

# ABC

## de las Enfermedades Huérfanas



Apoya:



Red Técnica de  
Enfermedades  
Huérfanas  
de Medellín



Alcaldía de Medellín  
Distrito de  
Ciencia, Tecnología e Innovación

## ¿Qué son las enfermedades huérfanas?

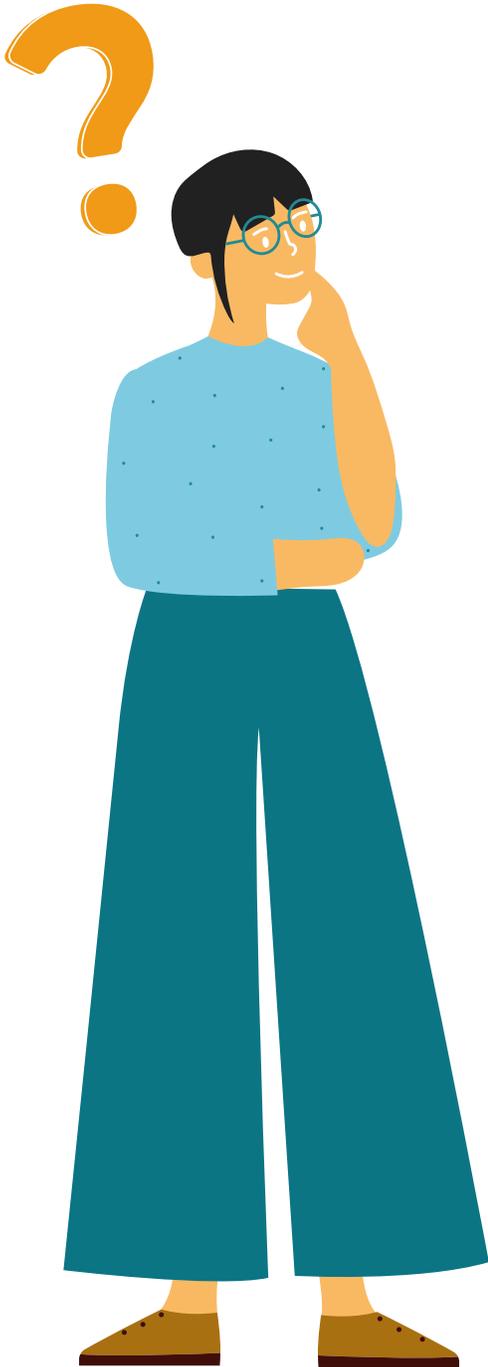
Las denominadas **enfermedades raras o huérfanas** son aquellas que afectan a un número pequeño de personas en comparación con la población general. Una enfermedad puede ser rara en una región, pero habitual en otra. También existen muchas enfermedades comunes cuyas variantes son raras (Orphanet).

Las enfermedades raras son enfermedades potencialmente mortales o debilitantes a largo plazo, son poco frecuentes y de difícil diagnóstico, manejo y tratamiento. La mayoría de ellas son enfermedades genéticas; otras son cánceres poco frecuentes, enfermedades autoinmunitarias, malformaciones congénitas, enfermedades tóxicas e infecciosas, entre otras categorías.



En Colombia son aquellas que tienen una prevalencia **menor de 1 a cada 5.000** personas y comprenden las enfermedades raras, las ultra huérfanas y olvidadas.

En Colombia, la **Ley 1392 de 2010 y 1438 de 2011**, reconoce a las Enfermedades Huérfanas como de especial interés y garantiza la protección social del estado a quienes las padecen y a sus cuidadores.



## ¿Qué es una enfermedad ultra huérfana?

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

## ¿Qué es una enfermedad olvidada?

**Las enfermedades olvidadas o desatendidas** son un conjunto de enfermedades infecciosas, muchas de ellas parasitarias, que afectan principalmente a las poblaciones más pobres y con un limitado acceso a los servicios de salud; especialmente aquellos que viven en áreas rurales remotas y en barrios marginales.

La prevención y el control de estas enfermedades relacionadas con la pobreza requiere un abordaje integrado, con acciones multisectoriales, iniciativas combinadas e intervenciones costo efectivas para reducir el impacto negativo sobre la salud y el bienestar social y económico de los pueblos.

