

METODOLOGÍA PARA ACTUALIZACIÓN DEL LISTADO DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS

Oficina de Calidad

Bogotá D.C

Mayo 18 de 2017

1. Introducción

En Colombia una enfermedad huérfana es aquella crónicamente debilitante, grave, que amenaza la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas, comprenden, las enfermedades raras, las ultra huérfanas y olvidadas. (Ley 1392 de 2010/Ley 1438 de 2011). Estas enfermedades afectan no solo al individuo sino al Sistema de Salud, es por esto que en el año 2010 se expidió la ley 1392 por medio de la cual se reconoce que las enfermedades huérfanas son de especial **protección** y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del estado colombiano a la población que las padece y a sus cuidadores; **estando conforme con lo establecido en la Ley Estatutaria en Salud.**

De acuerdo a esta prevalencia en Colombia se identificaron 2149 enfermedades huérfanas (Resolución 2048 de 2015). Adicionalmente en el censo realizado por la Cuenta de Alto Costo identificaron aproximadamente 13 mil personas afectadas por alguna de estas patologías.

Con el fin de implementar las acciones necesarias para la atención en salud de los enfermos que padecen estas patologías en Colombia, mejorar la calidad y expectativa de vida de los pacientes y dar un enfoque integral al abordaje y manejo de esta problemática, el Ministerio de Salud y Protección Social conformó una mesa de trabajo para la Reglamentación de la ley 1392 de 2010, con la participación de Asociaciones de Pacientes, Sociedades Científicas, Academia e Industria Farmacéutica.

Uno de los productos desarrollados por la mesa de trabajo fue la definición de un listado que incluyera estas enfermedades. Una vez estudiados los criterios internacionales y nacionales respecto al tema, se definió este listado, el cual debe ser actualizado cada dos (2) años de acuerdo al parágrafo del **artículo 2 Ley 1392 de 2010**. Teniendo en cuenta lo anterior, es necesaria la actualización del listado de enfermedades huérfanas contemplada en la **Resolución 2048 de 2015**.

2. Marco normativo

La **Ley 1392 de 2010** definió los criterios para considerar una enfermedad como huérfana. Con base en los mismos, se procedió a proponer un listado inicial. Se definió que los criterios establecidos en el artículo segundo de la **Ley 1392 de 2010**, describen las características que deben tener las Enfermedades Huérfanas.

ARTÍCULO 2°. DENOMINACIÓN DE LAS ENFERMEDADES HUÉRFANAS. Las enfermedades huérfanas son aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 2.000 personas, comprenden, las enfermedades huérfanas, las ultrahuérfanas y olvidadas. Las enfermedades olvidadas son propias de los países en desarrollo y afectan ordinariamente a la población más pobre y no cuentan con tratamientos eficaces o adecuados y accesibles a la población afectada.

Así mismo, se tuvo en cuenta la modificación establecida por la **Ley 1438 de 2011** que en su Título IX, **ARTÍCULO 140°**, modifica el artículo 2 de la ley 1392 de 2010, así:

ARTÍCULO 140°. DENOMINACIÓN DE LAS ENFERMEDADES HUÉRFANAS. Las enfermedades huérfanas son aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una *prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas*, comprenden, las enfermedades huérfanas, las ultrahuérfanas y olvidadas. Las enfermedades olvidadas son propias de los países en desarrollo y afectan ordinariamente a la población más pobre y no cuentan con tratamientos eficaces o adecuados y accesibles a la población afectada.

Se estableció entonces, basado en esta normativa, que los criterios que deben cumplir las Enfermedades Huérfanas para ser incluidas en los listados son los siguientes:

- **Crónicamente debilitantes**
- **Graves**
- **Amenazan la vida**
- **Prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas**

Resolución 2048 de 2015. Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se define el número con el cual se identifica cada una de ellas en el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas.

