

Plan Nacional de Gestión para las Enfermedades Huérfanas/Raras ^{v2}

Dirección de Promoción y Prevención

Subdirección de Enfermedades No Trasmisibles

Grupo Gestión Integrada de la Salud Cardiovascular, Bucal,
del Cáncer y otras Condiciones Crónicas – Enfermedades
Huérfanas/Raras

Abril - 2024

© Ministerio de Salud y Protección Social
Cra. 13 # 32-76
PBX: (57-1) 330 50 00
Bogotá D.C. Colombia,

Usted puede copiar, descargar o imprimir los contenidos del Ministerio de Salud y Protección Social –MSPS– para su propio uso y puede incluir extractos de publicaciones, bases de datos y productos de multimedia en sus propios documentos, presentaciones, blogs, sitios web y materiales docentes, siempre y cuando se dé el adecuado reconocimiento al MSPS como fuente y propietaria del copyright. Toda solicitud para uso público o comercial y derechos de traducción se sugiere contactar al Ministerio a través de su portal web www.minsalud.gov.co

GUILLERMO ALFONSO JARAMILLO MARTÍNEZ
Ministro de Salud y Protección Social

JAIME HERNÁN URREGO RODRÍGUEZ
Viceministro de Salud Pública y Prestación de Servicios

LUIS ALBERTO MARTÍNEZ SALDARRIAGA
Viceministro de Protección Social

GONZALO PARRA GONZÁLEZ
Secretario General

GINA ROSA ROJAS FERNÁNDEZ
Directora de Promoción y Prevención

YULIANA ANDREA VALBUENA BEDOYA
Subdirectora de Enfermedades No Transmisibles

EDILMA MARLÉN SUÁREZ CASTRO
Dirección de Talento Humano en Salud

CLAUDIA MARCELA VARGAS PELÁEZ
Dirección de Medicamentos y Tecnologías en Salud

GERMÁN RAÚL CHAPARRO
Dirección Regulación Beneficios, Costos y Tarifas
Aseguramiento Salud

CLARA MERCEDES SUÁREZ RODRÍGUEZ
Dirección de Epidemiología y Demografía

LIBIA ESPERANZA FORERO GARCÍA
Dirección de Prestación de Servicios y Atención Primaria
en Salud

HENRY DÍAZ DUSSAN
Oficina de Tecnología de la información y Comunicaciones

MAGDA YANIRA CAMELO ROMERO
Oficina de Promoción Social

EQUIPO TÉCNICO

Dirección de Promoción y Prevención

Heidy García Orozco
Marta Catalina Vásquez Sagra
Indira Tatiana Caicedo Revelo
Mauricio Orlando Olarte Torres
Jancy Andrea Huertas
Alberto Martínez Tejeiro
Angie Lorena Camacho Calderón
Michael Alexander Vallejo Urrego

Dirección de Talento Humano en Salud

Yesika Isabel Reyes Zúñiga

Dirección de Medicamentos y Tecnologías en Salud

Paola Astrid Avellaneda Lozada
María Cristina D'pino Franco
Aida Maired Builes Gutiérrez
John Francisco Ariza Montoya

Dirección Regulación Beneficios Costos-Tarifas Aseguramiento Salud

Edelberto Gomez Vergara
Mario Gildardo Galindo Castillo

Dirección de Epidemiología y Demografía

Javier Ríos Plata
Adriana Ascencio Martínez

Dirección de Prestación de Servicios y Atención Primaria en Salud

Sandra Patricia Álvarez Sierra

Oficina de Tecnología de la información y Comunicaciones

Jesús María Segovia Romero
Patricia Delgado Rodríguez

Oficina de Promoción Social

Sandra Piedad Castro Contreras

Colaboradores externos capítulo Situación Epidemiológica de las EHR en Colombia

Fredy Orlando Mendivelso Duarte

M. D. Cirujano. Epidemiólogo Clínico. MPH. MSc. FETP.

Colsanitas

Amanda Francynne Caicedo Revelo

Médico Especialista en Medicina Familiar Integral

Fundación Universitaria Juan N. Corpas

AGRADECIMIENTOS

De manera especial agradecemos la participación de actores del Sistema General de Seguridad Social en Salud que hicieron sus valiosos aportes en las reuniones de socialización, realizadas durante el proceso de construcción de este plan y de manera especial a los representantes de la Mesa Nacional de Enfermedades Huérfanas/Raras quienes han contribuido desde su experticia y amplio reconocimiento de las necesidades propias de los pacientes, familias y sus cuidadores.

SIGLAS - ACRÓNIMOS

ADRES	Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud
APS	Atención Primaria en Salud
ASCOFAME	Asociación Colombiana de Facultades de Medicina
CAC	Cuenta de Alto Costo
CIE-10	Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud
CIE-11	Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud
EAD	Escala Abreviada del desarrollo
EAPB	Empresas Administradoras de Planes de Beneficios
ECD	Escala Cualitativa del Desarrollo
EFIS	Examen del Recién nacido estandarizado
EHR	Enfermedades Huérfanas/Raras
ENHU	Observatorio Interinstitucional de Enfermedades Huérfanas
EOC	Empresa Obligada a Compensar
EPS	Entidades Promotoras de Salud
GPC	Guía de Práctica Clínica
IETS	Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud
INS	Instituto Nacional de Salud
INSERM	Instituto Nacional de Salud e Investigación Médica Francés
INVIMA	Instituto Nacional de Vigilancia de Medicamentos y Alimentos
IPS	Instituciones prestadoras de servicios de salud
MSPS	Ministerio de Salud Y Protección Social
OMS	Organización Mundial de la Salud
ONAC	Organismo Nacional de Acreditación de Colombia
ORPHANET	Red Europea de Enfermedades Huérfanas
PAIS	Política de Atención Integral en Salud
PDSP	Plan Decenal de Salud Pública
RLCPD	Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad
RMP	Ruta Materno Perinatal
RNPEH	Registro Nacional de Personas con Enfermedades Huérfanas/Raras
RPMS	Ruta de Promoción y Mantenimiento de la Salud
SENT	Subdirección de las Enfermedades No Trasmisibles
SGSSS	Sistema General de Seguridad Social en Salud
SISPRO	Sistema Integral de Información de la Protección Social
SIVIGILA	Sistema Nacional de Vigilancia en Salud Pública
SNS	Superintendencia Nacional de Salud
THS	Talento Humano en Salud
UNIRS	Uso no incluido en el Registro Sanitario
UPC	Unidad de Pago por Capitación

Contenido

1. INTRODUCCIÓN	10
2. MARCO DE REFERENCIA	13
3. MARCO NORMATIVO	20
4. MARCO CONCEPTUAL	28
4.1. Situación global	28
4.2. Epidemiología	29
4.3. Legislación, políticas y planes	32
4.4. Odisea diagnóstica	33
4.5. Tratamiento integral	34
4.6. Situación Epidemiológica de las EHR en Colombia	36
5. ALCANCE Y FINALIDAD	45
6. OBJETIVO GENERAL	45
6.1. Objetivos específicos	46
7. ACTORES INVOLUCRADOS	46
7.1. Sector público	46
7.2. Sector privado	48
7.3. Sociedad Civil	48
7.4. Aseguradores y prestadores	49
8. METAS Y ACCIONES POR LÍNEAS ESTRATÉGICAS	50
8.1. Línea 1. Fortalecimiento de la Gestión Integral del Riesgo en Salud	51
8.1.1. Prevención y detección precoz	52
8.2. Línea 2. Organización de la atención integral, en el marco de la atención primaria en salud en todo el continuo de la atención.	55
8.2.1. Centros de Referencia y Redes de Servicio	56
8.2.2. Tratamiento Integral	57
8.2.3. Medicamentos	58
8.3. Línea 3. La inclusión y la participación social para potenciar la calidad de vida.	58
8.3.1. Participación social	59

8.3.2.	Certificación de Discapacidad.....	59
8.3.3.	Comisión Intersectorial de Salud Pública	60
8.4.	Línea 4. Desarrollo del conocimiento y la información para la toma de decisiones	61
8.4.1.	Listado de Enfermedades Huérfanas/Raras	61
8.4.2.	Registro de personas con EHR.....	62
8.4.3.	Gestión del conocimiento y análisis de la información	62
8.5.	Línea 5 – Financiando las Enfermedades Huérfanas/Raras manteniendo la sostenibilidad financiera del SGSSS	63
9.	SEGUIMIENTO, MONITOREO Y EVALUACIÓN	65
10.	BIBLIOGRAFÍA.....	71

Tablas

Tabla 1 -Definición, Planes, Políticas y acciones del gobierno para las enfermedades raras	32
Tabla 2 - Características demográficas de personas reportadas en el Registro Nacional de Personas con Enfermedades Huérfanas del MSPS.....	38
Tabla 3 - Prevalencia acumulada por capítulo de diagnósticos del CIE10, género y grupos de edad en personas reportadas al Registro Nacional de Personas con Enfermedades Huérfanas del MSPS.	39
Tabla 4 - Prevalencia de las primeras 25 patologías reportadas en el Registro Nacional de Personas con Enfermedades Huérfanas del MSPS.....	41
Tabla 5 - Prevalencia acumulada de personas reportadas por lugar de residencia en el Registro Nacional de personas con Enfermedades Huérfanas del MSPS.	41
Tabla 6 - Primeras diez EAPB del Régimen Contributivo y Subsidiado con mayor concentración de pacientes con EHR.....	44
Tabla 7 – Relación de Líneas Estratégicas	51

Gráficos

Gráfico 1 - Distribución completa de los patrones de herencia de enfermedades genéticas raras. 30	
Gráfico 2 - Normatividad y tendencia de la notificación en el Registro Nacional de Enfermedades Huérfanas (RNPEH).....	37
Gráfico 3 - Distribución por grupo quinquenal y género de personas reportadas en el Registro Nacional de personas con Enfermedades Huérfanas del MSPS.	39
Gráfico 4 - Número de personas según municipio de residencia y de atención en salud que fueron reportadas al Registro Nacional de Enfermedades Huérfanas del MSPS	43
Gráfico 5 - Distribución de personas con EHR por Régimen de Aseguramiento*	44
Gráfico 6 – Mapeo de actores relacionados con su conocimiento e influencia para las EHR	50

1. INTRODUCCIÓN

Las Enfermedades Huérfanas/Raras son un grupo heterogéneo de enfermedades de baja prevalencia, la mayoría debilitantes, degenerativas o progresivas, con alto nivel de complejidad y con reducción significativa de la esperanza de vida en muchos de los afectados, incluso, algunas causan la muerte desde el nacimiento. Pocas son prevenibles o curables, pero cuando son diagnosticadas de manera oportuna y se hace un seguimiento y tratamientos adecuados, pueden lograr una aceptable calidad de vida y un buen potencial de desarrollo e inclusive prevenir la discapacidad asociada a estas patologías. Si no se dispone de tratamiento curativo, los síntomas pueden ser tratados para mejorar la calidad y expectativa de vida y, aunque su expresión y severidad varían considerablemente, la discapacidad y la pérdida de independencia afecta a pacientes, familias y cuidadores, que requerirán un mayor apoyo y esfuerzo de la sociedad para garantizar la igualdad de oportunidades y el mejor nivel posible de salud física y mental. Sumando a lo anterior, la pérdida de capacidad productiva de pacientes y cuidadores que ven limitadas sus posibilidades de desarrollo educativo, cultural, social y económico.

Las enfermedades raras también se denominan “enfermedades huérfanas”: son huérfanas del interés por investigarlas, huérfanas de la atracción para el mercado y de las políticas de salud pública específicas que, sumadas a la escasa experiencia en su manejo, generan retrasos en el diagnóstico y dificultades de acceso a la asistencia especializada. Al compartir puntos en común, vinculados a su rareza, requieren un enfoque integral de salud pública, que ha venido haciéndose una realidad en el país. En Colombia se ha adoptado el término de huérfanas, desde la promulgación de la normatividad que las define, por lo que en el presente documento serán manejados como sinónimos y se hablará en adelante de Enfermedades Huérfanas/Raras (EHR).

En Colombia, se definen las enfermedades huérfanas como *“aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5000 personas y, comprenden, las enfermedades raras, las ultrahuérfanas y olvidadas. Las enfermedades olvidadas*

son propias de los países en desarrollo, afectan, ordinariamente, a la población más pobre y no cuentan con tratamientos eficaces y accesibles a la población afectada” (1) (2).

Estas enfermedades, al tener manifestaciones clínicas bizarras, ocasionan demoras en su diagnóstico retrasando el tratamiento y la rehabilitación adecuada, que pueden conducir a muertes prematuras o a un deterioro progresivo, con complicaciones tempranas y el consecuente impacto en la calidad de vida de quienes las padecen, en sus familiares y cuidadores (3).

Esta vulnerable minoría de personas, con frecuencia adquieren una condición de discapacidad, adicionalmente, son objeto de señalamientos, discriminación y de una atención en salud fragmentada, poco eficiente, sin una perspectiva biopsicosocial y multidisciplinar, que aborde tanto los aspectos físicos como los emocionales, económicos y sociales de las EHR. Todo lo anterior genera, sin duda, diversas reacciones en los pacientes, en su entorno comunitario y en los profesionales que los atienden, en quienes es frecuente la confusión y la frustración profesional.

Un punto fundamental dentro de la discusión de los elementos que caracterizan estas condiciones en salud, es el alto costo económico y social de las EHR desde el diagnóstico hasta la paliación, por lo que es pertinente pensar en alternativas de financiación para que las personas afectadas reciban un manejo temprano, integral, especializado y multidisciplinario, administrado de la mejor manera, mejorando la oportunidad de atención y cuidado, lo que permitirá disminuir los costos de atención y las complicaciones. El mandato de la Ley 1392 de 2010, señala que *“...dado que, por su baja prevalencia en la población, pero su elevado costo de atención, requieren dentro del SGSSS un mecanismo de aseguramiento diferente al utilizado para las enfermedades generales, dentro de las que se incluyen las de alto costo; y unos procesos de atención altamente especializados y con gran componente de seguimiento administrativo”*.

En consecuencia, las personas que padecen estas enfermedades constituyen un desafío para la salud pública, en cuanto que requieren un abordaje especial y más equitativo por parte del SGSSS, para su bienestar integral y mejoramiento de su calidad de vida. Además del liderazgo natural del

sector salud, dicho abordaje supone la acción conjunta de diversos sectores y actores. En este punto, la incorporación del enfoque poblacional y de derechos humanos ha de permitir una adecuada respuesta intersectorial que elimine barreras injustas, innecesarias y definitivamente evitables, reduciendo esa brecha en pro de la equidad en salud. Como parte del reconocimiento de esta situación, la atención integral en salud para personas con diagnóstico de EHR ha sido explícitamente señalada como parte de la garantía del derecho fundamental a la salud, consagrado en la Ley Estatutaria de Salud y la cual declara a estas personas, entre otras, *“como un grupo poblacional que ha de gozar de especial protección por parte del Estado, cuya atención en salud, no estará limitada por ningún tipo de restricción administrativa o económica y se deberán definir procesos de atención intersectoriales e interdisciplinarios que le garanticen las mejores condiciones de atención”* (4).

Como parte de la respuesta integral desde el sector salud, se ha considerado como una prioridad, la construcción del **“Plan Nacional para la gestión de Enfermedades Huérfanas/Raras”** como un instrumento de política pública que trace la hoja de ruta estratégica, amplia y holística, con la cual se espera contribuir al desafío que supone mejorar la salud y el bienestar de los pacientes, sus familias y la comunidad y continuar, así, con los logros que se han venido materializando para esta población a partir de la expedición de la Ley 1392 de 2010.

En ese sentido, este documento describe un marco de referencia que da cuenta de los antecedentes, los avances normativos y el marco conceptual con relación a las EHR aportando una visión global del problema y de su estado actual. Así mismo, se hace referencia al proceso de participación de la sociedad civil, las organizaciones de pacientes y sus familias, la academia y las sociedades científicas, quienes ofrecieron una visión más amplia del problema.

Finalmente, el documento se ha estructurado presentando el propósito, los objetivos y el alcance; continuando con la descripción de las líneas estratégicas, metas, acciones y la forma en que serán medidos y evaluados los avances.

2. MARCO DE REFERENCIA

El acompañamiento y apoyo de la sociedad civil y de las organizaciones de pacientes ha sido fundamental en la discusión de las políticas y la toma de decisiones, como quiera que son ellos los directamente afectados y conocedores del impacto de los diferentes aspectos de cada patología en particular. En el marco de la Ley 1392 de 2010 se conformó la Mesa Nacional de EHR, con participación de las organizaciones de pacientes y algunas sociedades científicas, cuyo trabajo, orientado a mejorar las condiciones de las personas con EHR y sus cuidadores, ha sido de gran valor en la defensa, promoción y difusión de los derechos fundamentales y libertades de esta población. A esta mesa se ha venido sumando la participación de nuevas asociaciones de pacientes en representación de diversas EHR, sociedades científicas, la academia, las direcciones territoriales de salud y el sector farmacéutico, entre otros. Ante este escenario el Ministerio de Salud y Protección Social (MSPS) reglamentó este espacio y emitió la Resolución 1871 de 2021 por medio de la cual se conforma y reglamenta el funcionamiento de la Mesa Nacional de Enfermedades Huérfanas/Raras (6). Dentro de las funciones actuales de esta están:

1. Ser instancia de apoyo en el diseño y divulgación de las acciones de política pública para mejorar la calidad de vida de las personas con Enfermedades Huérfanas/Raras y sus familias.
2. Definir el plan de trabajo anual que contenga acciones de divulgación de las Enfermedades Huérfanas/Raras; con el objetivo de crear sensibilidad y conciencia social en relación con las mencionadas enfermedades.
3. Realizar las acciones necesarias para la ejecución y seguimiento del plan definido.
4. Articular los espacios de diálogo del nivel territorial para la gestión de las Enfermedades Huérfanas/Raras y sus familias.
5. Acompañar a este Ministerio en los procesos de asistencia técnica a las entidades territoriales sobre las acciones de difusión de información y sensibilización sobre las Enfermedades Huérfanas/Raras.
6. Darse su propio reglamento

7. Las demás que le sean asignadas al interior de la instancia o que sean necesarias para su adecuado funcionamiento.

En el marco de la mesa nacional de EHR se han revisado, desde su creación, diversos temas de interés para sus asistentes, así, por ejemplo, en los últimos años se hicieron revisiones y discusiones acerca de los medicamentos UNIRS (uso no incluido en el Registro Sanitario), sobre el procedimiento para la notificación de las EHR en el Sistema de Vigilancia en Salud pública (SIVIGILA), con el fin de mejorar la representatividad de los casos en el Registro Nacional de Personas con EHR (RNPEH), sobre la ruta para la obtención del Certificado de Discapacidad (Resolución 1239 de 2022). Del mismo modo, se abordaron las Resoluciones 205 y 206 de 2020 y de la Resolución 2152 de 2020 en relación con los presupuestos máximos y con la Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud- ADRES y se presentó la Resolución de la Asamblea General de la ONU sobre Enfermedades raras, entre otros. Para planear el trabajo de los integrantes de la mesa, y con el liderazgo de la Subdirección de las Enfermedades No Trasmisibles (SENT) del MSPS, se organizó un ejercicio de priorización de propuestas de intervención distribuidas en cinco líneas estratégicas (7).

