PROPUESTA DE AJUSTE DEL INSTRUMENTO ANEXO PROTOCOLO DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS.

Alexandra Cruz Tovar

Programa Académico, Fundación Universitaria Compensar

Proyecto fin de grado (Para Facultad de Ciencias Sociales y de la Educación usar Sistematización de proyectos de investigación o Final Project según corresponda)

Director y asesor:

Claudia Milena Caballero Daza

Junio de 2024

Esta obra está bajo una

Licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-CompartirIgual 4.0 Internacional.

Página de aceptación institucional

Nota de aceptación

_____

_____

_____

_____

Presidente del jurado

_____

Jurado

_____

Jurado

Dedicatoria

Este proyecto lo dedico

a mis hijas que son mi mayor motivación,

mi amado esposo por ser mi apoyo incondicional,

compañero en muchos desvelos y esfuerzos,

y a mi familia por su amor y ánimo

en todo momento.

Agradecimiento

Agradezco primeramente a Dios que

me dio la oportunidad de lograr el sueño de ser profesional,

a las personas cercanas que me apoyaron y me escucharon,

y a las Doctoras María Helena Solano y Valentina Villarreal

por su asesoría, buen consejo y grandes enseñanzas.

Resumen

El propósito de este proyecto es realizar un análisis del instrumento anexo protocolo de enfermedades huérfanas raras (EHR), ya que es necesario para realizar el reporte de estas a los entes de control. Deben cumplir con ciertas características para ser clasificadas como huérfanas teniendo en cuenta los parámetros estandarizados para realizar el reporte tales como: el nombre de la enfermedad, el código internacional de la enfermedad (CIE10), las especialidades que deben diagnosticarla y el tipo de prueba para confirmarla. Al revisar el instrumento creado para facilitar el reporte, se evidencia que la información dispuesta no es suficiente y carece de algunas variables importantes como los sinónimos de cada enfermedad huérfana rara, el método diagnóstico y la definición de la misma al igual que las actualizaciones.

El análisis se realizó tomando cada una de las enfermedades huérfanas raras listadas en el instrumento y posterior a una búsqueda exhaustiva en el portal ORPHANET, se realiza un actualización y comparación de la información para identificar las entidades nuevas, excluidas, agrupadas, transferidas y unificar, el método diagnostico pertinente, así como el manejo interdisciplinario entre las especialidades médicas.

Esta investigación es documental ya que el objetivo es proponer un ajuste en un documento público con información ya existente e incluir variables con información necesaria para el reporte óptimo de enfermedades huérfanas raras a los entes de control en Colombia.

Palabras clave: anexo, protocolo, enfermedad rara, reporte.

Abstract

The purpose of this project is to perform an analysis of the annexed instrument protocol of rare orphan diseases (RHD), since it is necessary to report these entities to the control entities. They must comply with certain characteristics to be classified as orphan, taking into account the standardized parameters for reporting such as: the name of the disease, the international code of the disease (ICD 10), the specialties that must diagnose it and the type of test to confirm it. When reviewing the instrument created to facilitate reporting, it is evident that the information provided is not sufficient and lacks some important variables such as the synonyms of each rare orphan disease, the diagnostic method and the definition of the disease as well as the updates.

The analysis was performed by taking each of the rare orphan diseases listed in the instrument and after an exhaustive search in the ORPHANET portal, an update and comparison of the information is performed to identify new, excluded, grouped, transferred entities and to unify the relevant diagnostic method, as well as the interdisciplinary management among medical specialties.

This research is documentary since the objective is to propose an adjustment in a public document with already existing information and to include variables with necessary information for the optimal reporting of rare orphan diseases to the control entities in Colombia.

Key words: annex, protocol, rare disease, report.

Tabla de contenido

Introducción …….. 11

Objetivos …… 15

Objetivo general …… 15

Objetivos específicos……. 15

Marco Conceptual..…… 22

Marco Normativo …….. 26

Método ……. 26

Tipo de investigación…….. 26

Población y muestra ……... 26

Técnicas e instrumentos …… 26

Fuentes de información ……. 26

Limitaciones …….. 27

Resultados……. 28

Primer resultado …….. 28

Segundo resultado …….. 30

Tercer resultado ……. 34

Discusión…….. 37

Recomendaciones…….. 39

Referencias…….. 40

Lista de Tablas

Tabla 1 Normatividad en Colombia para las Enfermedades Huérfanas raras…….. 21

Tabla 2 Variables identificadas que presentan dificultan para realizar el reporte ……27

Tabla 4 Ejemplo de nombre de la Enfermedad Huérfana en anexo actual…….. 33

Tabla 5 Ejemplo de nombre actual y de los sinónimos u otros nombres …….. 33

Tabla 6 Ejemplo del tipo de confirmación y prueba diagnóstica del anexo actual ……34

Tabla 7 Ejemplo variable método diagnóstico ……34

Tabla 8 Ejemplo variable definición de enfermedad huérfana rara ……..…… 35

Tabla 9 Ejemplo variable código de clasificación internacional de enfermedades CIE11……35

Lista de Figuras

Figura 1 Resultado de las enfermedades huérfanas raras revisadas …… 30

Figura 2 Muestra de las variables actualizadas …… 31

Figura 3 Muestra de las entidades con las nuevas variables …….. 31

Introducción

La enfermedad es un estado donde se presenta un deterioro o malestar de la salud en el organismo humano, la OMS la define como una “alteración o desviación del estado fisiológico en una o varias partes del cuerpo, por causas en general conocidas, manifestada por síntomas y signos característicos cuya evaluación es más o menos previsible” (Organización Mundial de la Salud [OMS], 2015). La ciencia y tecnología avanzan con el paso del tiempo, las patologías sufren del mismo fenómeno por lo cual requieren de la reinvención de estrategias para enfrentar los nuevos retos.

Existen unas enfermedades que son de difícil diagnóstico y manejo, de las que no se conoce el origen o tienen agentes genéticos que son poco frecuentes, son rápidamente degenerativas incluso llevan a la muerte aun sin ser tratadas, las enfermedades con estas características se les denomino enfermedades huérfanas raras.