3. Características del listado de enfermedades Huérfanas

- El listado de enfermedades huérfanas incluido en la Resolución 2048 de 2015 se construyó sobre evidencia científica.

- La enfermedad huérfana incluida en el Listado debe cumplir todos los criterios, pues cada uno de estos es indispensable (la existencia de uno no excluye el requisito de los demás).
- El Listado está construido mediante un método incluyente, evitando exclusiones que puedan afectar la calidad y expectativa de vida de los pacientes que sufren estas enfermedades.
- El Listado es sometido a los diferentes actores sociales con el fin de legitimar el ejercicio y proceder a utilizarlo como punto de partida para la reglamentación de la ley 1392 de 2010.
- El Listado es dinámico y permite la inclusión de patologías que cumplan los criterios descritos anteriormente, considerando que cualquiera de las enfermedades huérfanas descritas en la literatura podría presentarse en la población colombiana y que es necesaria la construcción de la información relativa a estas patologías y su prevalencia en Colombia.

4. Definición conceptual de los criterios de inclusión

4.1 Prevalencia

La prevalencia es el primer criterio a tener en cuenta para la definición del listado de enfermedades huérfanas. La prevalencia mide la proporción de personas que en un área geográfica y en un periodo de tiempo establecido sufren una enfermedad. Esta se calcula como el cociente del número de individuos que padecen la enfermedad (numerador) dividido por el número total de habitantes del área considerada incluyendo los que la padecen. La prevalencia puede determinarse para espacios definidos de tiempo como un mes, un año o toda la vida. Por su parte, la incidencia mide el número de casos nuevos que surgen en un área geográfica determinada y periodo de tiempo determinado. No existe un consenso mundial sobre el valor de la prevalencia para las enfermedades huérfanas. Para el territorio colombiano, la Ley 1438 de 2011 definió una prevalencia igual o menor a 1 por cada 5.000 personas.

4.2 Crónicamente debilitante

El segundo criterio establecido por Ley 1392 de 2010, es que las enfermedades huérfanas deben ser crónicamente debilitantes, definidas como aquellas que **interfieren significativamente con las actividades de la vida diaria**. Aunque los trastornos de cualquier sistema de órganos pueden dificultar la vida diaria en cierta medida, **las enfermedades que dificultan significativamente la capacidad para la actividad física tienden a ser más debilitantes**. Las personas con capacidades físicas severamente restringidas, normalmente requieren asistencia personal o mecánica para llevar a cabo las tareas necesarias para la vida independiente. **Para medir la debilidad se puede acudir a**

establecer el nivel de secuelas discapacitantes de las enfermedades. La ponderación de las discapacidades, se realiza con base a un estimador que permite la comparación de la severidad de la discapacidad con la muerte. Para ello se utiliza una clasificación definida por expertos, que cataloga las discapacidades en categorías que representan grados crecientes de severidad. La ponderación varía entre 0, o ausencia de discapacidad, y 1 que representa a la muerte que es el grado máximo de discapacidad.

4.3 Grave

El tercer criterio que define la Ley es el de gravedad. Este es un concepto clínico que refleja el grado sintomático en cada patrón evolutivo de una patología. **La gravedad es una cualidad relacionada con el grado de descompensación fisiológica y/o pérdida de función de uno o más sistemas orgánicos y con la probabilidad de muerte, o riesgo de mortalidad (índice de mortalidad), pero también se introducen nociones de necesidad de intervención (grado de deterioro que produciría la carencia o falta de cuidados inmediatos o continuos).** Para medir la gravedad es necesaria, además de la ponderación de las discapacidades, la medición de los resultados no fatales, que consiste en la valoración del peso de la morbilidad medida en términos de los años de vida que se pierden a consecuencia del padecimiento de una enfermedad y sus secuelas. Requiere para su estimación del estudio detallado de la historia natural de las enfermedades, información que se traduce en un "mapa" que avanza desde la aparición del cuadro clínico hacia todas las formas de discapacidad que cada enfermedad puede ocasionar.

