciones al derecho a la Salud, debiendo el Estado asegurarlo en todos los casos, sin excepción alguna. El derecho a la Salud es un derecho de por sí inherente al ser humano y el mismo debe llevarse a la práctica sin discriminación alguna.

De acuerdo al desarrollo de la presente exposición y como análisis del mismo, el objeto del presente proyecto, tiene como premisa hacer que se reconozcan las enfermedades huérfanas dentro del grupo de las enfermedades de alto costo o catastróficas, enfermedades que no se encuentran incluidas en la Ley 972 de 2005,

Por medio de la cual se adoptan normas para mejorar la atención por parte del Estado Colombiano a la población que padece enfermedades ruinosas o catastróficas y las cuales se hace necesario incluirlas, esto en razón a que en la actualidad, dichas enfermedades no se encuentran protegidas por parte del Estado.

Dentro del marco de necesidad del presente proyecto y el por qué se debe crear una ley que proteja a aquellos pacientes que padecen las denominadas enfermedades huérfanas, se puede subdividir en varios puntos, por los cuales dichas enfermedades se encuentran sin protección y se hace necesaria su intervención.

Se hace necesario, el acudir a un plan integral en salud, donde su diagnóstico sea esencial, ya que como todas las dolencias poco frecuentes, las enfermedades huérfanas tardan en ser diagnosticadas. La razón es evidente: existen pocos casos y son conocidas por pocos profesionales de la Salud, los cuales pueden tardarse varios años en conseguir un diagnóstico certero de este tipo de dolencias; esto ocurre porque cuando un médico atiende a un paciente que sufre una enfermedad que no reconoce, lo que hace es mandarle al hospital más cercano para que se le realicen todo tipo de pruebas, sin determinar en realidad la causa de su dolencia, haciendo más gravosa su situación.

Los centros de referencia, con experiencia, en los que se puedan dirigir a todos aquellos pacientes que se sospecha están afectados por una enfermedad poco común, el diagnóstico se agilizaría.

Por las razones antes mencionadas y por la necesidad de legislar frente al tema los centros de investigación se hacen necesarios, ya que según la mayoría de los expertos consultados, la investigación es muy escasa en este campo.

Punto primordial del Proyecto , es darle el status de interés nacional, generar el interés tanto del Gobierno nacional, como de la sociedad misma, aunado a una fuerte campaña de promoción por parte del Ministerio de la Protección Social, razones suficientes para crear un marco de desarrollo y

promoción de las denominadas, enfermedades huérfanas, actualmente el poco conocimiento que se tiene de las presentes enfermedades, ha generado que se vea seriamente desplazada su atención, por la atención de otras enfermedades, sin contar, que ni siquiera están incluidas dentro del plan obligatorio de salud, por lo que la única forma para que les presten un tratamiento adecuado es a través de tutelas, como mecanismo para que les sean reconocidos dichos derechos.

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. Por ejemplo, si se observa que en una población determinada existen muchos casos de una enfermedad rara, se puede investigar el origen de dicha dolencia, consiguiendo de esa manera prevenir nuevos casos. El artículo 8°, instituye los centros de acopio y registro de información, para los pacientes con enfermedades huérfanas, responsabilidad que está en cabeza de las entidades prestadoras de salud y las instituciones prestadoras de salud, quienes a su vez tendrán como tarea el hacer entrega de dicha información a las Secretarías Departamentales y Municipales de Salud, entidades adscritas al Ministerio de la Protección Social.

## **4. MARCO DE REFERENCIA**

### **5.**

#### **4.1 MARCO TEORICO**

##### **4.1.1. El concepto de enfermedad.**

La definición general de enfermedad es la siguiente: una enfermedad es una deficiencia de salud o una condición de funcionamiento anormal. Es una condición patológica de una parte, órgano o sistema de un organismo resultante de varias causas, tales como una infección, un defecto genético, o estrés medioambiental, y se caracteriza por un conjunto de signos identificables o síntomas.

Un paciente se definirá a sí mismo como afectado o por una enfermedad o por un desorden.