Adicionalmente, para conocer las opiniones de los académicos, expertos en el tema de EHR, se realizaron varios encuentros temáticos que permitieron, mediante conversatorios y mesas de trabajo, discutir los principales problemas y proponer las intervenciones para mejorar el abordaje de las EHR. En especial, la Subdirección de Enfermedades No Transmisibles - SENT y la Dirección de Epidemiología y Demografía, organizaron un encuentro de expertos para generar un espacio de trabajo colaborativo con actores sociales nacionales con distintas perspectivas, desarrollado a través de deliberaciones acerca de temas fundamentales en salud pública, que permitieron reconocer los conceptos claves en promoción de la salud, modos, condiciones y estilos de vida saludable, para la prevención y control de enfermedades no transmisibles y la gestión de la salud bucal, visual y auditiva, que incluyó la realización de mesas temáticas en diferentes temas de interés, dentro de las cuales estaban las EHR; todo esto, como insumo para la formulación y la implementación del Plan Decenal de Salud Pública (PDSP) 2022-2031.

Dentro del trabajo previo realizado al interior del MSPS se avanzó en la generación de un modelo para la Gestión de EHR, el cual fue analizado y tenido en cuenta para la formulación de este plan, ampliando la revisión de la literatura sobre la problemática de las EHR.

Se precisaron varios temas críticos a ser priorizados en la formulación de este documento, entre los cuales se destacan:

Promoción y Prevención

Para mejorar la **detección precoz** de las EHR, es necesario identificar las necesidades de **formación continua en el THS** para mejorar el conocimiento sobre ellas, desde la atención primaria hasta los centros especializados. Fomentar este conocimiento compete a todos los que de una u otra forma se relacionan con estas enfermedades. Muchos recursos están al alcance de la academia y las sociedades científicas, así como de aseguradores y de las organizaciones de pacientes, quienes convocando expertos nacionales e internacionales amplían el conocimiento en los diferentes eventos en los que participan y con diferentes recursos. Desde el MSPS, se han apoyado iniciativas de educación, por ejemplo con ASCOFAME, con quienes se desarrolló el curso virtual para profesionales en atención primaria: *“Acercando las Enfermedades Huérfanas/Raras a la atención primaria”*, donde se trataron diversos temas de importancia para el diagnóstico y abordaje de las personas con EHR y sus familias, resaltando, por ejemplo, la importancia de la consulta preconcepcional, la asesoría genética y la rehabilitación basada en comunidad (RBC) (9). Mejorar el acceso a la asesoría genética para los afectados y sus familias permite advertir sobre los riesgos de recurrencia y hacer prevención de estas enfermedades. Es necesario discutir con las sociedades científicas la manera cómo ampliar la oferta de estos servicios para el país, pues por ahora, son insuficientes.

Sin duda, el acceso a pruebas de diagnóstico y seguimiento para las EHR de calidad con oportunidad es otro factor necesario para disminuir la odisea diagnóstica (10). El MSPS cuenta actualmente con un aplicativo que permite a los laboratorios inscribirse en el Registro de Laboratorios - RELAB (11). Es necesario que cada vez más laboratorios inscriban sus pruebas acreditadas ante la ONAC para poderlos consultar y puedan ser considerados en los procesos de contratación por los actores, con

el fin de mejorar la calidad y precisión diagnóstica, redundando en mejores oportunidades de manejo.

Es necesario mencionar otro reto para lograr detección precoz de varias Enfermedades Huérfanas/Raras como es la implementación de la Ley 1980 de 2019 sobre la tamización neonatal, que permitirá la detección de la fenilcetonuria, galactosemia, fibrosis quística, hiperplasia suprarrenal congénita, déficit de biotinidasa y defectos de la hemoglobina, además del hipotiroidismo congénito que ya se viene tamizando en Colombia. Adicionalmente se podrían diagnosticar enfermedades de los aminoácidos, enfermedades de los ácidos orgánicos y desórdenes de la beta oxidación de los ácidos grasos (en total son 33 enfermedades adicionales). Aunque esto se hará de manera progresiva, es necesario sentar las bases para su desarrollo posterior. El beneficio de hacer el diagnóstico oportuno, antes de que haya manifestaciones clínicas, ha sido demostrado, en cada una de estas enfermedades, asociado al inicio temprano de tratamiento y seguimiento desde muy temprana edad, evitando deficiencias irreversibles físicas, sensoriales, psicológicas e intelectuales adicionales o incluso la muerte temprana.

Para mejorar el manejo de estas patologías, es necesario poder contar con centros de referencia donde, a través de la concentración de la población con determinadas EHR, se permita una curva de aprendizaje y experiencia, con abordaje multidisciplinario. No obstante, a pesar de contar con la Resolución 651 de 2018, relacionada con la habilitación de estos centros, su desarrollo no ha sido visible en el país. Las barreras, dificultades y la falta de motivación de los prestadores para cumplir estos requisitos, ameritan ser analizadas para ofrecer soluciones. En este sentido, caracterizar a los prestadores de servicios con experiencia en EHR y la red de referencia desde la atención primaria, así como determinar la demanda por patologías o grupo de patologías o por área geográfica podría permitir entender las razones para no acceder a la habilitación. Así mismo, desarrollar guías de práctica clínica, lineamientos o protocolos para EHR que permitan establecer, con la mejor evidencia, los requerimientos de cuidado de cada patología en particular, disminuye la variabilidad en el diagnóstico y manejo.

Acceso a tecnologías en salud

Los afiliados al Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS) tienen derecho a todas las tecnologías y servicios disponibles y autorizados en el país por la autoridad competente, para la promoción de la salud, la prevención, el diagnóstico, tratamiento, rehabilitación y paliación de la enfermedad, con excepción de aquellos explícitamente excluidos de financiación con recursos públicos asignados a la salud de acuerdo al artículo 15 de la Ley Estatutaria en salud (Ley 1751 de 2015); los procedimientos y las tecnologías en salud, en tal sentido, deben ser garantizados por parte de las EPS a sus afiliados cuando sean prescritos por parte del profesional de salud tratante, bajo el principio de autonomía profesional ejercida en el marco de esquemas de autorregulación, la ética, la racionalidad, la evidencia científica, como lo establece el artículo 17 de la Ley 1751 de 2015 independiente de la fuente de financiación.

La Resolución 2808 de 2022 “Por la cual se establecen los servicios y tecnologías de salud financiados con recursos de la Unidad de Pago por Capitación (UPC)” amplió e incluyó un grupo importante de medicamentos para las EHR que favorecen su acceso. Mejorar la oportunidad a las consultas para el seguimiento de los afectados por estas enfermedades y garantizar el acceso oportuno a las tecnologías en salud requeridas, sería otro de los retos para una adecuada gestión para estas enfermedades lo cual garantiza que sean administrados de forma oportuna y continua.

Con relación a los medicamentos huérfanos, la FDA designa como medicamento huérfano a un “medicamento o producto biológico para prevenir, diagnosticar o tratar una enfermedad o afección rara” (12); Colombia no cuenta aún con este listado, pero cuenta con el listado de Medicamentos Vitales No Disponibles -MVND- definidos por el Decreto 481 de 2004 como “un medicamento indispensable e irremplazable para salvaguardar la vida o aliviar el sufrimiento de un paciente o un grupo de pacientes y que por condiciones de baja rentabilidad en su comercialización, no se encuentra disponible en el país o las cantidades no son suficientes”. Este decreto tiene el objetivo de regular los procesos, requisitos e incentivos para la investigación, desarrollo, producción, importación y comercialización de los medicamentos vitales no disponibles, muchos de los cuales tienen indicación específica para la EHR. La normatividad relacionada con estos medicamentos está

bajo la responsabilidad del Instituto Nacional de Vigilancia de Medicamentos y Alimentos – INVIMA; sin embargo, los procesos de importación de estos medicamentos son complejos y demorados (13).

Soporte psicosocial para pacientes, familiares y cuidadores

Las personas con EHR enfrentan a diario múltiples desafíos, asociados a los cuidados especiales que derivan de una patología caracterizada por síntomas complejos y heterogéneos, la evolución progresiva y degenerativa de los pacientes con pérdida de habilidades y autonomía, limitaciones en las actividades diarias y las restricciones en la participación, especialmente en sus actividades escolares, laborales y sociales, la dependencia económica de sus cuidadores y familia, la discriminación y el impacto emocional para afrontar, discapacidad y riesgo de muerte anticipada.

El impacto psicosocial y emocional sobre los afectados de EHR, su familia y cuidadores es muy grande. Estas condiciones médicas crónicas y complejas requieren una atención exigente por parte de los cuidadores y con frecuencia estos reportan sentirse aislados y estigmatizados en ámbitos como la educación, el trabajo y en general en la comunidad con insuficiente soporte y entendimiento de esta situación por parte de la sociedad (14). Hoy es insuficiente el apoyo psicosocial además de reducidas oportunidades laborales, de educación, vivienda, ocio, recreación y deporte, con limitaciones para la inclusión social, tema que sin duda es necesario que se aborde con acciones y compromisos intersectoriales.

Sobre los cuidadores recae una gran responsabilidad, trabajo que está principalmente a cargo de las mujeres y siendo en general, no remunerado. Es necesario que se aborden los cuidadores como sujetos de derecho y que se busque una protección financiera, así como fortalecer diversas actividades para informarles y educarlos sobre la cobertura de los servicios en salud y sociales, promoviendo la conformación de redes de apoyo a nivel territorial y la participación comunitaria a través de mesas nacionales y territoriales, fortaleciendo el enfoque de derechos acorde a Ley 2297 de 2023, *"Por medio de la cual se establecen medidas efectivas y oportunas en beneficio de la autonomía de las personas con discapacidad y los cuidadores o asistentes personales bajo un enfoque de derechos humanos, biopsicosocial, se incentiva su formación, acceso al empleo, emprendimiento, generación de ingresos y atención en salud y se dictan otras disposiciones"*.

En relación a lo anterior, se requiere fortalecer entre este segmento poblacional la información relacionada con el procedimiento de Certificación de Discapacidad y el Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad (RLCPD), como fuente de información para apoyar la formulación, implementación y seguimiento de políticas públicas, planes, programas y proyectos, orientados a la garantía de los derechos de las personas con discapacidad, como medio de verificación de la existencia de discapacidad o priorización para programas sociales y para el redireccionamiento a la oferta programática institucional. La información de discapacidad causada por EHR puede estar subestimada en el RNPEH (13%); se espera contar en un futuro con un registro más preciso de los casos, teniendo en cuenta los avances en la implementación de la Resolución 1239 de 2022 por parte de las entidades territoriales. Adicionalmente la transición de la edad pediátrica a los servicios de adultos requiere un análisis y soporte por parte del MSPS.

Información y generación de conocimiento

Mejorar el conocimiento, reporte, análisis y divulgación de la información para la toma de decisiones con relación a las EHR, es un aspecto fundamental en el cual se requiere avanzar para guiar la toma de decisiones de política pública y fomentar la investigación. En este sentido, es necesario fortalecer el Registro Nacional de Personas con Enfermedades Huérfanas (RNPEH) eliminando barreras y facilitando su notificación precisa y oportuna, mejorando los procedimientos de recolección, asegurando la completitud y la calidad del dato. Así mismo, es necesario facilitar la nominación de nuevas EHR para actualizar su listado, de acuerdo con el procedimiento establecido. El fomento de la investigación y el desarrollo de capacidades del THS, deberán incluirse en la formulación de este plan.

Costo y financiación de la atención de las EHR

Por último, es necesario discutir, de manera responsable, el costo de la atención y de los medicamentos y las tecnologías en salud para el tratamiento de las EHR, manteniendo la sostenibilidad financiera del sistema. Actualmente, la financiación de los beneficios en salud se asegura a través de dos mecanismos de protección que coexisten articuladamente que son a través de los cargos a la UPC (Unidad de Pago por Capitación) y los presupuestos máximos - Resolución

1169 de 2022. Por otra parte, se cuenta con un mecanismo de protección individual, a través del cual la Administradora de Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud (ADRES) financia el acceso a servicios y tecnologías que aún no hacen parte de la protección colectiva.

3. MARCO NORMATIVO

El derecho fundamental a la salud cuenta con un robusto marco normativo en Colombia y en el mundo, el cual reconoce que la salud hace parte integral del desarrollo del concepto de dignidad humana, principio orientador en la formulación de políticas públicas, que ubica al ser humano como sujeto de toda protección y garantía de sus derechos. Es en cumplimiento de éstas las obligaciones generales, que los Estados deben asumir la responsabilidad de ofrecer una respuesta institucional, como garantes de los derechos humanos de su población.

En Colombia, la **Constitución Política de 1991**, como norma jurídica de mayor jerarquía, establece el catálogo de derechos y deberes de los asociados y define la estructura y organización del Estado. Para el presente análisis, valga mencionar algunos de los derechos que guardan mayor relación tienen con el proceso de construcción de este plan y que se verán materializados a través de las líneas estratégicas propuestas. El artículo 11 consagra el derecho a la vida y el artículo 13 relacionado con la igualdad ante la ley, contienen los principales derechos fundamentales, de aplicación inmediata, que deben orientar las acciones de este plan. Por su parte, el derecho a la salud, aunque ubicado en el capítulo de los Derechos Sociales, Económicos y Culturales, por disposición jurisprudencial ha sido elevado a derecho fundamental y, por tanto, implica un accionar más activo por parte del Estado y, en particular, de las entidades gubernamentales encargadas de su garantía.

Acompañan esta mención los derechos de los niños, las personas mayores y las personas con discapacidad, los cuales tienen prevalencia; el derecho al trabajo, los principios de solidaridad social, dignidad humana, pluralidad y diversidad y el reconocimiento de la existencia de poblaciones vulnerables por sus particulares condiciones de fragilidad y debilidad manifiesta, económica, física o mental (artículo 13), de donde se coligen deberes fundamentales y compromisos morales para el Estado y sus asociados.

Como parte del desarrollo legislativo de este tema, la Ley 1275 de 2009 constituye un primer antecedente, vigente en el momento, en torno a las Enfermedades Huérfanas/Raras; corresponde a la denominada Ley de Políticas Públicas de Personas con Talla Baja, dirigida a quienes presentan enanismo, a las que declara como personas en condición de discapacidad y establece lineamientos de política pública nacional para promover su bienestar, inclusión social, desarrollo integral, garantizar el ejercicio pleno y efectivo de sus Derechos Humanos y crear las bases e instrumentos que les permitan participar de manera equitativa en la vida económica, cultural, laboral, deportiva, política, social y educativa del país (Colombia, Ley 1275 de 2009).

En línea con la protección del segmento poblacional de las personas con discapacidad, la “Convención sobre los derechos de las personas con discapacidad”, aprobada por Colombia mediante la **Ley 1346 de 2009**, reafirma su derecho a gozar del más alto nivel posible de salud sin discriminación y enfatiza en las medidas para asegurar el acceso a una oferta diversa de servicios que se juste a las necesidades de cada condición, con acciones prontas de detección e intervención, destinadas a prevenir y reducir al máximo la aparición de nuevas discapacidades¹. Pero, además, abre paso a nuevas protecciones que se deben garantizar, incluida la organización de programas de habilitación y rehabilitación, recuperación física, cognitiva y psicológica, la reintegración social y el compromiso de la sociedad, el entorno comunitario, la familia y los cuidadores² en el apoyo y asistencia personal a las personas con discapacidad.

Estas directrices han ampliado la producción de un andamiaje legal, aún en ciernes, para garantizar y asegurar el ejercicio efectivo del derecho a la salud para las personas con discapacidad. Son esfuerzos legislativos que en todo caso han estado incrustados en el sistema desde antes de la Ley 100 de 1993. Así, además de las disposiciones para la atención de personas con discapacidad mental³, auditiva y visual⁴, se destaca la **Ley 361 de 1997**⁵, norma considerada por largo lapso como ley marco en materia de discapacidad y punto de partida en temas específicos como la prevención

¹ Ley 1346 de 2009, artículo 25 y 26.

² Ley 1346 de 2009, artículo 8, 9, 16 y 33.

³ Ley 1306 de 2009 “por la cual se dictan normas para la protección de personas con discapacidad mental y se establece el régimen de la representación legal de incapaces emancipados”.

⁴ Ver: La Ley 324 de 1996 “por el cual se crean algunas normas a favor de la población sorda”. Decreto Nacional 2369 de 1997 Se reglamenta la Ley 324 de 1996, entre otras

⁵ Ver: Decreto 1538 de 2005 “por el cual se reglamenta parcialmente la Ley 361 de 1997.” Ley 1287 de 2009 “Por la cual se adiciona la Ley 361 de 1997.”

desde el control pre y post natal, las prácticas nutricionales, las acciones educativas en salud y la mejora de los servicios sanitarios pero, también, en materia de habilitación y rehabilitación y como precursora de la Certificación de Discapacidad.