4.4 Amenaza a la vida

Finalmente el cuarto criterio definido en la Ley, es que la enfermedad huérfana debe amenazar la vida. **La amenaza de la vida se relaciona con la letalidad de la enfermedad.** El concepto de letalidad se vincula mucho también con el ámbito de la salubridad. En este sentido, se estima en términos de estadísticas la letalidad que una enfermedad tiene o tuvo sobre un conjunto más o menos determinado de personas y por lo tanto se pueden extraer datos sobre la potencia de tal enfermedad para amenazar la vida. **La letalidad se mide a través de la relación porcentual entre muertes y casos de una enfermedad.** Si se produce cero muertes a causa de esa enfermedad, se considera que no es letal y por tanto no amenaza la vida. **La letalidad debe medirse también en términos de la duración del tiempo perdido a consecuencia de la muerte prematura: Es el tiempo que las personas dejan de vivir cuando mueren en una edad previa a su esperanza de vida teórica.**

5. Postulación de patologías a incluir en el listado.

Todo ciudadano o Institución puede postular las enfermedades huérfanas a incluir en el listado, teniendo en cuenta los criterios definidos en la Ley. En lo posible anexar soportes de evidencia científica que corrobore el cumplimiento de dichos criterios. Se deberá remitir la solicitud al Jefe de la Oficina de Calidad del Ministerio de Salud y Protección Social, Cra 13 No 32-76 Piso 21,

6. Conformación del equipo evaluador

Dentro de los integrantes se encuentran: Representante de la Asociación Colombiana de Genética Humana, representante de las Sociedades Científicas a la que corresponda la enfermedad a evaluar, representante de las Organizaciones de Pacientes o pacientes potencialmente afectados, representante de la Academia y 2 representantes del Ministerio de Salud y Protección Social. Una vez se tenga el listado definitivo se realizara la validación en la Mesa Nacional de Enfermedades Huérfanas.

7. Metodología para calificación

Una vez establecido el cumplimiento del criterio de prevalencia, la patología a incluir en el listado de enfermedades huérfanas se somete a una evaluación que la permita calificar y **determinar aquellas que son crónicamente debilitantes o que amenacen la vida**, en virtud de los criterios descritos en este documento.

Método

Para proceder a calificar las Enfermedades Huérfanas se realiza el siguiente procedimiento:

- a) Las Sociedades Científicas deben calificar si la enfermedad es debilitante (produce o no deficiencia, o secuelas discapacitantes) y si amenaza la vida (es letal).
- b) Se califican por separado los criterios **“crónicamente debilitante”** y **“que amenace la vida”**, dando un puntaje de “1”-uno al cumplimiento del criterio y de “0”-cero al no cumplimiento del criterio.
- c) El criterio **“grave”** no se calificará en el presente ejercicio, ya que para este hay que establecer un gradiente y no podría ser calificado dicotómicamente. La calificación de este criterio se realizará en un ejercicio posterior, en el que se pretende establecer si el problema de salud que presenta la enfermedad huérfana es ligero (poco o escaso), es moderado (medio o regular), es grave (mucho, extremo), o es completo (total); estableciendo una ponderación de las discapacidades y de las secuelas que producen las diferentes patologías.

- d) Se incluirán dentro del listado solo aquellas patologías huérfanas que contengan la calificación “1” en ambas columnas.
- e) Así mismo se incluirán dentro del listado aquellas que cumplan el criterio de prevalencia, pero que no mostraron evidencia científica del no cumplimiento de los otros dos criterios. Esto con el fin de evitar la exclusión de patologías que aún no presentan suficiente evidencia científica, pero que sin embargo han sido descritas en la Literatura como enfermedad huérfana o han presentado prevalencias muy bajas, en las cuales solo se describen casos únicos o familiares.