##### **4.1.2 El concepto de rareza.**

###### **a. Cifras de rareza.**

“Una enfermedad rara es una enfermedad que aparece poco frecuentemente o raramente en la población”. Para ser considerada como rara, cada enfermedad específica solo puede afectar a un número limitado de la población total, definido en Europa como menos de 1 de entre 2.000 ciudadanos (EC Regulation on Orphan Medicinal Products). Esta cifra también se puede expresar como 500 pacientes por cada enfermedad rara en una población de 1.000.000 de ciudadanos. Aunque 1 de 2.000, parece muy poco, en una población total de 459 millones de ciudadanos, esto podría significar nada menos que 230.000 individuos para cada enfermedad rara. Es importante subrayar que el número de pacientes de enfermedades raras varía considerablemente de una enfermedad a otra, y que la mayoría de la gente representada por las estadísticas en este campo sufre de enfermedades aún más raras, enfermedades que afectan solo a una de cada 100,000 personas o menos. Las enfermedades más raras solo afectan a unos miles, cientos o incluso a solo un par de docenas de pacientes. Estas “rarísimas

enfermedades” aíslan especialmente a los pacientes y a sus familias y les hacen vulnerables. Hay que notar que la mayoría de los cánceres, incluyendo los cánceres que afectan a los niños, son enfermedades raras.

A pesar de la rareza de cada enfermedad rara, siempre sorprende al público descubrir que, de acuerdo con una bien-aceptada estimación, “unos 30 millones de personas tienen una enfermedad rara en los 25 países europeos”, lo que significa que de 6% a 8% de la población total europea son pacientes con enfermedades raras. Esta cifra es el equivalente al total de habitantes de los Países Bajos, Bélgica y Luxemburgo.

Muchas enfermedades raras están resumidas como “otros desórdenes endocrinos y metabólicos” y en consecuencia, con pocas excepciones, es difícil registrar a la gente con una enfermedad rara, sobre una base nacional o internacional, y de una manera fiable y armonizada”. En el caso de cánceres raros, muchos registros no publican datos suficientes que echen abajo cifras de tumores raros por tipo, aun cuando esta información podría estar disponible por el examen patológico del tejido eliminado durante la operación.

Hay que notar que todos y cada uno de nosotros es, estadísticamente hablando, un portador de 6 a 8 anomalías genéticas, que son, generalmente pero no siempre, recesivos en su transmisión. Estas anomalías generalmente no tienen consecuencias, pero si dos individuos portadores de la misma anomalía genética tienen hijos, estos pueden verse afectados.

#### b. Paradoja de rareza.

Las cifras anteriormente mencionadas significan que aunque las “enfermedades son raras, los pacientes de enfermedades raras son muchos”. Por tanto “no es raro tener una enfermedad rara”. No es tampoco raro “estar afectado” por una enfermedad rara, cuando toda la familia de un paciente está ciertamente afectada en un sentido o en otro: en este sentido es “rara” la familia en la que nadie está – o ningún antepasado ha estado – afectado por una enfermedad rara (o desconocida, inexplicable, extraña).

#### 4.1.3. Diversidad y heterogeneidad de las enfermedades raras.

Desde la perspectiva médica, las enfermedades raras están caracterizadas por el gran número y amplia diversidad de desórdenes y síntomas, que varían no solo de enfermedad a enfermedad, sino también dentro de la misma enfermedad. La misma condición puede tener manifestaciones clínicas muy diferentes de una persona afectada a otra. Para muchos desórdenes, hay una gran diversidad de subtipos de la misma enfermedad. Se estima que existen hoy entre 5,000 y 7,000 enfermedades raras distintas, que afectan a los pacientes en sus capacidades físicas, habilidades mentales y en sus calidades sensoriales y de comportamiento. Muchas minusvalías pueden coexistir en una persona determinada, y esta es definida entonces como paciente con minusvalías múltiples.

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

El 80 % de las enfermedades raras tienen orígenes genéticos identificados, implicando uno o varios genes o anomalías cromosómicas. Pueden ser heredadas o derivadas de

mutación de novo gen o de una anomalía cromosómica. Tienen que ver con el 3 % y 4 % de los nacimientos. Otras enfermedades raras son causadas por infecciones (bacteriales o víricas), o alergias, o se deben a causas degenerativas, prolíficas o teratogénicas (productos químicos, radiaciones, etc.). Algunas enfermedades raras son también producidas por una combinación de factores genéticos y medioambientales. Pero para la mayoría de las enfermedades raras los mecanismos etiológicos son todavía desconocidos debido a la falta de investigación para encontrar la fisiopatología de la enfermedad. 4.1.4. Características comunes de las enfermedades raras