En consecuencia, el siguiente paso legislativo con una visión integradora de las medidas afirmativas para las personas con discapacidad lo constituye la **Ley Estatutaria 1618 de 2013**, considerada como el mecanismo que desarrolla la Convención. La norma retoma el enfoque diferencial y define competencias para los actores del SGSSS en materias como: i) la garantía de calidad en la atención en salud, en términos de prestación oportuna, ii) el suministro de servicios y ayudas técnicas, iii) los procesos de habilitación funcional y rehabilitación integral, iv) las estrategias de apoyo y fortalecimiento para las personas con discapacidad, las familias, sus cuidadores y la comunidad, aupando la estrategia de Rehabilitación Basada en la Comunidad (RBC) como espacio de atención y autocuidado, v) la provisión de salvaguardias, apoyos y ajustes razonables para eliminar las barreras –actitudinales, comunicativas y físicas– con el fin de garantizar el acceso y la accesibilidad a la atención en salud y para vi) implementar mecanismos destinados a actualizar el registro para la localización y caracterización de las personas con discapacidad (RLCPD).

En coherencia con estos mandatos, el MSPS emitió en **2017 la Resolución 1904⁶**, en cumplimiento del mandato de la Sentencia T-573 de la Corte Constitucional. Al tenor de esta norma, se erigieron las salvaguardias para las personas con discapacidad, con el fin de amparar el ejercicio de sus derechos sexuales y reproductivos. Para tal fin, señala las obligaciones para los integrantes del SGSSS respecto de la provisión de apoyos, ajustes razonables para acceder a información amplia y suficiente para la toma de decisiones informadas en los tres momentos de la atención en salud –pre, durante y pos-consulta y, por el otro, constituye el mandato a los prestadores de los servicios de salud para implementar otras acciones que, a título de salvaguardias, se encaminen a evitar abusos, conflictos de intereses e influencia indebida y a eliminar las barreras físicas, actitudinales y comunicativas. Con la **Resolución 3280 de 2018** se reafirmaron los principios de la “adaptabilidad”⁷

⁶ Por medio de la cual se adopta el reglamento en cumplimiento de lo ordenado en la orden décima primera de la sentencia T-573 de 2016 de la Corte Constitucional y se dictan otras disposiciones.

⁷ Se refiere a las modificaciones o ajustes a realizar en relación con la prestación de atenciones/intervenciones de los mecanismos de abordaje de las poblaciones, de acuerdo con sus particularidades y las de los territorios que habitan, con el fin de garantizar los objetivos y resultados esperados definidos en éstas, en el marco de los atributos de calidad de la atención en salud y del respeto. Ver Resolución 3280 de 2018 y Decreto 1538 de 2005.

y “accesibilidad”⁸, con el mandato de adoptar las medidas establecidas en la Resolución 1904, con lo cual se hizo extensiva la provisión de salvaguardias, apoyos, ajustes razonables para la atención integral en salud.

Por su parte, la naturaleza conceptual, técnica, operativa y administrativa de la Certificación de Discapacidad y el RLCPD, responde en la actualidad a lo preceptuado en la **Resolución 1239 de 2022**⁹. Esta norma ajusta las disposiciones relacionadas con el trámite para la expedición del certificado de discapacidad, el procedimiento de certificación de discapacidad y el Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad –que ya habían sido incorporadas en el ordenamiento legal mediante la Resolución 113 de 2020¹⁰–, cuya operación y administración corresponde a las entidades territoriales, en cabeza de las Secretarías de Salud del orden departamental y distrital.

El procedimiento de Certificación de Discapacidad comprende la valoración clínica multidisciplinaria simultánea, que permite establecer la existencia de discapacidad, a partir de la identificación de las deficiencias en funciones y estructuras corporales, incluyendo las psicológicas, las limitaciones en la actividad y las restricciones en la participación que presenta una persona. La información resultante se registra en la plataforma tecnológica del RLCPD que permite, a su vez, generar el certificado de discapacidad.

Las bases teóricas y técnicas para estos desarrollos, responden a los mandatos de la Convención de los Derechos de las Personas con Discapacidad¹¹, a los postulados del Modelo Biopsicosocial y a la línea técnica desarrollada por la Organización Mundial de la Salud desde la Clasificación Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud (CIE-10) adoptada desde el 2001 a través de la Resolución 1895 y, fundamentalmente, de la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF), en la cual se concibe el funcionamiento y la discapacidad de una persona como una interacción dinámica entre los estados de salud (enfermedades, trastornos, lesiones, traumas, etc.) y los factores contextuales (facilitadores,

⁸ Desde la Resolución 1904 de 2017 se comprende esta categoría como el proceso para eliminar las barreras físicas, actitudinales y comunicativas para las personas con discapacidad. Infiere eliminar cualquier tipo “barreras” obstáculos, trabas, irregularidades, impedimentos físicos materiales, tangibles, pero también las conductas, palabras, frases, sentimientos, preconcepciones, estigma, que impiden o dificultan el acceso a la información, a la consulta, al conocimiento, al diálogo, al reconocimiento del “otro” y que en general impiden el ejercicio efectivo de los derechos de las personas con discapacidad, que impiden o dificultan el acceso y el uso de espacios, objetos y servicios de carácter público y privado o el libre desplazamiento en condiciones de igualdad. Ver además el Decreto 1538 de 2005, compilado, y la Ley 1618 de 2013.

⁹ “Por la cual se dictan disposiciones en relación con el procedimiento de certificación de discapacidad y el Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad”

¹⁰ Para los antecedentes normativos ver: Resoluciones 583 de 2028 y 113 de 2020. Este última fue derogada por la Resolución 1239 de 2022.

¹¹ Aprobada por Colombia mediante la Ley 1346 de 2009 “por medio de la cual se aprueba la “Convención sobre los Derechos de las personas con Discapacidad”, adoptada por la Asamblea General de la Naciones Unidas el 13 de diciembre de 2006”.

barreras y aspectos personales). En conjunto estas herramientas permiten establecer la categoría de discapacidad, el nivel de dificultad en el desempeño y el perfil de funcionamiento de la persona.

El gran hito normativo sobre las EHR lo constituye la promulgación de la **Ley 1392 de 2010**, por la cual se las reconoce como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado colombiano de la población que las padecen, así como a sus cuidadores. Esta norma dicta disposiciones frente a la atención sanitaria, la gestión de la información, el financiamiento y los procesos de inspección, vigilancia y control, entre otras. Con los desarrollos derivados de su reglamentación, algunos de mayor alcance que otros, se continúa avanzando en el abordaje de las Enfermedades Huérfanas/Raras en el país.

Un año después, la **Ley 1438 de 2011** en su artículo 140 modifica el artículo 2° de la Ley 1392, en lo relacionado con la definición de enfermedad huérfana, así: *“Las enfermedades huérfanas son aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5000 personas, comprenden las enfermedades raras, las ultra-huérfanas 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”*. Esta precisión ha sido importante para el país, en cuanto que ha permitido definir cuáles enfermedades pueden hacer parte del listado de Enfermedades Huérfanas/Raras identificadas y reconocidas como tal en Colombia; listado que se ha venido actualizando, cada dos años, de acuerdo con lo establecido en la Ley 1392 de 2010. La más reciente actualización se estableció mediante la Resolución la 023 de 2023.

Por otra parte, **La Ley Estatutaria de Salud 1751 de 2015**, ha establecido directrices en relación con la salud, puesto que su objeto es garantizar el derecho fundamental a la salud, regularlo y establecer sus mecanismos de protección. Esta norma menciona de manera explícita en su artículo 11, a las personas que deben ser consideradas como sujetos de especial protección por parte del Estado, dentro de las cuales se encuentran las personas que sufren Enfermedades Huérfanas y personas con discapacidad, y *“su atención en salud no estará limitada por ningún tipo de restricción administrativa o económica”*. Del mismo modo, determina que las instituciones que hagan parte del sector salud deberán definir procesos de atención intersectoriales e interdisciplinarios que les garanticen las

mejores condiciones de atención y promueve el derecho de las personas a participar en las decisiones adoptadas por los agentes del sistema de salud que las afecten o interesen, y cumplir con el principio de “integralidad” que obliga al suministro de los servicios y tecnologías de salud, independientemente del origen de la enfermedad o condición de salud, del sistema de provisión, cubrimiento o financiación definidos por el legislador.

A nivel reglamentario, se ha implementado el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas (RNPEH) en cumplimiento del **Decreto 1954 de 2012**. Este es el agregado nacional y continuo de datos básicos que identifica a las personas diagnosticadas con enfermedades huérfanas, el cual se inició en 2013 con el registro de casos antiguos por una única vez mediante Censo (15) y se actualiza en forma permanente mediante la notificación de casos nuevos a SIVIGILA del Instituto Nacional de Salud (Protocolo INS-342 de 2017) (16).

Reconociendo la importancia de contar con Centros de Referencia para la atención de los pacientes con EHR se expidió la **Resolución 651 de 2018** por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia, diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las EHR, así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia. A pesar de ser una necesidad sentida, entre otros factores, las condiciones de habilitación consignadas en esta resolución no han incentivado su creación y solo se ha habilitado dos centros de referencia de farmacia alcanzando un total de cuatro puntos de atención en diferentes ciudades hasta 2023, lo que sugiere que dicha norma debe ser revisada y ajustada. Hacer un esfuerzo adicional por habilitarse como centro de referencia no ofrece garantías de ser considerados en los procesos de contratación que facilite el retorno a la inversión, ni tampoco sugiere un reconocimiento diferencial, con mayores incentivos financieros y no financieros por ofrecer mayores estándares de calidad e integralidad.

Otras normas que aportan en este proceso de formulación de política pública son, entre otras, la **Ley 1980 de 2019** “Por medio de la cual se crea el programa de tamizaje neonatal en Colombia”, el **Decreto 780 de 2016**. “Por medio del cual se expide el Decreto Único Reglamentario del Sector Salud y Protección Social”, el cual en el Título 4 de la Parte 8 está dedicado al Sistema de Información de Pacientes con Enfermedades Huérfanas, el **Decreto 2265 de 2017**. “Por el cual se modifica el Decreto

780 de 2016, *Único Reglamentario del Sector Salud y Protección Social*” adicionando el artículo 1.2.1.10, en el Título 4 en la Parte 6 del Libro 2 en relación con las condiciones generales de operación de la ADRES -Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud”. En el Artículo 2.6.4.3.5.1.3. se definen los requisitos para la procedencia del pago de servicios y tecnologías en salud no cubiertas por el plan de beneficios con cargo a la UPC. El Parágrafo 1 de dicho Artículo define que *“el servicio de salud o tecnología suministrado a un usuario con diagnóstico confirmado de enfermedad huérfana u otra patología de interés, será reconocido cuando el usuario se encuentre debidamente inscrito en la base de datos definida por el Ministerio de Salud y Protección Social”*; es decir, en el RNPEH. El giro se realizará en forma directa desde la ADRES a los centros de referencia o a la red de prestación que se constituya para tal fin.

También se incluyen dentro de la normatividad vigente para las EHR, la **Resolución 561 de 2019** *“por la cual se establecen los procedimientos de inscripción y verificación de los laboratorios que realicen pruebas para eventos de interés en salud pública y de inspección vigilancia y control sanitario en la Red Nacional de laboratorios-RELAB”*, que incluye las pruebas para el diagnóstico y seguimiento de las Enfermedades Huérfanas/Raras, la **Resolución 205 de 2020** *“Por la cual se establecen disposiciones en relación con el presupuesto máximo para la gestión y financiación de los servicios y tecnologías en salud no financiados con cargo a la Unidad de Pago por Capitación - UPC y no excluidos de la financiación con recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud - SGSSS, y se adopta la metodología para definir el presupuesto máximo”*, cuyo artículo 10 fue modificado en la **Resolución 586 de 2021** y actualmente vigente en la **Resolución 1139 de 2022**, en relación a la financiación de los medicamentos para las enfermedades huérfanas y dispone que, *“La financiación de los medicamentos cuya indicación sea específica y única para el tratamiento que requieran las personas que sean diagnosticadas por primera vez con una enfermedad huérfana durante la vigencia del presupuesto máximo será asumida por la ADRES”*, cumpliendo con los requerimientos allí consignados.

La **Resolución 1871 de 2021** *“Por la cual se conforma y reglamenta el funcionamiento de la Mesa Nacional de Enfermedades Huérfanas/Raras”* constituye otro avance para el país en términos de participación ciudadana.

El **Decreto 441 DE 2022** cuyo objetivo es regular algunos aspectos generales de los acuerdos de voluntades entre las entidades responsables de pago y los prestadores de servicios de salud o proveedores de tecnologías en salud, celebrados entre dos o más personas naturales o jurídicas para la prestación o provisión de servicios y tecnologías en salud, en sus etapas precontractual, contractual y post contractual, establecer mecanismos de protección a los usuarios y regular aspectos relacionados con la facturación y pago de los servicios, y tecnologías en salud.

En virtud de los principios de accesibilidad, aplicación general, información al usuario y no simultaneidad se emitió el **Decreto 1652 de 2022** exceptuando del cobro de cuotas moderadoras y copagos a las personas con enfermedades huérfanas y ultra huérfanas afiliadas al SGSSS.

Referencia especial merece el tema de los cuidadores, cuidadoras y asistentes personales, cuyo abordaje se cumplirá a través del Sistema Nacional de Cuidado, en construcción. Así, la **Ley 2281 de 2023**, por medio de la cual se creó el Ministerio de la Igualdad y Equidad, instituyó el Sistema Nacional de Cuidado (SNC) con el objetivo de reconocer, reducir, redistribuir, representar y recompensar el trabajo de cuidado, remunerado y no remunerado, a través de un modelo corresponsable entre el Estado, el sector privado, la sociedad civil, las familias, las comunidades y entre mujeres y hombres en sus diferencias y diversidad, para compartir equitativamente las responsabilidades respecto a dichas labores, dar respuesta a las demandas de cuidado de los hogares y las personas que necesitan cuidados y garantizar los derechos de las personas cuidadoras.

A su turno la **Ley 2294 de 2023** “por el cual se expide el Plan Nacional de Desarrollo 2022-2026 “Colombia Potencia Mundial de la Vida”, precisó los alcances del SNC para fortalecer e integrar la oferta de servicios de cuidado, formación, bienestar, generación de ingresos y fortalecimiento de capacidades para personas cuidadoras y de aquellas que requieren cuidado y dispuso la creación del Fondo para la Superación de Brechas de Desigualdad Poblacional e Inequidad Territorial, destinado a programas, planes y proyectos de cuidado, entre otros.

En desarrollo de este marco legislativo, la **Ley 2297 de 2023** estableció medidas en beneficio de la autonomía de las personas con discapacidad y los cuidadores o asistentes personales. Define al

cuidador o asistente personal como una persona, profesional o no, que apoya a realizar las tareas básicas de la vida cotidiana de una persona con discapacidad quien, sin la asistencia de la primera, no podría realizarlas. El servicio de cuidado o asistencia personal estará siempre supeditado a la autonomía, voluntad y preferencias de la persona con discapacidad a quien se presta la asistencia. Para ellos se creará el perfil ocupacional cuidador o asistente personal de persona con discapacidad y se le deberá garantizar la atención oportuna en la prevención y tratamiento de enfermedades físicas y mentales.

El hito normativo más reciente se produce con la expedición de la **Resolución 207 de 2024**, por el cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal, en el marco de la garantía del derecho fundamental a la salud y reconociendo a los niños, niñas y adolescentes como sujetos de especial protección por parte del Estado.

4. MARCO CONCEPTUAL

4.1. Situación global

Las Enfermedades Huérfanas/Raras han emergido como una prioridad de la salud pública en el mundo. Requieren una búsqueda activa para que sean visibles en los sistemas de información de salud, dada la falta de sistemas apropiados de codificación y clasificación. Son enfermedades de baja prevalencia, heterogéneas entre sí y afectan a las personas en cualquier momento del curso de vida. Están incluidos una amplia diversidad de trastornos con manifestaciones clínicas que varían, incluso dentro de la misma enfermedad, y que comprometen diversos órganos y sistemas. Adicionalmente, una misma condición puede tener diferentes manifestaciones clínicas y puede incluir una variedad de subtipos de la misma enfermedad. Afectan a los pacientes de diferentes maneras impactando sus capacidades físicas, sensoriales, mentales y de comportamiento, entre otras.

No hay una definición universal para las Enfermedades Huérfanas/Raras. Una revisión sistemática para encontrar los términos más usados en las definiciones de Enfermedad Rara mostró que de las 256 definiciones identificadas, había una variada terminología en donde “Enfermedad rara” se usó en un 38%, “Medicamento huérfano” se usó en un 27%, seguido de “Enfermedad Huérfana” en un

6% (17). Solo un 30% de las definiciones usadas incluyeron descripciones cualitativas (como debilitantes o crónicas, etc.), mientras que el 88% de las jurisdicciones especificaban, en al menos una definición, el umbral de prevalencia. La prevalencia promedio utilizada para definir enfermedad rara osciló entre 5 a 76 casos/100.000 personas, con un umbral de prevalencia promedio global de 40 casos/100.000 personas (17).

En Colombia, se definen las enfermedades huérfanas como *“aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida (1) y con una prevalencia menor de 1 por cada 5000 personas (2), comprenden, las enfermedades raras, las ultra-huérfanas 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.”*.

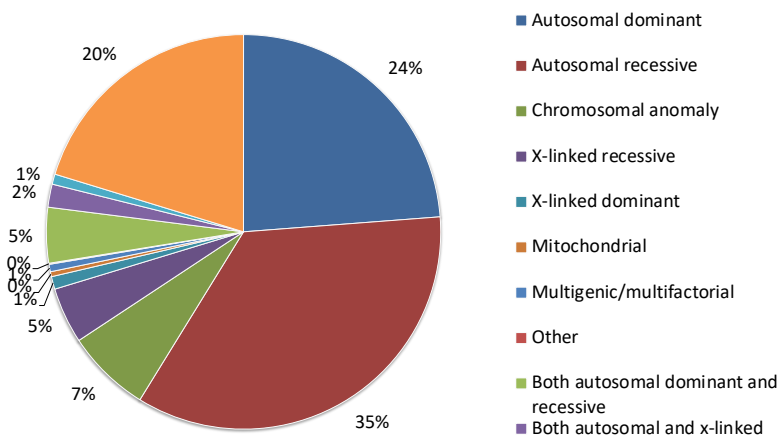
Las enfermedades ultra huérfanas son aquellas extremadamente raras, cuyo umbral de prevalencia podría estar en 1 caso/1,000,000 personas, según la agencia Italiana HTA (Health Technology Assessment) (17). Por último, las enfermedades olvidadas o desatendidas son un conjunto de padecimientos infecciosos o parasitarios los cuales son muy comunes en las poblaciones más pobres con un limitado acceso a la salud. Afectan principalmente a los pacientes que viven en países en desarrollo. No son una prioridad de salud pública en países industrializados, por lo que hay poca investigación y desarrollo de medicamentos para estas enfermedades. Existe la necesidad de una regulación económica y de enfoques alternativos en este campo, con el fin de incentivar la investigación y el desarrollo de tratamientos para combatir estas enfermedades. Son “huérfanos” del enfoque de investigación y del interés del mercado, así como de las políticas de salud pública (18) (19).

