

Enfermedades huérfanas

MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL

SALUD PÚBLICA- PREVENCIÓN ENFERMEDADES NO TRANSMISIBLES

Bogotá D.C. 19 de Septiembre del 2013



 **Indicadores:** tasas de prevalencia, número de pacientes por tipo de enfermedad, IPS que atienden

1. ¿Qué es una enfermedad huérfana?

En Colombia una enfermedad huérfana es aquella crónicamente debilitante, grave, que amenaza la vida y con una prevalencia (la medida de todos los individuos afectados por una enfermedad dentro de un periodo particular de tiempo) 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).

2. ¿Qué es una enfermedad rara?

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. Las enfermedades raras son enfermedades potencialmente mortales, o debilitantes a largo plazo, de baja prevalencia y alto nivel de complejidad. La mayoría de ellas son enfermedades genéticas; otras son cánceres poco frecuentes, enfermedades autoinmunitarias, malformaciones congénitas, o enfermedades tóxicas e infecciosas, entre otras categorías.

3. ¿Qué es una enfermedad ultra huérfana?

Describe condiciones extremadamente raras. se sugiere una prevalencia de 0,1-9 por 100 mil.

4. *¿Qué es una enfermedad olvidada?*

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. 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.

5. *¿Cuál es la causa de una enfermedad huérfana?*

La causa exacta de una enfermedad huérfana sigue siendo desconocida. Sin embargo para una porción significativa de la población el problema se puede originar en mutaciones (cambios) en un gen. Muchas de estas mutaciones genéticas pueden pasar de generación en generación, explicando por qué algunas enfermedades huérfanas son familiares. Es importante saber que la genética es solo un factor. Factores ambientales como la dieta, fumar, o exposición a químicos también juegan un papel en las enfermedades huérfanas. Estos factores pueden causar enfermedades o interactuar con factores genéticos para aumentar la severidad de una enfermedad.

6. *¿Cuántas enfermedades huérfanas existen?*

En el mundo se han identificado entre 6,000 y 7,000 enfermedades huérfanas. En Colombia tenemos identificadas alrededor de 1.920 que se encuentran incluidas en la resolución 430 de 2013.

7. *¿Qué pasa si tengo una enfermedad huérfana que no está incluida en el listado de enfermedades huérfanas reconocidas en Colombia?*

El listado de enfermedades huérfanas es dinámico, ya que cualquiera de las patologías descritas en la literatura puede presentarse en la población colombiana, por lo tanto este listado será actualizado cada dos (2) años con base en los criterios que las definen, es decir que sea crónicamente debilitante, grave, amenace la vida y tenga una prevalencia igual o menor a 1 persona en cada cinco mil.

8. *¿Cuántas personas tienen una enfermedad huérfana?*

De acuerdo a los datos reportados en el 2013 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 la Sociedad de Pacientes tenemos un reporte preliminar de 13.238 registros.

Esta información está siendo sometida a un proceso de auditoría y depuración. Posteriormente se creará el registro nacional de pacientes con enfermedades huérfanas para que todos los pacientes con diagnóstico confirmado sean incluidos. Este será alimentado por la información de las entidades de salud.

9. *¿Cuáles son algunos de los problemas que experimentan las personas con enfermedades huérfanas?*

- Dificultad en obtener un diagnóstico exacto

- Opciones de tratamiento limitadas
- Poca o ninguna investigación disponible sobre su enfermedad
- Dificultad para encontrar médicos o centros de tratamiento con experiencia en tratar una enfermedad específica
- En algunos casos tratamientos más costosos que los de una enfermedad común.
- Dificultad para solicitar servicios médicos, sociales, asistenciales o financieros, dada la poca familiaridad sobre las enfermedades
- Sensación de aislamiento
- Falta de información

10. *¿Por qué toma tanto tiempo obtener un diagnóstico?*

Es difícil obtener un diagnóstico por la diversidad de enfermedades huérfanas, prácticamente todas las especialidades y disciplinas de la salud están involucradas de una u otra manera en el tratamiento por lo que no es sencillo diagnosticarlas. Es posible que el médico que lo atiende nunca haya visto a un paciente con la enfermedad huérfana que usted tiene. Adicionalmente, suele requerir exámenes especializados, debido a sus manifestaciones clínicas pueden confundirse con enfermedades más comunes. Los esfuerzos de parte del Ministerio de Salud y Protección Social, asociaciones de pacientes, centros especializados y grupos de investigación están enfocados en aumentar la conciencia entre los médicos.

11. *¿Dónde pueden encontrar información sobre enfermedades huérfanas?*

En colaboración con las sociedades científicas y las asociaciones de pacientes se está construyendo la base de datos de información en enfermedades huérfanas. Esta base de datos tiene un propósito educativo únicamente. Nunca deberá ser utilizada con fines de diagnóstico o tratamiento. Si tiene preguntas sobre su condición médica, siempre busque la orientación de su médico o un profesional de la salud.