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

1. Las enfermedades raras son graves o muy graves, crónicas, a menudo degenerativas y que ponen en peligro la vida;
2. Que el comienzo de la enfermedad tiene lugar en la niñez para el 50 % de las enfermedades raras;
3. Incapacitación: la calidad de vida de los pacientes de enfermedades raras está a veces comprometida por la falta o pérdida de autonomía;
4. Muy dolorosa en términos de carga psicosocial: el sufrimiento de los pacientes de enfermedades raras y de sus familias se agrava por la desesperación psicológica, la falta de esperanza terapéutica, y la ausencia de ayuda práctica para la vida diaria;
5. Enfermedades incurables, por lo general sin tratamiento efectivo. En algunos casos, se pueden tratar los síntomas para mejorar la calidad de vida y las esperanzas de vida;
6. Las enfermedades raras son difíciles de tratar: las familias encuentran enormes dificultades para encontrar el tratamiento adecuado.

#### 4.1.5. Clarificación de algunos conceptos relacionados: enfermedades raras, enfermedades olvidadas, enfermedades huérfanas, medicamentos huérfanos.

No es raro leer documentos o publicaciones en los cuales los conceptos de enfermedades raras, enfermedades olvidadas, medicamentos huérfanos y enfermedades huérfanas no están claramente definidos y se usan como conceptos intercambiables. La situación ha llevado a una percepción errónea y a la confusión sobre a cuál de estos conceptos exactamente se refiere y sobre qué realidad cubre cada uno de ellos.

## 4.2 MARCO CONCEPTUAL

### 4.2.1. Enfermedades raras como realidad.

Es fundamental darse cuenta de que las enfermedades raras pueden afectar a cualquier familia en cualquier momento. No es solo “algo terrible que sucede a otra gente”. Es una realidad muy cruel que puede ocurrir a cualquiera, o cuando se tiene un hijo o en el curso de la propia vida.

En realidad, la terminología “enfermedades raras” solo pone de relieve la característica de rareza del complejo y heterogéneo mosaico de un estimado de 7,000 condiciones que ponen en peligro la vida y que la debilitan muchísimo. Esta terminología, que solo subraya la rareza, inmediatamente pone una tranquilizadora distancia entre la “pobre gente a la que algo terrible ha sucedido” y la gran mayoría de ciudadanos que se sienten protegidos por la baja difusión de las condiciones raras. Si estas enfermedades se llamaran oficialmente “enfermedades terribles que lentamente matan a tu hijo – o a ti mismo y que estás solo”, que es más parecido a la verdad, la existencia de unos 30 millones de personas directamente afectadas impresionaría más a la opinión pública.

Afortunadamente y gracias principalmente al trabajo tenaz de organizaciones de padres y pacientes, las cosas están lentamente cambiando. Hasta hace poco, las autoridades de la salud pública y los políticos han ignorado en gran parte las enfermedades raras. Hoy, e incluso aunque el número de enfermedades raras específicas conocidas es muy limitado, podemos dar testimonio de un despertar de algunas partes de la opinión pública y, como consecuencia, se están llevando a cabo algunas acciones por las autoridades públicas. Las enfermedades raras para las cuales hay disponible un sencillo y efectivo tratamiento preventivo, están incluso siendo examinadas, como parte de política de salud pública. Pero eso no es suficiente, y es hora de que las autoridades públicas consideren las enfermedades raras como prioridad de la Salud Pública y emprendan acciones para ayudar exactamente a muchos pacientes y familias afectadas por enfermedades raras. Como sabemos, la mayoría de estas enfermedades implican deficiencias sensoriales, motrices, mentales y físicas. Se pueden efectivamente reducir estas dificultades por la puesta en práctica de políticas públicas apropiadas.

También hay que tener en mente los aspectos sociales y las implicaciones de las enfermedades raras: los servicios territoriales y financieros para ayudar a familias y a pacientes tienen que ser organizados y desarrollados sobre una base local, tales como servicios de cuidado de día, centros de alivio, unidades de emergencia, centros de socialización y rehabilitación, campamentos de verano, servicios de educación y entrenamiento profesional. Los problemas relacionados con el “después de nosotros” – cuando el cuidador de toda la vida y / o los padres desaparecen – tienen que ser abordados y se tienen que concienciar los que toman las decisiones nacionales y europeas. Tienen que evaluarse las experiencias actuales en este campo y tienen que ser definidos los modelos válidos organizacionales y administrativos. Hay que subrayar que los retos y problemas en relación con los servicios sociales duran toda la vida de un paciente de enfermedad rara y se hacen tan importantes que se puede dar una prioridad de segunda línea a los aspectos médicos de la enfermedad.