## ¿Cuál es la causa de una enfermedad huérfana?

El 80 % de las Enfermedades Huérfanas son de origen genético (se heredan de padres a hijos las variantes genéticas que provocan la condición). En algunas de estas patologías hasta el momento no se conoce la causa.

Es importante saber que en algunas algunas de estas enfermedades solo se padecen por el factor genético. Sin embargo, factores ambientales, la dieta, fumar, o exposición a químicos también juegan un papel en las enfermedades huérfanas. Estos factores pueden causar enfermedades o interactuar con otros factores genéticos para aumentar la severidad de una enfermedad.



## ¿Cuáles son algunos de los problemas que experimentan las personas con enfermedades huérfanas?

- Diagnóstico inoportuno
- Opciones de tratamiento limitadas
- Poca o ninguna investigación disponible sobre su enfermedad
- Dificultad para encontrar grupos interdisciplinarios para el diagnóstico, manejo y tratamiento
- En algunos casos tratamientos más costosos que los de una enfermedad común
- Dificultad para solicitar servicios médicos, sociales, asistenciales o financieros dados la poca familiaridad sobre las enfermedades
- Sensación de aislamiento
- Falta de información

## ¿Cuántas enfermedades huérfanas existen?

En el mundo se han reconocido **9.603 Enfermedades Huérfanas**. En Colombia son reconocidas **2.247**, que se encuentran incluidas en el decreto 023 de 2023.

Según el Minisalud y el Instituto Nacional de Salud, las enfermedades huérfanas más comunes en Colombia son:

- Esclerosis múltiple
- Enfermedad de Von Willebrand
- Síndrome de Guillain-Barre
- Reumatismo psoriásico
- Deficit congénito del factor VIII
- Esclerosis sistémica cutánea limitada
- Displasia broncopulmonar
- Drepanocitosis
- Esclerosis lateral Amiotrofica
- Enfermedad de Crohn
- Cirrosis biliar primaria
- Miastenia grave
- Esclerosis sistemática cutánea difusa
- Hepatitis crónica autoinmune
- Enfermedad de Devic



## ¿Por qué toma tanto tiempo obtener un diagnóstico?

Sobre la dificultad del diagnóstico: Muchas de las enfermedades huérfanas no tienen un diagnóstico específico biotecnológico, se hace por diagnóstico clínico. Las pruebas son de difícil acceso y/o de alto costo. De otro lado, el personal de salud tiene poco o ningún conocimiento sobre estas patologías.

**El diagnóstico, manejo y tratamiento de las EH se realiza por un grupo interdisciplinario.**

# Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas

Base de datos nacional  
Se actualiza de forma permanente



Registra datos básicos que identifican a las personas diagnosticadas



**Regístrate aquí:**

**<https://sivigilaweb.ins.gov.co/Sivigila/>**

**El registro permite mayor conocimiento sobre:**

Incidencia, Mortalidad, Prevalencia y Número de casos detectados en cada área geográfica

**70.183**

Personas incluidas en el Registro Nacional de pacientes con Enfermedades Huérfanas  
(Cifra a febrero de 2022)

**12%**

Proporción de personas con discapacidad

Mayor proporción de **mujeres con 56,4%**; los **menores de 20 años** concentran el **32%** del reporte

**69.136** pacientes

Reportados en el **SIVIGILA 2022**

## La resolución 0000946 de 2019

La resolución 0000946 de 2019 por la cual se dictan disposiciones en relación con el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas (RNPEH) y la notificación de enfermedades huérfanas al Sistema de Vigilancia en Salud Pública (SIVIGILA), en el cual, el artículo 3 resuelve que el RNPEH, administrado por el Minsalud, es el agregado nacional y continuo de datos básicos que identifican a las personas diagnosticadas con enfermedades huérfanas.

La notificación al SIVIGILA de los casos de las enfermedades huérfanas, deben ser notificados por las EAPB y los prestadores de servicio de salud, de conformidad con el Protocolo de Vigilancia en Salud Pública - Enfermedades Huérfanas - Raras del Instituto Nacional de Salud (Evento 342).