4.2. Epidemiología

Desde ORPHANET se han descrito 6172 enfermedades raras. Están definidas así por su baja frecuencia, sin embargo, aunque su prevalencia de manera aislada es baja, en conjunto suman una importante cantidad de personas afectadas por alguna de estas EHR (20)(21). El estimado de

personas afectadas por ER es de 3.5 a 5.9% lo que determina que haya 263 a 446 millones de personas afectadas globalmente en cualquier punto en el tiempo, casi 30 millones de personas están afectadas con estas condiciones en los 25 países de la Unión Europea. Esta información se deriva de 67.6% de las ER prevalentes, usando la definición de ER para Europa que es de menos de 5/10.000, y excluyendo cánceres raros, enfermedades infecciosas, y envenenamientos (20). De estas enfermedades, se encontró que el 71.9% son de origen genético y el 69.9% son de inicio pediátrico exclusivo. En la base de datos de ORPHANET se encontró que había 5.304 enfermedades que contaban con prevalencia de punto y de éstas, el 84.5% tenía prevalencia de menos de 1 en 1.000.000. El 77,3 al 80.7% de la carga de la población de ER es atribuible a solo 4.2% de las enfermedades (149 en total) y que tienen un rango de prevalencia entre 1-5 por 10.000. El compromiso general es variable, y puede ir desde un compromiso leve, hasta amenazar la vida del afectado (20).

Gráfico 1 - Distribución completa de los patrones de herencia de enfermedades genéticas raras



Fuente: Orphanet (20)

"Clasificación de Orphanet de Enfermedades Raras", a nivel de entidad clínica "trastorno" (excluyendo grupos de trastornos y subtipos de trastornos) (20).

Dentro de las EHR de origen genético hay afectación de uno o varios genes o anomalías cromosómicas. Pueden ser heredados o ser una nueva mutación y puede afectar entre el 3 a 4% de los nacimientos (18). Otras enfermedades raras pueden ser causadas por infecciones (viral o bacteriana) o alergias, o son debidas a causas degenerativas, proliferativas o teratogénicas (químicos o radiaciones), a veces por factores ambientales, pero para muchas enfermedades los mecanismos etiológicos se desconocen por falta de investigación para encontrar su causa (18).

La genómica pediátrica es un campo en rápida evolución incorporando nuevas tecnologías de secuenciación de próxima generación, especialmente la secuenciación del exoma y genoma completos, lo cual ayuda al diagnóstico. Abordajes multidisciplinarios y la mayor disponibilidad de estas técnicas han permitido descubrir más genes causantes para llegar a mejores diagnósticos lo que se traduce en mejor pronóstico, manejo y asesoría genética para las familias con enfermedades raras (22).

La compilación de un inventario de enfermedades raras, más allá de las enfermedades genéticas, comenzó de manera sistemática en 1996, con ORPHANET – Portal sobre enfermedades raras y medicamentos, establecido conjuntamente por el Instituto Nacional de Salud de Francia e Investigación Médica (INSERM) y el Ministerio de Salud francés, antes de convertirse en una Acción Conjunta entre los países miembros de la Unión Europea (23). Han sido muchos los avances que se han tenido con ORPHANET incluyendo su clasificación y la asignación de un código ORPHA, contando con el apoyo desde la Comisión Europea desde 2001. En el 2007, la OMS decide utilizar los datos de ORPHANET para actualizar la CIE-10 y diseño de la CIE-11 con lo cual, a partir de una mejor codificación, se hacen más visibles las enfermedades raras (23). En el CIE 10 muchas enfermedades raras no cuentan con código específico por lo que es posible que la CIE-11 permita una mejor codificación de estas enfermedades.

4.3. Legislación, políticas y planes

Los avances que se han tenido en términos de organización, legislación y cuidado han sido liderados por la Unión Europea que ha logrado unificar los diferentes países para trabajar en diferentes frentes, entre otros, promoviendo su visibilización e impacto en la salud pública.

Una revisión de publicaciones académicas de los últimos 18 años relacionadas con planes nacionales, políticas o legislación sobre enfermedades raras encontró que 23 países en el mundo habían publicado sobre éstas. Se evidenció que la mayoría de los países contaban con una legislación y definición de enfermedades huérfanas incluido Colombia (21). Adicional a esto, casi todos los países tenían estrategias y programas; sin embargo, solo 8 países, todos de la Unión Europea, contaban con un plan como política pública. Esta investigación resalta la fortaleza y avances que la Unión Europea ha logrado durante el 2000 a 2017, en donde se logró unificar la definición de las enfermedades raras orientando la legislación para estimular el desarrollo de medicamentos huérfanos; a través de EUROPLAN, se unificó la forma en que los diferentes países miembros debían organizar sus planes en Enfermedades Raras, para que fueran acogidos por los gobiernos como estrategias de salud pública con prioridades explícitas, acciones, cronograma y presupuesto, fomentando la investigación y el uso compasivo regulado por corto tiempo para los estados miembros. La prevalencia definida como enfermedad rara o huérfana varía de acuerdo con cada región o país. En la siguiente Tabla se ilustra cómo han avanzado los diferentes países, de acuerdo a sus publicaciones, en el desarrollo de planes, políticas y acciones para las EHR.

Tabla 1 -Definición, Planes, Políticas y acciones del gobierno para las enfermedades raras

PAIS	DEFINICION	PLAN	LEGISLACION	Estrategia/ PROGRAMA
Canadá	Menos de 5 en 10.000	No	No	SI
USA	Menos de 200.000 casos	No	SI	SI
Bulgaria	5 en 10.000	SI	SI	SI
Francia	5 en 10.000	SI	SI	SI
Alemania	5 en 10.000	SI	SI	SI
Grecia	5 en 10.000	SI	SI	SI
Italia	5 en 10.000	SI	SI	SI
Portugal	5 en 10.000	SI	SI	SI
España	5 en 10.000	SI	SI	SI
RU	5 en 10.000	SI	SI	SI
Argentina	5 en 10.000	No	SI	SI
Brazil	No más de 65 casos/100.000 personas	No	SI	SI
Chile	5 en 10.000	No	SI	NA

Colombia	1 en 5000	No	Si	NA
México	5 en 10.000	No	Si	No
Perú	Sin definición	No	Si	NA
Australia	< 2000	No	Si	Si
China	< 1/500.000 INC <1/100.000 RN	No	No	Si
Japón	< 5000	No	Si	Si
Filipinas	1 en 20.000	No	Si	Si
Singapore	< 20.000	No	Si	Si
Korea Sur	< 20.000	No	Si	Si
Taiwan	< 1 en 10.000	No	Si	Si
23 países		8	21	19

Fuente: *Construcción propia a partir de referencia (19)*

4.4. Odisea diagnóstica

En general hay escasa información sobre las EHR, el desarrollo de Guías de Práctica clínica tiene sus limitaciones por esta razón, además hay poco personal de salud familiarizado con estas patologías lo que ocasiona que el diagnóstico sea difícil, por lo que los pacientes y sus familias deben padecer lo que se ha llamado la *Odisea Diagnóstica*. Aunque algunas enfermedades se inician en la edad adulta, en un 50% a 75% de los casos, los síntomas inician en la infancia (22), pero a pesar de esto, es posible que no se refleje en un diagnóstico prolongado de varios años, pues los primeros síntomas pueden ser bizarros. Las demoras en el diagnóstico conducen a deficiencias irreversibles físicas, sensoriales, psicológicas e intelectuales adicionales o incluso ocasionar la muerte temprana. La falta de precisión diagnóstica puede permitir que nazcan otros hermanos afectados o que se someta al paciente a otros tratamientos innecesarios los cuales, en algunos casos, pueden ser deletéreos, continuar en múltiples consultas y reprocesos con exámenes, lo que incrementa los costos para el sector salud y el desgaste del paciente y su familia y sin ofrecer un soporte adecuado, lo que conlleva a una pérdida de confianza en el sistema de salud. El diagnóstico es la primera batalla que deben sortear los pacientes con EHR y sus familias. Lograr la certeza en el diagnóstico permite reducir la ansiedad, evitar más estudios innecesarios, a veces invasivos, que aumentan costos y consumen tiempo, permiten reducir el aislamiento y empezar a compartir experiencias con otras personas afectadas; adicionalmente, lograr tener un cuidado médico apropiado con su patología brindando mayor claridad sobre el riesgo de recurrencia, y analizar opciones reproductivas de acuerdo al

asesoramiento genético realizado y el poder acceder a los beneficios que la legislación otorga las personas con EHR sociales y de inclusión, entre otros (24).

Una intervención de alta eficacia es la tamización neonatal la cual comprende un conjunto de acciones involucradas para la detección temprana de Errores Innatos del Metabolismo (EIM) y enfermedades que puedan deteriorar la calidad de vida y otras alteraciones congénitas del metabolismo, como lo son la toma de muestra de sangre del cordón umbilical y del talón en el recién nacido, destinada a realizarle pruebas específicas para detectar tempranamente, tratar y hacer seguimiento a lo largo de la vida a alteraciones metabólicas, endocrinas, visuales o auditivas para las cuales exista tratamiento que, de no ser detectadas, aumentan la morbilidad, generan discapacidad física o cognitiva y aumentan la mortalidad infantil.

4.5. Tratamiento integral

El cuidado de los pacientes con EHR no es fácil, exige la intervención y coordinación de múltiples profesionales de la salud, lo cual es difícil cuando la población no se encuentra centralizada. Un 76% de los médicos en los Estados Unidos y un 88% en el Reino Unido refieren dificultades coordinando el cuidado con otros prestadores requeridos para el tratamiento de las EHR (21). Los grupos multidisciplinarios que aborden de manera holística a los pacientes y a sus familias y cuidadores, deben estar integrados en un centro de atención especializada en 1 o varias patologías asociadas o Centro de Referencia.

Los medicamentos para las EHR tienen un mercado escaso, siendo para la industria farmacéutica poco atractivo invertir en investigación y desarrollar nuevos tratamientos, lo cual explica la necesidad de la intervención estatal, mediante regulaciones económicas e incentivos, por ejemplo, en Estados Unidos (Ley de Medicamentos huérfanos de 1983) y en la Unión Europea (EC - Orphan Drug Regulation), han disminuido barreras y generado incentivos para el desarrollo y comercialización de nuevos medicamentos para las EHR. A pesar de esto, los costos de los medicamentos son elevados, asociados al complejo escenario para adelantar investigación, dada la baja prevalencia la muestra requiere estudios colaborativos entre diferentes países (25). Por esta

razón, la evaluación de la efectividad de las terapias no puede recaer solo en ensayos controlados aleatorizados (26) y posiblemente se deben aceptar desenlaces intermedios que pueden ser relevantes para los pacientes. En este sentido, cobran mucha importancia los registros de las diferentes enfermedades y representan una importante fuente de información. Los registros nacionales recolectan datos epidemiológicos necesarios para planear programas de salud pública, sin embargo, son necesarios los registros de las enfermedades, útiles para estudiar la presentación clínica, historia natural y seguimiento del grupo de enfermedades raras incluidas.

Los altos costos de estos medicamentos para algunas enfermedades y la complejidad de su atención producen un impacto financiero significativo. Su abordaje exige esfuerzos conjuntos y especiales para ofrecer una mejor calidad de vida, prevenir la morbilidad excesiva y evitar la mortalidad prematura. A menudo coexisten varias discapacidades, lo que acarrea múltiples consecuencias funcionales (la denominada multidiscapacidad o pluridiscapacidad). En Colombia, se espera que el desarrollo progresivo del RLCP pueda arrojar luces sobre los impactos en la vida diaria y las necesidades de las personas que deben vivir con estas enfermedades y el desarrollo de discapacidad: cognitiva (intelectual), física, visual, auditiva, sordoceguera, psicosocial (mental) o múltiple, que pueden derivar en dependencia funcional, con requerimientos de atención médica permanente, de apoyos y ajustes razonables en múltiples áreas que pueden ir desde leves a intensos, con pérdidas en términos de participación y actividad y deterioro en la calidad de vida de los pacientes y de sus cuidadores quienes deben dedicar un mayor tiempo a estas labores.

Estas discapacidades refuerzan la sensación de aislamiento y pueden ser una fuente de estigmatización y discriminación reduciendo oportunidades educativas, profesionales y exclusión social incrementando su situación de vulnerabilidad. Las personas afectadas por estas EHR y sus familias deben soportar una elevada carga psicosocial que incluyen no solo, el sufrir de la enfermedad, sino el impacto emocional que ello causa, agravado por desesperación, desesperanza sobre el tratamiento, ausencia de soporte práctico para el desarrollo de sus actividades diarias. Adicionalmente la falta de beneficios sociales y de reembolso de lo invertido, el gasto de bolsillo, la limitación para emplearse y la situación que envuelve al cuidador, aumentan la desigualdad y empobrecimiento de la familia y aumenta la inequidad para el acceso al cuidado de los pacientes con EHR (18).

Desde la comprensión actual de las personas con discapacidad como “aquellas personas que tengan deficiencias físicas, mentales, intelectuales o sensoriales a mediano y largo plazo que, al interactuar con diversas barreras incluyendo las actitudinales, puedan impedir su participación plena y efectiva en la sociedad, en igualdad de condiciones con las demás (Art 2, Ley 1618 de 2013)”, el reto para el Estado y la sociedad en general, pasa por transformar la realidad de las personas que padecen Enfermedades Huérfanas/Raras, para hacer realidad su inclusión social y contribuir con su desarrollo humano, bienestar y calidad de vida, advirtiendo la relación entre los dos sujetos de derecho: los cuidadores y las personas huérfanas con discapacidad (30).

4.6. Situación Epidemiológica de las EHR en Colombia

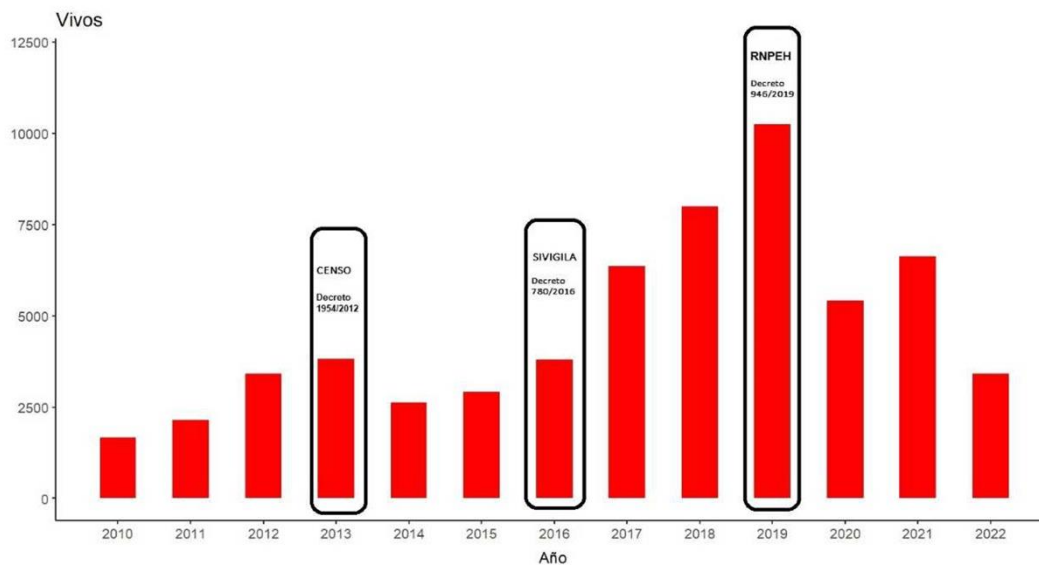
El Ministerio de Salud y Protección Social mediante Resolución 023 de 2023 actualizó el listado de Enfermedades Huérfanas/Raras donde se incluyen 2236 condiciones de salud. La actualización de este listado se hace de forma periódica y se encuentra disponible en el Repositorio Institucional Digital-RID del Ministerio de Salud y Protección Social (27).

Las cifras nacionales son obtenidas del Registro Nacional de Personas con Enfermedades Huérfanas (RNPEH) que contiene datos básicos demográficos que permiten su caracterización. El RNPEH se configura, con la información obtenida del censo realizado en 2013, de los reportes de pacientes con hemofilia y otras coagulopatías, de la notificación de pacientes al SIVIGILA, de los registros de atenciones y prescripciones en salud-MIPRES, de los registros de estadísticas vitales -RUAF y de otras fuentes integradas al sistema de información de la protección social-SISPRO, el cual fue creado mediante acto administrativo (Resolución 946 de 2019) y está a cargo del Ministerio de salud y Protección Social, siendo la fuente oficial de los datos.

En este contexto, observamos que la notificación ha presentado un incremento continuo de casos, impulsados por la normatividad expedida y por las actualizaciones del listado oficial de Enfermedades Huérfanas/Raras reconocidas en Colombia, alcanzando el pico más alto en 2019 (n=12.714 personas) como se ilustra en el Gráfico 2. En 2020 se presentó un descenso en la captación y reporte de casos coincidentes con el periodo de pandemia donde la atención se centró en condiciones que demandaron atención de urgencia. El listado de las EHR en Colombia ha

aumentado desde 2013 cuando se habían incluido 2.129 enfermedades pasando a 2.236 enfermedades en 2023.