#### 4.2.2. Necesidad de aumentar la conciencia pública y de una política pública apropiada.

Las razones por las que las enfermedades raras en su conjunto han sido ignoradas durante tanto tiempo se comprenden mejor hoy en día. Claramente, es imposible desarrollar una política nacional de salud pública específica para cada enfermedad rara. Sin embargo una aproximación global – mejor que gradual – puede dar origen a soluciones apropiadas. Una aproximación global a las enfermedades raras permite al paciente de una enfermedad rara escapar al aislamiento. Se pueden desarrollar Apropiadas políticas de salud pública en áreas de investigación científica y biomédicas, política de industria, investigación y desarrollo de medicamentos, información y entrenamiento de todas las partes implicadas, cuidados sociales y beneficios, hospitalización y tratamiento de pacientes externos. Para fomentar la investigación clínica, deberían promoverse fondos públicos para pruebas clínicas sobre enfermedades raras a través de medidas nacionales o europeas. Los profesionales de la salud pública, los expertos de la salud pública y los legisladores no pueden aplicar respuestas tradicionales y prioridad a una necesidad mayor. Esta aproximación no es válida para las enfermedades raras y no se puede sostener éticamente.

Con respecto a la investigación científica, hay una necesidad llamativa para el aumento de cooperación internacional. Los

esfuerzos de investigación existentes están todavía dispersos y se está realizando una investigación fragmentada con poca coordinación entre los laboratorios de investigación. Para las enfermedades raras, siendo los recursos muy limitados y las poblaciones de pacientes muy pequeñas, la falta de coordinación es particularmente perjudicial para el aumento de conocimiento sobre las enfermedades raras.. En este contexto particular, la duplicación innecesaria de investigación aumenta las preocupaciones éticas.

Hay carencia de conocimiento médico y científico sobre las enfermedades raras. Mientras el número de publicaciones científicas sobre enfermedades raras continúa aumentando – especialmente aquellas que identifican nuevos síndromes – menos de 1.000 enfermedades se benefician de un mínimo de conocimientos científicos, y estas son esencialmente las “más frecuentes” entre las enfermedades raras. La adquisición y difusión de conocimiento científico es la base vital para la identificación de las enfermedades, y lo más importante, para la investigación en nuevos diagnósticos y procedimientos terapéuticos.

#### 4.3 MARCO HISTORICO

La historia muestra que una parte importante de los conocimientos médicos que hemos conseguido durante siglos empezaron con la investigación de las enfermedades raras. El modelo de una enfermedad rara ha ayudado a comprender mejor las enfermedades más comunes. También se han desarrollado nuevas técnicas usando como modelos las enfermedades raras. Por ejemplo, la investigación sobre terapia del gen se está dando con enfermedades raras tales como la inmunodeficiencia combinada severa X-relacionada, Fibrosis Quística, enfermedad de Gaucher y Hemofilia.

Fácilmente olvidadas por los médicos, científicos de investigación y políticos, solo las enfermedades raras que han logrado atraer la atención pública se benefician de una política de investigación pública y / o de cobertura médica. Son

principalmente las asociaciones de pacientes las que han mejorado la conciencia pública. Y cuando esto fue posible, se progresó en el tratamiento de la enfermedad. Los pacientes y las familias junto con profesionales de la salud – médicos, científicos y mantenedores de la salud pública – están produciendo conjuntamente una base de conocimiento.

Después de la aparición de los primeros síntomas, hay una batalla inicial para el diagnóstico, que puede durar años. Después del diagnóstico viene para los pacientes y sus familias la lucha para ser oídos, informados y dirigidos hacia cuerpos médicos competentes, donde existen, y para conseguir el tratamiento más adecuado en la actualidad. Después del diagnóstico, los pacientes y sus familias se enfrentan con demasiada frecuencia con el cuidado social y de salud gravemente inadecuado.

Para la gran mayoría de enfermedades raras, no existe protocolo para las buenas prácticas clínicas. Donde existen, la compleción de la difusión puede no ser óptima: no todos los profesionales de la salud pública están siempre adecuadamente preparados, no todos los países europeos han adoptado y compartido los protocolos. Además, la segmentación de las especialidades médicas es una barrera para el cuidado comprensivo de un paciente que sufre una enfermedad rara.