Red Técnica de  
Enfermedades  
Huérfanas  
de Medellín



Alcaldía de Medellín  
Distrito de  
Ciencia, Tecnología e Innovación

## Red Técnica de enfermedades Huérfanas de Medellín

A través del Acuerdo 056 de 2022 se creó la **Red Técnica de Enfermedades Huérfanas de Medellín**, la cual busca establecer estrategias para la promoción y gestión del conocimiento de las enfermedades huérfanas y/o raras, aportando de esta forma al bienestar de las personas afectadas directa o indirectamente por estas enfermedades.



## Integrantes

- Secretario(a) de Salud o su delegado.
- Secretario(a) de inclusión Social, Familia y Derechos Humanos o su delegado.
- Secretario(a) de Educación o su delegado.
- Secretario(a) de Cultura Ciudadana o su delegado.
- Director(a) del INDER o su delegado.
- Secretario(a) de las Mujeres o su delegado.
- Secretario(a) de Desarrollo Económico o su delegado.
- Gerente del Hospital General de Medellín o su delegado
- Gerente del Hospital infantil Concejo de Medellín o su delegado
- Gerente Metrosalud o delegado.
- Gerente EPS Savia Salud o su delegado.
- Un representante de cada organización de la sociedad civil con personería jurídica, que dentro de su objeto social propendan por el bienestar de la población con enfermedades huérfanas y cuya intención sea pertenecer a la red.
- Representante del Comité Municipal de Discapacidad, este debe ser de la sociedad civil.
- Secretaria de infraestructura Física o su delegado.
- Gerencia de Diversidades Sexuales e identidad de Género o su delegado.
- Un representante de la academia, perteneciente a aquellas universidades que dentro de su plan de formación desarrollen temas relacionados con salud.
- Un representante de la Unidad Administrativa Especial de Buen Comienzo.



## Responsables

La **Secretaría de salud y la Secretaría de inclusión social, Familia y Derechos Humanos** serán las dependencias responsables desde sus funciones de implementar las estrategias y acciones para la promoción y gestión del conocimiento de las enfermedades huérfanas y/o raras y de crear una ruta de atención, en articulación con las demás dependencias que conforman la red técnica y que puedan contribuir a la implementación de las acciones.

## Funciones

Tendrán como función principal **realizar seguimiento a la implementación de este acuerdo y proponer mecanismos para coordinar actividades con miras a potenciar y maximizar el efecto de las acciones tendientes a la promoción y gestión del conocimiento de las enfermedades huérfanas y/o raras.**





## Contacto

Si quieres comunicarte con la Red Técnica de Enfermedades Huérfanas puedes escribir al correo [redtecnica.enfermedadesraras@medellin.gov.co](mailto:redtecnica.enfermedadesraras@medellin.gov.co)



## Organizaciones que trabajan o apoyan enfermedades huérfanas en Colombia

País	Nombre de la organización	Enlace de interés
Colombia	Federación Colombiana de Enfermedades Raras (FECOER)	<a href="http://www.fecoer.org">http://www.fecoer.org</a>
Colombia	Fundación Colombiana para Enfermedades Huérfanas (FUNCOLEHF)	<a href="https://enfermedadeshuorfanos.org.co/web/">https://enfermedadeshuorfanos.org.co/web/</a>
Colombia	Observatorio Interinstitucional de Enfermedades Huérfanas (ENHU)	<a href="https://www.enhu.org.co/index.php">https://www.enhu.org.co/index.php</a>
Colombia	FUPER- Fundación para Pacientes con Enfermedades Raras	<a href="https://www.fundacionfuper.org/">https://www.fundacionfuper.org/</a>
Colombia	Cluster de Enfermedades Raras	<a href="https://www.cer.unbosque.edu.co/media">https://www.cer.unbosque.edu.co/media</a>



**Alcaldía de Medellín**  
Distrito de  
Ciencia, Tecnología e Innovación



Red Técnica de  
Enfermedades  
Huérfanas  
de Medellín



**Alcaldía de Medellín**

Distrito de  
**Ciencia, Tecnología e Innovación**



[www.medellin.gov.co](http://www.medellin.gov.co)

Centro Administrativo Distrital (CAD)  
Calle 44 # 52-165. Código postal 50015  
Línea de Atención a la Ciudadanía: (57) (4) 604 44 44 144  
Conmutador: (57) (4) 604 385 55 55 Medellín - Colombia