Gráfico 2 - Normatividad y tendencia de la notificación en el Registro Nacional de Enfermedades Huérfanas (RNPEH)



Fuente: elaboración propia a partir de consulta cubos SISPRO - MSPS

Consultado este registro en SISPRO, con corte a junio 18 de 2022, muestra una cifra de 72.691 personas con diagnósticos de EHR, de las cuales se encuentran 64.849 (89.2%) en estado vivo, población a considerar en el presente análisis. De estas personas vivas con EHR el 56.5% son del sexo femenino en una relación de 1.3 mujeres por cada hombre con enfermedad huérfana, el 74.4% pertenecen al régimen contributivo y se reporta discapacidad en un 11.7%, siendo la esclerosis múltiple la causa más frecuente. (Tabla 2).

Tabla 2 - Características demográficas de personas reportadas en el Registro Nacional de Personas con Enfermedades Huérfanas del MSPS.

Variables	Frecuencia	Porcentaje (%)
Género		
<i>Femenino</i>	41061	56,5
<i>Masculino</i>	30823	42,4
<i>No reportado</i>	807	1,1
Estado		
<i>Vivo</i>	64.849	89,2
<i>Muerto</i>	7.842	10,8
Afiliación al SGSSS		
<i>Contributivo</i>	54.086	74,4
<i>Subsidiado</i>	17.005	23,4
<i>No definido</i>	1.600	2,2
Reportado por		
<i>EAPB Contributivo</i>	54.343	74,8
<i>EAPB Subsidiado</i>	14.789	20,3
<i>EAPB Excepción</i>	1.656	2,3
<i>No definido</i>	1.295	1,8
<i>Seguro privado (Prepagada)</i>	587	0,8
<i>EAPB Especial</i>	21	0,0
Discapacidad		
<i>No</i>	64.165	88,3
<i>Si</i>	8.526	11,7

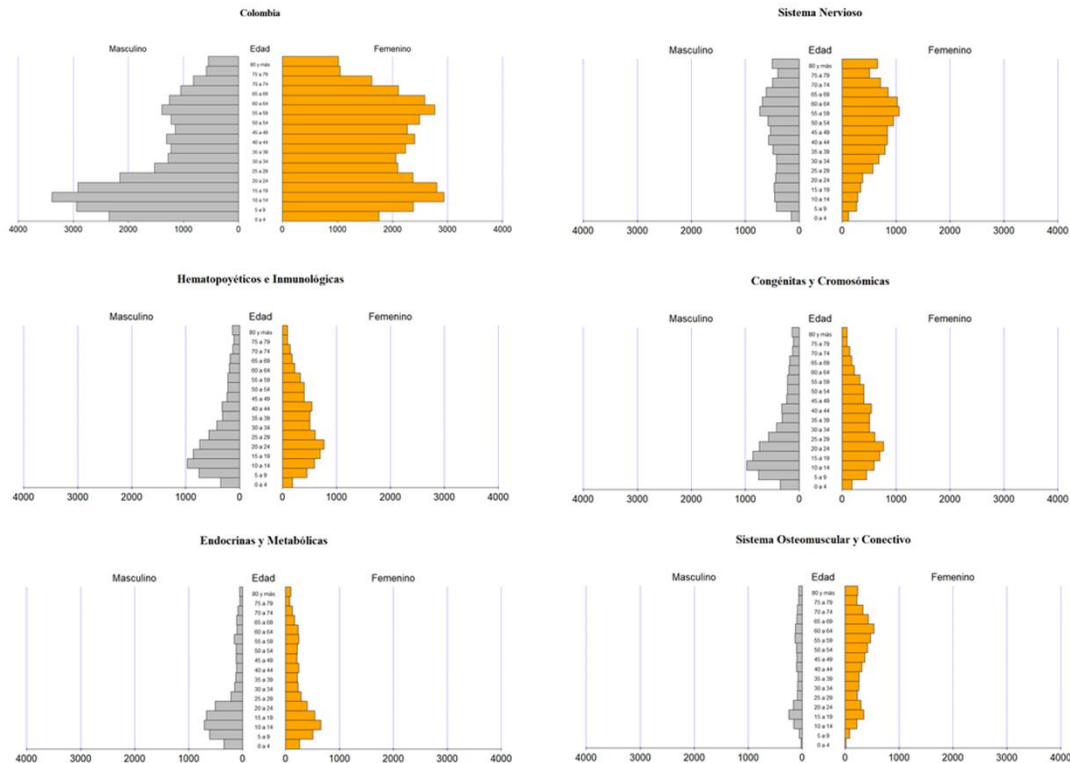
Fuente: elaboración propia a partir de consulta a junio 18 de 2022 cubo PEHR SISPRO - MSPS

SGSSS: Sistema General de Seguridad Social en Salud

EAPB: Empresas Administradoras de Planes de Beneficios

El análisis por quinquenios de las personas con EHR muestra una distribución bimodal, con dos picos de mayor frecuencia, entre los 10 a 14 años y entre los 55 a 59 años, con un predominio de sexo femenino como se había mencionado anteriormente. En total, el 34.4% de las personas con EHR son menores de 19 años y un 65.6% tienen 20 y más años. Según el diagnóstico, las enfermedades del sistema nervioso son la primera causa entre las EHR con predominio en adultos entre los 55 a 59 años, seguido por las enfermedades del sistema hematopoyético e inmunológicas, las congénitas y cromosómicas que predominan entre los 20 a 24 años y las enfermedades endocrinas y metabólicas afectan a los adolescentes entre los 10 a los 14 años. La distribución de las enfermedades del sistema osteomuscular y conectivo es también bimodal con picos entre los 15 a 19 años y entre los 60 a 64 años (Gráfico 3).

Gráfico 3 - Distribución por grupo quinquenal y género de personas reportadas en el Registro Nacional de personas con Enfermedades Huérfanas del MSPS.



Fuente: elaboración propia a partir de consulta a junio 18 de 2022 cubo PEHR SISPRO - MSPS

En su clasificación por capítulo del CIE-10 las enfermedades más frecuentes son las que afectan el sistema Nervioso con un 24.4% de las EHR, seguidas de las enfermedades de la sangre y de los órganos hematopoyéticos con 19.1% y en tercer lugar las malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas con 15.8% (Tabla 3).

Tabla 3 - Prevalencia acumulada por capítulo de diagnósticos del CIE10, género y grupos de edad en personas reportadas al Registro Nacional de Personas con Enfermedades Huérfanas del MSPS.

Capítulo CIE10	Género				Grupo de edad			
	Femenino		Masculino		≤19 años		20 y más	
	n	(%)	n	(%)	n	(%)	n	(%)
Enfermedades del sistema nervioso	9.268	24,3	6.571	23,5	2694	10,8	15087	31,7
Enfermedades de la sangre y órganos hematopoyéticos	6.249	16,4	6.140	22,0	5136	20,6	8568	18,0

Malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas	5.491	14,4	4.737	17,0	7800	31,3	3300	6,9
Enfermedades endocrinas, nutricionales y metabólicas	4.276	11,2	3.784	13,6	4620	18,5	4772	10,0
Enfermedades del sistema osteo-muscular y del tejido conjuntivo	4.296	11,2	1.480	5,3	1287	5,2	4973	10,5
Enfermedades de la piel y del tejido subcutáneo	2.944	7,7	1.346	4,8	206	0,8	4089	8,6
Enfermedades del sistema digestivo	2.550	6,7	1.055	3,8	261	1,0	3555	7,5
Ciertas afecciones originales en el periodo perinatal	782	2,0	1.056	3,8	1833	7,4	53	0,1
Enfermedades del sistema circulatorio	933	2,4	435	1,6	196	0,8	1253	2,6
Enfermedades del sistema respiratorio	370	1,0	376	1,3	109	0,4	653	1,4
Enfermedades del ojo y sus anexos	338	0,9	345	1,2	163	0,7	532	1,1
Tumores	347	0,9	274	1,0	278	1,1	365	0,8
Trastornos mentales y del comportamiento	197	0,5	68	0,2	166	0,7	105	0,2
Traumatismos, envenenamientos y algunas otras consecuencias de causa externas	86	0,2	105	0,4	74	0,3	117	0,2
Enfermedades del sistema genitourinario	65	0,2	112	0,4	84	0,3	94	0,2
Enfermedades del oído y de la apófisis mastoides	17	0,0	12	0,0	8	0,0	21	0,0
Ciertas enfermedades infecciosas y parasitarias	7	0,0	10	0,0	4	0,0	13	0,0

Fuente: elaboración propia a partir de consulta a junio 18 de 2022 cubo PEHR SISPRO - MSPS

En la siguiente tabla se describen las 25 enfermedades más frecuentes, que afectan al 58.5% de la población reportada, equivalentes al 1.1% de todas las enfermedades incluidas en el listado de EHR del 2018. Las más frecuentes incluyendo vivos y fallecidos son: Esclerosis múltiple con 4.382 (6.0%) personas afectadas, Enfermedad de Von Willebrand con 3.407 (4,7%) y el Déficit congénito del Factor VIII con 3.261 (4.5%) afectados. La mortalidad más alta se presentó a causa de Enfermedades de las neuronas motoras (Tabla 4).

Tabla 4 – Prevalencia reportada de las primeras 25 patologías en el Registro Nacional de Personas con Enfermedades Huérfanas del MSPS

Posición	Nombre (CIE10)	Muerto						Vivo						Total Dx	Total personas
		Femenino		Masculino		NR	Femenino		Masculino		NR				
		n	(%)	n	(%)		n	(%)	n	(%)		n			
1	Esclerosis múltiple	132	0,1816	91	0,13		2.960	4,1	1.193	1,6	6	4.382	6,0		
2	Enfermedad de <u>Von Willebrand</u>	31	0,0426	22	0,03		2.424	3,3	913	1,3	17	3.407	4,7		
3	Deficiencia hereditaria del factor viii	13	0,0179	99	0,14		775	1,1	2.353	3,2	21	3.261	4,5		
4	Síndrome de Guillan-Barre	139	0,1912	259	0,36		1.109	1,5	1.643	2,3	16	3.166	4,4		
5	Artropatía <u>psoriásica</u>	19	0,0261	29	0,04		1.126	1,5	927	1,3		2.101	2,9		
6	Enfermedades de las neuronas motoras	506	0,6961	556	0,76		395	,5	482	,7	3	1.942	2,7		
7	Displasia broncopulmonar originada en el periodo perinatal	38	0,0523	51	0,07	5	684	,9	948	1,3	100	1.826	2,5		
8	Miastenia <u>Gravis</u>	125	0,172	125	0,17		1.057	1,5	490	,7	3	1.800	2,5		
9	<u>Escleroderma localizado</u>	125	0,172	15	0,02		1.412	1,9	142	,2	1	1.695	2,3		
10	Otros trastornos falciformes	47	0,0647	42	0,06		827	1,1	728	1,0	28	1.672	2,3		
11	Esclerosis sistémica progresiva	261	0,3591	75	0,10		1.078	1,5	171	,2	2	1.587	2,2		
12	Otros síndromes de malformaciones congénitas especificados, no clasificados en otra parte	66	0,0908	59	0,08	2	663	,9	711	1,0	33	1.534	2,1		
13	Cirrosis biliar primaria	259	0,3563	49	0,07		1.027	1,4	121	,2	1	1.457	2,0		
14	Enfermedad de Crohn, no especificada	26	0,0358	38	0,05		711	1,0	608	,8	3	1.386	1,9		
15	Hepatitis autoinmune	135	0,1857	38	0,05	2	837	1,2	178	,2	19	1.191	1,6		
16	Fibrosis quística, sin otra especificación	83	0,1142	83	0,11		432	,6	502	,7	3	1.130	1,6		
17	<u>Neurorretinitis</u> óptica	80	0,1101	17	0,02	3	799	1,1	226	,3	27	1.124	1,5		
18	Síndromes de malformaciones congénitas asociadas principalmente con estatura baja	30	0,0413	24	0,03		562	,8	475	,7	2	1.113	1,5		
19	Acromegalia y gigantismo hipofisario	40	0,055	26	0,04		595	,8	420	,6	22	1.083	1,5		
20	Otras enfermedades pulmonares intersticiales con fibrosis	201	0,2765	284	0,39		261	,4	308	,4	2	1.055	1,5		
21	Porfiria <u>eritropoyética</u> hereditaria	20	0,0275	28	0,04		387	,5	474	,7	1	931	1,3		
22	Distonía idiopática familiar	43	0,0592	44	0,06		550	,8	286	,4	22	923	1,3		
23	Hipopituitarismo	5	0,0069	2	0,00		339	,5	558	,8		910	1,3		
24	Artritis juvenil de comienzo generalizado	5	0,0069		0,00		539	,7	352	,5	6	905	1,2		
25	Hipertensión pulmonar primaria	106	0,1458	42	0,06		517	,7	170	,2	9	847	1,2		

Fuente: elaboración propia a partir de consulta a junio 18 de 2022 cubo PEHR SISPRO - MSPS

NR: no reportado

Dx: diagnóstico

Según el lugar de residencia se identifican casos en todo el país; sin embargo, la prevalencia de las EHR por departamento o distrito en el territorio colombiano presenta mayor concentración en Antioquia (20.6%), Bogotá (12.8%), Valle del Cauca (11.6%), Cundinamarca (4.3%) y Santander (3.2%) (Tabla 5)

Tabla 5 - Proporción acumulada de personas reportadas por lugar de residencia en el Registro Nacional de personas con Enfermedades Huérfanas del MSPS.

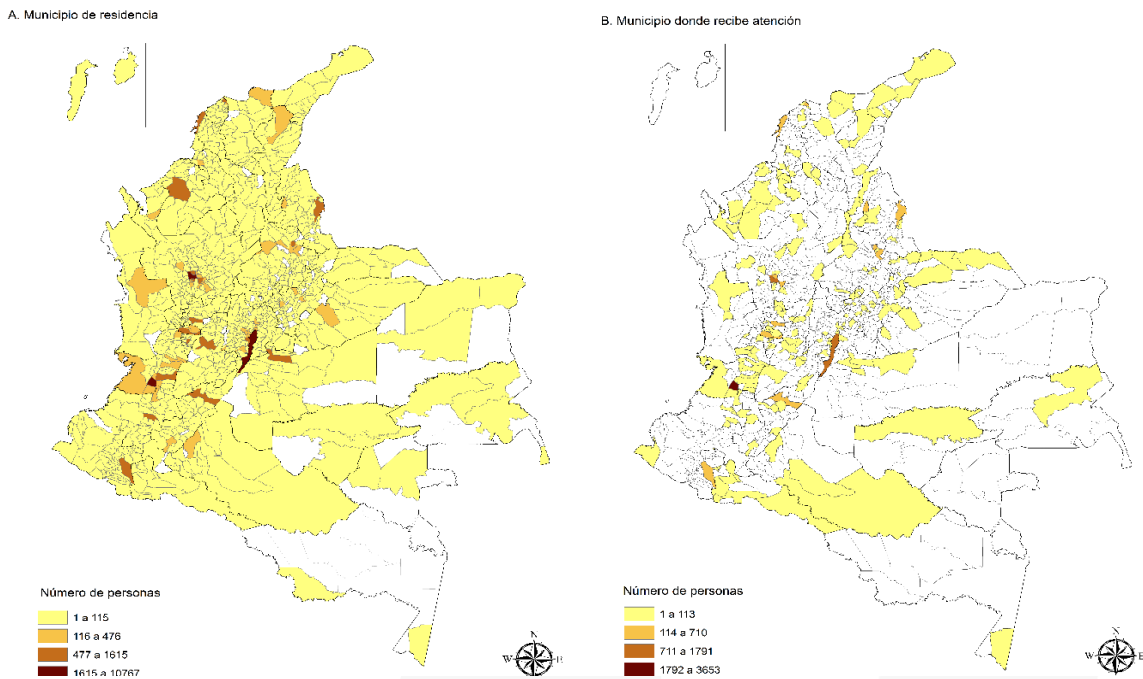
Departamento	Frecuencia	Porcentaje (%)
Antioquia	14.961	20,6
Bogotá, D.C.	9.312	12,8
Valle del Cauca	8.433	11,6
Cundinamarca	3.116	4,3
Santander	2.317	3,2

Atlántico	1.946	2,7
Caldas	1.787	2,5
Risaralda	1.681	2,3
Bolívar	1.617	2,2
Norte de Santander	1.543	2,1
Cauca	1.342	1,8
Boyacá	1.216	1,7
Tolima	1.130	1,6
Nariño	1.074	1,5
Córdoba	1.065	1,5
Huila	993	1,4
Quindío	704	1,0
Meta	676	0,9
Cesar	595	0,8
Magdalena	546	0,8
Sucre	517	0,7
Casanare	269	0,4
Chocó	215	0,3
La Guajira	212	0,3
Caquetá	185	0,3
Putumayo	134	0,2
Arauca	103	0,1
Archipiélago de San Andrés, Providencia y Santa Catalina	42	0,1
Guaviare	31	0,0
Vichada	21	0,0
Guainía	18	0,0
Amazonas	17	0,0
Vaupés	4	0,0

Fuente: elaboración propia a partir de consulta a junio 18 de 2022 cubo PEHR SISPRO - MSPS

Comparando la distribución de los municipios en donde residen los pacientes con EHR, la mayoría de los casos se concentran en ciudades principales que tienen mayor oferta de servicios, como Bogotá, Medellín, Cali, Pasto, Cúcuta, Barranquilla, Neiva. Ciudades que a futuro podrían considerar la conformación de Centros de Referencia que brinden una atención integral a esta población. Por otra parte, llama la atención la alta dispersión de prestadores inclusive en zonas dispersas (Grafico 4). Preocupa que en estas zonas no se pueda garantizar atención de alta complejidad para el diagnóstico y manejo de las EHR, lo que podría verse compensado con el acceso, por regiones, a Centros de Referencia debidamente habilitados.