Las familias y los trabajadores sociales se quejan con frecuencia de la extrema dificultad para dar los pasos administrativos necesarios requeridos para recibir los beneficios sociales. Existen entre países – e incluso entre regiones dentro de un mismo país - disparidades y arbitrariedades de gran importancia en la asignación de ayuda financiera, ayuda de ingresos y reembolso de los gastos médicos. Normalmente en Europa, los costes causados por el tratamiento son a menudo más elevados que los de las otras enfermedades por la rareza de la enfermedad y el número limitado de centros especializados. En la mayoría de los casos, una parte significativa de estos gastos es soportada exclusivamente por los familiares, generando de este modo una desigualdad adicional entre pacientes ricos de enfermedades raras y pacientes pobres de enfermedades raras. Los costes de viajes a centros especializados son elevados en términos de tiempo ausente del trabajo y coste financiero. Además, la ansiedad se amplifica porque generalmente solo el padre o la madre puede viajar mientras que el otro cuida de otros niños o tiene que trabajar.

Es también importante subrayar que, en una familia en la que un hijo tiene una enfermedad rara, la mayoría de las veces uno de los padres - generalmente la madre - o deja completamente de trabajar por un trabajo remunerado fuera de casa o lo reduce significativamente. Como consecuencia, mientras que los gastos aumentan dramáticamente, los ingresos se ven reducidos considerablemente. En el caso de un paciente adulto de enfermedad rara que está bastante bien para poder trabajar, las horas de trabajo deben ser adaptadas para permitirle las visitas médicas y el cuidado apropiado.

En términos de logística, queda mucho por hacer para asegurar igualdad real entre ciudadanos discapacitados y ciudadanos sanos. Está completamente asumido que la deficiencia conduce a la minusvalía si el medio ambiente y las regulaciones no toman en consideración las necesidades especiales de la gente con deficiencia para participar en la sociedad. La deficiencia es una parte de nuestro ser. La minusvalía viene del exterior por factores de incapacitación. Para algunas enfermedades raras, tales como la fiebre mediterránea familiar, el síndrome de X frágil y fibrosis quística, existen en ciertos países protocolos de tratamiento y programas médicos, sociales y educativos definidos, lo mismo que programas de exploración más o menos bien dirigidos.

Cuando existen métodos de exploración de fase prenatal y asintomática para enfermedades raras que permiten una cobertura médica efectiva y pronta, estos deberían aplicarse porque pueden mejorar significativamente la calidad y duración de la vida. Deberían introducirse otros programas de exploración como parte de políticas de Salud Pública tan pronto como existan pruebas sencillas, fiables y tratamientos efectivos. El progreso cualitativo y cuantitativo en el pronóstico y tratamiento clínico están planteando nuevas cuestiones de salud pública sobre políticas en exploración generalizada y dirigida para algunas enfermedades.

## **6. OBJETIVOS**

### **6.1 OBJETIVOS GENERALES**

Analizar el estado actual de las enfermedades huérfanas en Colombia y los efectos que tendría la aprobación de los proyectos de Ley para que este dentro del POS con todas las condiciones de justicia para las EPS, IPS, mostrando los beneficios de este impacto en nuestra población.

### **6.2 ONJETIVOS ESPECIFICOS**

Difundir y discutir sobre el estado actual de las enfermedades huérfanas en Colombia.

Ayudar a conocer los diferentes proyectos de ley al respecto para fomentar su desarrollo.

Generar espacios por intermedio de este ensayo que permitan a la comunidad conocer estas patologías que aquejan nuestro país, para que tengan conciencia sobre sus derechos en el SGSS en Colombia.

Fomentar la participación de todos los sectores diferentes a salud para apoyar y dar a conocer este proyecto siendo que es una realidad que afecta financieramente el territorio colombiano y no estar ajena a ella.

## **7. PRESUPUESTO.**

Las personas con enfermedades huérfanas que requieran con necesidad diagnósticos, tratamientos, medicamentos, procedimientos y cualquier otra prestación en salud no incluida en los Planes Obligatorios de Salud que no tengan capacidad de pago, serán financiados en el Régimen Subsidiado con cargo a los recursos señalados en la Ley 715 de 2001 y las demás normas que financien la atención de la población pobre no asegurada y de los afiliados al Régimen Subsidiado en lo no cubierto con subsidios a la demanda. Si las fuentes anteriores no son suficientes, se podrá disponer de manera excepcional de los recursos excedentes de la subcuenta de Eventos Catastróficos y Accidentes de Tránsito (ECAT) del Fosyga.

En el Régimen Contributivo, las prestaciones en salud no incluidas en el Plan Obligatorio serán financiadas con cargo a los recursos de la Subcuenta de Compensación del Fondo de Solidaridad y Garantía, Fosyga, que no afecten los destinados al aseguramiento obligatorio en salud.