Las Enfermedades Huérfanas Raras (EHR) tienen impacto psicológico, social y sanitario, conllevan a complicaciones que pueden causar discapacidad física y mental. Tienen un impacto no solo con el paciente, sino también con su familia y su entorno, son costo elevado y de difícil manejo, generando consecuencias a las instituciones gubernamentales y sanitarias, creando la necesidad de implementar normas y estrategias para mitigarlas y minimizar las afectaciones.

La ley 1392 de 2010, reconoce las EHR 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. Se creó un sistema de información y reporte de cada caso nuevo para lograr identificarlos, realizar tratamiento y seguimiento temprano, dentro de estas herramientas se

elabora un instrumento que facilita el trabajo operático para todas las instituciones que hacen parte del sistema de general de seguridad social en salud (SGSSS). Esta brinda un servicio diagnostico o terapéutico a pacientes con EHR quienes debe tener el personal entrenado y con la ruta de atención pertinente de acuerdo a las necesidades de cada entidad.

En el anexo de protocolo de EHR se listan todas las enfermedades consideradas huérfanas y raras por una mesa de expertos y dispuestas por la cuenta de alto costo como resultado del censo realizado en el año 2013 para su identificación e inicio de reporte.

Con este trabajo se busca analizar y demostrar la necesidad de incluir en dicho instrumento la información importante para un óptimo reporte, ya que de acuerdo a estos se inicia la atención integral a los pacientes, además de las intervenciones de gestión de riesgo que se puedan realizar a partir de la información reportada.

Este ajuste se ejecutará con la verificación de la información del anexo frete a la información encontrada en el portal ORPHANET, en este portal esta la información de más alta calidad, expuesta por expertos especialistas y estudios clínicos, siendo este el principal referente del listado para enfermedades huérfanas raras (EHR) en Colombia, es de acceso gratuito y se puede acceder desde cualquier navegador. Las enfermedades huérfanas raras (EHR) se caracterizan por ser condiciones de difícil diagnóstico, de baja prevalencia, progresivas, complejas y potencialmente mortales, estas generan situaciones de difícil manejo clínico y social a nivel mundial.

En el 2012 se implementa por el Ministerio de Salud un sistema de información de pacientes con EHR; se crea una mesa de trabajo con la participación de asociaciones de pacientes, sociedades científicas, académicas e industria farmacéutica quienes definen el listado de enfermedades huérfanas raras basados en estudios de criterios clínicos internacionales y nacionales. Este deberá ser actualizado cada 2 años según el Art 2 de la ley 1392 del 2010. En el momento se cuenta con un sistema de información y una lista de EHR,

pero se hace necesario que cada institución con servicios de salud notifique al sistema de salud pública (SIVIGILA) los pacientes diagnosticados nuevos, al igual que el reporte a la Cuenta de alto costo (CAC) de los mismos y su seguimiento a partir del año 2015.

A partir de este momento todas las entidades que hacen parte del SGSSS debe notificar a SIVIGILA y a la CAC los pacientes con diagnostico confirmado de EHR, apoyados en el instrumento técnico complementario al listado oficial de las Enfermedades Huérfanas Raras (EHR), creado con el objetivo de facilitar la operatividad del listado oficial de las EHR del país, al incluir variables de uso regular en la atención de los pacientes con EHR denominado: Anexo Protocolo Enfermedades Huérfanas Raras 2023.

Esta herramienta se construye a partir de la prevalencia identifica en el 2015 de 2149 enfermedades huérfanas raras, con el fin de implementar acciones necesarias para la atención en salud para los pacientes diagnosticados con estas enfermedades, el ministerio de salud conforma una mesa de trabajo para la reglamentación de la ley 1392 de 2010, con la participación de Asociaciones de pacientes, agremiaciones FECOR, ACOPEL, Fundación Fibrosis Quística, Liga Colombiana de Hemofilia y otras deficiencias de la coagulación, la academia de Cendex y las sociedades científicas, a través de la Asociación Colombiana de genética Humana y la Asociación Colombiana de neuropediatría y academia e industrias farmacéuticas quienes en consenso definen un listado que incluye estas enfermedades con previo estudio de criterios internacionales y nacionales respecto al tema.

El primer listado fue emitido en febrero del 2013 en resolución 430 de 2013, el segundo en junio del 2015 con la resolución 2048 de 2015, el tercero en noviembre del 2018 con en la resolución 5264 del 2018 y el actual emitido el 4 de enero con la resolución 023 de 2023, a la fecha se debería contar con 6 actualizaciones de acuerdo a lo estipulado por ley.

A pesar de contar con este instrumento para realizar el reporte se presentan dificultades para el personal que lo ejecuta, al verificar la información clínica en el instrumento indica un

solo nombre de la EHR en algunos casos sin actualización y al no encontrase en el anexo, no se puede ingresar al sistema, por lo que se tiene que consultar los portales de EHR para ver si existe algún otro nombre o sinónimo y poderla reportar retrasando el proceso aunque muchas entidades no consultan y no realiza el reporte por no cumplir con los criterios explícitos del anexo.

El reporte de eventos de salud pública al SIVIGILA es una responsabilidad de todas las entidades de salud, con estas notificaciones se busca identificar y controlar aquellos eventos que puedan afectar la salud de la población, por lo que no solo es una obligación por normatividad, también se debe ser consciente de la importancia y el impacto que esto tiene para la salud de toda la población.

Cada una de las intervenciones en el proceso del dato tiene relevancia en el resultado, cada variable solicitada en las ficha tiene aporta en el análisis de los eventos vigilados, así mismo son evaluadas las instituciones en su notificación tanto en la calidad del dato, como en la oportunidad y cumplimiento de los criterios, por lo que es importante tener un proceso establecido y los mejores instrumentos para notificar los eventos entre estos se encuentra el 342 enfermedades huérfanas raras enfoque de esta investigación.

El Ministerio de Salud y Protección Social indica que “a nivel mundial se tiene identificadas de 7000 a 8000 casos de EHR y en Colombia se tiene alrededor de 1920 incluidas en la resolución 430 de 2013” (Ministerio de salud y protección social [MinSalud], 2016. Para lograr obtener estos datos el SIVIGILA es el principal responsable del reporte de cada caso nuevo, la CAC también aporta los censos donde identifica la población con diagnóstico de EHR en seguimiento.