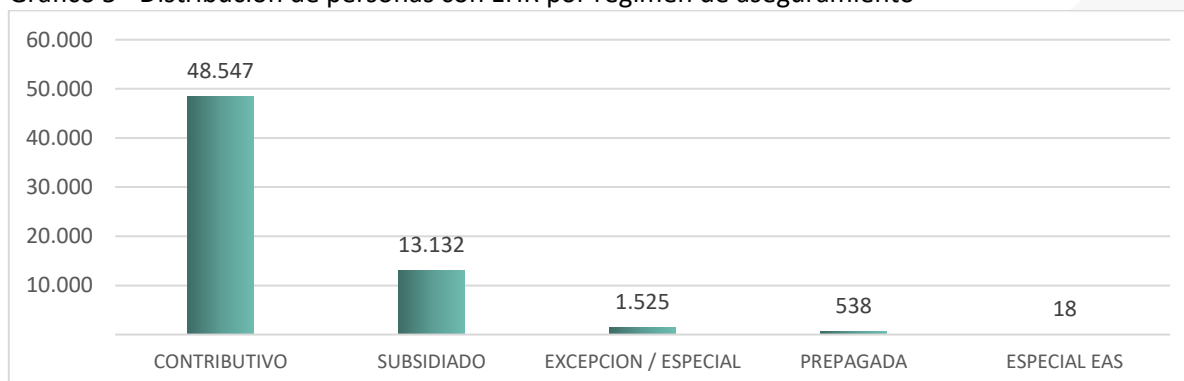
Gráfico 4 - Número de personas según municipio de residencia y de atención en salud que fueron reportadas al Registro Nacional de Enfermedades Huérfanas del MSPS



Fuente: elaboración propia a partir de consulta a junio 18 de 2022 cubo PEHR SISPRO - MSPS

A la fecha de la consulta del RNPEH, de un total de 64.849 pacientes con EHR el 74,9% pertenecen al régimen Contributivo, el 20,3% al Régimen subsidiado, el 2,4% a regímenes de excepción o especial y en una mínima concentración del 0.8% de medicina prepagada (Gráfico 5).

Gráfico 5 - Distribución de personas con EHR por régimen de aseguramiento*



Fuente: elaboración propia a partir de consulta a junio 18 de 2022 cubo PEHR SISPRO – MSPS

*Según EPS que reporta

Las EAPB con mayor concentración de casos son SURA, Sanitas y Nueva EPS que representan el 60% de la población del régimen contributivo. En el caso del régimen subsidiado las tres primeras aseguradoras Coosalud, Asmet Salud y Nueva EPS representan el 28.5% del total de este régimen (Tabla 6).

Tabla 6 - Primeras diez EAPB del Régimen Contributivo y Subsidiado con mayor concentración de pacientes con EHR

R. CONTRIBUTIVO			R. SUBSIDIADO		
EAPB	Freq Abs	Freq Rel (%)	EAPB	Freq Abs	Freq Rel (%)
EPS010 - EPS SURA	12.986	26,9%	ESS024 - COOSALUD E.S.S.	1.668	11,1%
EPS005 - SANITAS	9.247	19,1%	ESS062 - ASMET SALUD	1.342	8,9%
EPS037 - NUEVA EPS	7.199	14,9%	EPSS41 - NUEVA EPS SA	1.283	8,5%
EPS002 - SALUD TOTAL	5.514	11,4%	EPSS40 - Alianza Medellín -savia Salud	1.276	8,5%
EPS008 - COMPENSAR	4.224	8,7%	ESS118 - EMSSANAR E.S.S.	1.250	8,3%
EPS017 - FAMISANAR	3.372	7,0%	ESS207 - MUTUAL SER	998	6,6%
EPS018 - SOS	1.773	3,7%	EPSS34 - CAPITAL SALUD	729	4,8%
EPS012 - COMFENALCO VALLE	867	1,8%	EPSS37 - NUEVA EPS SA - CM	723	4,8%
EPS001 - ALIANSALUD	784	1,6%	EPSS10 - SURA EPS	655	4,3%
EPS044 - MEDIMAS			EPSS02 - SALUD TOTAL	489	3,2%
Contributivo	730	1,5%			

Fuente: Elaboración propia a partir de consulta a junio 18 de 2022 cubo PEHR SISPRO – MSPS – Incluye todas las EAPB según la salida del cubo

5. ALCANCE Y FINALIDAD

En el marco de la Ley 1392 de 2010 se formula el *Plan Nacional de gestión para las Enfermedades Huérfanas/Raras*, con el propósito de reconocer su importancia en la agenda pública a nivel sectorial e intersectorial. En consecuencia, las acciones de este plan estarán orientadas teniendo en cuenta los principios de equidad, solidaridad y eficiencia, con enfoque diferencial; movilizando la acción del Estado para minimizar su impacto sobre las personas afectadas, sus familias y así, promover su desarrollo. Este esfuerzo comprende una hoja de ruta para el país, involucrando a todos los actores del sistema general de seguridad social en salud y así abordar de mejor manera el desafío que las particularidades de este grupo de patologías heterogéneas imponen.

Se pretende formular e implementar estrategias y metas para garantizar el derecho a la salud y contribuir a mejorar la calidad de vida de las personas con Enfermedades Huérfanas/Raras, familiares y cuidadores, a través de acciones para disminuir las brechas de acceso a los servicios de salud, promover la inclusión y la participación social y gestionar adecuadamente la información y el conocimiento. Este plan está dirigido a todos los actores del sistema y pretende cubrir a todas las personas que habitan en el territorio nacional con una visión a 2031 en el marco del nuevo Plan Decenal de Salud Pública.

6. OBJETIVO GENERAL

Formular acciones que promuevan el acceso efectivo a la atención integral e integrada de salud en el marco la Atención Primaria en Salud y del Sistema General de Seguridad Social en Salud, que contribuya al mejoramiento de las condiciones de calidad de vida de las personas con Enfermedades Huérfanas/Raras, sus familiares y cuidadores, así como la inclusión y participación social en el territorio colombiano.

6.1. Objetivos específicos

1. Formular e implementar acciones tendientes a la prevención y detección temprana de las EHR
2. Mejorar la oportunidad en el diagnóstico, el acceso y continuidad a los medicamentos y la atención especializada multidisciplinaria en centros de referencia.
3. Desarrollar acciones que contribuyan al mejoramiento de la salud, las afectaciones psicosociales y la calidad de vida de las personas y sus familias.
4. Promover la autonomía y el mejoramiento de la funcionalidad en las personas con EHR.
5. Fortalecer la gestión del talento humano para la detección y manejo de esta población.
6. Fomentar la investigación de EHR en Colombia.
7. Garantizar la generación, disponibilidad y uso de conocimiento e información para la toma de decisiones.
8. Gestionar recursos para financiar la atención integral en salud requerida.

7. ACTORES INVOLUCRADOS

Se incluyen los actores que de una u otra forma están involucrados y relacionados con los diferentes aspectos que tienen que ver con las EHR pertenecientes al sector público y privados y se describen a continuación.

7.1. Sector público

1. El Congreso de la República mediante su ejercicio legislativo puede contribuir al desarrollo de proyectos de Ley en beneficio de los pacientes con EHR, sus familiares y cuidadores.
2. El Ministerio de Salud y Protección Social, cuya misión como cabeza del sector salud, es el encargado de conocer, dirigir, evaluar y orientar el sistema de seguridad social en salud, mediante la formulación de políticas, planes y programas, la coordinación intersectorial y la articulación de actores de salud con el fin de mejorar la calidad, oportunidad, accesibilidad de los servicios de salud y sostenibilidad del sistema, incrementando los niveles de satisfacción de los pacientes, familias, comunidades y habitantes del territorio nacional.

3. Otros sectores públicos como los Ministerios de Igualdad, Educación, Trabajo y Cultura entre otros, son necesarios para dar un mayor alcance a las políticas para el mejoramiento de la calidad de vida de los pacientes con EHR en aspectos como la inclusión laboral, la educación y el acceso a la cultura de las personas afectadas.
4. El Instituto Nacional de Salud (INS) dentro de sus objetivos la vigilancia y seguridad sanitaria en los temas de su competencia, ha tenido a su cargo la vigilancia de las EHR como evento de interés de salud pública.
5. La Superintendencia Nacional de Salud (SNS) quien tiene a cargo proteger los derechos de los usuarios del Sistema General de Seguridad Social en Salud mediante la inspección, vigilancia, control, tiene un papel fundamental en la identificación de barreras para los pacientes y velar porque no se vulneren sus derechos haciendo cumplir la normatividad vigente.
6. La administradora de recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud -ADRES es una entidad adscrita al MSPS cuyo propósito es administrar las fuentes y el uso de los recursos que financian el Sistema. Por esta razón su papel es importante para lograr el flujo de recursos necesarios para financiar las tecnologías en salud requeridas para el manejo de las EHR de manera oportuna y efectiva.
7. El Instituto Nacional de Vigilancia de Medicamentos y Alimentos -INVIMA es la Agencia Regulatoria Nacional, una entidad de vigilancia y control de carácter técnico científico, que trabaja para la protección de la salud individual y colectiva de los colombianos, mediante la aplicación de las normas sanitarias asociadas al consumo y uso de alimentos, medicamentos, dispositivos médicos y otros productos objeto de vigilancia sanitaria.
8. Las Secretarías de Salud tienen por objeto orientar y liderar la formulación, adaptación, adopción e implementación de políticas, planes, programas, proyectos y estrategias conducentes a garantizar el derecho a la salud de los habitantes en los diferentes territorios colombianos. Su actividad en el territorio permitirá una identificación y adecuada gestión de estas patologías.

7.2. Sector privado

9. La Industria farmacéutica realiza tareas de investigación y desarrollo (I+D) con el fin de introducir nuevos tratamientos y mejorar los existentes. Ha tenido un papel importante en el desarrollo de medicamentos huérfanos, bajo condiciones legislativas e incentivos especiales en diferentes países, lo que ha permitido avanzar en los tratamientos y mejorar las condiciones de salud de estas personas. Tienen la capacidad de apoyar a los afectados de diferentes maneras, en particular en la difusión del conocimiento.
10. La empresa privada si bien no está directamente relacionadas con las EHR, puede participar y apoyar económicamente iniciativas para este grupo de pacientes, como parte de sus proyectos de responsabilidad social o generando empleo y desarrollo de emprendimientos, entre otros.
11. El Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud (IETS) es una corporación de naturaleza mixta y autoridad competente en la producción de referentes informados en evidencia para contribuir al desarrollo de políticas públicas y prácticas asistenciales en salud, cuyo apoyo es muy importante para la búsqueda y síntesis de evidencia para las EHR. (Ley1438 de 2011).

7.3. Sociedad Civil

12. Las Asociaciones de pacientes, siendo organizaciones que agrupan a las personas que padecen una misma patología buscando el mutuo apoyo, el mejor conocimiento de la enfermedad y la información al resto de ciudadanos sobre la prevención y los tratamientos de la misma, permiten visibilizar estas enfermedades llamando la atención sobre su problemática, barreras y necesidades para mejorar su atención, incidiendo en la formulación las diferentes políticas públicas.
13. Los pacientes individuales que sufren las EHR y que experimentan los diferentes efectos de estas enfrentando los sistemas de salud y de manera personal los efectos en su vida diaria, las dificultades laborales, de educación, de gastos de bolsillo son muy importantes, aunque no estén vinculados a las Organizaciones anteriormente mencionados.

14. Los cuidadores de las personas que tienen EHR, muchas de ellas crónicas, debilitantes, con grados variados de discapacidad, deben invertir mucho tiempo y energía, viéndose afectados sus propios proyectos de vida con afectaciones emocionales, físicas, económicas y sociales.
15. La academia y Sociedades Científicas con su misión de mantener al día en el conocimiento y educar, podrán cumplir un papel fundamental de asesoría para que las diferentes instancias comprometidas en el manejo y gestión de las EHR se mantengan actualizadas y puedan implementar dichos conocimientos en el manejo de los afectados.
16. La sociedad en general que desconoce sobre las EHR por su baja prevalencia, pero es importante lograr que la comunidad comprenda y dimensione el impacto que estas tienen en la calidad de vida de los afectados, sus familias y cuidadores, así como su ejemplo de resiliencia y valentía para enfrentar los diferentes retos de la vida diaria. A través de este conocimiento y su solidaridad se facilitan procesos como el de la inclusión social.

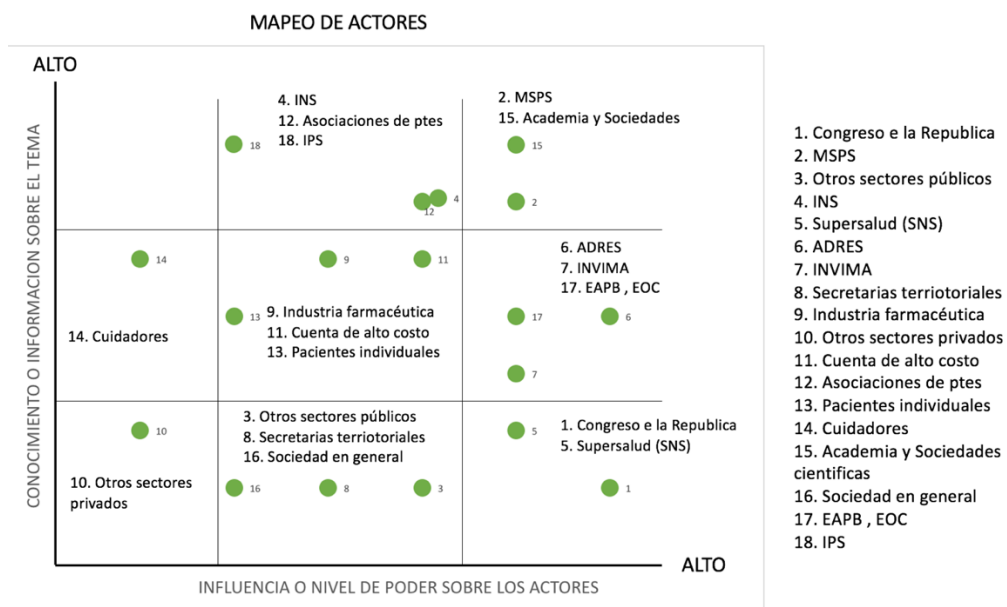
7.4. Aseguradores y prestadores

17. Las Aseguradoras (EAPB y EOC) o quien haga sus veces tienen a su cargo la identificación de los casos de EHR dentro de su población de afiliados, su notificación, así como la gestión para su atención bajo la normatividad vigente, respetando sus derechos y evitando generar barreras en todo el proceso desde su diagnóstico, el tratamiento y la rehabilitación.
18. Las Instituciones prestadoras de servicios de salud (IPS) - son las encargadas de la prestación de servicios de salud mediante la integración de redes que articulen todos los grados de complejidad incluidos los Centros de Referencia, con los principios básicos de calidad y eficiencia. Deben contar con capacidad técnica, científica, administrativa y financiera para la atención y deben propender por un manejo multidisciplinario para las EHR.
19. La Cuenta de Alto Costo, acorde al Decreto 2699 de 2007, “Por el cual se establecen algunas normas relacionadas con el Sistema General de Seguridad Social en Salud y se dictan otras disposiciones”, administra 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". Actualmente, acorde a la Resolución 123 de 2015, tiene establecido el reporte de información de pacientes diagnosticados con hemofilia y otras coagulopatías asociadas a déficit de factores de la coagulación.

Una vez descritos los roles de los actores que podrían de una u otra manera tener relación con las EHR en sus diferentes aspectos, se procedió a cuantificar su participación en conocimiento o información sobre el tema y su influencia o nivel de poder sobre otros actores. Los resultados de este ejercicio, realizado al interior del Ministerio de Salud y Protección Social, se muestra en la siguiente gráfica.

Gráfico 6 – Mapeo de actores relacionados con su conocimiento e influencia para las EHR



Fuente: Construcción propia a partir de un análisis al interior del MSPS

8. METAS Y ACCIONES POR LÍNEAS ESTRATÉGICAS

Con el fin de establecer el ordenamiento de las acciones encaminadas a mejorar las condiciones de las personas con EHR y sus familias se han planteado cinco líneas estratégicas que permitirán

cumplir los objetivos trazados para la prevención y detección temprana de estas enfermedades, mejorando la oportunidad en el diagnóstico y en la atención especializada multidisciplinaria, que abarque no solo aspectos de salud, sino aspectos psicosociales que puedan ser intervenidos y permitan mejorar la calidad de vida de las personas afectadas y sus familias. Así mismo, dentro de estas líneas se espera fortalecer al talento humano en salud para el manejo de esta población y la investigación que permita contar con información de nuestro país para toma de decisiones.

Tabla 7 – Relación de Líneas Estratégicas

N°	Nombre de la línea estratégica	Temas que aborda
Línea 1	Fortalecimiento de la Gestión Integral del Riesgo en Salud	Prevención y detección precoz
Línea 2	Organización de la atención integral en todos los grados de complejidad incluyendo los Centros de Referencia	Centros de Referencia Tratamiento integral
Línea 3	La inclusión y la participación social para potenciar la calidad de vida	Personas familias y red de apoyo social hacia un trabajo y articulación intersectorial.
Línea 4	Desarrollo del conocimiento y la información para la toma de decisiones.	Registro Nacional de Personas con EHR Listado de EHR Gestión del conocimiento y análisis de la información
Línea 5	Financiación de las EHR, manteniendo la sostenibilidad financiera del SGSSS	Alternativas de financiamiento

8.1. Línea 1. Fortalecimiento de la Gestión Integral del Riesgo en Salud

Mediante el fortalecimiento de la gestión integral del riesgo en salud, se busca implementar acciones orientadas a lograr un mejor nivel de salud de la población, una mejor experiencia de los usuarios durante el proceso de atención y unos costos acordes con los resultados obtenidos (MSPS – Política de Atención Integral) (28), esto a partir de la articulación e interacción de los agentes del

sistema de salud y otros sectores para identificar, evaluar, medir, intervenir (desde la prevención hasta la paliación) y llevar a cabo el seguimiento y monitoreo de los riesgos para la salud de las personas afectadas, sus familias y la comunidad. Para iniciar el abordaje de la gestión de riesgo se ha contemplado en primera instancia, la prevención y la detección precoz de las EHR.

8.1.1. Prevención y detección precoz

i) Meta: A 2031 el 100% de los departamentos y distritos incluirán en su Plan Territorial de Salud, dentro de las acciones para enfermedades crónicas no transmisibles, actividades para informar y comunicar a la población general, sobre las EHR.