Para efectos del presente artículo, se faculta al Gobierno Nacional para establecer un régimen especial de condiciones y tarifas máximas al cual deberá sujetarse el reconocimiento y pago de los costos de la atención de dichas enfermedades.

## 8. MODELO METODOLOGICO

## **9. CONCLUSIONES**

El paciente de una enfermedad rara es el huérfano de los sistemas de salud, a menudo sin diagnóstico, sin tratamiento, sin investigación: por consiguiente sin razón para la esperanza.

Hay algo útil que se puede hacer incluso con los existentes, limitados pero en aumento, conocimientos y medios: con la ayuda de programas de re-educación y rehabilitación, los progresos realizados en los campos de la fisioterapia, nutrición y dietética, gestión del dolor, psicología, mecanismos médicos, terapias avanzadas, prácticas de intercambio de información, los sistemas de salud pública nacionales podrían lograr mucho más para mejorar la calidad de vida y la esperanza de vida de los pacientes de enfermedades raras.

Los Centros de Referencia podrían ser o específicos de enfermedad o especializados por grupo de enfermedades raras. Las redes existentes y en desarrollo de profesionales de la salud demuestran que ya existen algunas prácticas mejores, aun cuando son limitadas y tienen que ser compartidas y difundidas. Todavía queda un esfuerzo mayor para fomentar y estimular la investigación y aumentar el conocimiento existente, que está lejos de ser suficiente, para hacer frente a los retos de las enfermedades raras.

Los colombianos deben solidarizarse con los pacientes y sus familias puesto que la calidad de vida es compleja al presentarse la pérdida total o parcial de autonomía para la persona que padecen de estas enfermedades

Así mismo, cabe mencionar que en muchas ocasiones son enfermedades dolorosas y con una enorme carga psicosocial. Esta situación se acentúa en casos donde aún no existen

tratamientos para tratarlas y o no se cuenta con los avances científicos en esta materia.

Existen varios desafíos en este plano de la salud. Para los pacientes es encontrar apoyo integral requerido para ellos y sus familias de manera oportuna, de otra parte se hace necesario mejorar los mecanismos de información que faciliten el diagnóstico que a veces los lleva a recorrer largos caminos por diversas especialidades de la salud antes de conocer el nombre de su enfermedad y el respectivo tratamiento, en el caso que exista.

Las enfermedades huérfanas existentes sería una cifra muy difícil de precisar, a nivel mundial se habla de más de 5.000 patologías de esta clase. En Colombia hay pacientes diagnosticados con estas enfermedades y podemos mencionar, sin ser exhaustivos algunas de ellas: Esclerosis Lateral Amiotrófica, Fibrosis Quística, Epidermolisis Bullosa conocida como Niños con piel de cristal, Enfermedad de Pompe y Síndrome de Klippel Trenaunay de los cuales en Colombia suman alrededor de 70 niños la mayoría no en tratamiento y Enfermedad de Gaucher, entre muchas otras.

## 10. BIBLIOGRAFIA

Anthony S. Fauci, Eugene Braunwald, Dennis L. Kasper, Stephen L. Hauser, Dan L. Longo, J. Larry Jameson, and Joseph Loscalzo, Eds. HARRISON PRINCIPIOS DE MEDICINA INTERNA. EDITORIAL MC GRAY HILL, 17 EDICION.2011

T.W. SADLER. EMBRIOLOGIA MEDICA DE LAGHMAN, EDITORIAL PANAMERICANA, 8 EDICION.2009

Blanco A., Gustavo Blanco, Química biológica . Editorial MC GRAY HILL. Edición 9° Renovada y Actualizada , 2011.

DEVLIN, BIOQUIMICA DE DEVLIN, - Editorial REVERTE -  
Edición 8, 2008

## 11. ANEXOS

### FOTOGRAFIAS



---

*Figura 8. Fleboangiomas miembro inferior y pelvis. Pseudohipertrofia. Displasia venosa en los tres segmentos con lesión cutánea.*



---

*Figura 6. Fleboangiomas miembro superior y tórax. Pseudohipertrofia disarmónica. Displasia multifocal tumoral con compromiso cutáneo.*



---

*Figura 10. 8. Síndrome de Klippel-Trénaunay-Servelle. Hipertrofia disarmónica de miembro inferior derecho. Hemangiomatosis. Macropodia*