Pregunta problema

Gracias a los datos analizados de los reportes de las diferentes instituciones de salud, el gobierno y los expertos toma acciones, por esto es tan importante contar con herramientas de alta calidad para realizar el reporte a los entes de control y surge la pregunta ¿el instrumento protocolo de EHR tiene la información necesaria para lograr un reporte oportuno y eficiente que beneficie a los pacientes que las padecen?

Objetivo General

Crear una propuesta con la que el instrumento de enfermedades huérfanas raras (EHR) vuelva al enfoque inicial de ser una herramienta eficiente que facilite el reporte a los entes de control.

Objetivos específicos

1. Identificar las variables en las que se presenta mayor dificultad del instrumento anexo de enfermedad huérfana rara (EHR) frente a las solicitadas en el reporte al SIVIGILA y la CAC.
2. Verificar información del instrumento anexo protocolo de enfermedad huérfana rara (EHR) frente a la información del portal de Orphanet.
3. Adicionar las variables identificadas para ajustar el instrumento anexo protocolo de EHR.

Marco Conceptual

En el boletín de prensa N°305 de 2021 del Ministerio de Salud y Protección Social, publicado el 28 de febrero 2021, informa que hasta ese momento existían 58.564 personas reportadas a nivel nacional, el instituto nacional de salud indica en el último informe que fueron notificados 6.657 casos al SIVIGILA en el 2022, cada vez son más los pacientes con diagnóstico de EHR, pero la atención para su diagnóstico, tratamiento y seguimiento es de difícil acceso y con muchas barreras administrativas, cada problema administrativo que se presenta en la gestión es tiempo valioso para el paciente.

Desde la notificación al SIVIGILA se debe empezar un manejo integral y priorizado con estos pacientes, esta notificación no solo es para un control estadístico también activa una alerta en el sistema de salud y en las aseguradoras quienes debe garantizarle el tratamiento y seguimiento, lo anterior demuestra la importancia de un reporte con calidad, la necesidad de contar con las mejores herramientas para realizarlo y de tener claridad en los conceptos más representativos para realizar dicho reporte los cuales se relacionan a continuación:

Salud Pública

La salud pública tiene la responsabilidad estatal y ciudadana de proteger la salud como un derecho esencial, individual, colectivo y comunitario logrado en función de las condiciones de bienestar y calidad de vida. Para Amory (1920) es “la ciencia y el arte de prevenir las enfermedades, prolongar la vida, fomentar la salud y la eficiencia física y mental, mediante el esfuerzo organizado de la comunidad.”

Todos los estados del mundo tienen la necesidad de desarrollar políticas de salud y garantizar la prestación de servicios sanitaros, de promocionar campañas para el cuidado de la salud y la prevención de enfermedades, de vigilar el estado de salud de la población y sus

necesidades, estas son evaluadas y controladas a través de la salud pública y los sistemas de apoyo para cubrirlas, llegar al bienestar y la calidad de vida digna.

Sistema Nacional de Vigilancia en Salud Pública (SIVIGILA)

Entre los sistemas de apoyo para salud pública se cuenta con el sistema nacional de vigilancia en salud pública (SIVIGILA) creado para realizar la provisión en forma sistemática y oportuna, la información sobre la dinámica de los eventos que afectan o puedan afectar la salud de la población colombiana, para ello se define los eventos de salud pública los cuales deben ser notificados a través de las fichas al sistema SIVIGILA 4.0 actualmente.

Enfermedades huérfanas raras (EHR)

La definición de enfermedades “raras” se introdujo por primera vez en Estados Unidos a mediados de la década de los 80, al mismo tiempo que se le relaciono con la idea de medicamentos “huérfanos” debido a la deficiente investigación y producción, esto deriva en que los pacientes que padecen estas enfermedades tengan limitadas alternativas de tratamiento y dificultades para la resolución de su patología. Revista AVFT (2020).

Casi todas las enfermedades genéticas son raras, pero no todas las enfermedades raras son genéticas, también existen enfermedades infecciosas muy raras, autoinmunes y cánceres raros, estas puedes ser heredadas o adquiridas, hasta la fecha las causas de muchas enfermedades permanecen desconocidas. En la mayoría de las enfermedades raras, los signos pueden presentarse desde el nacimiento o la infancia, sin embargo, más del 50% de enfermedades raras aparecen durante la edad adulta.

Las enfermedades raras sufren un déficit de conocimientos médicos y científicos, durante mucho tiempo fueron desconocidas por los médicos, investigadores y responsables políticos y hasta hace poco no existían investigaciones ni políticas de salud pública sobre las cuestiones relacionadas con este campo, para la mayoría de enfermedades raras no ahí cura,

pero si tratamiento y cuidado médico para mejorar la calidad de vida y sus afectaciones. Las dificultades en busca del diagnóstico es otra afectación, está por el acceso a la atención médica de calidad, apoyo médico, social, efectivo de las entidades de salud, así como la atención social y profesional.

Actualmente se puede diagnosticar estas enfermedades con un pruebas biológicas y clínicas gracias a conocimiento de su historia y a la creación de registros de algunas, los científicos cada vez trabajan más intercambiando los resultados de sus investigaciones y avanzar en forma más eficiente. Orphanet (2000).

Sistemas de información

En Colombia se cuenta con las estadísticas del sistema integrado de información de protección social (SISPRO),con la fuente oficial de información en el registro nacional de pacientes con enfermedades huérfanas a través de cada caso nuevo notificado por las entidades de salud al sistema de salud pública (SIVIGILA),y los aportes de la cuenta de alto costo (CAC) de los censos y la información recopilada de los pacientes nuevos, en seguimiento, también con algunas asociaciones de pacientes y organizaciones de apoyo para estos pacientes de donde se puede referenciar información importante.

Portal de enfermedades huérfanas raras ORPHANET

Para desarrollar este trabajo investigativo se debe contar con la información más completa y actualizada, por lo que se decide hacer referenciación de organizaciones internacionales como lo son el portal de enfermedades huérfanas y raras (ORPHANET), los alcances que trabaja este portal son mejorar la visibilidad de las EHR para los campos de salud e investigación con el código ORPHA, proporcionar información de alta calidad y de conocimientos especializados disponible en línea de forma masiva y contribuir a la generación de conocimiento sobre las enfermedades huérfanas raras.