Acciones:

- a) Fortalecer las intervenciones poblacionales, colectivas para promover modos, condiciones y estilos de vida saludables incluyendo las personas con EHR, sus familias y cuidadores.
- b) Fomentar y gestionar a nivel sectorial e intersectorial el desarrollo de tecnologías de la información en salud para que apoyen al personal médico en la detección temprana de estas enfermedades.
- c) Promover estrategias de información y comunicación en EHR para la población general incluyendo prevención y detección precoz de estas enfermedades.

ii) Meta: A 2031 las IPS de baja, mediana y alta complejidad deberán contar con un Plan de desarrollo de capacidades continuo en las EHR para el THS, que incluye el recurso humano de los equipos multidisciplinarios definidos en la estrategia de APS.

Acciones:

- a) La dirección territorial gestionará el desarrollo de formación continua, para el Talento Humano en Salud (THS), de todo el territorio en EHR de acuerdo con la normatividad vigente y acorde al perfil territorial. Dentro de las acciones prioritarias incluirá (entre otros temas) factores de riesgo y todos los niveles de prevención: antecedentes genéticos familiares, consanguinidad parental, exposición a teratógenos o tóxicos (físicos y químicos, incluyendo fármacos) entre otros, definidos en la GPC de detección de anomalías congénitas en el recién nacido (29) y en los protocolos de atención preconcepcional y prenatal.

- b) Capacitar a los profesionales de salud para la adecuada implementación de sistemas estandarizados para realizar el examen físico del Recién nacido (EFIS) de acuerdo con las recomendaciones de la GPC - Detección de anomalías congénitas en el recién nacido (29).
 - c) Capacitar al THS en la valoración preconcepcional; considerando el protocolo de atención preconcepcional disponible en el siguiente enlace: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/VS/PP/SM-Protocolo-atencion-preconcepcional.pdf>, contiene el primer momento de asesoría genética, estimado explícitamente para el perfil de medicina.
 - d) Fortalecer las actividades para la detección temprana del retraso o desviaciones en el proceso de desarrollo físico, motriz, cognitivo y socioemocional en la primera infancia para detectar tempranamente asociaciones con EHR, así como alteraciones en el rendimiento escolar.
 - e) Entrenar a los profesionales de salud encargados de tamizar y vigilar el crecimiento y desarrollo de los niños, en la aplicación e interpretación de las pruebas como la Escala Abreviada del desarrollo (EAD) y la Escala Cualitativa del Desarrollo (ECD), para detectar tempranamente y derivar de manera oportuna los niños con desviaciones en su desarrollo de acuerdo con la GPC sobre crecimiento y desarrollo del MSPS (30) o lineamientos de política vigentes.
 - f) Incorporar en la formación de capacidades en los profesionales de salud, competencias para comunicar y apoyar, con habilidad y empatía, a los padres de pacientes con sospecha o confirmación de una EHR u otras alteraciones congénitas.
- iii) Meta: A 2031 se habrá implementado la asesoría genética a los pacientes y familias con diagnóstico de EHR.**
- Acciones:**
- a) Sensibilizar a las mujeres y su pareja con o sin EHR acerca de la importancia de concertar una consulta preconcepcional recomendada en la Ruta materno perinatal (RMP) o según la normatividad vigente.

- b) Verificar el cumplimiento de la lista de chequeo relacionada con los antecedentes familiares y factores de riesgo incluidos los genéticos (Lista de Chequeo para el tamizaje de riesgo durante la atención preconcepcional de la RMP), idealmente hasta de tres generaciones, de ambos miembros de la pareja, en especial si hay relación con EHR y malformaciones congénitas, durante la consulta preconcepcional, para derivar y realizar el asesoramiento genético.
 - c) Fomentar la educación sexual y reproductiva, así como el adecuado seguimiento durante el embarazo, promoviendo los controles prenatales, de acuerdo con las recomendaciones de la RMP.
 - d) Promover el desarrollo de programas de capacitación de consejeros genéticos con el fin de mejorar el acceso al asesoramiento genético en el país.
 - e) Identificar a través del RPEH clúster poblacionales de EHR específicas, para intervenir de manera temprana a través de espacios de asesoría.
- iv) **Meta: A 2024 se iniciará el tamizaje neonatal, progresivo para las Enfermedades Huérfanas/Raras priorizadas de acuerdo con la Ley 1980 de 2019 y que incluye el tamizaje neonatal básico y ampliado.**

Acciones:

- a) Promover acciones que faciliten la implementación del programa de tamizaje neonatal en las líneas visual, auditiva, cardiopatía congénita, endocrino-metabólica, que incluye EHR, de acuerdo con las directrices técnicas y el marco normativo vigente, teniendo en cuenta la progresividad.
- b) Desarrollar campañas de sensibilización y educación a todas las familias sobre la importancia de la realización del tamizaje neonatal a todos los recién nacidos.
- c) Desarrollar procesos de cualificación en el THS con relación a la implementación del tamizaje neonatal en las líneas visual, auditiva, cardiopatía congénita, endocrino - metabólica (TSH, fenilcetonuria, galactosemia, fibrosis quística, hiperplasia suprarrenal congénita, déficit de biotinidasa o defectos de la hemoglobina) en todos los recién nacidos, para lograr una detección oportuna de EHR.

- d) Definir la incorporación progresiva de las atenciones de detección temprana de patologías de tamizaje básico (fenilcetonuria, galactosemia, fibrosis quística, hiperplasia suprarrenal congénita, déficit de biotinidasa o defectos de la hemoglobina), que permita gestionar el riesgo de manera oportuna de acuerdo con los lineamientos y marco normativo vigente.
- v) **Meta: A 2031 el 100% de los laboratorios de salud pública departamentales y distritales serán capacitados para prestar asistencia técnica en la inscripción del RELAB a los laboratorios clínicos que realicen pruebas de diagnóstico de enfermedades huérfanas/raras.**

Acciones:

- a) Desarrollar e implementar los lineamientos para la inscripción en el RELAB de los laboratorios clínicos que realicen pruebas de diagnóstico de EHR a 2024.
- b) Realizar asistencia técnica a los laboratorios de salud pública para su réplica en el territorio con los laboratorios clínicos que realicen pruebas de diagnóstico de EHR.
- c) Difundir la oferta de laboratorios públicos y privados que se encuentran inscritos en RELAB, y que realicen pruebas para el diagnóstico o seguimiento de EHR.
- d) Desarrollar e implementar con los diferentes actores del sistema de salud, las medidas necesarias para mejorar el acceso a las pruebas diagnósticas y de seguimiento para las EHR, incluyendo los estudios de genética.
- e) Los laboratorios de salud pública en la asistencia técnica realizarán seguimiento a su red de laboratorios clínicos inscritos en RELAB para pruebas de diagnóstico de EHR.

8.2. Línea 2. Organización de la atención integral, en el marco de la atención primaria en salud en todo el continuo de la atención.

Esta línea se enfoca en generar acciones de obligatorio cumplimiento para la conformación de los prestadores y redes de servicios de salud, coordinados entre los diferentes niveles asistenciales y modalidades de atención; es decir desde los puntos de entrada en la baja complejidad hasta los servicios especializados o alta complejidad. Todo esto, con la finalidad de brindar una atención

integral y continuada para las personas con Enfermedades Huérfanas/Raras y mejorar la oportunidad de su tratamiento.

8.2.1. Centros de Referencia y Redes de Servicio

i) Meta: A 2026 se incrementarán de manera progresiva los centros de referencia y sus redes integrales de atención y servicios para la atención de una o varias EHR, en las diferentes regiones del país.

Acciones:

- a) Revisión del marco normativo vigente, con el fin de identificar dificultades en la implementación y fomentar la habilitación de centros de referencia.
- b) Generar las directrices y normativas necesarias para mejorar la oferta y demanda y la habilitación de servicios multidisciplinarios integrados para EHR, con enfoque diferencial, en Centros de referencia (Se deben incluir acciones de prevención (Consulta preconcepcional y asesoría genética), detección temprana, diagnóstico, tratamiento, continuidad asistencial del paciente, rehabilitación, cuidado paliativo, transición de la edad pediátrica a la adultez, telesalud, entre otros que puedan requerirse).
- c) Caracterizar a los prestadores de servicios con experiencia en EHR y la conformación de la red de referencia desde el punto de entrada, con el fin de contrarrestar los déficits presentes en algunas zonas geográficas, así como determinar la demanda por patologías o grupo de patologías.
- d) Articular los actores del SGSSS involucrados en el diagnóstico y cuidado de las personas con EHR, desde la prevención hasta la rehabilitación incluido los cuidados paliativos.
- e) Promover el acceso a la atención integral sin mediación de la autorización para personas con Enfermedades Huérfanas/Raras con el fin de eliminar barreras en la atención y promover su continuidad, minimizando el cambio de prestadores (Artículo 2.5.3.4.7.4 Decreto 441 de 2022).
- f) Asegurar información a los pacientes de manera eficiente y suficiente sobre la red de prestadores de salud con relación a las EHR (Sección 7. Mecanismos de protección al usuario

Artículo 2.5.3.4.7.1 Deber de información al usuario – Decreto 441 de 2022)

- g) Identificar las necesidades de formación e investigación que favorezcan la continuidad en la atención integral a pacientes con Enfermedades Huérfanas/Raras, en los centros especializados o en los Centros de Referencia; actividad a considerar en el acuerdo de voluntades.
- h) Desarrollar convenios de cooperación internacional para generar estrategias de transferencia de conocimientos que fomente el mejoramiento de la atención centralizada e integrada.

8.2.2. Tratamiento Integral

- i) **Meta: A 2031 se contará con políticas públicas encaminadas a la garantía del acceso a tecnologías en salud para el diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de pacientes con EHR**

Acciones:

- a) Analizar modelos innovadores para la compra de medicamentos para Enfermedades Huérfanas/Raras y su normatividad relacionada.
- b) Priorizar las tecnologías en salud basadas en la mejor evidencia científica disponible relacionadas con las EHR, para motivar la adquisición y distribución de estas, la fijación oportuna de precios de medicamentos, entre otros mecanismos para mejorar su acceso por parte de los pacientes.
- c) Gestionar los recursos o acciones necesarias para el desarrollo de directrices técnicas, GPC o lineamientos para la atención y manejo de las EHR según sean priorizadas.

8.2.3. Medicamentos

- i) **Meta:** Para el 2025 el país contará con una norma actualizada para la autorización de comercialización de medicamentos en el país que permita la evaluación y acceso de nuevos medicamentos de forma efectiva y eficiente.

Acciones:

- a) Revisar y actualizar el Decreto 677 de 1995 relacionado con la expedición de registro sanitarios. Revisar y actualizar el Decreto 481 relacionado con la importación de medicamentos bajo la modalidad de vitales no disponibles
- b) Continuar con el mecanismo de “escaneo de horizonte” de manera periódica para estar atentos a tecnologías innovadoras susceptibles de ingreso al país y con las que se evidencie claros resultados en salud comparados con las tecnologías en uso.
- c) Implementación del mecanismo de regulación de precios de medicamentos nuevos a la entrada que incluye la evaluación de valor terapéutico en comparación con lo ya disponible en el país para la definición del precio de venta para el sistema de salud.
- d) Contar con un equipo técnico de apoyo, con experticia en metodología, síntesis y apreciación crítica de la evidencia para el desarrollo de evaluación de tecnologías en salud para EHR.

8.3. Línea 3. La inclusión y la participación social para potenciar la calidad de vida.

Esta línea se enfoca en complementar la atención sanitaria con las oportunidades sociales que ofrecen los sectores según competencias, con el fin de apoyar procesos de inclusión social que contribuyan a mejorar las condiciones económicas, laborales, educativas y técnicas, tanto de las personas afectadas de Enfermedades Huérfanas/Raras como la de sus cuidadores y familias para mejorar su calidad de vida. De otro lado, promueve la participación social en salud para incidir en la toma de decisiones de política pública y garantizar el derecho a la salud.

8.3.1. Participación social.

- i) **Meta: A 2024 se habrán implementado mesas territoriales como instancia de participación social.**

Acciones:

- a) Desarrollar un lineamiento nacional para la conformación y funcionamiento de las mesas territoriales de EHR.
- a) Promover la conformación de mesas territoriales para la gestión de las EHR.
- b) Continuar promoviendo la participación social de personas con EHR y de organizaciones de pacientes a través de la mesa nacional de EHR – Resolución 1871 de 2021 o normatividad vigente.

8.3.2. Certificación de Discapacidad

- i) **Metas: A partir del 2024 se intensificará el acceso a la Certificación de Discapacidad y registro según lo dispuesto en la Resolución 1239 de 2022.**

Acciones:

- a) Fomentar la buena práctica entre la red de prestadores de servicios de salud, la valoración del riesgo psicosocial en las personas con EHR.
- b) La dirección territorial promoverá actividades de información y educación sobre el procedimiento de certificación de discapacidad entre las personas con EHR, de conformidad con lo definido en la resolución 1239 de 2022.
- c) Fortalecer las capacidades técnicas en las entidades territoriales departamentales en materia conceptual, del abordaje familiar y comunitario de las EHR y la importancia de su detección temprana para prevenir la discapacidad.
- d) La dirección territorial ampliará progresivamente la certificación de discapacidad y RLCPD, definido en la Resolución 1239 de 2022 entre la población con discapacidad con diagnóstico de EHR.

f) Las Secretarías de Salud o quienes hagan sus veces, fortalecerán en los Departamentos, Distritos y municipios la Estrategia de Rehabilitación Basada en Comunidad, con el fin de articular la oferta institucional, incluyendo a las organizaciones de la sociedad civil, las personas con Enfermedades Huérfanas/Raras, sus familias y cuidadores.

g) Las secretarías de salud o quien haga sus veces, promoverán la conformación de redes de apoyo y participación comunitaria y social para las personas con EHR, sus familias y cuidadores a nivel territorial, involucrando a las asociaciones de pacientes, ONG y grupos comunales y de voluntarios.

8.3.3. Comisión Intersectorial de Salud Pública

- i) **Metas: A 2024 se posicionará las EHR como tema de interés en la Comisión Intersectorial de Salud Pública para discutir y promover acciones en torno al apoyo a las personas con EHR y sus familias.**

Acciones:

a) Socializar en el territorio la oferta intersectorial institucional disponible en materia socioeconómica (laboral, educativa, de transferencias condicionadas y no condicionadas, recreo-deportiva y cultural, vivienda y protección financiera de los pacientes con discapacidad y sus cuidadores, entre otras) y definir las rutas de acceso para que las personas con Enfermedades Huérfanas/Raras obtengan una respuesta articulada en pro del bienestar común de los afectados y sus familias.

b) Articular con Ministerio de la Igualdad, en el marco de la Ley 2297 de 2023, la promoción de una adecuada planificación y gestión de los recursos sanitarios y sociales existentes para destinarlos a la atención de las personas con EHR y sus familias, de manera que pueda garantizar la provisión de un sistema integral de cuidados y una continuidad asistencial.

c) En conjunto con el Ministerio de la Igualdad, trabajar por el reconocimiento a los cuidadores como sujetos de cuidado y gestionar alianzas estratégicas públicas y privadas

para que, de acuerdo a su caracterización, logren una mejor protección y apoyo en el marco de la Ley 2297 de 2023.

8.4. Línea 4. Desarrollo del conocimiento y la información para la toma de decisiones

Con esta línea se persigue mejorar el reporte, análisis y divulgación de la información de las EHR a través del uso de plataformas tecnológicas, evidencia científica y gestión de la calidad de la información; elementos que deben estar adaptados a las necesidades del sistema de salud de los profesionales, de las personas afectadas, familias y cuidadores, para gestionar el conocimiento y guiar así la toma de decisiones de política pública y la apropiación de recursos para la atención de las personas con EHR.

8.4.1. Listado de Enfermedades Huérfanas/Raras

i) Meta: Cada 2 años se contará con el listado oficial de EHR, actualizado de forma integral y sistemática, basado en evidencia científica, y con participación ciudadana.

Acciones:

- a) Actualizar el Instrumento técnico complementario al listado oficial de las Enfermedades Huérfanas - Raras (EHR), Colombia cuarta versión, desde su codificación, nombre y clasificación por grupos de enfermedades, así como la definición de pruebas diagnósticas requeridas y las especialidades que deben liderar su diagnóstico.
- b) Gestionar alianzas estratégicas de cooperación nacional o internacional en los procesos de reevaluación del listado de EHR
- c) Implementar la plataforma MI VOX POPULI como una herramienta en línea para la nominación y análisis técnico-científico para la actualización sistemática del listado de EHR.
- d) Divulgar el procedimiento, en forma permanente, para la nominación y evaluación de las nominaciones para definir la inclusión de nuevas EHR, modificación o exclusión de las ya existentes, según sea la petición del nominador.

- e) Desarrollar herramientas tecnológicas dirigidas a los usuarios para agilizar la búsqueda sobre las EHR incluidas en los listados vigentes.

8.4.2. Registro de personas con EHR

- i) **Meta: A 2025 se incrementará la calidad y oportunidad del registro de las personas con EHR en el País.**

Acciones:

- a) Establecer el procedimiento de depuración del registro nacional de personas con EHR con la participación de los actores del SGSSS.
- b) Las Direcciones Territoriales fomentarán la búsqueda activa de los casos de EHR para aumentar la cobertura del reporte de los casos confirmados de EHR.
- c) Disponer la información al ciudadano para consulta de su estado, en el registro nacional de personas con EHR, atendiendo la normatividad de protección de datos personales.

8.4.3. Gestión del conocimiento y análisis de la información

- i) **Metas: A partir del 2024 se fomentará el desarrollo de investigación y transferencia de conocimiento de la información en salud en EHR para guiar la toma de decisiones de política pública para la atención de las personas con EHR.**

Acciones:

- a) Gestionar alianzas para el desarrollo de estudios orientados a medir el comportamiento epidemiológico y sanitario, así como el impacto social y económico de las EHR.
- b) Gestionar el desarrollo de estrategias de transferencia de conocimiento EHR en alianzas con las sociedades científicas y academia.

ii) Metas: A partir del 2025 se contará con la visualización de la información de los registros administrativos y de indicadores en EHR

Acciones:

- a) Gestionar conocimiento a través de la articulación de diferentes fuentes de información disponibles, dispuesta a la población general.
- a) Fomentar el uso de la información en EHR, disponible en SISPRO para apoyar la toma de decisiones de política a nivel territorial para todos los actores involucrados con las EHR.

iii) Meta: A partir de 2024 se fortalecerá una línea de investigación relacionada con EHR con el apoyo de Minciencias. (Decreto 1437 de 2014)

Acciones:

- a) Definir con Minciencias la línea de investigación para las EHR en temas priorizados (determinantes sociales, prevención, detección temprana, diagnóstico, manejo integral desde la atención primaria hasta la especializada y abordaje desde la salud pública, entre otros).
- b) Fomentar la investigación multidisciplinar y colaborativa entre todos los actores interesados en EHR.
- c) Promover el desarrollo de GPC o Lineamientos, basados en la evidencia, con énfasis en los medicamentos, para poder garantizar su acceso oportuno en relación al diagnóstico y manejo de las EHR según sean priorizadas, entendiendo sus particularidades.
- d) Desarrollar convenios de cooperación internacional en investigación en pro del mejoramiento de la atención integral.