8. Calificación de las Patologías

8.1 Calificación del Criterio “crónicamente debilitante”

Para establecer la calificación de este criterio se requiere responder las siguientes preguntas:

- a) ¿La enfermedad produce cambios en las funciones corporales que generen una desviación significativa o una pérdida fisiológica?
- b) ¿La enfermedad produce cambios en las estructuras del cuerpo que genere una desviación significativa o una pérdida en las estructuras?
- c) ¿La enfermedad produce limitaciones para realizar una tarea en un entorno normal?
- d) ¿La enfermedad produce limitaciones para realizar las tareas en la participación?
- e) ¿La enfermedad produce barreras en el mundo físico, social y/o actitudinal?

Si alguna de las preguntas anteriores tiene una respuesta de **Si**, se procederá a calificarla con **(1)** Por el contrario si todas tienen una respuesta **No**, se procederá a calificarla con **(0)**.

Las preguntas deben ser respondidas dentro de las siguientes perspectivas (las cuales están definidas en la **CIF - Clasificación Internacional del Funcionamiento, de La Discapacidad y de La Salud**)*:

Funciones corporales: son las funciones fisiológicas de los sistemas corporales (incluyendo las funciones psicológicas);

- Estructuras corporales: son las partes anatómicas del cuerpo, tales como los órganos, las extremidades y sus componentes;
- Deficiencias: son problemas en las funciones o estructuras corporales, tales como una desviación significativa o una pérdida;
- Actividad: es la realización de una tarea o acción por parte de un individuo; Participación es el acto de involucrarse en una situación vital;
- Limitaciones en la Actividad: son dificultades que un individuo puede tener en el desempeño/realización de actividades;

- Restricciones en la Participación: son problemas que un individuo puede experimentar al involucrarse en situaciones vitales;
- Factores Ambientales: constituyen el ambiente físico, social y actitudinal en el que las personas viven y conducen sus vidas.

* El Sistema **CIF** permite calificar la salud y los estados “relacionados con la salud” de un individuo a través de códigos de la categoría apropiada y añadiendo los calificadores, que son códigos numéricos que especifican la extensión o magnitud del funcionamiento o la discapacidad en esa categoría, o la extensión por la que un factor contextual es un facilitador o barrera.

La herramienta **CIF** no se ha aplicado en Colombia para clasificar el funcionamiento y la discapacidad de las personas que sufren enfermedades huérfanas. **El ejercicio inicial fue realizar una calificación dicotómica (Si o No), se producen secuelas discapacitantes en los pacientes que sufren este tipo de patologías.**

8.2 Calificación del criterio “amenaza a la vida” (letalidad)

Para establecer la calificación de letalidad, se procederá a establecer si la enfermedad puede contribuir a producir la muerte. Se califica con **1** si la calificación es **SI** y **0** si la calificación es **NO**

9. Cronograma 2017

Recepción de solicitudes: **Mayo 18- Junio 28 de 2017**

Publicación de listado de enfermedades postuladas **Junio 29 - Julio 13 de 2017**

Evaluación de Solicitudes: **Julio 14 - Agosto 14 de 2017**

Elaboración de proyecto de Resolución: **Agosto 15 - Septiembre 15 de 2017**

Publicación de resultados de evaluación de solicitudes y Proyecto de Resolución para consulta pública: **Septiembre 15 - 20 de 2017**

10. Cronograma general de actualización bianual:

Recepción de solicitudes: **hasta el 31 de enero del año de actualización**

Evaluación de Solicitudes: **30 días calendario**

Elaboración de proyecto de Resolución: **30 días calendario**



Publicación de resultados de evaluación de solicitudes y Proyecto de Resolución para consulta pública: **20 días calendario**

Trámite jurídico del proyecto de Resolución: **60 días calendario contados a partir del cierre de consulta pública**

En garantía de la legitimidad y transparencia del proceso, todas las etapas enunciadas en el cronograma serán publicadas para conocimiento del público en general. Para el efecto el Ministerio de Salud y Protección Social determinará los medios adecuados para tal fin.