Esta es la organización más consultada en los últimos 20 años, fue creada en Francia 1997 con el fin de reunir los escasos conocimientos sobre enfermedades raras para mejorar su diagnóstico, atención y tratamiento, al ser una fuente se información mundial mantienen una nomenclatura única y multilingüe de EHR, con referencias cruzadas a otras terminologías internacionales lo que hace más fácil entenderla, esta es consultada tanto por los médicos como por los pacientes, la nomenclatura esta alineada con otras terminologías, todo expuesto en una sola fuente permitiendo la interoperabilidad de las bases de datos. La integración de esta nomenclatura en los sistemas de información sanitarios y de investigación es esencial para asegurar la visibilidad de las EHR, por esto se asigna un único código ORPHA a cada enfermedad.

Para entender mejor el tema central de este trabajo a continuación se comparte las definiciones de los conceptos más relevantes.

Enfermedad huérfana: es aquella crónicamente debilitante, grave, que amenaza la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas, esta comprende las enfermedades raras, ultra huérfanas y olvidas.

Enfermedad rara: Son aquellas que afectan un número pequeño de personas en comparación con la población general y que, por su rareza, plantean cuestiones específicas. Una enfermedad puede ser rara en una región, pero habitual en otra.

“Son enfermedades potencialmente mortales, o debilitantes a largo plazo, de baja prevalencia y alto nivel de complejidad. La mayoría de ellas son enfermedades genéticas, otras son canceres poco frecuentes, enfermedades auto inmunitarias, malformaciones congénitas, o enfermedades tóxicas e infecciosas entre otras categorías”. Orphanet (2000). [1]

Enfermedad ultra huérfana: Describe condiciones a morir), en medicina se usa para la tasa de muertes por una enfermedad.

Grave: aplicado a la enfermedad quiere decir potencialmente mortal extremadamente raras, se sugiere una prevalencia de 0,1 por cada 100 mil.

Enfermedad olvidada: conjunto de enfermedades infecciosas, parasitarias que afectan principalmente a las poblaciones más pobres y con un limitado acceso a los servicios de salud, especialmente en áreas rurales.

Prevalencia: número de casos existentes en determinada población. Esta se expresa en porcentaje.

Mortalidad: se refiere a la cualidad o el estado de mortal (destinado que puede tener importantes complicaciones o secuelas.

Degenerativa: aplicado a la enfermedad es cuando la función o la estructura de los tejidos u órganos afectados empeoran con el trascurso del tiempo.

Diagnóstico: es el proceso en el que se identifica una enfermedad, afección o lesión por sus signos y síntomas.

Diagnóstico clínico: proceso para identificar la enfermedad a partir de signos y síntomas, historia clínica, examen físico y antecedentes familiares en algunos casos.

Diagnóstico genético: consiste en analizar material genético obtenido de un amuestra humana con el fin de detectar variantes se secuencia del AND asociadas a una enfermedad.

Genética: es el estudio científico de las variaciones entre las personas que son determinadas por unidades heredables genes y la forma en que ocurren y se trasmiten las variaciones de esos genes en individuos, familias y poblaciones.

Mutación: alteración genética que aumenta la susceptibilidad p predisposición de la persona a padecer ciertas enfermedades o trastornos.

Fisiológico: termino que relaciona las funciones del cuerpo.

Síntoma: es una manifestación subjetiva de una enfermedad o alteración en el estado de salud, percibida exclusivamente por el paciente.

Terapéutico: es la rama crucial de la medicina que se centra en el tratamiento y la prevención de enfermedades.

Criterio clínico: es el acontecimiento o resultado que se puede medir de manera objetiva para determinar si la intervención que se estudia es beneficiosa.

Prueba diagnóstica: son los estudios en los que se apoya el especialista para realizar el diagnostico de una enfermedad o afección según signos y síntomas que presenta una persona. También se usan para diseñar un tratamiento, determinar la eficiencia de un tratamiento y hacer un pronóstico.

Prueba de laboratorio: Procedimiento médico para el análisis de una muestra de sangre, orina u otra sustancia del cuerpo, estas ayudan a determinar un diagnóstico.

Marco Normativo

La normatividad actual en Colombia para la salud se basa en la ley 100 de 1993, donde se garantiza la protección para todas las personas, sin ninguna discriminación, en todas las etapas de su vida. En esta se establece normas y procedimientos para que la comunidad tenga acceso a los servicios de salud, con el objeto de mejorar su calidad de vida, desde esta ley se inicia grandes cambios en el área de la salud para los colombianos.

Tabla .1

Normatividad en Colombia para las Enfermedades Huérfanas Raras

Normatividad	Objeto	Aplicación
Ley 1392 del 2010	Reconocimiento de enfermedades huérfanas raras como especial interés y se adoptan normas.	Es a partir de esta ley en que se empieza a implementar normas que permitan mitigar la crisis de estos pacientes ante el acceso a la atención médico, el tratamiento y el apoyo social que necesitan.
Ley 1954 del 2012	Se dicta disposiciones para implementar el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas raras.	Para poder brindar apoyo y acceso a los servicios de salud se necesita identificar los pacientes con este diagnóstico y la información registrada.

Resolución 0430 del 2013	Se define el listado de enfermedades huérfanas raras	Ya contando con un registro de los pacientes se hace el listado para facilitar esta identificación basada en estudios de criterios internacionales y nacionales. Este será la herramienta a utilizar para el personal que interviene en la atención.
Resolución 3681 del 2013	Se define los contenidos y los requerimientos técnicos de la información a reportar por una única vez a la cuenta de alto costo.	Al igual que para reportar al SIVIGILA, para el reporte a la cuenta de alto costo se utiliza el listado como apoyo.
Resolución 2048 del 2015	Actualización del listado de enfermedades huérfanas raras	Se estipulo la actualización del listado cada 2 años, este con el fin de estar al día con los avances e investigaciones y nuevas enfermedades raras identificadas.
Circular extrema 0049 del 2015	Preparación para la notificación de enfermedades huérfanas raras al sistema de salud pública (SIVIGILA)	Se inicia la capacitación del personal para realizar el reporte y a analizar las herramientas necesarias.
Circular Externa 0011 del 2016	Instrucciones para la atención.	Todas las instituciones deben implementar el modelo de atención indicado para los