8.5. Línea 5 – Financiando las Enfermedades Huérfanas/Raras manteniendo la sostenibilidad financiera del SGSSS

Esta línea se enfoca en poder entender las diversas necesidades que tienen los pacientes con EHR y ofrecer un análisis juicioso y responsable sobre la forma de financiar el costo de la atención y de las diferentes tecnologías en salud, para el tratamiento de las EHR, manteniendo una sostenibilidad financiera.

i) **Meta: A 2031 se contará con mecanismos de financiación sostenibles para EHR.**

Acciones:

- a) Avanzar en mecanismos de negociación para EHR
- b) Integrar los diferentes actores del sistema para identificar mecanismos innovadores de financiamiento; por ejemplo, Donaciones / aportes voluntarios/ fondos de responsabilidad Social Empresarial, entre otros.
- c) Evaluar la mejor manera de lograr la sostenibilidad financiera: un fondo específico para Enfermedades Huérfanas/Raras vs el presupuesto general de la salud que tenga una perspectiva de largo plazo.

9. SEGUIMIENTO, MONITOREO Y EVALUACIÓN

Se determinan en esta sección los indicadores que permitirán hacer seguimiento a la gestión de las EHR, por cada una de las líneas estratégicas propuestas en el Plan Nacional para la Gestión de las EHR.

Hitos para el seguimiento de la implementación del plan nacional para la gestión de las Enfermedades Huérfanas/Raras (EHR)

1. Caracterización de la población con EHR, con las fuentes de información disponibles, idealmente con sus familias y cuidadores. Esta caracterización contendrá como mínimo (Número de casos por área geográfica, diagnósticos, IPS tratante, discapacidad).
2. Aumentar la proporción de personas con discapacidad con diagnóstico de EHR que acceden al procedimiento de Certificación de Discapacidad y al Registro de Localización y Caracterización de las Personas con discapacidad de acuerdo con la Resolución 1239 de 2022, medida a partir del RNPEH.
3. Mesas territoriales de EHR conformadas y activas.
4. Promover la inscripción de los laboratorios públicos y privados, que procesen muestras para diagnóstico y seguimiento de las EHR en el RELAB.
5. Las EPS tienen publicadas las redes integrales de diagnóstico y tratamiento para las EHR según el Decreto 441 de 2022
6. Las DTS Desarrollarán estrategias de búsqueda activa para mejorar el reporte de EHR.
8. Las DTS verificarán el acceso a la atención integral sin mediación de la autorización para personas con Enfermedades Huérfanas/Raras con el fin de eliminar barreras en la atención y promover su continuidad.

Metas	Indicador	Tipo	Numerador	Denominador	Periodicidad	Responsable del cumplimiento	Tiempo		Responsable del seguimiento	Fuente	
							Inicia	Termina			
LÍNEA 1 - FORTALECIMIENTO DE LA GESTIÓN INTEGRAL DEL RIESGO EN SALUD											
1	A 2031 el 100% de los departamentos y distritos incluirán en su Plan Territorial de Salud, dentro de las acciones para enfermedades crónicas no transmisibles, actividades para informar y comunicar a la población general, sobre las EHR.	Proporción de ET que han incluido en su Plan Territorial de salud actividades de información y educación sobre EHR	Proceso	Número total de departamentos y distritos que han incluido en su Plan territorial de Salud, actividades de información y educación en EHR	Número total de departamentos y distritos	Anual	DTS	2024	2031	MSPS Dirección de Epidemiología y Demografía	Planes Territoriales de Salud – reporta a las ET
2	A 2031 las IPS de baja, mediana y alta complejidad deberán contar con un Plan de desarrollo de capacidades continuo en las EHR para el THS, que incluye el recurso humano de los equipos multidisciplinarios definidos en la estrategia de APS.	Proporción de IPS que han incluido las EHR dentro de las temáticas de. sus capacitaciones	Proceso	Número de IPS de baja, mediana y alta complejidad registradas en REPS que han incluido las EHR dentro de las temáticas de sus capacitaciones	Número de IPS de baja, mediana y alta complejidad registradas en REPS	Semestral	IPS de baja, mediana y alta complejidad	2024	2031	Dirección territorial	Reporte a las DT
3	A 2031 se habrá implementado la asesoría genética a los pacientes y familias con diagnóstico de EHR.	Proporción de pacientes con diagnóstico de EHR que reciben atención por especialista en genética para ofrecer asesoría genética	Proceso	Pacientes con diagnóstico de EHR, registrados en el RNPEH, que recibieron asesoría genética por especialista en genética	Pacientes con diagnóstico de EHR registrados en el RNPEH	Anual	Prestadores Aseguradores DTS	2024	2031	MSPS	RNPEH CUPS asesoramiento genético

Metas	Indicador	Tipo	Numerador	Denominador	Periodicidad	Responsable del cumplimiento	Tiempo		Responsable del seguimiento	Fuente	
							Inicia	Termina			
4	A 2024 se iniciará el tamizaje neonatal, progresivo para las Enfermedades Huérfanas/Raras priorizadas de acuerdo con la Ley 1980 de 2019 y que incluye el tamizaje neonatal básico y ampliado.	Proporción de RN a los cuales se les garantiza la tamización neonatal para EHR según normatividad vigente	Resultado	Número de recién nacidos con tamizaje neonatal para EHR	Número total de recién nacidos	Anual	MSPS	2024	2031	MSPS Dirección de Epidemiología y Demografía	RIPS Y CUPS para tamizaje neonatal
5	A 2031 el 100% de los laboratorios de salud pública departamentales y distritales serán capacitados para prestar asistencia técnica en la inscripción del RELAB a los laboratorios clínicos que realicen pruebas de diagnóstico de enfermedades huérfanas/raras.	Número de laboratorios de salud pública capacitados para prestar asistencia técnica en la inscripción en el RELAB a los laboratorios clínicos que realicen pruebas de diagnóstico de enfermedades huérfanas/raras.	Resultado	No. De laboratorios de salud pública departamentales y distritales capacitados en el periodo.	Total de laboratorios de salud pública departamental y distrital.	Anual	MSPS	2024	2031	MSPS	Base de datos de laboratorios de salud pública capacitados.
LÍNEA 2 - ORGANIZACIÓN DE LA ATENCIÓN INTEGRAL, EN EL MARCO DE LA ATENCIÓN PRIMARIA EN SALUD EN TODO EL CONTINUO DE LA ATENCIÓN											
6	A 2026 se incrementarán de manera progresiva los Centros de Referencia y sus redes integrales de atención y servicios para la atención de una o varias EHR, en las diferentes regiones del país.	Frecuencia de centros de referencia habilitados en el país.	Proceso	Número de centros de referencia habilitados.		Anual	MSPS	2028	2031	MSPS Dirección de Prestación de servicios -	REPS

Metas	Indicador	Tipo	Numerador	Denominador	Periodicidad	Responsable del cumplimiento	Tiempo		Responsable del seguimiento	Fuente
							Inicia	Termina		
7	A 2031 se contará con políticas públicas encaminadas a la garantía del acceso a tecnologías en salud para el diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de pacientes con EHR	Proceso	Política pública emitida bajo acto administrativo			MSPS	2025	2031	MSPS – Dirección de Medicamentos	Dirección de Medicamentos
8	A 2025 el país contará con una norma actualizada para la autorización de comercialización de medicamentos en el país que permita la evaluación y acceso de nuevos medicamentos de forma efectiva y eficiente.	Proceso	Número de medicamentos nuevos para EHR que solicitan registro sanitario.	Total, de registros sanitarios solicitados.	Anual	MSPS	2026	2031	Dir. Medicamentos	INVIMA
LÍNEA 3 - LA INCLUSIÓN Y LA PARTICIPACIÓN SOCIAL PARA POTENCIAR LA CALIDAD DE VIDA										
9	A 2024 se habrá implementado Mesas Territoriales como instancia de participación social	Resultado	Número de mesas Territoriales implementadas a nivel Nacional o instancia de gestión territorial para la participación social.	Número de DTS	Anual	MSPS	2024	2031	MSPS	Reporte de DTS a MSPS

Metas	Indicador	Tipo	Numerador	Denominador	Periodicidad	Responsable del cumplimiento	Tiempo		Responsable del seguimiento	Fuente	
							Inicia	Termina			
10	A partir del 2024 se intensificará el acceso a la Certificación de Discapacidad y registro según lo dispuesto en la Resolución 1239 de 2022.	Proporción de personas con EHR que acceden a la certificación de discapacidad y registro	Resultado	Número de personas con discapacidad, diagnosticadas con EHR certificadas	Número de personas con discapacidad diagnosticadas con EHR valoradas	Anual	DTS	2024	2028	MSPS	RNPEH (SISPRO) Registro de discapacidad. RLCPD – Para la primera medición
11	A 2024 se posicionará las EHR como tema de interés en la Comisión Intersectorial de Salud Pública para discutir y promover acciones en torno al apoyo a las personas con EHR y sus familias.	Informe sobre el proceso de gestión para la inclusión de las EHR en la Agenda de la Comisión intersectorial de salud pública.	Proceso			Anual	MSPS	2022	2023	MSPS	MSPS
LÍNEA 4 - DESARROLLO DEL CONOCIMIENTO Y LA INFORMACIÓN PARA LA TOMA DE DECISIONES											
12	Cada 2 años se contará con el listado oficial de EHR, actualizado de forma integral y sistemática, basado en evidencia científica, y con participación ciudadana.	Oportunidad de la actualización del Listado de EHR	Resultado	Diferencia en días entre la fecha en la cual se pone a disposición la resolución de actualización del listado de EHR y la fecha correspondiente a los 2 años calendario desde la última resolución expedida.		Bianual	MSPS	2023	2031	MSPS SENT	Página web oficial Minsalud - normativa ministerial

Metas	Indicador	Tipo	Numerador	Denominador	Periodicidad	Responsable del cumplimiento	Tiempo		Responsable del seguimiento	Fuente	
							Inicia	Termina			
13	A 2025 se incrementará la calidad y oportunidad del registro de las personas con EHR en el País	Oportunidad de la confirmación de casos sospechosos de las EHR	Proceso	Diferencia en días entre la fecha en el registro MIPRES DE LA EHR y la fecha de confirmación en SIVIGILA		Trimestral	MSPS	2024	2031	OTIC	Registro de MIPRES Y SIVIGILA
14	A partir del 2024 se fomentará el desarrollo de investigación y transferencia de conocimiento de la información en salud en EHR para guiar la toma de decisiones de política pública para la atención de las personas con EHR.	Análisis de situación de salud específico en EHR socializado.	Resultado	Documento / informe disponible en canales de divulgación oficial del MSPS y socializado a través de la Mesa Nacional de EHR		Bianual	MSPS	2023	2031	MSPS SENT	Canales de divulgación oficial del MSPS y actas de la Mesa Nacional de EHR
15	A partir del 2025 se contará con la visualización de la información de los registros administrativos y de indicadores en EHR	Articulación de fuentes de información disponibles relacionadas con EHR.	Proceso	Informe de avance de articulación de fuentes de información disponibles relacionadas con EHR.		Anual	MSPS	2024	2031	MSPS OTIC SENT	MSPS – OTIC SENT
16	A partir de 2024 se fortalecerá una línea de investigación relacionada con EHR con el apoyo de Minciencias.	Proporción de investigación en EHR registradas en Minciencias	Proceso	Número de investigaciones relacionadas con EHR en Minciencias	Número de investigación registradas en Minciencias	Anual	MSPS			MSPS	Minciencias Banco de Elegibles
LÍNEA 5 - FINANCIANDO LAS ENFERMEDADES HUÉRFANAS/RARAS Y SOSTENIBILIDAD FINANCIERA DEL SISTEMA DE SALUD											
17	A 2031 se contará con mecanismos de financiación sostenibles para EHR.	Análisis bianual de mecanismos de financiación para EHR		Reporte de Análisis de mecanismos de financiación		Bianual	MSPS	2224	2031	MSPS Dirección de Medicamentos y beneficios costos y tarifas	N/A

10. BIBLIOGRAFÍA

1. Congreso de la República de Colombia. Ley 1392 de 2010 - Por medio de la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del estado colombiano a la población que padece de Enfermedades Huérfanas.
2. Congreso de la República de Colombia. Ley 1438 de 2011. Por medio de la cual se reforma el sistema general de Seguridad social en salud y se dictan otras disposiciones.
3. EURODIS. What is a rare disease? [Internet]. [cited 2021 Mar 1]. Available from: <https://www.eurordis.org/content/what-rare-disease>
4. Congreso de la República de Colombia. Ley Estatutaria de Salud 1751 de 2015. Por medio de la cual se regula el derecho fundamental a la Salud y se dictan otras disposiciones.
5. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 429 de 2016 - Por medio de la cual se adopta la Política de Atención Integral en Salud.
6. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 1871 de 2021 - Por la cual se conforma y reglamenta el funcionamiento de la Mesa Nacional de Enfermedades Huérfanas/Raras.
7. Ministerio de Salud y Protección social. Acta 27 de Noviembre de la Mesa Nacional De Enfermedades Huérfanas/Raras - Priorización de temas por Líneas Estratégicas de trabajo para las EHR.
8. Observatorio Interinstitucional de Enfermedades Huérfanas (EHNU) [Internet]. Available from: <https://enhu.org.co/index.php>
9. Ministerio de salud y Protección Social. LINEAMIENTOS NACIONALES DE REHABILITACIÓN BASADA EN LA COMUNIDAD - RBC. <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/PS/lineamientos-nacionales-rbc.pdf>
10. Fraiman YS, Wojcik MH. The influence of social determinants of health on the genetic diagnostic odyssey: who remains undiagnosed, why, and to what effect? Vol. 89, Pediatric Research. Springer Nature; 2021. p. 295–300.
11. Resolución 561 de 2019 Establece procedimientos de inscripción y verificación Laboratorios realicen pruebas eventos de interés salud publica.pdf
12. U.S. FOOD & DRUG ADMINISTRATION. Designating an Orphan Product: Drugs and Biological Products. <https://www.fda.gov/industry/medical-products-rare-diseases-and-conditions/designating-orphan-product-drugs-and-biological-products>
13. Ministerio de Salud y Protección social. Decreto 0481. <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/Decreto.2004>
14. Mateus HE, Pérez AM, Mesa ML, Escobar G, Gálvez JM, Montañó JI, et al. A first description of the Colombian national registry for rare diseases. BMC Res Notes. 2017;10(1):9–11.
15. Ministerio de Salud y Protección Social Instituto Nacional de Salud. Protocolo de Vigilancia en salud Pública _ Enfermedades Huérfanas-Raras [Internet]. Código 342. 2017. Available

from: https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Lineamientos/Pro_Enfermedades%20hu%C3%A9rfanas%202022.pdf

16. Richter T, Nestler-Parr S, Babela R, Khan ZM, Tesoro T, Molsen E, et al. Rare Disease Terminology and Definitions-A Systematic Global Review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group. *Value in Health*. 2015;18(6):906–14.
17. Rode J. “Rare Diseases: understanding this Public Health Priority.” 2005;(November).
18. Khosla N, Valdez R. A compilation of national plans, policies and government actions for rare diseases in 23 countries. *Intractable Rare Dis Res*. 2018;7(4):213–22.
19. Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *European Journal of Human Genetics*. 2020;28(2):165–73.
20. Khosla N, Valdez R. A compilation of national plans, policies and government actions for rare diseases in 23 countries. *Intractable Rare Dis Res*. 2018;7(4):213–22.
21. Wright CF, FitzPatrick DR, Firth H V. Paediatric genomics: Diagnosing rare disease in children. *Nat Rev Genet*. 2018;19(5):253–68.
22. Aymé S, Bellet B, Rath A. Rare diseases in ICD11: Making rare diseases visible in health information systems through appropriate coding. *Orphanet J Rare Dis*. 2015;10(1):1–14.
23. Baynam G, Bowman F, Lister K, Walker CE, Pachter N, Goldblatt J, et al. Improved diagnosis and care for rare diseases through implementation of precision public health framework. Vol. 1031, *Advances in Experimental Medicine and Biology*. 2017. 55–94 p.
24. Castañeda-Cardona C, Holguín Romero A, Rosselli D. ENFERMEDADES RARAS Del Diagnóstico a las políticas públicas. Pontificia Universidad Javeriana; 2019.
25. Baldovino S, Moliner AM, Taruscio D, Daina E, Roccatello D. Rare diseases in Europe: From a wide to a local perspective. *Israel Medical Association Journal*. 2016;18(6):359–63.
26. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 5265 de 2018 - Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones.
27. Ministerio de Protección Social. Política de Atención Integral en Salud. 2016 p. 1–92.
28. Ministerio de Salud y Protección Social. Detección de anomalías congénitas en el recién nacido - Guía de Práctica Clínica. 2013.
29. Ministerio de Salud y Protección Social. Basada en la evidencia para la promoción del crecimiento, detección temprana y enfoque inicial de alteraciones del crecimiento en niños menores de 10 años y la promoción del desarrollo, detección temprana y enfoque inicial de las alteraciones del desarrollo. 2014.
30. Cortés Ramírez, D. A. (2005). Musitu Ochoa, G., Herrero Olaizola, J. Cantera Espinosa, L.M. & Montenegro Martínez, M. (2004). Introducción a la psicología comunitaria. *Revista Latinoamericana de Psicología*, 37(3), 629+. <https://link.gale.com/apps/doc/A497612561/AONE?u=anon~c1287db7&sid=googleScholar&xid=2125cb94>