		pacientes diagnosticados con enfermedad huérfana rara.
Resolución 651 del 2018	Establecen las condiciones de habilitación de centros de referencia, diagnóstico y tratamiento. c	Al identificar las enfermedades huérfanas raras también se las dificultades que el sistema de salud presenta ante la atención para los pacientes, la falta de instituciones con las condiciones para este tipo de enfermedades.
Resolución 5265 d2023el 2018	Actualización de listado	Este listado se realizó de forma incluyente para no eliminar las excluidas por alguna razón sino incluir las nuevas o las que remplazan las excluidas.
Resolución 0946 del 2019	Disposiciones para el registro nacional de pacientes con enfermedades huérfanas raras	El registro nacional se base en el reporte realizado por el SIVIGILA y los censos realizados por a CAC, toda esta información apoyada por el anexo de la lista de enfermedades huérfanas raras
Resolución 1871 del 2021	Conforma y reglamenta el funcionamiento de la mesa nacional de enfermedades huérfanas raras	Con esta mesa se espera mejorar la atención para las pacientes diagnosticadas con una enfermedad huérfana rara.

Resolución 0023 de 2023	Actualización de listado	Es la actualización más reciente de la lista y el anexo que se utiliza para el reporte al SIVIGILA y a la CAC, y el que se busca ajustar en este proyecto.
Plan nacional de Gestión para las Enfermedades huérfanas/raras abril de 2024	Formula acciones que promuevan el acceso efectivo a la atención integrada de salud.	A través de cinco líneas estratégicas que contribuya en el mejoramiento de las condiciones de calidad de vida de las personas con EHR.

Nota. Información tomada de las páginas web de la cuenta de alto costo y del ministerio de salud y protección social.

Desde el 2013 se realizó el listado de enfermedades huérfanas raras, donde se establece los criterios que debe tener las enfermedades nuevas a incluir cada 2 años que se debe actualizar, a la vez se realizó el anexo protocolo de enfermedades huérfanas para apoyar el reporte al SIVIGILA y la CAC, el listado ha sido actualizado 4 veces, última versión 4.0.

Método

Para realizar los reportes al SIVIGILA y demás entes de control de donde se puede obtener estadísticas e información importante que contribuya con las estrategias de atención para los pacientes con diagnóstico de EHR se publicó una lista identificada para Colombia y un instrumento anexo protocolo de EHR, donde se encuentran ciertos criterios para poderlas reportar y hacerlo de forma eficiente, por esta razón se busca comparar y actualizar toda la información necesaria y relacionada con las EHR para su optimo reporte, por lo que tendrá un enfoque metodológico cualitativo ya que se utilizará la recolección de datos sin medición numérica para descubrir la información a modificar y actualizar en el instrumento anexo de enfermedades huérfanas raras.

Tipo de investigación: esta es una investigación documental ya que se va a obtener información a través de material existente en este caso del portal de enfermedades huérfanas ORPHANET frente el instrumento anexo de protocolo EHR.

Población: en este estudio la población son los documentos utilizados para el reporte de las enfermedades huérfanas raras, para SIVIGILA se utiliza la ficha de notificación de evento 342 y para la CAC la estructura estipulada en la resolución 3681 del 2013

La **muestra** es el instrumento de apoyo donde se encuentra la lista de EHR a reportar y los criterios que cada enfermedad que deben cumplir para ser reportada, este tiene un total de 2236 EHR listadas de las cuales se revisaron 1133.

Técnicas e instrumentos: la técnica con la que se desarrolla esta investigación es comparativa entre la información de contenido del portal de ORPHANET y la del instrumento del anexo protocolo de EHR.

Fuentes de información: en esta investigación se trabaja con fuentes de información primarias públicas; el instrumento anexo protocolo de EHR que se pretende ajustar, es una

herramienta pública utilizada por todas las entidades de salud a nivel nacional, y la fuente de consulta y comparación es un portal público a nivel mundial.

Limitaciones: es esta investigación se cuenta con el acceso del portal de EHR ORPHANET, este es un sitio web de acceso gratuito para todas las personas, el no contar con este acceso por alguna razón será limitante para la investigación.

Resultados

1. **Identificar las variables en las que se presenta mayor dificultad del instrumento anexo de enfermedad huérfana rara (EHR) frente a las solicitadas en el reporte al SIVIGILA y la CAC.**

Para identificar las variables que presentan mayor dificultad en el reporte se hace una comparación entre el instrumento protocolo de enfermedades huérfanas raras, la ficha 342 que se usa para notificar la información en el momento de confirmar el diagnóstico y la estructura de la resolución 3681 de 2013 donde se registra la información de seguimiento, en este ejercicio se identifica:

Tabla 2.

Variables identificadas que presentan dificultan para realizar el reporte

Variable del nombre de la enfermedad huérfana rara	Es requerida tal cual corresponde y está en el anexo, en ocasiones el nombre de la enfermedad escrito en la ficha o en la historia clínica por el medico no es el mismo que está en el anexo protocolo EHR, porque es un sinónimo u otro nombre que tiene la enfermedad, al no encontrarlo no se notifica, es como si no existiera generando esto un proceso más tedioso para poderlo reportar por lo que algunas entidades deciden no hacerlo perdiendo la de información e identificación de un posible paciente con una enfermedad huérfana.
Variable del Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)	Este código no es solicitado en las estructuras, pero si es muy útil para la búsqueda activa de posibles pacientes, la dificultad con el CIE10 es que se agrupan muchas enfermedades en uno solo código y el mal uso por el personal médico, lo que hace muy desgastante la búsqueda y verificación de los posibles casos a reportar.
Variable de la Prueba confirmatoria	En la ficha para notificar se solicita la confirmación por clínica o laboratorio, en el anexo se encuentra las dos opciones anteriores y una tercera que es clínica y/o procedimiento, esta última generan gran controversia ya que, si es por ambas, prima el procedimiento generando demoras para la notificación hasta que este el resultado.

Variable especialidad sugerida para notificar	Esta es otra causal de demora para la notificación, si el paciente es diagnosticado y tiene la prueba confirmatoria pero no es visto por la especialidad registrada en el anexo no se puede notificar hasta que lo vea la especialidad sugerida.

Nota. Autoría propia (2024)

Se identifican 4 variables en las que se presenta mayor dificultan para realizar el reporte o notificación, el nombre de la enfermedad ya que en el anexo se encuentra uno solo lo que limita la información, el código CIE10 ya que en uno solo agrupan varias enfermedades y no es bien usado para el personal médico, la variable de la prueba confirmatoria es otra limitante para la notificación al no ser clara y al primar la confirmación de procedimiento sobre la clínica y la variable de especialidad ya que no se puede notificar hasta que sea reportada por la especialidad que indica el anexo.

2. **Verificar información del instrumento anexo protocolo de enfermedad huérfana rara (EHR) frente a la información del portal de Orphanet.**

En el portal ORPHANET se describen 20892 enfermedades huérfanas a nivel mundial, donde se puede encontrar: Nombre de la enfermedad, sinónimos u otros nombres, epidemiologia, descripción clínica, etiología, métodos diagnósticos, diagnostico diferencial y prenatal, consejo genético, manejo y tratamiento, pronóstico, definición, códigos CIE10 y CIE11 y enlace a otros portales como Herencia Mendeliana en el Hombre Online (OMIM) donde se encuentran los casos clínicos y el centro de información sobre enfermedades genéticas y raras (GARD) que brinda información muy completa como síntomas, instituciones de manejo y las especialidades, este se actualiza periódicamente según los avances científicos.

En la última actualización del listado de enfermedades huérfanas raras (EHR) en Colombia, se listaron un total de 2236 de las cuales se revisan 1133, estas se clasificaron en los siguientes estatus:

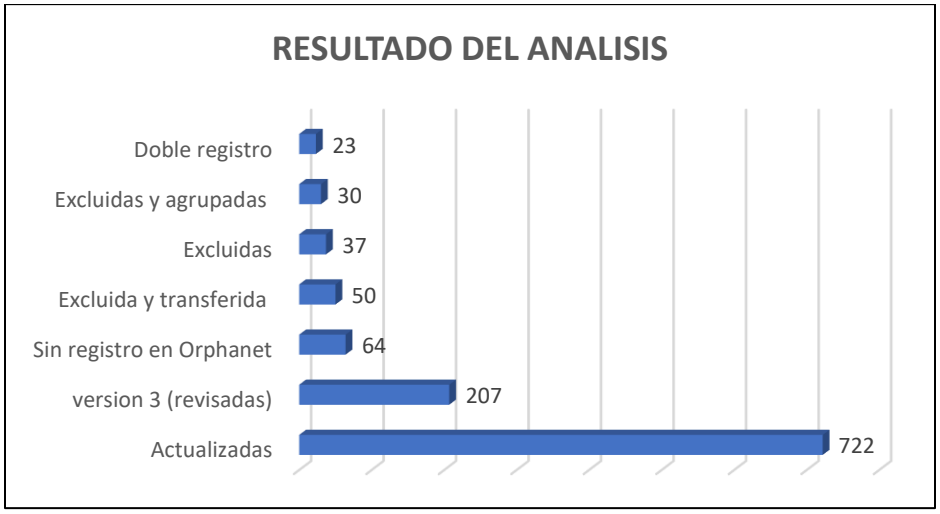
1. **Actualizadas**: son las entidades que tiene alguna modificación respecto a la versión 3 del anexo y la encontrada en el portal ORPHANET.
2. **Versión 3 (revisadas)**: son las entidades que no tiene modificaciones tiene la misma información del anexo versión 3 y en el portal ORPHANET.
3. **Sin registro en ORPHANET**: son las entidades que no registras en el portal como EHR.
4. **Excluida y transferida**: son entidades excluidas de la nomenclatura de enfermedades huérfanas raras de Orphanet y se transfiere a otra entidad ya existente en el anexo.
5. **Excluidas**: son entidades excluidas de la nomenclatura de enfermedades huérfanas raras de Orphanet porque ya no son consideradas huérfanas.

6. **Excluidas y agrupadas**: son entidades excluidas de la nomenclatura de enfermedades huérfanas raras de Orphanet ya que representa un grupo de entidades.
7. **Doble registro**: son entidades que ya estaban en el anexo y en actualizaciones posteriores fueron incluidas dejándolas repetidas.
8. **Nuevas**: son entidades que no están en el anexo, pero sustituyen las excluidas con información actual.

A continuación, se relacionan los resultados encontrados en el análisis

Figura 1

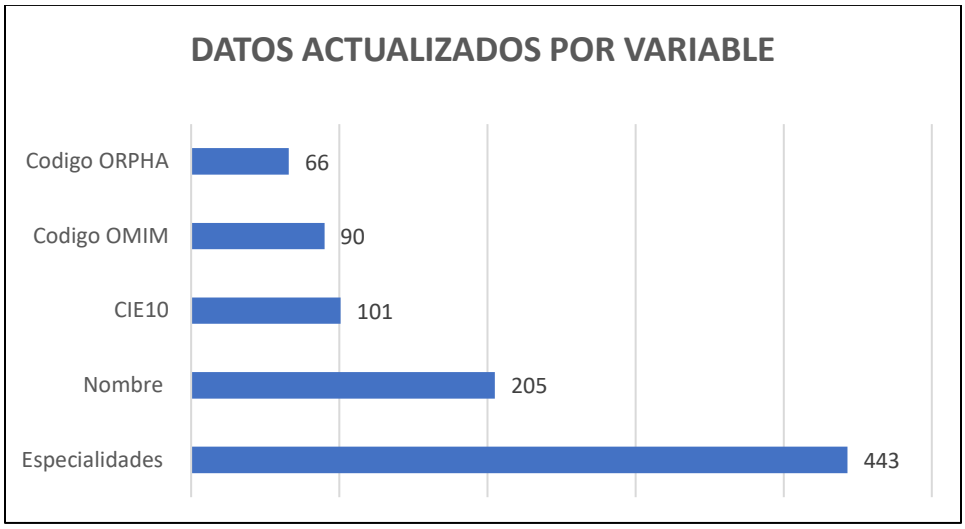
Resultado de las enfermedades huérfanas raras revisadas



Nota. La figura muestra las cifras de las entidades según su estatus. Fuente: propia (2024).

Figura 2

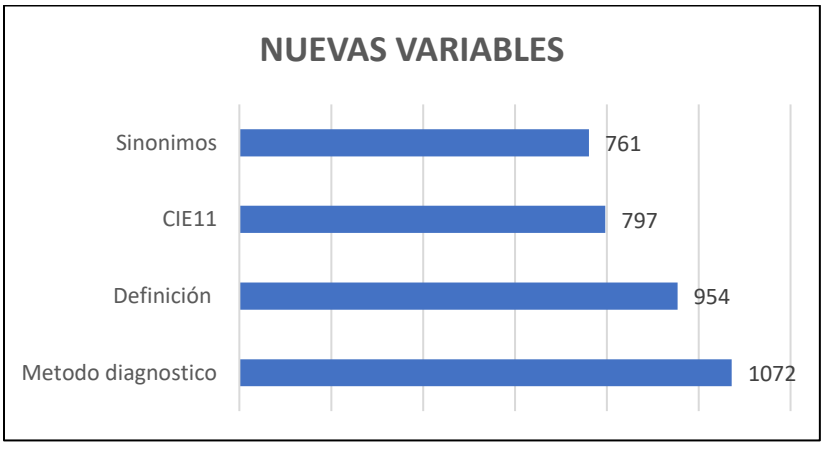
Muestra de las variables actualizadas



Nota. La figura muestra las cifras de entidades por variables actualizadas. Fuente: propia (2024).

Figura 3

Muestra de las entidades con las nuevas variables



Nota. La figura muestra las cifras de las entidades que se les aplico las variables nuevas. Fuente: propia (2024).

De las 1133 EHR revisadas no encontramos que 117 de estas deben ser excluidas del listado ya que fueron agrupadas, transferidas o remplazadas por otras ya incluidas, 23 se encuentran con doble registro porque fueron anexadas cuando ya encontraban de las anteriores publicaciones, 207 continúan con la misma información ya que no se han presentado avances ni nuevos hallazgos y 722 si tiene alguna modificación de la información y 25 detectadas nuevas las cuales debe versen reflejadas en la próxima actualización ya que sustituyen algunas excluidas o fueron descubiertas recientemente.

La variable en la que más se actualizaron datos fue la de especialidades seguido por el nombre y al adicionar las variables nuevas, las limitantes actuales del anexo protocolo de EHR disminuirían significativamente al tener más claridad con los nombres, la definición y el método diagnóstico.

3. **Adicionar las variables identificadas para ajustar el instrumento anexo protocolo de EHR.**

Variable 1. Otros nombres y Agrupados (SINONIMOS ORPHA)

Tabla 3.

Ejemplo de nombre de la Enfermedad Huérfana en anexo actual

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la Enfermedad Huérfana (v. 4.0)
751	Drepanocitosis
751	Drepanocitosis

Nota. Datos tomados del anexo protocolo de enfermedades huérfanas raras (2023).

Tabla 4.

Ejemplo de nombre actual y de los sinónimos u otros nombres

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la Enfermedad Huérfana Rara (ACTUAL)	Otros nombres y Agrupados (SINONIMOS ORPHA)
751	Anemia falciforme	Drepanocitosis Anemia drepanocítica Anemia de células falciformes

Nota. Autoría propia (2024).

Esta variable es muy importante ya que al dejar un solo nombre por desconocimiento desde los técnicos y personal médico se omiten enfermedades huérfanas raras que deben ser reportadas, un solo nombre en la lista limita la identificación de las entidades que deben ser reportadas, al tener los sinónimos u otros nombres se termina con esta brecha, pero traería desventaja al querer realizar estadísticas o investigaciones al tener varios nombres de una

misma entidad, por lo que se debe parametrizar el reporte con la columna de nombre actual de la enfermedad y la columna de sinónimos u otros nombres se utilice solo para validar.

Variable 2. Método diagnóstico

Esta variable reemplazaría los códigos CUPS, brindando una información más clara y útil para el diagnóstico (clínica o procedimiento) sin recargar el documento de información innecesaria para el reporte.

Tabla 5.

Ejemplo del tipo de confirmación y prueba diagnóstica del anexo actual

Tipo de Confirmación	Código CUPS (NO APLICA si la confirmación es por Clinica)	Descripción CUPS (Resolución 2077 de 2021)	Tipo de Prueba Diagnóstica
Procedimiento	906808	ELECTROFORESIS DE HEMOGL(	Confirmatoria
Procedimiento	906809	ELECTROFORESIS DE HEMOGL(	Alterna

Nota. Datos tomados del anexo protocolo de enfermedades huérfanas raras (2023).

Tabla 6.

Ejemplo variable método diagnóstico.

Método diagnóstico	Tipo de Confirmación
Análisis de la hemoglobina mediante enfoque isoeléctrico o electroforesis capilar combinada con HPLC, prueba de solubilidad (prueba de Itano) y análisis molecular.	Procedimiento

Nota. *Autoría propia (2024).*

Al incluir una sola columna para identificar el tipo de confirmación y la prueba diagnóstica el anexo sería más organizado sin repetir las filas por los cups, ya que estos no son solicitados al momento de cargar la información y se buscan es por nombre no son necesarios describirlos en el anexo y es más útil describir el método diagnóstico.

Variable 3. Definición Enfermedad Huérfana Rara

Tener a la mano la definición de la enfermedad es muy útil ya que esta permite tener más claridad y aplicar un poco de lógica en el reporte, teniendo una idea de lo que es la enfermedad puede ayudar a despejar dudas.

Tabla 7.

Ejemplo variable definición de enfermedad huérfana rara

Definición Enfermedad Huérfana Rara
Es una forma grave de la ECF causada por el gen de la hemoglobina falciforme en homocigosis y que se manifiesta de forma aguda con anemia grave, susceptibilidad a infecciones bacterianas graves y accidentes vasos oclusivos isquémicos. Es una enfermedad de los glóbulos rojos de origen genético caracterizada por enfermedad hemolítica y pérdida de la deformabilidad eritrocitaria, que conduce a otros eventos oclusivos.

Nota. Autoría propia (2024). Enfermedad de células falciformes (ECF)

Variable 4. Código Clasificación internacional de enfermedades (CIE-11)

Tabla 8.

Ejemplo variable código de clasificación internacional de enfermedades CIE11

Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)	**Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-11)**
D570, D571, D572	3A51.1, 3A51.2

Nota. Autoría propia (2024)

Discusión

Para realizar la notificación de las enfermedades huérfanas raras (EHR) se debe contar con personal capacitado y con las herramientas suficientes que permitan y aseguren la calidad del dato, ya que es de vital importancia para el manejo integral de los pacientes y de los cuales se pueden derivar decisiones acertadas o erradas que comprometen la salud de los colombianos. Para ello se creó el sistema SIVIGILA donde se reporta toda enfermedad huérfana rara identificada, este sistema esta parametrizado a las variables del instrumento anexo protocolo de enfermedades huérfanas raras por lo tanto la correlación de información entre estos debe ser coherente.

Las variables que se deben suministrar en el sistema de SIVIGILA 4.0, están guiadas por el instrumento anexo protocolo EHR, este es usado por el personal técnico y médico para realizar la notificación de la forma más eficiente posible, pero al utilizarlo se ha evidenciado dificultades en algunas variables como el nombre de la enfermedad, los códigos CIE10, tipo de prueba confirmatoria y las especialidades que las manejan y deben reportar, al identificar estas falencias se realiza un análisis comparativo para verificar si es suficiente la información que se tiene actualmente en el instrumento protocolo de EHR y si es efectivo para beneficiar a los pacientes con diagnósticos de estas enfermedades.

Al realizar el análisis se encuentra que el 81,7 % de las enfermedades huérfanas raras revisadas requieren de actualización de la información y tan solo el 18,2 % permanecen con la misma, esto demuestra que aún no es suficiente la información plasmada en la última publicación del 2023, siendo esta muy significativa ya que al no contar con una información actualizada las barreras de acceso y reporte afecta directamente a los pacientes que las padecen.

También se evidencia que de las variables en la que más se encontraron datos para actualizar fue la variable de especialidad, está muy importante ya que el paciente tendría diferentes opciones para ser visto y notificado, así mismo iniciar el manejo especial y oportuno como EHR, seguido del nombre de la enfermedad, ya que en el anexo actual los nombres muchas veces no coinciden porque no es el correcto o el nombre por el que realmente se reconoce, al no encontrase no se puede notificar o se debe hacer un proceso más demorado y tedioso directamente con el instituto nacional de salud para poderlo notificar.

En el ejercicio de anexar otras variables que facilitan y orientan mejor el proceso de notificación y reporte de EHR, se evidencia un resultado muy significativo en el método diagnostico el cual daría un orden e información más completa en el anexo, seguido por los sinónimos u otros nombres el cual aplicaría para algunas ya que no todas lo tiene y no menos importante la definición de la enfermedad esta variable ayuda en tener más claridad de la misma.

Los hallazgos de este análisis con el 50% del total de las enfermedades huérfanas raras listadas en Colombia, demuestra la necesidad de ajustar y actualizar esta herramienta en busca facilitar el trabajo operativo, mejorar la calidad del dato en la notificación y reporte a los diferentes entes de control y beneficiar al paciente evitando barreras administrativas y demoras en la atención oportuna y eficiente.

Actualmente el anexo cuenta con 12 columnas y entre 1 y 4 filas de la entidad, al adicionando dichas variables la organización del instrumento quedaría de 11 columnas una por cada variable y una única fila para cada EHR.

Recomendaciones

Las enfermedades sin registro en el portal ORPHANET requieren de una revisión por los expertos en las mesas de trabajo que se realizan para cada actualización del anexo ya que estas al no encontrarse en el portal, no significa que no existan en Colombia ya que también depende del perfil epidemiologia de la población de cada País.

El CIE11 se diseñó para reflejar las nuevas necesidades en la generación, el uso de la información en salud y análisis de la población, fue presentado el año 2018 y fue aprobado en enero del 2019, en esta propuesta se incluyen ya que en su momento se deberá hacer la transición del CIE10 al CIE11 como en otros Países. Organización Mundial de la Salud [OMS], 2019).

El instrumento protocolo de enfermedades huérfanas fue creado para facilitar el reporte de las entidades nuevas, es necesario que las instituciones de salud y los entes de control vuelvan a darle ese enfoque inicial a este instrumento, evitando que se sigan usando como barrera de acceso para los pacientes.

La gestión del conocimiento sobre las enfermedades huérfanas raras para una notificación eficiente y oportuna, es muy importante en el personal de talento humano en salud, esto minimiza las demoras y reprocesos que afectan al paciente, razón por la que las capacitaciones sobre las EHR deben ser reforzadas.

El instrumento estudiado es actualizado cada dos años, desde el ministerio de salud a través de las mesas de trabajo con expertos y asociaciones tanto farmacéuticas como de pacientes, pero cada dos años son periodos muy largos con respecto a los avances clínicos y científicos que son continuos, debería ser en periodos más cortos.

Este análisis tiene hallazgos muy significativos para la próxima actualización del anexo, presentarlo ante el ministerio de salud y protección social es un gran aporte.

Referencias

Archivos venezolanos de farmacología y terapéutica, volumen 39, número 5, (2020). Recuperado de: https://www.revistaavft.com/images/revistas/2020/avft_5_2020/18_enfermedades.pdf

Cuenta de alto costo [CAC]. Normatividad. Huérfanas (2010). Recuperado de: https://cuentadealtocosto.org/

Enfermedades y afecciones. Explorador de bibliotecas de salud. (2024). Recuperado de: https://healthlibrary.brighamandwomens.org/spanish/diseasesconditions/

Herencia mendeliana en línea en el hombre. [OMIM] (2024). Recuperado de: https://www.omim.org/

Instituto nacional de cáncer. Diccionario de cáncer del NCI. (2024). Recuperado de: https://www.cancer.gov/espanol/publicaciones/diccionarios/diccionario-cancer

Ministerio de salud y protección social. Salud pública-ministerio. (2016). Recuperado de: https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/Paginas/enfermedades-huerfanas.aspx

Organización Mundial de la Salud [OMS]. (2016). Recuperado de: https://www.who.int/es/about/accountability/governance/constitution

Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. [ORPHANET]. (2024). Recuperado de: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES