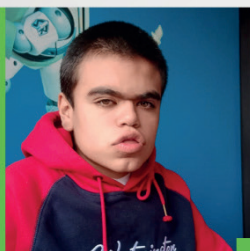




Proyecto de Colaboración

Ruta de Enfermedades Huérfanas/Raras en Colombia

2.0



Una Mirada Intrasectorial



Medicarte



sanofi



Equipo Directivo:

Dr. Ignacio Manuel Zarante / Doctorado en Genética, Médico Genetista/ Comunidad Científica/ Presidente de ACMGEN, Profesor Titular de la Universidad Javeriana.

Martha Becerra / Referente Enfermedades Huérfanas Secretaría de Salud

Claudia Sterling / Abogada especialista en administración de salud / Vicepresidenta legal y de asuntos corporativos - Cruz Verde.

Andrea del Carmen Liscano Bermúdez / Médico/ Directora Médica - Medicarte

Diego Fernando Gil / Presidente de FECOER y Paciente experto

Jorge Ernesto García / Odontólogo/ Presidente de la BioredCOL, Director de la Fundación Retorno Vital y Paciente.

Luz Victoria Salazar/ Directora Ejecutiva ACOPEL/ Presidenta del ENHU

David Velásquez Echeverri/ Gerente de Salud / Aliansalud - Colmédica

Julia León/ Líder en Estrategia y Eficacia de Acceso al Mercado / Sanofi

María del Consuelo Báez/ Head GRD LATAM /CHIESI

Comité Editorial:

Andrea Rodríguez Angulo / Directora de Proyectos / Cruz Verde

Sandra Leonor Hernández Cortés / Médica de Evaluación y Seguimiento /Aliansalud EPS.

Johanna Marcela Contreras/Asesora Jurídica /ACOPEL

Ángela María Chaparro Madiedo / Coordinadora de Asuntos Públicos / Cruz Verde

Natalia Regina Mesa Herrera/Profesora e Investigadora Facultad de Medicina /Universidad de Antioquia.

Jorge Ernesto García / Presidente de la BioredCOL, Director de la Fundación Retorno Vital y Paciente experto.

Ricardo Medina Tovar / Médico Universidad Nacional de Colombia / Asesor médico/ FECOER

Gina Castillo Giraldo / Enlace de valor y acceso / Sanofi

Ana María Bermúdez Cabas / Gerente de pacientes / Biomarín

Equipo Técnico:

Angélica Agudelo / Subgerente Farmacéutico - Cruz Verde

Sandra Torres / Directora Farmacoepidemiología - Cruz Verde

María Litzl Ospina Peña / Subgerencia Medicamentos - Aliansalud

Sandra Leonor Hernández Cortés / Médica de Evaluación y Seguimiento - Aliansalud EPS.

María Fernanda Pulido / Médico Gestión MIPRES de Aliansalud

Ingrid Juliet Mora Villareal / Médica de Evaluación y Seguimiento - Aliansalud EPS.

Betsy Castellanos Cavielos / Química Farmacéutica/ Aliansalud EPS.

Lina Mora Barreto / Director Médico de enfermedades raras / Sanofi

Julia Estaban León / Líder en estrategia y eficacia de acceso al mercado / Sanofi

Luis Felipe Moreno/ Marketing & operations Manager GRD Colombia/ CHIESI

Mónica Real/ Access Manager GRD Colombia / CHIESI

Johanna Marcela Contreras/Asesora Jurídica /ACOPEL

Gina Castillo Giraldo / Enlace de valor y acceso / Sanofi

Gabriel Patiño / Gerente de valor y acceso /Sanofi

Dirección del Proyecto:

Andrea Rodríguez Angulo / Directora de Proyectos - Cruz Verde

Érika Ramos / Subdirectora de comunicaciones estratégicas y asuntos públicos -Cruz Verde

Ángela María Chaparro Madiedo / Coordinadora de asuntos públicos - Cruz Verde

Diseño:

Santiago Alarcón Betancur - Diseñador

Sebastian Pinzón - Aprendiz Diseñador

Equipo editor:

Angie Upegui / Líder de Metodología en economía de la salud y evaluación de valor/ Sanofi

Paula Rodríguez / Especialista en evidencia economía de la salud y evaluación de valor / Sanofi

Contenido

Introducción Enfermedades huérfanas/raras en Colombia	4
Capítulo 1. Actores claves del sistema	7
Capítulo 2. Barreras de acceso	12
Capítulo 3. Luz en el diagnóstico	19
Capítulo 4. Enfoque diferencial	29
Capítulo 5. Atención integral	34
Capítulo 6. Centros de referencia	40
Capítulo 7. Uso racional de medicamentos	45
Capítulo 8. Seguimiento farmacoterapéutico	48
Capítulo 9. Terapias avanzadas	54
Capítulo 10. Educación	60
Capítulo 11. Vida social y familiar	66
Capítulo 12. Ruta de atención integral para enfermedades huérfanas/raras	71
Conclusiones	79
Agradecimientos	82
Referencias	85

Introducción

Enfermedades huérfanas/raras en Colombia



El presente documento es el resultado de un esfuerzo conjunto entre varios actores del sistema de salud en Colombia. Ha sido un trabajo producto de la discusión y el análisis de actores provenientes de la comunidad científica, instituciones del Estado, Empresas Promotoras de Salud (EPS/EAPB), Instituciones Prestadoras de Salud (IPS), Gestor Farmacéutico, Industria Farmacéutica, Academia y diferentes Asociaciones de Pacientes. El objetivo es brindar una aproximación a la realidad de las enfermedades huérfanas/raras en el país, proponiendo la ruta ideal para el manejo de estas patologías.

De acuerdo a la Ley 1392 de 2010, las Enfermedades huérfanas/raras son aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas. Comprenden las enfermedades raras, las ultra-huérfanas y olvidadas. Son de baja prevalencia, y generalmente su tratamiento trae consigo un costo económico, y social muy alto, lo que dificulta lograr un tratamiento efectivo.

Este documento propone estandarizar la ruta de atención de enfermedades huérfanas/raras, cuenta con la participación de todos los actores del sistema, y pretende ser insumo en la elaboración de la política pública a nivel nacional, que incluya, entre otros, los pasos y procedimientos a seguir al enfrentarse a estas patologías.

Con este trabajo, se pretende hacer visibles las barreras de acceso a las que se enfrentan los pacientes y sus cuidadores ante un diagnóstico de enfermedad huérfana en Colombia, como también, plantear iniciativas para lograr servicios de salud dignos, que den como resultados trabajos integrados entre todos los actores. Se presenta un análisis sobre las rutas de manejo de los pacientes diagnosticados con estas enfermedades, a partir del cual, se han identificado los riesgos en el proceso de prestación del servicio de salud durante y después del tratamiento.

De esta manera, se encuentran y se pone a disposición de todos los actores, diversas propuestas hacia un sistema más eficiente al implementar centros de referencia, actuando articuladamente en todas las acciones que se toman. Para ello, se analizará el tema del uso racional de medicamentos acompañado de un programa de seguridad del paciente que incluya diagnóstico, manejo, seguimiento, tratamiento y farmacovigilancia, indispensables para cumplir el objetivo terapéutico y la utilización adecuada de los recursos del sistema.

Una de las iniciativas con mayor impacto es la educación continua del paciente, sus cuidadores y de los equipos de trabajo en salud, para el uso adecuado de las tecnologías, la adherencia a los tratamientos y el seguimiento a su enfermedad.

Desde la experiencia de los diversos actores que participan en este proyecto, con diferentes ópticas, proponemos 10 ejes acción en el abordaje de pacientes con enfermedades huérfanas/raras, los cuales se desarrollarán a lo largo de este documento y recomendamos que puedan ser implementados en el sistema de salud y ser considerado por los tomadores de decisión en la permanente adecuación de las políticas públicas del país.



Figura 1. Ejes de acción en el abordaje de pacientes con enfermedades huérfanas/raras

Fuente: Creación propia

Este documento constituye un esfuerzo colaborativo de 14 instituciones que trabajan mancomunadamente por y para los pacientes, proponiendo una solución integral para mejorar el servicio en la cadena de atención, con el fin de aportar en su dignidad, salud, calidad de vida y entorno, "porque todos los actores, partiendo de la familia, la sociedad y el Estado, son corresponsables en la garantía de los derechos de los pacientes que padecen enfermedades huérfanas/raras". Ley 1392 de 2010.

Capítulo 1-1

Actores claves del sistema



Figura 2: Actores clave del sistema de salud colombiano.
Fuente: Creación propia

El propósito principal del Sistema de Salud es generar y aplicar modelos de atención centrados en el paciente, con elementos que enfatizan en la exploración en conjunto de la enfermedad, la comprensión de la persona en forma integral y su contexto, la búsqueda de la comunicación entre el profesional sanitario y el paciente, así como, la atención integral, manteniendo como premisa que la salud y la vida constituyen una finalidad esencial, a partir de la cual se actúa de manera articulada entre todos los actores del Sistema.

El presente capítulo describe brevemente las partes interesadas que son relevantes para la identificación temprana del riesgo y la toma de decisiones que conlleven a una mejor prestación de los servicios de salud para los pacientes con enfermedades huérfanas/raras. Como se abordará más adelante, para poder establecer rutas integrales de atención en salud, se debe buscar la articulación de esfuerzos con todos los actores que, de alguna u otra manera, participan en las diferentes etapas de la ruta.

Pacientes:

Son el centro del sistema, son quienes presentan un problema de salud y, por consiguiente, requieren un servicio médico (cita médica, pruebas diagnósticas, atención médica en urgencias u hospitalización) para manejarlo. Es a través de la atención de profesionales calificados que estas personas obtendrán las herramientas para el manejo de su enfermedad. En el caso de los pacientes con enfermedades huérfanas/raras, es claro que son de especial interés en salud, de tal manera que la Ley 1392 de 2010 hace reconocimiento de estos pacientes.

Ministerio de Salud:

El sistema de salud es una parte del Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS) de Colombia, regulado por el gobierno, por intermedio del Ministerio de la Salud y Protección Social, responsable de la formulación y regulación de políticas públicas y modelos de atención en salud orientados para el paciente.

Entidades Administradoras de Planes de Beneficios (EAPB):

La Ley 100 de 1993 define a las Entidades Promotoras de Salud (EPS) como las encargadas de la afiliación de los usuarios y la administración de la prestación de los servicios de las instituciones prestadoras.



Adicionalmente, en la Ley 1122 de 2007 se establecen las siguientes funciones para las EPS:

- Administración del riesgo financiero.
- Gestión integral del riesgo en salud.
- Articulación de los servicios que garanticen el acceso efectivo.
- Garantía de la calidad en la prestación de los servicios de salud.
- Representación del afiliado ante el prestador y demás actores.

Por último, en el Decreto Único del sector salud 780 de 2016 **(Ministerio de Salud, 2016)**, se considera como EAPB a: las Entidades Promotoras de Salud del Régimen Contributivo y del Régimen Subsidiado, las Entidades Adaptadas y las Empresas de Medicina Prepagada, entidades que tienen reglas de operación y responsabilidades diferentes.

Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS):

Es una entidad o establecimiento que ofrece servicios de atención médica, diagnóstico, tratamiento y cuidado de la salud a los pacientes, como hospitales, clínicas, consultorios, laboratorios, centros de rehabilitación entre otros. Estos requieren para su funcionamiento ser habilitados de acuerdo con

su nivel de complejidad por el ente competente **(Ministerio de salud, 2022)**.

Gestores Farmacéuticos:

Son los operadores logísticos, cadenas de farmacia, cajas de compensación y/o establecimientos de comercio, entre otros, que realizan la dispensación ambulatoria en establecimientos farmacéuticos a los afiliados del SGSSS por encargo contractual de las EAPB, IPS y de otros actores del sistema **(Ministerio de Salud, 2022)**.

Industria Farmacéutica:

La industria farmacéutica es el sector que se dedica a la investigación, fabricación, preparación y comercialización de medicamentos y dispositivos médicos para el tratamiento y/o prevención de las enfermedades **(Ministerio de Salud, 2022)**.

Instituto Nacional de Vigilancia de Medicamentos y Alimentos (INVIMA):

Entidad gubernamental encargada de regular y supervisar la calidad, seguridad y eficacia de los productos farmacéuticos, dispositivos médicos, cosméticos y otros productos relacionados con la salud en Colombia **(Ministerio de salud, 2022)**.

Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud (IETS):

Es la agencia que realiza la evaluación de las tecnologías en salud (ETEs) basada en la evidencia científica y la producción de guías y protocolos sobre medicamentos, dispositivos, procedimientos y tratamientos. Esto con el fin de hacer recomendaciones a las autoridades competentes sobre las tecnologías que deben ser cubiertas con recursos públicos a través del SGSSS (**Ministerio de Salud, 2022**).

Organizaciones Sociales:

Las organizaciones de pacientes constituyen la voz del paciente y son el foro idóneo dónde debatir posturas, planificar acciones, buscar soluciones o analizar resultados. Identifican desde el punto de vista del paciente las barreras de acceso y se convierten en facilitadores ante estos obstáculos. Los propios pacientes son quienes deben tener el papel principal en el ámbito de la salud.

Academia y la comunidad científica:

Responsables de educar a la nueva generación de médicos y personal de la salud, con mayor sensibilidad y conocimiento en enfermedades huérfanas/raras.



Según la ley 1392 artículo 10, la capacitación y divulgación del conocimiento sobre enfermedades huérfanas/Raras al talento humano debe ser impulsado en acciones que promuevan la capacitación y divulgación del conocimiento de estas patologías a todas las ocupaciones y profesiones de la salud.

En el artículo 11 sobre la investigación, el Gobierno Nacional estimulará los mecanismos de promoción y participación, para la investigación científica de los diagnósticos tempranos y posibles medicamentos, tratamientos preventivos, aspectos psicológicos y psiquiátricos asociados a estas enfermedades. La comunidad científica y la academia son primordiales para comprender los riesgos clínicos y no clínicos que interfieren en el buen manejo de la enfermedad, la adherencia terapéutica, la actualización de Guías de Práctica Clínica y la generación de medicina basada en la evidencia. (Ministerio de salud, 2010).

Entidades de Vigilancia, Inspección y Control:

Encargadas de formular planes, programas y proyectos para el desarrollo del sector salud, implementan las normas, políticas y estrategias, suministran asistencia técnica

a los municipios e instituciones públicas que prestan servicios de salud, supervisan y controlan el recaudo y la aplicación de los recursos propios, vigilan y controlan el cumplimiento de las políticas y normas que expide el Ministerio de Salud, y promueven la participación social y la promoción del ejercicio pleno de los deberes y derechos de los ciudadanos.

Este proyecto invita a que todos los actores del sistema trabajemos de manera articulada en pro de los pacientes, con la implementación de esta ruta propuesta como un estándar y/o guía para toda Colombia y sea claro cómo navegar en el sistema de salud para estas patologías.



Capítulo 2.2

Barreras de acceso



¿Que son las barreras en salud?

Las barreras de acceso a los servicios de salud son un conjunto de impedimentos que los pacientes encuentran al ejercer su derecho fundamental a la salud.

Las barreras se pueden dividir en:

- 1) Administrativas:** Autorizaciones, negación del servicio, tramitología, demoras etc.
- 2) Geográficas:** Situaciones que limitan el acceso físico a los recursos de salud que pueden ser diferentes como la movilización del paciente, los traslados, la infraestructura urbana y el recorrido de grandes distancias, incluso de desplazarse a otra ciudad para el acceso a los servicios.
- 3) Normativas:** Falta de implementación y/o cumplimiento de las normas en salud.
- 4) Poca oferta:** Falta de profesiones especialistas para garantizar la atención de los pacientes.

5) Contexto cultural y social: Estas barreras pueden incluir la falta de comprensión o respeto hacia las prácticas culturales de los pacientes, la barrera del idioma, la discriminación, la falta de acceso a servicios de salud adecuados, entre otros.

6) Político: Falta de continuidad en programas o políticas y demoras en procesos de contratación por cambios de administración de orden nacional, departamental y municipal.

7) Económico: Se refiere a la dificultad o limitación que enfrentan las personas para acceder a servicios de salud debido a su situación económica. Estas barreras pueden incluir el costo del transporte, de las cuotas moderadoras y copagos, insumos entre otros.

8) Discriminación y estigma: Se refiere a la exclusión, trato desigual o estigmatización que enfrentan ciertos grupos de personas debido a su identidad, género, orientación sexual, raza, etnia, religión y alguna otra característica particular.

Al enfrentarse con situaciones que impiden al paciente navegar adecuadamente por el sistema, como la negación del servicio, la dilación, y la imposibilidad de acceso, es necesario trabajar articuladamente para superar las barreras de acceso a la atención, bajo los principios de universalidad, solidaridad y equidad; por lo cual, la implementación y el cumplimiento de las políticas públicas existentes en la legislación son indispensables para mitigar estas barreras de acceso.

Marco Normativo

La cobertura en salud ha logrado el cumplimiento de las metas establecidas en los Planes Decenales de Salud Pública, gracias a la implementación de la Ley 100 de 1993 y a la Ley Estatutaria de salud 1751 de 2015. No obstante, el acceso efectivo y oportuno a los servicios de salud continúa siendo uno de los principales retos del Sistema, que ha desencadenado un crecimiento desbordado de quejas y tutelas ante los organismos de control. Ante esta situación, la Corte Constitucional emitió la sentencia T-760 del 2008, constatando la necesidad de superar las dificultades estructurales del sistema que impiden el goce efectivo del derecho a la salud de la población colombiana. Además, mediante la ley 1392/2010 se reconocen las enfermedades huérfanas/raras como de especial interés en salud.

La Superintendencia Nacional de Salud de Colombia es la entidad encargada de fortalecer los mecanismos de monitoreo y de garantizar el cumplimiento de derechos de los usuarios y hacer cumplir los deberes por parte de los diferentes actores del sistema.

Principales barreras identificadas

1) Datos de la Superintendencia Nacional de Salud

En el primer semestre del año 2023, la Superintendencia Nacional de Salud atendió 700.524 PQRS (peticiones, quejas, reclamos y solicitudes) de los usuarios del sistema de salud colombiano. El 89,4% de las solicitudes se presentaron por restricciones en el acceso a los servicios de salud, especialmente citas médicas y dispensación de medicamentos, como se observa en la Tabla 1.

Las dificultades allí descritas, y que se encuentran frecuentemente en los informes de PQRS realizados periódicamente por la Superintendencia Nacional de Salud, reflejan las diversas dificultades de pacientes, quienes demandan permanentemente consultas por medicina especializada, acceso a terapias, tratamientos, y autorizaciones de exámenes de laboratorio, retrasando los procesos de diagnóstico temprano y la adherencia terapéutica.

MACROMOTIVOS	ENE	FEB	MAR	ABR	MAY	JUN	TOTAL AÑO 2023	% PARTICIPACIÓN
Restricción en el acceso a los servicios de salud	93.012	100.318	114.679	98.315	112.739	106.931	625.994	89,4%
Insatisfacción del usuario con el proceso administrativo	5.041	4.901	5.379	4.543	5.316	4.882	30.062	4,3%
No reconocimiento de las prestaciones económicas	3.565	3.749	4.167	3.630	4.529	4.220	24.064	3,4%
Deficiencia en la efectividad de la atención en salud	2.862	2.968	3.464	3.057	3.643	3.367	19.361	2,8%
Falta de disponibilidad o inadecuado manejo del recurso humano y físico para la atención	80	90	108	90	115	114	597	0,1%
Peticiones, quejas y reclamos interpuestos por pacientes, entidades territoriales y organismos de control y vigilancia	84	94	76	74	59	59	446	0,1%
TOTAL:	104.644	112.120	127.873	109.913	126.401	119.573	700.524	100,0%

Tabla 1. Reclamos en salud por macro-motivo (reclamos hasta el 30 junio 2023) fuente: Tomado de rq-pqrd y solicitudes de información julio de 2023

2) Datos de asociaciones de pacientes

La Asociación Colombiana de Pacientes con Enfermedades de Depósito Lisosomal (ACOPEL) identificó las principales barreras de acceso en salud reportadas por sus asociados (Figura 3); las más frecuentes son la demora en la entrega de medicamentos, dificultad en el acceso a citas y/o exámenes médicos y la negación de servicios complementarios.



Figura 3 Principales barreras de acceso en salud reportadas por asociados. Fuente: ACOPEL (Asociación colombiana de pacientes con enfermedades de depósito lisosomal) muestra del 01 de enero de 2022 al 25 de abril de 2023 generada desde la plataforma PAISS.

Datos ente territorial y academia

Por otro lado, un estudio realizado por el Doctor Ignacio Manuel Zarante de la Secretaría de Salud de Bogotá y la Pontificia Universidad Javeriana, identifica otras barreras que se presentan para los pacientes con defectos congénitos, las cuales se relacionan directamente con determinantes sociales en salud, y condiciones socioeconómicas de la persona y su núcleo familiar.

En este sentido, situaciones como “Mi esposo se fue de la casa cuando nació mi hijo”, o “El padre está afiliado a otra EPS y se quedó sin trabajo,” tienen un impacto en los pacientes y se hace necesario el apoyo psicológico, social y, en algunos casos, la necesidad de acompañamiento por parte de los entes de vigilancia y control.

Barreras de salud en el mundo

En el artículo “Barreras y facilitadores de acceso a la atención de salud: una revisión sistemática cualitativa”, se determina que “el nivel de salud está condicionado por los determinantes sociales de la salud (DSS), definidos como aquellos factores y mecanismos, por los cuales las condiciones sociales afectan el nivel de salud”**(Hirmas Adauy M, 2013).**

Este estudio clasifica las barreras en 4 categorías: disponibilidad, contacto, accesibilidad y aceptabilidad, de acuerdo con las variables definidas en la Tabla 2. Tras la extracción de datos y hallazgos, se observó que las barreras más frecuentes fueron: costo de los medicamentos y exámenes, temor o vergüenza al ser atendido en servicios de salud, desconfianza de los equipos de salud, estigma social, creencias y mitos **(Hirmas, et al., 2013).**





Figura 4: Principales barreras identificadas por dimensión según el modelo Tanahashi. Fuente: Tomado de Hirmas Aday M, 2013.

Asimismo, se analizaron las estrategias más recurrentes que utilizan los actores para solventar las barreras:

- 1) Urgencias.
- 2) Tutela.
- 3) Acudir a funcionarios “puente”, con buena disposición y contactos.
- 4) Acompañamiento de líderes locales con conocimiento.
- 5) Esfuerzo de profesionales de salud.
- 6) Estrategias de IPS para aumentar oferta y extender horarios.
- 7) Atención privada.

Propuestas del proyecto para la disminución de las barreras

La información presentada anteriormente evidencia las dificultades que atraviesan los pacientes en términos de lograr acceder a servicios de salud oportuna y continuamente. Las barreras identificadas pueden afectar la adherencia terapéutica de los pacientes. Por tal razón, se propone:

- Replicar espacios periódicos de resolución de quejas en tiempo real, con la presencia de los aseguradores, prestadores y los entes de control, con el compromiso de lograr respuestas efectivas y de fondo a las solicitudes que presentan los diferentes pacientes y las organizaciones sociales.

- Propuesta de directorio de asociaciones que acompañen y asesoren a los pacientes.
- Unirse a las organizaciones de pacientes para que sean escuchadas.
- Fomentar los proyectos de investigación para la caracterización y monitoreo de las barreras.
- Sensibilizar en la implementación y el seguimiento de las políticas de salud ya existentes para la eliminación de las barreras.

En conclusión, el paciente con una enfermedad incapacitante, así como, su familia y/o cuidadores se enfrentan a una alteración en la economía del hogar, el entorno social y emocional.

“No es suficiente tener hospitales y centros de salud, estas instituciones deben contar con la combinación adecuada de recursos humanos, infraestructura y equipos, medicamentos y otras tecnologías de salud, para evitar largos tiempos de espera y ofrecer una atención de calidad” (OMS, 2018).



Capítulo 3

Luz en el diagnóstico



Entre las características de las enfermedades huérfanas/ raras están la alta complejidad, por su gravedad, cronicidad, incapacidad o mortalidad temprana. Estas pueden ser congénitas, genéticas, infecciosas, autoinmunitarias, degenerativas, neurológicas, oncológicas, metabólicas, entre otras, y requieren de un enfoque multidisciplinario y especializado para un oportuno diagnóstico, tratamiento, manejo y seguimiento **(Ley 1392 de 2010)**.

Es importante destacar que la Ley 1392 de 2010 de enfermedades huérfanas/ raras busca garantizar el acceso a los servicios de salud para los pacientes con dichas enfermedades, promover la investigación y el desarrollo de tratamientos, establecer la creación de un registro nacional de pacientes para monitorear y mejorar la atención, e incentivar la formación y capacitación de profesionales de la salud en el diagnóstico y tratamiento de estas enfermedades.

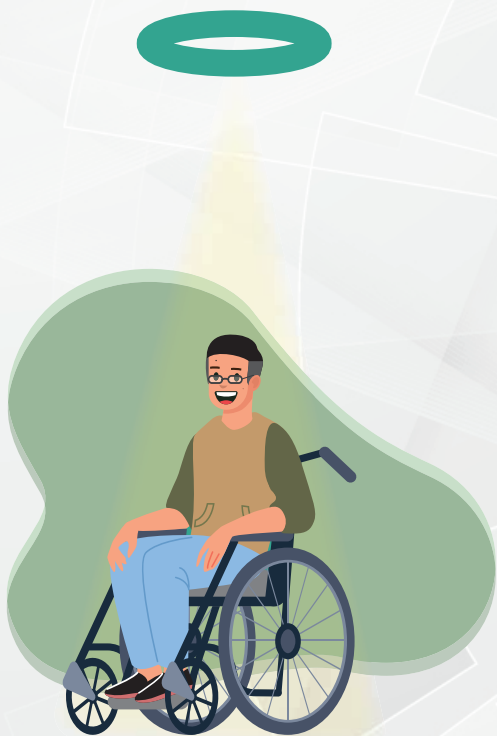
Oportunidad en el Diagnóstico de las enfermedades Huérfanas/ Raras

El diagnóstico oportuno de estas enfermedades, puede cambiar drásticamente la calidad de vida de un paciente: pasando a tener un diagnóstico, con una terapia y una dieta controlada, que le permitirá tener una vida social, laboral y personal adecuada.

De manera contraria, el no contar con un diagnóstico a tiempo o tener un diagnóstico errado, puede generar años transitando por el sistema de salud, múltiples hospitalizaciones, medicamentos y exámenes, sin encontrar solución; deteriorando cada vez más la salud, con consecuencias de discapacidad, deformaciones e incluso la muerte. Las rutas de atención para las enfermedades huérfanas/raras deben basarse en el concepto de la Medicina de precisión 4P: Preventivas, Predictivas, Personalizadas, Participativas, buscando fomentar el Diagnóstico Temprano e impacto en la calidad de vida de los pacientes y sus familias **(Nova & Buriticá, 2016)**. En Colombia, el diagnóstico de estas enfermedades está en promedio en más de 10 años, en Bogotá el tiempo es de aproximadamente 5 años, dependiendo de la ubicación geográfica del paciente y la patología.

Un estudio realizado por el

equipo del Dr. Ignacio Zarante en pacientes con enfermedad huérfana/ rara en Bogotá, demostró que un 48% de estos pacientes tardó entre 4 y 9 años para tener el diagnóstico de su enfermedad, un 10% tardó entre 10 y 15 años y el 1% de los pacientes obtuvo su diagnóstico después de 15 años. El promedio de tiempo para contar con el diagnóstico en este grupo estudiado fue de 61 meses. Considerando que esto sucede en la ciudad capital del país, es lógico pensar que en otras ciudades y especialmente en poblaciones de provincia, el tiempo de diagnóstico puede ser mucho mayor.



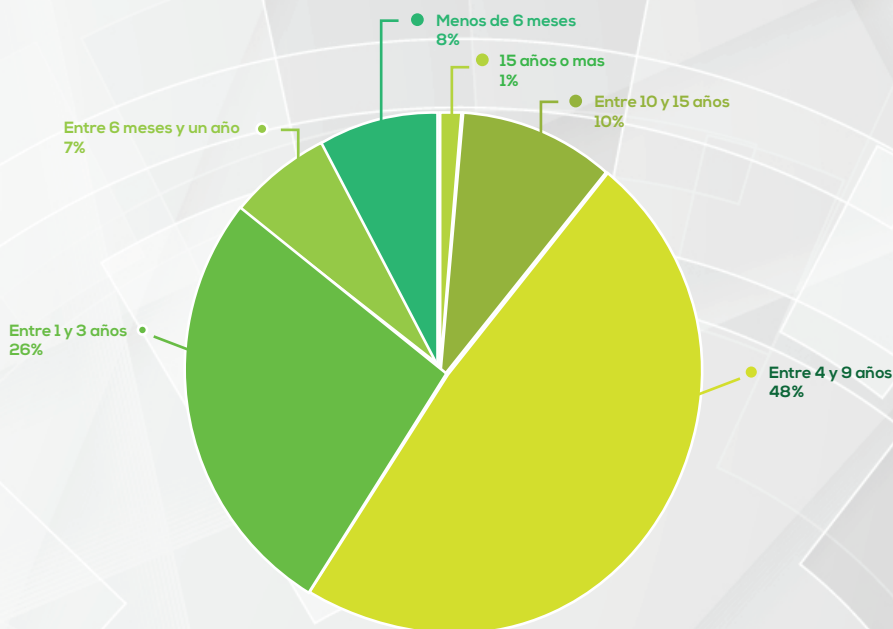


Figura 5: Tiempo promedio de diagnóstico de enfermedades huérfanas/raras en la ciudad de Bogotá.

Fuente: Dr. Ignacio Zarante, Asociación Colombiana de Médicos Genetistas.

Sospecha sobre enfermedad huérfana/ rara en atención primaria

El objetivo es que un paciente que asista a un servicio de atención primaria se le detecten de manera oportuna características físicas y/o psicológicas atribuidas a una Enfermedad.

Se sugiere que se haga a través de:

1. Fortalecer el entrenamiento: Proceso educativo en las facultades de ciencias de la salud, médicos generales, enfermeras, médicos rurales, terapeutas, bacteriólogos, etc. que tienen el primer contacto con el paciente. El reconocimiento de estas enfermedades requiere una mente abierta, una alerta para las pistas genéticas y un enfoque metódico para “pensar genéticamente”.



2. Gestión en los Centros de Atención Primarios (CAPs): Un médico con el entrenamiento adecuado que sospeche una enfermedad huérfana/ rara debe tener la posibilidad de gestionar ayudas diagnósticas debidamente justificadas.

3. Interconsulta médicos CAP – Telemedicina: A través de esta herramienta, los profesionales de atención primaria pueden acceder a interconsultas con especialistas cuando tengan pacientes sospechosos, acelerando el proceso de diagnóstico.

4. Remisión a especialista: Una vez identificado un paciente con sospecha de enfermedad huérfana/ rara se deberá gestionar de manera oportuna la remisión a especialista e informar el caso a la EAPB para que intervenga en la gestión.

5. Búsqueda activa: Una vez identificados los factores de riesgo en una población o en una familia, implementar acciones para la detección temprana de otros casos.

Momentos diagnósticos

El diagnóstico, como un reto de estas patologías, las ubica en tiempos prolongados de confirmación y de acceso a terapias que puedan modificar el curso natural de la enfermedad y dar una mayor calidad de vida al paciente. Dado su carácter mayoritariamente genético, se puede ubicar en diferentes momentos:

1. Prevención primaria: Preconcepcional (antes de la concepción). La ruta materno perinatal tiene establecida la consulta preconcepcional, en la cual se evalúan los posibles riesgos tanto para la futura madre como para su descendencia antes de la concepción de un hijo, y se definen las recomendaciones específicas.

2. Prevención secundaria: Prenatal (antes del nacimiento). Son el conjunto de pruebas diagnósticas (tamizaje prenatal) que se llevan a cabo durante el embarazo para intentar identificar la presencia de posibles defectos congénitos en el feto, o bien factores de riesgo maternos que pueden requerir controles estrictos a lo largo de la gestación.

3. Diagnóstico temprano/presintomático (antes de presentar síntomas): El diagnóstico presintomático implica, conocer si un individuo en riesgo heredó o no el gen que origina una enfermedad huérfana/ rara.

4. Diagnóstico sintomático (presencia de síntomas): Hay una serie de síntomas y signos que pueden llevar a pensar en una enfermedad huérfana/ rara; sin embargo, algunos de estos se pueden confundir u omitir retardando el diagnóstico temprano, o realizando diagnósticos errados.

5. Evaluación de riesgo probabilístico (predisposición): Basados en el conocimiento que ahora existe sobre estas patologías, se han tratado de concentrarse en las señales de alarma de la población con riesgo, por ejemplo, los antecedentes familiares.

Este proyecto quiere proponer esta tarjeta de consulta para los profesionales de la salud con criterios de sospecha agrupados en tres características: Poblaciones, clínicas, y no clínicas, así como la tarjeta de sospecha en atención primaria.

Poblacional	Clínica	No Clínica
Presentación excepcional de condiciones comunes en edad atípica. ▶ Historia familiar. ▶ Origen étnico. ▶ Consanguinidad parental.	Síntomas inexplicables o no atribuibles a condiciones prevalentes ▶ Enfermedades multisistémicas y crónicas. ▶ Anomalías congénitas. ▶ Retraso del neurodesarrollo o regresión de los hitos adquiridos.	Historia de múltiples consultas e ingresos médicos. ▶ Falla de efectividad terapéutica. ▶ Discapacidad progresiva y calidad de vida reducida.

Figura 6: Tarjeta de sospecha de enfermedades huérfanas/raras en atención primaria Fuente: Creación propia

Características poblacionales:

La mayoría de las enfermedades huérfanas/ raras se derivan de condiciones hereditarias, origen étnico, y/o consanguinidad parental. Hay regiones en el mundo con mayor prevalencia de algunas enfermedades a causa de la consanguinidad parental. Por ejemplo, en Colombia, en el departamento del Cauca hay una población con Mucopolisacaridosis tipo VI (enfermedades de depósito lisosomal) con mayor prevalencia en el mundo. Algunas enfermedades huérfanas/ raras son más comunes en ciertos grupos étnicos, por ejemplo, en la población negro-afroamericana es más frecuente la presencia de anemia de células falciformes.



Características clínicas:

-Síntomas inexplicables, o no atribuibles a una enfermedad común.

-Síntomas que afectan múltiples órganos y sistemas.

-Rasgos físicos (cutis laxa, gigantismo, displasia ósea)

-Retraso del neurodesarrollo o regresión de los hitos adquiridos.

Las condiciones genéticas con frecuencia incluyen anomalías neurológicas.

Características no clínicas:

-Historia de múltiples consultas e ingresos médicos.

-Falla de efectividad terapéutica.

-Discapacidad progresiva y calidad de vida reducida.

La tarjeta propuesta permite que un profesional de atención primaria identifique condiciones sospechosas que requieren una evaluación cuidadosa, para la cual es importante la remisión oportuna a un médico especialista en el área afectada. De tenerse una sospecha muy precisa desde la atención primaria, se acortan los tiempos de confirmación diagnóstica, mediante la realización de prueba confirmatoria,

diagnóstico estándar, criterios clínicos o junta médica.

En esta misma vía, los marcados avances de la telemedicina pueden contribuir a una pronta consulta especializada, acortando los tiempos para un diagnóstico preciso.

El rol preventivo está orientado a la identificación de riesgos, como la segregación de una mutación determinada dentro de una población específica, la información acerca de los riesgos de patologías genéticas en poblaciones endogámicas, incluso los riesgos evitables ante un diagnóstico ya conocido. Es en este punto donde se deben integrar los diferentes niveles de atención. La consejería genética es un proceso de comunicación que implica la evaluación del riesgo, la comprensión de la naturaleza de la enfermedad y la toma de decisiones informadas sobre el manejo de una patología o la prevención de esta para mitigar riesgos de nuevas personas afectadas.

Banderas rojas

Existe una serie de signos de alarma que orientan a pensar en la posibilidad de que un paciente puede tener una Enfermedad Huérfana/ Rara. Sin embargo, pueden existir muchos más signos que pueden llevar a pensar en el diagnóstico de una de estas patologías.



Manifestaciones clínicas inusuales o atípicas

Síntomas que no se alinean con enfermedades comunes o que son desproporcionados en severidad respecto a condiciones típicas.

Historia familiar

Historia familiar: Indagar sobre la presencia de enfermedades raras o síntomas inusuales en la familia. Historia de enfermedades raras, muertes tempranas o síntomas similares en familias, lo que podría sugerir una condición genética.

Hallazgos físicos inusuales

Anomalías físicas, discapacidades o deformidades que no son típicas de condiciones comunes.

Desarrollo anormal o retraso del desarrollo

Retrasos en el desarrollo físico, cognitivo o del habla que no tienen otra explicación aparente. Ausencia de ganancia de peso o talla sin causa aparente.

Resultados anormales de pruebas de laboratorio

Resultados de laboratorio que muestran anomalías persistentes o inexplicadas. Pruebas bioquímicas especiales: Pueden ayudar a identificar alteraciones metabólicas



asociadas con enfermedades huérfanas/ raras.

Resultados de imagen o biopsias inusuales o inconsistentes con condiciones más comunes.

Manifestaciones multiorgánicas

Síntomas o signos que afectan múltiples sistemas orgánicos sin una explicación clara.

Historial de diagnósticos incorrectos o cambiantes

Cuando un paciente ha recibido múltiples diagnósticos incorrectos o ha sido referido a varios especialistas sin un diagnóstico claro.

Evolución inesperada

Progresión de la enfermedad que es más rápida o severa de lo esperado o una evolución clínica inusual.

Se resalta la importancia de la educación continua para el personal de salud que se encuentre en atención primaria y rutas de promoción y mantenimiento, de tal forma que pueda remitir adecuadamente al paciente ante una sospecha.

Importancia del tamizaje neonatal

Tomando como referencia la Ley 1980 de 2019 que reguló el tamizaje neonatal en Colombia, se tienen en cuenta los siguientes puntos:

El tamizaje neonatal, también conocido como prueba de tamizaje o screening neonatal, es un proceso médico fundamental que se realiza poco después del nacimiento para identificar precozmente enfermedades o condiciones genéticas que podrían no ser evidentes al principio, pero que pueden tener consecuencias graves si no se detectan y tratan a tiempo. El objetivo principal del tamizaje neonatal es intervenir tempranamente para prevenir o minimizar el daño causado por estas condiciones.

El tamizaje neonatal se lleva a cabo mediante pruebas de laboratorio en muestras de sangre del recién nacido. Estas pruebas buscan detectar una variedad de trastornos genéticos, metabólicos y endocrinos, entre otros.

Grupos de tamizaje:

1. Tamizaje neonatal básico:

Incluye pruebas de hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia, fibrosis quística, hiperplasia suprarrenal congénita, déficit de biotinidasa o defectos de la hemoglobina.

En Colombia, este grupo es regulado por la Ley 1980 de 2019 donde se establece que "A partir de la entrada en vigencia de la presente ley, el Ministerio de Salud y Protección Social, a través del Sistema General de Seguridad Social

en Salud, garantizará que, de manera progresiva, obligatoria y gratuita, a todo recién nacido vivo se le realice mínimamente un tamizaje neonatal básico, auditivo y visual”.

Algunas de las condiciones que permite identificar el tamizaje neonatal básico son:

1. Fenilcetonuria (PKU): Un trastorno metabólico en el que el cuerpo no puede descomponer adecuadamente el aminoácido fenilalanina.

2. Hipotiroidismo congénito: Una deficiencia en la producción de hormonas tiroideas, que son esenciales para el desarrollo normal del cerebro y el crecimiento.

3. Galactosemia: Una incapacidad para descomponer correctamente el azúcar galactosa, lo que puede causar problemas de salud graves.

4. Fibrosis quística: Una enfermedad genética que afecta principalmente los pulmones y el sistema digestivo.

5. Hemoglobinopatías: Grupo de trastornos de la hemoglobina en la sangre, como la anemia falciforme y la talasemia.

6. Deficiencia de biotinidasa: Un trastorno en el metabolismo de la biotina, una vitamina esencial.

2. Tamizaje ampliado: Incluye las anteriores pruebas más las pruebas diagnósticas de enfermedades de los aminoácidos, enfermedades de los ácidos orgánicos y desórdenes de la betaoxidación de los ácidos grasos (en total son 33 enfermedades las que se detectan con esta prueba).

El tamizaje neonatal básico y la realización del examen físico de todos los recién nacidos, salvan vidas y constituyen avances en la prevención de las anomalías congénitas y en la disminución de la mortalidad en los recién nacidos.

La implementación de las pruebas de tamizaje neonatal varía según el país y la región, ya que cada lugar puede tener su propio conjunto de condiciones buscadas y su propio enfoque en términos de recursos y protocolos.

Es importante destacar que el tamizaje neonatal no es un diagnóstico definitivo de las condiciones detectadas, pero sirve como una alerta temprana para que los médicos realicen evaluaciones más profundas y confirmen si el recién nacido tiene una enfermedad específica. En caso de confirmación, se puede iniciar el tratamiento y la gestión adecuada lo antes posible, lo que puede marcar una gran diferencia en el pronóstico y la calidad de vida del bebé.

Retos del tamizaje neonatal

El gran trabajo que viene por delante es la implementación de la ley del tamizaje para lograr que se realice a todo recién nacido en el territorio nacional y con los estándares adecuados.

Para ello, la destinación de los recursos y el procedimiento es un tema prioritario en esta implementación, que requiere el trabajo articulado de todos los actores del sistema para lograr este importante avance en el diagnóstico oportuno.

La resolución 00000207 del Ministerio de Salud y Protección Social del 13 de febrero del 2024, mediante la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el programa de tamizaje neonatal, es un inicio importante para el desarrollo de este proyecto.

Confirmación diagnóstica

Los casos nuevos de enfermedades huérfanas/ raras ingresan al Sistema Nacional de Vigilancia (SIVIGILA) únicamente confirmados, de acuerdo con las siguientes definiciones de caso:

Caso confirmado con prueba diagnóstica estándar

Caso nuevo confirmado con resultados de pruebas diagnósticas de laboratorio, o imagenológicas, o histológicas, o fisiológicas, incluidas en el listado de pruebas confirmatorias del Ministerio de Salud y Protección Social y que hacen parte de los anexos en vigencia.

Caso nuevo confirmado con criterios clínicos

Caso nuevo, a quien se realiza diagnóstico de la enfermedad basado exclusivamente en criterios clínicos declarados por uno o más médicos tratantes, con base en las definiciones nosológicas aceptadas por la comunidad científica y los antecedentes de historia clínica y otros registros del paciente que confirmen la presencia de la enfermedad huérfana/ rara.

Caso en tratamiento certificado por junta de profesionales en salud

Toda persona que se encuentra actualmente en tratamiento, que cumple con los criterios clínicos de la enfermedad, pero sin evidencia de una prueba diagnóstica confirmatoria y que es declarado mediante concepto de junta de profesionales en salud, confirmando la presencia de la enfermedad huérfana/ rara con base en evidencias clínicas y paraclínicas registradas en historia clínica.

Capítulo 4

Enfoque diferencial



Cuando se habla de enfoque diferencial, las minorías vulnerables deben ser tratadas con especial relevancia, los tomadores de decisión deben velar por su bienestar y protección de derechos, y especialmente salvaguardar el derecho a la salud. Es por esto que el enfoque diferencial hace visible las formas de discriminación hacia la población vulnerable que tiene una forma de vida diferente.

Regulación

En Colombia se han adoptado normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado a la población que padece enfermedades huérfanas/ raras y a sus cuidadores. Como ejemplos de esto están la mencionada ley 1392 de 2010 y la ley 1751 de 2015 (Ley Estatutaria en Salud), las cuales incluyen disposiciones legales que consideran a la población que padece estas enfermedades como de especial protección.

Esto no denota falta de legislación, sino más allá de eso, la urgente necesidad de reconocer y sobre todo actuar, tomando en consideración la vulnerabilidad y las necesidades específicas de las diferentes poblaciones. Es así como se debe comprender

que el enfoque diferencial debe facilitar el desarrollo de programas que permitan entender las características, problemáticas, necesidades, intereses e interpretaciones particulares que tengan las poblaciones **(Ministerio de Salud, 2010); (Ministerio de Salud, 2015).**

En este sentido, el 16 de diciembre de 2021, la Organización de Naciones Unidas (ONU) estableció un nuevo hito al expedir la primera resolución para mejorar la atención y el bienestar de los pacientes con enfermedades huérfanas/ raras y sus familias. Esta resolución aborda el ámbito de la salud, así como su importancia dentro del ámbito social según lo planteado en la agenda 2030 para el desarrollo sostenible.

Es así como nuevamente hay un llamado para tener en cuenta que las enfermedades huérfanas/ raras requieren abordajes novedosos y un enfoque diferencial en los ámbitos de atención, aseguramiento, financiación, cobertura y de servicios sociales; resaltando la necesidad prioritaria de garantizar la capacidad financiera para brindar una atención en términos de calidad y oportunidad para los pacientes.



Acorde con lo anterior, apostarle a la equidad es trabajar por un enfoque diferencial para lograr que los pacientes que padecen estas enfermedades puedan recibir atención y tratamientos especializados, y para ello son necesarios modelos innovadores que tengan en cuenta la pluralidad y heterogeneidad de este grupo de enfermedades.

Sistema de Información de Pacientes con enfermedades huérfanas/raras

En el artículo 7 de la Ley 1392 de 2010, la legislación colombiana establece la conformación de un sistema de información sobre enfermedades huérfanas/raras que proporcione mayor conocimiento sobre la incidencia de casos. Este sistema se alimenta de diferentes fuentes de registro como son:

Censo inicial de 2013

Reportes de pacientes con Hemofilia y otras coagulopatías
Pacientes notificados al SIVIGILA.

Registros de atenciones y prescripciones en salud

Todos los casos reportados a través de estas fuentes se inscriben automáticamente en dicho registro y su actualización será un proceso continuo con los reportes de casos nuevos en SIVIGILA y la reconfirmación de

los pacientes ya inscritos por las entidades obligadas a reportar.

El propósito de la vigilancia del evento es mantener actualizado un registro sistemático con la información de los pacientes con diagnóstico confirmado (laboratorio o consenso clínico) de una enfermedad huérfana/rara, de acuerdo con el listado definido por el Ministerio de Salud y Protección Social, facilitando la identificación de medidas necesarias para orientar acciones en recursos sanitarios, sociales y científicos requeridos para su atención **(Ministerio de Salud, 2010)**.

Reporte al SIVIGILA

Es de mayor importancia que el especialista que diagnostica a un paciente con una enfermedad huérfana se comprometa con el reporte oportuno, adecuado y debidamente soportado, en el SIVIGILA (evento 342), para que ingrese al RNPEH (Registro Nacional de Pacientes con enfermedades huérfanas), para la atención en salud pública, especialmente en la situación actual en la que los pacientes tienen beneficios especiales como la exoneración del pago de la cuota moderadora y copagos.

Las últimas investigaciones demuestran que existe un subregistro de pacientes con estas patologías, debido a que hay muchos pacientes con este tipo de diagnóstico que no han

sido reportados al SIVIGILA y, por lo tanto, no son reconocidos por el Estado y no reciben un enfoque diferencial **(Arcila, 2017), (Pérez Zauner, 2016).**

Enfermedades huérfanas/ raras reconocidas en Colombia

Mediante la Resolución 023 de 2023 se reconocen 2.236 enfermedades huérfanas/raras en Colombia, en el mundo se han reconocido 9.603 de estas enfermedades. El listado de estas enfermedades en Colombia se actualiza cada dos años y existe la posibilidad de postular una enfermedad para que sea agregada o eliminada de este mismo.

El Ministerio de Salud dispone de un procedimiento para que cualquier persona o entidad (organizaciones de pacientes, secretarías de salud, sociedad científica, academia, etc.) pueda realizar la nominación de enfermedades susceptibles de ser consideradas como raras, esta nominación debe estar soportada con evidencia como literatura científica, presentación sintética y clínica, entre otras. Adicionalmente, deben cumplir los criterios de ser crónicamente debilitantes, graves, que amenacen la vida y tengan una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas.



Caracterización de la población

Los actores del sistema de salud deben conocer su población, sus riesgos, características y circunstancias individuales y colectivas para definir las prioridades de intervención. La caracterización poblacional consiste en un análisis de índole esencialmente descriptivo, el cual puede realizarse desde distintos enfoques metodológicos, con el fin de conocer la población en general, incluyendo migrantes y refugiados, entre otros.

Algunas características a tener en cuenta para su análisis son: sexo, edad, curso de vida, pertenencia étnica, grupos poblacionales, ubicación geográfica, país de procedencia, nacimientos, defunciones, ocupación, educación, estatus familiar, e ingresos.

La caracterización poblacional en enfermedades huérfanas/ raras permite contar con planes coherentes que orienten la priorización e intervención a partir de necesidades y problemas en salud individuales y colectivos, además de crear integralidad en el cuidado de la salud y el bienestar de la población.

Consideraciones finales

Es evidente que a nivel mundial existen medicamentos para el manejo de enfermedades huérfanas/ raras que no están disponibles en Colombia y que beneficiarían a los pacientes. Por tanto, este es un llamado al INVIMA y a la industria farmacéutica para acelerar la gestión de importación de los medicamentos vitales no disponibles y/o de registro sanitario INVIMA de los medicamentos en los cuales se han demostrado científicamente sus indicaciones en determinadas patologías.

Entre las reflexiones del presente documento, consideramos que, si bien la Ley Estatutaria en Salud permitió una discriminación positiva, el sistema de salud debe seguir avanzando para frenar la vulnerabilidad a la que esta población está expuesta. Son necesarias las acciones contundentes para disipar su aislamiento, en búsqueda de garantizar sus derechos a la salud y a una vida digna.



Capítulo 5

Atención integral



¿Qué es la atención integral?

El modelo de atención integral en salud incluye la forma en que interactúan la población y el prestador de servicios, cumpliendo con el derecho a la salud, con base en el territorio y la población, articulando redes de atención integradas e integrales tanto institucionales como comunitarias (**Ministerio de Salud, 2016**). El presente capítulo se centra en la gestión del riesgo enfocado en la ruta de atención de las enfermedades huérfanas/ raras y se presenta el análisis hacia una atención integral.

El reto de orientar la atención es garantizar que un paciente con enfermedad huérfana en cualquier zona geográfica del país acceda a una atención oportuna, integral, continua, articulada y sin fragmentación de los servicios de salud. Esto, cumpliendo con los principios básicos de calidad en salud junto con el acompañamiento de un grupo multidisciplinario, encargado de realizar una evaluación 360° para proponer un plan de tratamiento personalizado, que incluya el uso racional de medicamentos, de cara a cumplir con el objetivo terapéutico.

El abordaje integral de un paciente con una enfermedad huérfanas/ raras debe incluir:

1.Diagnóstico temprano y preciso:

Es fundamental realizar un diagnóstico preciso lo antes posible. Esto implica la sospecha desde la atención primaria, con la remisión oportuna a los diferentes especialistas para la realización de las pruebas confirmatorias que se requieran.

2.Centros de referencia - equipo de atención multidisciplinario:

Equipo de profesionales con entrenamiento en enfermedades huérfanas/ raras, que puede participar en tres áreas (diagnóstico, tratamiento y farmacia). Este equipo puede estar conformado por médicos especialistas según las patologías (genetistas, neurólogos, gastroenterólogos, endocrinólogos, fisiatras, cirujanos, radiólogos etc.), fonoaudiólogos, terapeutas ocupacionales, fisioterapeutas, enfermeros, psicólogos, odontólogos, nutricionistas, terapeutas del lenguaje, bacteriólogos, bioquímicos y trabajadores sociales, entre otros. Estos profesionales deben estar coordinados para garantizar la atención integral y un plan de tratamiento unificado.

3.Tratamiento y cuidado personalizado:

Se debe desarrollar un plan de tratamiento y atención personalizado que tenga en cuenta las necesidades específicas del paciente y su entorno. Los tratamientos pueden incluir terapias farmacológicas, físicas, ocupacionales, del habla, rehabilitación y otros enfoques terapéuticos, según sea necesario.

4. Seguimiento y farmacovigilancia:

Dentro de la atención integral es importante que un químico farmacéutico pueda revisar todos los medicamentos que le han sido formulados a un paciente, con el objetivo de evitar pacientes poliformulados, interacciones medicamentosas, reacciones adversas y promover el uso racional de medicamentos. El paciente debe conocer e informar los medicamentos que le están siendo administrados y, además de esto, es necesario seguir trabajando en la historia clínica interoperable, con el fin de tener más conocimiento del paciente al ser atendido en una consulta médica. Este sistema de información clínica debe contener el registro individualizado y estandarizado del paciente, con una adecuada planificación. Debe ser un sistema que pueda ser utilizado tanto por el equipo de cuidados

como por el médico, cuyo fin es observar las mejoras de la enfermedad. En el seguimiento, es recomendable educar a los pacientes para mejorar la adherencia, el uso correcto de medicamentos y el adecuado almacenamiento.

5. Apoyo emocional y psicológico:

Estas enfermedades son emocionalmente desafiantes tanto para los pacientes como para sus familias y cuidadores. Proporcionar apoyo emocional y psicológico es esencial. Los grupos de apoyo son muy útiles para que el paciente y el cuidador puedan manejar la aceptación, el estrés, la ansiedad, generando resiliencia emocional que les permita lograr su proyecto de vida.

6. Educación del paciente y la familia:

La educación es fundamental para el empoderamiento del paciente y su familia, convirtiéndose en el gran desafío para todos los actores del sistema. Esta educación permitirá que sean personas activas en su proceso, con capacidad de autogestión en la medida que las condiciones lo permitan, son pacientes que asisten a la consulta con conocimiento suficiente para que la relación médico-paciente tenga una mayor retroalimentación, conocen el sistema de salud y son adherentes a su tratamiento.



Brindar la información detallada sobre la enfermedad, sus síntomas, el tratamiento y las perspectivas a largo plazo contribuyen a garantizar el compromiso por parte del paciente y su entorno familiar. Esta es la mejor forma de empoderar al paciente y su familia para que participen activamente en la gestión de la enfermedad.

7. Acceso a recursos:

Se debe asesorar al paciente y cuidadores para acceder a programas de apoyo gubernamentales y a vincularse a una organización de pacientes que puedan proporcionar información, asistencia, apoyo y educación en todo su proceso al navegar por el sistema de salud.

Existen recursos disponibles reglamentados en la normatividad colombiana entre ellos:

- Certificado de discapacidad
- Excepción de pago de cuota moderadora y copagos.
- Medidas en beneficio de las personas con discapacidad y los cuidadores.
- Reconocer como un perfil ocupacional al cuidador o asistente personal de persona con discapacidad

8. Investigación:

La investigación clínica y el desarrollo de nuevas tecnologías es cada vez más retadora, teniendo en cuenta que solo un porcentaje muy bajo de estas enfermedades tienen un tratamiento específico.

La participación en investigaciones como ensayos clínicos puede ser una opción para algunos pacientes con enfermedades huérfanas/ Raras y puede contribuir al avance del conocimiento y al desarrollo de nuevos tratamientos.

9. Monitoreo y seguimiento continuo:

Un buen resultado a largo plazo requiere realizar un seguimiento regular y multidisciplinario de la evolución de la enfermedad y ajustar el plan de tratamiento según sea necesario, manteniendo una comunicación abierta y continua con el paciente y su familia.





Algunos ejemplos los podemos ver en fundaciones y asociaciones como:

La Asociación Colombiana de Pacientes con enfermedades de depósito lisosomal (ACOPEL), genera un espacio denominado “Talleres de Respiro” en el que los cuidadores y pacientes, una vez al mes, desarrollan talleres productivos acompañados de talleristas que les permiten tener un momento importante de esparcimiento y aprendizaje elaborando diferentes manualidades que pueden convertir en emprendimiento para el sostenimiento y/o apoyo económico de sus familias.

La Fundación Spine en Argentina, donde se programa un espacio de acompañamiento terapéutico para estimular al paciente en diversas actividades físicas, recreativas, de estimulación cognitiva, entre otras, lo que genera mejoras significativas y avances en la calidad de vida.

Debido a la falta de autonomía de estos pacientes, el acompañamiento es fundamental para que puedan socializar, participar y circular por ámbitos públicos, integrándose a la vida social y aliviando la carga de trabajo a los cuidadores y familiares.

De forma paralela al desarrollo del tratamiento, se deben realizar juntas medicas de los

profesionales tratantes, para evaluar la respuesta de cada paciente y las oportunidades de mejora en cada caso. Son espacios de intercambio y análisis con base en los resultados del tratamiento y evolución del paciente.

10. Derechos y deberes del paciente:

Además de la educación sobre su enfermedad y tratamiento, es fundamental ayudar al paciente y a su familia a entender y ejercer sus derechos y deberes, incluido el acceso a la atención médica y los servicios necesarios. Este conocimiento requiere en algunas ocasiones la asesoría de entes administrativos, jurídicos y de organizaciones de pacientes.

En resumen, el manejo integral de un paciente con una enfermedad huérfana/ rara implica una atención personalizada, un equipo multidisciplinario, apoyo emocional y acceso a recursos especializados. La colaboración entre el área de la salud, las organizaciones, los pacientes y sus familias es clave para brindar la mejor atención posible en estas situaciones **(Astigarraga, 2014)**.

No cabe duda que los retos son necesarios para abordar la mejor atención a los pacientes con enfermedades. Para ello, desde la visión del prestador,

se ha planteado un objetivo general referido a la disminución del riesgo, la severidad y complicaciones de las enfermedades raras, por medio del tratamiento temprano y mejorando la calidad de vida del paciente.

De manera complementaria, se debe contar con rutas integradas de atención, y acá se destaca que el objetivo principal de este documento es proponer una ruta consenso de atención integral de enfermedades huérfanas/ raras.





Capítulo 6.6

Centros de referencia



¿Que son los centros de referencia?

En Colombia la Resolución 651 de 2018 establece las condiciones de habilitación de los centros de referencia para la atención integral de los pacientes con enfermedades huérfanas/ raras.

Los centros de referencia son Instituciones prestadoras de servicios de salud, que pueden estar habilitadas como centros de diagnóstico, tratamiento o farmacia para la atención de los pacientes que padezcan enfermedades huérfanas/ raras, garantizando la calidad en la atención en salud realizada con accesibilidad, oportunidad, pertinencia, continuidad e integralidad.

Los centros de atención deben estar presentes en las principales ciudades; son lugares donde se presta un servicio integral atendido por un equipo de profesionales que revisan cada caso y establecen

un plan de tratamiento integral. El seguimiento se debería trabajar con IPS satélites en las ciudades, telemedicina, centros de atención ambulatoria y domiciliaria, considerando que el centro de referencia debe ir a la casa de los pacientes.

Nada más complicado para un paciente, que realizar su desplazamiento a diferentes centros para lograr sus citas con diversos especialistas que se encuentran ubicados en diferentes lugares, lo cual termina siendo un desgaste físico, emocional y económico para el paciente y sus familias. Los pacientes deben ser el centro de atención del sistema.

A continuación, se referencian los beneficios de este modelo de atención:

Beneficios:

- Atención multidisciplinaria por un grupo de profesionales con experiencia en enfermedades huérfanas/raras (especialistas, terapeutas, psicólogos, trabajadores sociales, personal farmacéutico), y demás personal capacitado, para brindar un servicio integral y de alta calidad.
- Ubicación geográficamente cercana a los pacientes.
- Centros satélites conectados con los centros

integrales, donde a través del uso de la telemedicina, tele orientación y de otras herramientas virtuales, se coordina la atención conjunta en tiempo real, oportuna y continua.

- Atención oportuna, accesible y en coordinación con la atención primaria y la especialidad relacionada con la enfermedad huérfana / rara

Su labor también implica conocer el contexto de vida de los pacientes, tomando en cuenta sus rutinas diarias, su modo de vida, sus gustos y por supuesto sus costumbres, porque sólo así se comprende la situación médica de los pacientes, el contexto vivencial en el que se desenvuelve, y se logra un entendimiento completo sobre su patología y la manera de vivirla y afrontarla.

En este modelo, las estrategias giran alrededor del paciente y se tiene en cuenta no sólo su patología principal, sino aquellas que son adyacentes y que lo afectan. En estos lugares también atienden odontólogos, nutricionistas, psicólogos y todo el personal necesario para atender las necesidades del paciente. Por supuesto, es una atención sub especializada con servicios inmersos en el sistema de salud, para una enfermedad o grupo de patologías específico.



Son centros de referencia que están conectados con el Sistema de Salud y con las aseguradoras.

La apuesta de este tipo de centros es lograr el abordaje bajo un enfoque proactivo y coordinado que tome en cuenta las necesidades de la atención sanitaria y social, incluyendo la participación del paciente en la toma de decisiones y la planificación de su proceso de atención.

En dicho centro, se le brinda al paciente diferentes intervenciones, ya que cada atención debe estar en el mismo lugar al contar con la participación de profesionales de múltiples disciplinas, quienes interactúan entre ellos sobre la condición específica del paciente.

Diversos son los elementos con los que cuentan estos centros. En este sentido, son identificadores de las preferencias al conocer la condición de las personas como pacientes y también como seres humanos con sus emociones, considerando que el estado de ánimo es fundamental para el proceso médico.

En estos centros se realiza una evaluación clínica y un diagnóstico orientado a establecer el objetivo de la atención para el paciente, buscando darle la mejor calidad de vida junto con su familia.

El objetivo de la atención por supuesto, debe ser claro para todos y la intervención se debe orientar hacia el cumplimiento del objetivo en el corto, mediano y largo plazo.

Sin lugar a duda, los objetivos de la atención están ligados a la detección y evaluación de los riesgos buscando brindar un manejo preventivo. Asimismo, se realizan intervenciones planificadas en las cuales se le informa al paciente y a su familia el estado de su proceso y cómo es su planificación en el tiempo.

En todas las etapas se involucra a las familias y cuidadores para que de primera mano haya una comunicación en doble vía, siendo esta la oportunidad para que exista una articulación mutua entre cuidadores y especialistas, en donde nuevamente el centro es el paciente.

Plan integral de atención

En cuanto a los modelos actuales, existen dos modalidades. Una de ellas es el modelo en el que el paciente está en un centro de atención y cada especialista acude a él, y no al contrario como suele suceder, en donde el paciente se ve obligado a desplazarse a diversos lugares, incluso lejanos para recibir su atención. Es así que esta propuesta de modelo alude a que cada especialista

de manera coordinada y por turnos, examina al paciente y luego de dicha rotación, los especialistas se reúnen, discuten sobre la historia clínica y determinan el tratamiento más idóneo mediante un plan de trabajo denominado plan integral de atención.

Los especialistas analizan las alternativas terapéuticas en conjunto y plantean al paciente un plan de tratamiento que cumpla con el objetivo de mejorar la salud y calidad de vida de estos.

Realizan la prescripción de los medicamentos necesarios evitando el riesgo latente que se presenta en las consultas desarticuladas, cuando llegan pacientes polifarmacados que consumen más de cinco medicamentos al día. En el centro de atención este grupo de profesionales realizan la elección adecuada del tratamiento farmacológico como no farmacológico, y junto con el equipo de salud realizan la educación al paciente sobre su condición de salud y el manejo adecuado de los medicamentos; asimismo, el día del tratamiento se aprovecha para realizar actividades de formación dirigidas a los pacientes sobre el manejo de la enfermedad.

Situación actual en Colombia

En la Resolución 651 de 2018, se establecen los lineamientos para la creación de centros de referencia; Sin embargo, a 2023 solo existen cuatro centros de referencias habilitados específicamente para servicios de farmacia, tres de ellos son sedes de Medicarte IPS, miembro de este proyecto de colaboración.

Ante esta situación invitamos a las IPS a que se habiliten como centros de referencia, y al Gobierno nacional a buscar estrategias e incentivos para que esto pueda ser una realidad en el país.

TIPS para IPS que ayudarán en la habilitación en centro de referencia de enfermedades huérfanas/ raras.

Cree los comités técnicos científicos, realice reuniones periódicas con actas de seguimiento a los pacientes con la enfermedad huérfana seleccionada para el centro.

Destine una persona para realizar seguimiento de su cohorte de pacientes. Recolecte la información de los pacientes con sus autorizaciones, facturación y pagos del servicio.

Defina los modelos de atención y ruta clínico-administrativa para los pacientes de la enfermedad que seleccionó.



Cree canales de comunicación con los gestores de cohortes del aseguramiento para agilizar procesos administrativos de los pacientes.

Certifique a su talento humano en el manejo de pacientes con enfermedades huérfanas/raras.

En conclusión, los centros integrales constituyen un modelo deseable para mejorar la calidad de vida de los pacientes. Son costo-efectivos al permitir reducir costos directos porque la atención no es reactiva sino preventiva. Reduce los gastos de los pacientes y de sus familias, quienes ahorran dinero en transporte, alojamiento y comida. Favorece que se conozcan entre si personas con la misma condición médica y que el paciente reciba un plan de manejo integral.



Capítulo 7

Uso racional de los medicamentos



El presente capítulo tiene como finalidad ahondar en la necesidad del uso racional de los medicamentos como una forma de contribuir a la salud, al sistema, y cubrir las necesidades sanitarias de la población, con la participación de los pacientes, el personal sanitario y administrativo desde los aseguradores y los gestores farmacéuticos.

Los medicamentos son fundamentales para la prevención, curación, atenuación y tratamiento de las enfermedades y sus síntomas. Sin embargo, cuando se utilizan de manera inapropiada se convierten en una amenaza para la salud, como consecuencia de su falta de efecto, toxicidad o consecuencias no previstas.

En este sentido, la Organización Mundial de la Salud ha definido el uso racional de los medicamentos, cuando “los pacientes reciben fármacos apropiados para sus necesidades clínicas, a dosis ajustadas a su situación particular, durante un periodo adecuado de tiempo y al mínimo costo posible para ellos y para la comunidad”.

De acuerdo con el Decreto 2200 de 2005, "toda prescripción de medicamentos deberá hacerse por escrito, previa evaluación del paciente y registro de sus condiciones y diagnóstico en la historia clínica, y cumpliendo requisitos referidos a que solo podrá hacerse por persona de salud debidamente autorizado de acuerdo con su competencia" **(Ministerio de Salud, 2005).**

Educación al paciente

Es prioritario brindar información a los pacientes sobre el uso de los medicamentos, las condiciones específicas de almacenamiento o administración. En este punto es relevante contar con alternativas sobre cómo comunicar dicha información; esto puede comprender desde la entrega de un folleto educativo, hasta un programa integrado de educación al paciente frente a su uso.

Es eficiente efectuar intervenciones conjuntas entre el prescriptor, el asegurador y el gestor farmacéutico frente a la dispensación y prescripción para prevenir errores de medicación y lograr la entrega correcta de los medicamentos. Los gestores farmacéuticos realizan seguimiento a los pacientes, identificando poliformulados (pacientes con más de 5 medicamentos) o patologías crónicas, y solicitando al prestador

el seguimiento fármaco-terapéutico. Idealmente los gestores farmacéuticos pueden ser puente de comunicación con médicos de diferentes instituciones que atienden en determinados casos a un mismo paciente. Lo anterior con el fin de darles a conocer la poliformulación y la necesidad de hacer un seguimiento diferenciado a dicho paciente. De ahí la necesidad de reforzar el trabajo mancomunado.

Varias son las estrategias desarrolladas por los diferentes actores para hacer seguimiento y educación a los pacientes; Sin embargo, la tarea debe ser constante, identificando donde se presentan dificultades e implementando planes de mejora.

Adherencia al tratamiento

A pesar de todos los esfuerzos de los actores del sistema de salud por recuperar la salud y la calidad de vida de un paciente, estos no serían suficientes sin el compromiso y la participación de este y su entorno, siendo fundamental en su tratamiento y en todas las actividades para recuperar su condición de salud. Un hecho que preocupa al personal médico es la falta de adherencia al tratamiento formulado, o el abandono de tratamientos. Esto ocurre por diversas razones, entre las más representativas están: el olvido y confusiones de la medicación

prescrita, temor a reacciones adversas, ausencia de mejoría, tardanza en la aparición de resultados, ausencia de síntomas, tiempo de evolución de la enfermedad, expectativas de curación, esperanza de vida, valor que otorgue a su situación en el envejecimiento, dependencia, tolerancia, entre otras.

Por estas razones, es importante que se dé una aceptación convenida del tratamiento entre el paciente y su médico, que exista confianza en el profesional y una relación de colaboración entre las dos partes. Al contar con un centro de referencia, se garantiza que el paciente recibirá su tratamiento integral, en un mismo lugar.

La OMS (Organización Mundial de la Salud) define la adherencia al tratamiento como el cumplimiento de este; es decir, la toma de la medicación de acuerdo con la dosificación y el programa prescrito. Otro elemento por considerar es la persistencia, definida como la toma de la medicación a lo largo del tratamiento según lo indicado.

Los factores socioeconómicos son una de las principales causas de abandono al tratamiento. La pobreza, el analfabetismo, el bajo nivel educativo, el desempleo, la falta de redes de apoyo social efectivos, las condiciones de vida inestables, la lejanía del centro de tratamiento, el elevado costo del transporte, el alto costo de la medicación, la cultura y las creencias populares acerca de la enfermedad y el tratamiento, así como la falta de red de apoyo familiar, entre otros, son factores y determinantes que llevan al paciente a no iniciar, olvidar o no continuar el tratamiento.



Capítulo 8

Seguimiento farmacoterapéutico



Los medicamentos son herramientas terapéuticas necesarias para el tratamiento de una condición clínica, reducción de signos y síntomas, y control de una patología, entre otros. Es relevante involucrar a todo el personal de salud y al paciente con el fin de lograr los objetivos terapéuticos para los que fueron desarrollados.

Es indispensable la correcta utilización de estos en todas sus etapas de uso, desde su prescripción hasta la utilización por parte del paciente, y el monitoreo por parte del personal de la salud y el cuidador.

Las etapas de uso de un medicamento van desde la investigación y desarrollo, registro, comercialización, promoción, distribución, prescripción, dispensación, uso y disposición final.

Prescripción

Los prescriptores deben realizar la elección adecuada del tratamiento tanto farmacológico como no farmacológico, y junto con el equipo de salud, educar y formar al paciente sobre su condición de salud y manejo adecuado de los medicamentos.

En la búsqueda del tratamiento adecuado para el paciente, existen opciones disponibles como el tratamiento farmacológico y no farmacológico.

Tratamiento farmacológico:

“Tratamiento con cualquier sustancia, diferente de los alimentos, que se usa para prevenir, diagnosticar, tratar o aliviar los síntomas de una enfermedad o un estado anormal”. (Instituto Nacional del Cáncer NIH)

Tratamiento no farmacológico:

Se entiende como un acercamiento terapéutico por parte de profesionales, sustentados teóricamente, que no hace uso de medicamentos o químicos para su realización y que potencialmente genera un beneficio en los pacientes. Como ejemplos podemos mencionar: terapia respiratoria, equino-terapia, fisioterapia, hidroterapia entre otras.

En el momento de la prescripción, los profesionales tienen una gran responsabilidad frente al tipo de tratamiento sugerido, principalmente porque en gran parte de esto depende el progreso de la salud del paciente. Con el fin de evitar la polimedicación (consumo de más de cinco medicamentos), es indispensable conocer qué otros medicamentos administran el

paciente, así como el uso de medicamentos de manera no apropiada, como en ocasiones sucede con los antibióticos. Es importante que la prescripción contenga como mínimo, el nombre del medicamento expresado en la denominación común internacional (nombre genérico), la concentración y forma farmacéutica, así como la vía de administración, la dosis, la frecuencia de administración, el período de duración del tratamiento, la cantidad total de unidades farmacéuticas requeridas para el tratamiento, y las demás indicaciones que a su juicio considere el prescriptor.

El asegurador debe tener en cuenta la prescripción de calidad, esta es la mejor combinación entre eficacia, seguridad y conveniencia. El costo es otro elemento por considerar, con el objetivo de realizar un uso adecuado de los recursos económicos para todos los pacientes y la sostenibilidad del sistema. Sin embargo, el costo de un medicamento, terapia o alternativa, no debe ser una barrera de acceso para garantizar el tratamiento adecuado.

De acuerdo con el parágrafo 3 del artículo 15 de la Ley Estatutaria en Salud, los criterios de exclusión en ninguna circunstancia afectarán el acceso a tratamientos a las personas diagnosticadas con enfermedades huérfanas/raras.

Dispensación segura:

El uso adecuado de los medicamentos es un factor fundamental para mejorar la salud y calidad de vida, además de ser imprescindible para proteger a los pacientes de reacciones adversas por causa de la toxicidad propia de los medicamentos. Por estas razones, es fundamental tener en cuenta los “5 correctos”:

- 1) El medicamento correcto**
- 2) El paciente correcto**
- 3) La dosis correcta**
- 4) La hora correcta**
- 5) La vía de administración correcta**

Esto permite tomar precauciones para evitar o minimizar al máximo la posibilidad de error al administrar un medicamento. Los gestores farmacéuticos deben fortalecer sus procesos y sus programas de capacitación donde se incluyan jornadas de sensibilización con campañas educativas dirigidas a su personal técnico (auxiliares y regentes de farmacia), administrativo y a los pacientes sobre la seguridad de los medicamentos, el almacenamiento y dispensación segura tanto de los medicamentos que se entregan, así como educar a los pacientes para que verifiquen adecuadamente los medicamentos que reciben.

Adicionalmente, es importante que los gestores farmacéuticos mantengan un control permanente para reforzar el procedimiento seguro de dispensación, orientado a prevenir errores y verificar que se cumpla con el programa de dispensación.



Es pertinente definir y socializar las políticas de almacenamiento donde se incluya la marcación de medicamentos LASA (por sus siglas en inglés, *look alike, sound alike*) y el listado de medicamentos de alto riesgo (MAR), así como el manejo y uso seguro de medicamentos de control especial.

Programa de farmacovigilancia

Este programa permite detectar, prevenir y resolver los problemas relacionados con el uso de los medicamentos, y definir estrategias para mitigar los riesgos de estos, así como encaminar y empoderar a los pacientes y la comunidad sobre sus tratamientos farmacológicos.

Existen diferentes metodologías que permiten recolectar la información necesaria de la farmacoterapia, entre ellas la realización de una consulta farmacoterapéutica entre el paciente y un químico farmacéutico, para el análisis y la evaluación que permita la detección y prevención de cualquier problema relacionado con los medicamentos que este ingiriendo el paciente.

El programa de seguimiento farmacoterapéutico está enfocado en mejorar la farmacoterapia de los pacientes mediante la detección de problemas relacionados con los medicamentos, para ello se

requiere un análisis y un plan de mitigación de riesgos, en el caso de detectar un evento adverso el análisis debe contener la causalidad de este con el/los medicamento(s) sospechoso(s). Estos eventos deben ser reportados al fabricante y a las autoridades regulatorias competentes (como, el INVIMA).

Es necesario que los químicos farmacéuticos se articulen en la atención primaria y que trabajen con el asegurador o con la IPS para detectar, prevenir y resolver los problemas relacionados con los medicamentos.

De esta manera, contribuyen a asesorar al paciente para lograr la máxima efectividad y seguridad en su farmacoterapia, como también, al personal sanitario para lograr mayor adherencia y el uso racional de los medicamentos.

En este proceso es fundamental empoderar a los pacientes en el conocimiento y manejo de su tratamiento y se desarrollen e implementen herramientas digitales amigables y de fácil navegación, que permitan a los usuarios acceder a información clara y oportuna sobre los medicamentos formulados, horarios de administración y los diferentes programas de farmacovigilancia que brindan recomendaciones de uso seguro de los medicamentos, así como el reporte de eventos adversos. Como parte del programa de

farmacovigilancia es clave que los gestores realicen revisiones periódicas sobre las alertas emitidas por los entes regulatorios, para la definición de estrategias de prevención y divulgación de información a los aseguradores.

Problemas relacionados con los medicamentos:

La prevención de los problemas relacionados con medicamentos se minimiza con el seguimiento y análisis de la farmacoterapia de los pacientes; la atención integral propuesta en la ruta de atención de enfermedades huérfanas/raras debe incluir una consulta con un químico farmacéutico o médico, quien revisara los medicamentos que el paciente está recibiendo, la vía de administración, concentración y correcta administración con el fin de identificar riesgos y posibles efectos adversos. Si se detecta un problema de seguridad o se identifican riesgos se procede a notificar al médico tratante, al asegurador y de ser necesario al INVIMA.

De esta consulta se pueden identificar diferentes problemas como:

Reacción adversa a medicamento (RAM): Según la OMS, "reacción nociva y no deseada que se presenta tras la administración de un medicamento, a dosis utilizadas habitualmente en la

especie humana, para prevenir, diagnosticar o tratar una enfermedad, o para modificar cualquier función biológica". Resultado negativo de la medicación (RNM): "Cambios no deseados en el estado de salud del paciente atribuibles al uso (o desuso) de los medicamentos".



Problema relacionado con los medicamentos (PRUM):

Es un problema de salud, entendido como resultados clínicos negativos, derivados de la farmacoterapia que, producidos por diversas causas, conducen a la no consecución del objetivo terapéutico o la aparición de efectos no deseados. Evento Adverso Medicamentoso: Cualquier suceso médico desfavorable que puede aparecer durante el tratamiento con un producto farmacéutico, incluyendo los productos biológicos, pero que no necesariamente tiene una relación causal con el tratamiento medicamentoso. Corresponde a cualquier daño para la salud, grave o moderado, causado por el uso (incluyendo el no uso) de un medicamento. Adicionalmente se recomienda fortalecer las líneas de atención, de asesoría a pacientes con el fin de puedan hacer recomendaciones de cara a resolver dudas sobre el uso de los medicamentos, y por ende, reducir incidentes frente a la seguridad.

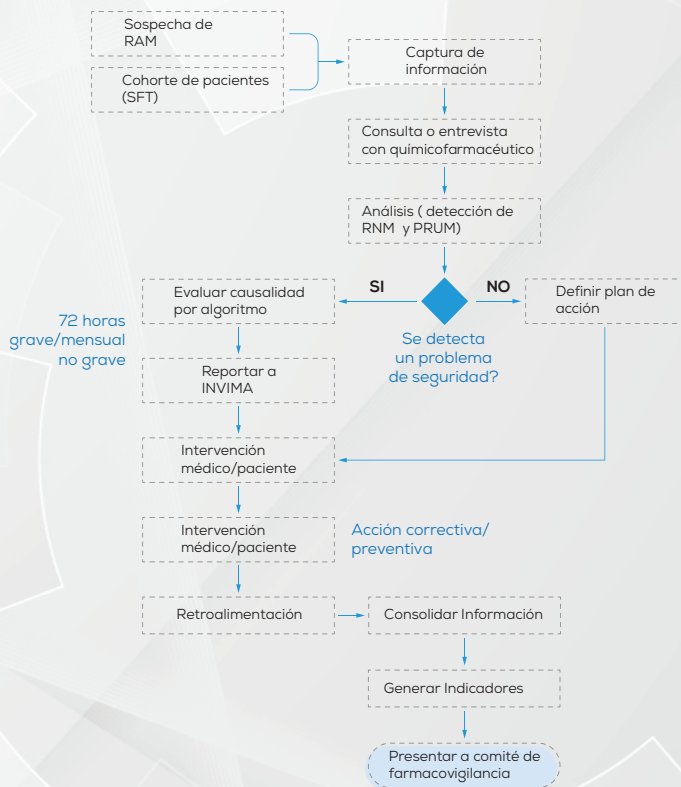


Figura 7: Ruta general del sistema de farmacovigilancia. Fuente: Elaboración propia

Capítulo 9

Terapias avanzadas



¿Qué son las terapias avanzadas?

Las terapias avanzadas son una clase de medicamentos con tecnologías diferentes o complementarias a las de síntesis química, cuyo campo de investigación y desarrollo es muy heterogéneo e incluye el uso de genes, células o tejidos. Estas buscan prevenir, mitigar y detener el curso de una enfermedad o la curación parcial o total de diferentes patologías, ofreciendo nuevas e innovadoras oportunidades.

Los avances terapéuticos que se han presentado en las últimas décadas generan un reto para los actores de salud, quienes deben encontrar estrategias para utilizar la nueva tecnología en pro del bienestar de los pacientes, especialmente en patologías de origen genético o adquiridas como el cáncer.

En Colombia, el INVIMA es la entidad pública nacional adscrita al Ministerio de Salud y Protección Social que actúa como institución referente en materia sanitaria y ejecuta las políticas de vigilancia sanitaria y control de calidad de los productos de su competencia (dispositivos médicos y otras tecnologías, entre otros) por medio de mesas de expertos que realizan el análisis de las nuevas terapias. Por

otro lado, el IETS es el Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud que genera evidencia con rigor científico para soportar la toma de decisiones, promueve el desarrollo de mejores políticas públicas y prácticas asistenciales en salud con el fin de contribuir al mejoramiento de la salud de los colombianos, y a la sostenibilidad del sistema con legitimidad, innovación, calidad, equidad y eficiencia.

La ruta de enfermedades huérfanas/raras debe considerar la tecnología emergente en nuestro país puesto que, seguramente, será objeto de apoyos y controversias desde diferentes posturas. En este capítulo se desarrollan las bases teóricas de las terapias avanzadas, con el objetivo de tener herramientas para evaluar su implementación en el país y los retos que se tendrían en la ruta de enfermedades huérfanas/raras.

Actualmente, las terapias avanzadas se clasifican en 3 (tres) grandes grupos: terapia génica, terapia celular e ingeniería tisular.

Terapia génica

La terapia génica consiste en la transferencia de material genético a células de pacientes para tratar o prevenir patologías, ya sean hereditarias o adquiridas. Los nuevos protocolos en esta terapia son

la esperanza para pacientes y familias con Enfermedades Huérfanas/ Raras, al igual que para la prevención de patologías de aparición frecuente en la población.

Entre las aproximaciones más relevantes de la terapia génica se incluyen la adición, la sustitución y la eliminación de partes del material genético. La transferencia del material genético hasta el interior de la célula se realiza a través de los denominados vectores, que en función de su naturaleza pueden ser virales o no virales: Los vectores virales son diferentes tipos de virus, que de manera natural, son capaces de introducir material genético a una célula.

Los vectores no virales son diferentes compuestos como lípidos o proteínas, que forman partículas con material genético y lo transportan a las células.

Según la forma de ingresar el material genético a las células, la terapia génica se clasifica en In vivo y Ex vivo. La terapia Ex vivo consiste en la incorporación de material genético en un grupo de células, las cuales son extraídas y modificadas, para luego ser incorporadas al paciente.

La terapia In vivo consiste en la incorporación del material genético directamente sobre las células del paciente por diferentes vías (intramuscular,

subcutánea, intravenosa, o intratecal, entre otras).

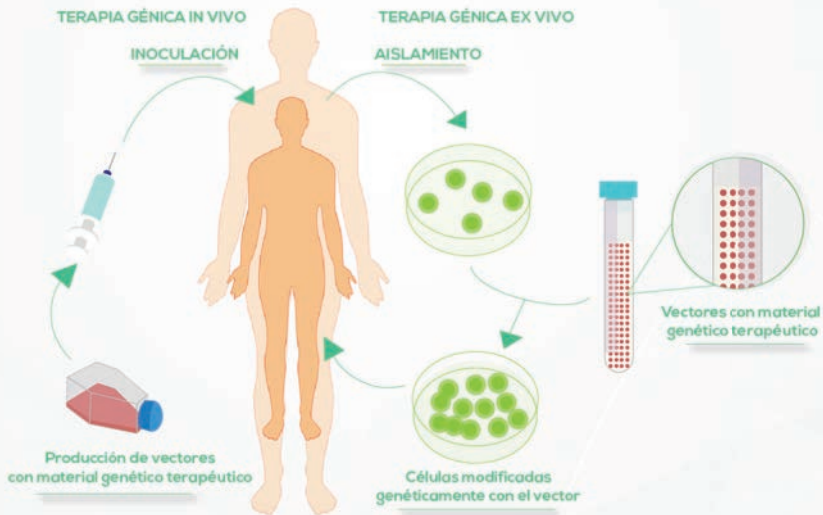


Figura 8: Formas de administración de terapia génica: Adaptado de Yin H, Kanasty RL, Eltoukhy AA, Vegas AJ, Dorkin JR, Anderson DG. Non-viral vectors for gene-based therapy. Nat Rev Genet. 2014;15(8):541-555.

Se reconocen, por lo menos, tres estrategias de incorporación del material genético a las células del paciente:

- Adicionar nuevo material genético utilizando vectores, aportando la ventaja de restaurar la función celular, sin embargo, el nuevo material puede perderse cuando la célula se reproduce.

- Insertar un gen para cumplir una nueva función en la célula que reemplace la que está ausente o genere una nueva que lleve a la célula a cambiar sus características o la lleve a la apoptosis (muerte celular programada).

Esta estrategia es una de las más utilizadas contra el cáncer ya que potencia la respuesta inmunológica contra las células neoplásicas haciendo que el mismo sistema inmune destruya el tumor o genere una señal de apoptosis en las células neoplásicas.

- Edición de genes mediante el cual se corrige una mutación en las células afectadas en lugar de adicionar material genético, permitiendo que la célula vuelva a funcionar normalmente.

Terapia celular

La terapia celular emplea células modificadas genéticamente o células madre, obtenidas a partir de embriones o tejidos celulares adultos, como material terapéutico para prevenir y tratar ciertas enfermedades o regenerar la función de algún tejido. Se descubrió a mitad del siglo XX cuando todas las líneas celulares sanguíneas en pacientes con anemia aplásica o con secuelas de tratamientos con radioterapia se repoblaron con una célula madre hematopoyética.

La mezcla de terapia celular y génica puede ser muy útil en la generación de células del sistema inmunológico que se activan contra las células neoplásicas, generando “vacunas” o terapias para el cáncer. Sin embargo, en la actualidad la terapia celular es objeto de debate en la comunidad científica por los aspectos éticos que implica.

Los tipos de células más frecuentemente utilizados en terapia celular son:

- Células madre embrionarias pluripotentes
- Células madre pluripotentes inducidas
- Células madre somáticas adultas multipotentes

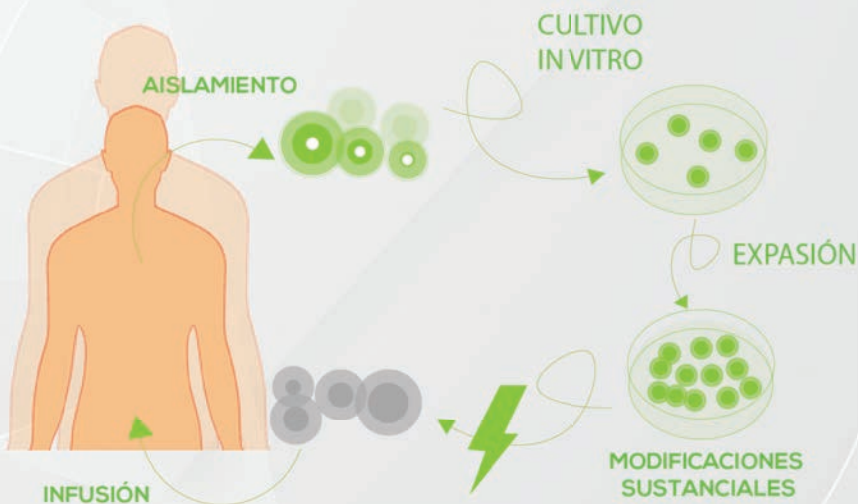


Figura 9: Terapia Celular. Adaptación de: Terapia celular: posible solución a las enfermedades genéticas. <http://www.fundacionmencia.org/es/enfermedades-geneticas/terapia-celular/>.

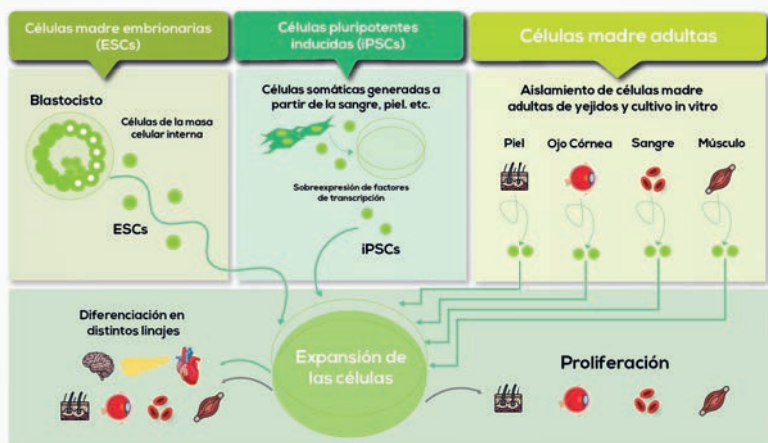


Figura 10. Origen y tipos celulares más frecuentemente utilizados en terapia celular. Adaptado: Blau HM, Daley GQ. Stem cells in the treatment of disease. N Engl J Med. 2019;380(18):1748-1760.

Terapia de tejidos

Consiste en la utilización de tejidos u órganos para restablecer una función perdida. Ejemplos de esto incluyen la utilización de cultivos de piel para pacientes con quemaduras extensas, reposición de huesos enteros o fragmentos en pacientes con tumores óseos o lesiones extensas.

El reemplazo de un órgano por otro proveniente de un donante cadavérico o vivo ha sido uno de los grandes retos de la medicina. Hoy día la ingeniería de tejidos intenta generar estos reemplazos sin los rechazos producidos por el sistema inmune del nuevo huésped y con la eficiencia necesaria para restaurar toda la función perdida.

Retos en Colombia

Teniendo en cuenta que tan solo entre el 6% y 10% de las enfermedades huérfanas/raras tienen desarrollados tratamientos y tecnologías modificadoras de la enfermedad, es importante garantizar evaluaciones diferenciales con criterios específicos que tengan en cuenta las condiciones propias de la enfermedad y la voz del paciente al momento de incorporar nuevas tecnologías.

Esto con el fin de evitar barreras de entrada y acceso de los pacientes que están esperando una nueva alternativa para el manejo de su enfermedad.

Reforzar el marco regulatorio que permita el estudio de terapias avanzadas con nuevas metodologías de investigación biomédica que tienen diferencias en los protocolos de la industria farmacéutica tradicional.

Los Gestores Farmacéuticos deben adoptar nuevas estrategias y avanzar en infraestructura que permita el transporte, almacenamiento y manejo de productos "envasados" con nuevos principios activos biológicos, como virus o fragmentos de material genético.

La capacitación del talento humano en salud sobre genética básica y clínica es de gran importancia para que se comprendan las bases subyacentes de los procesos de terapias avanzadas, así como los aspectos técnicos fundamentales para que se suministren con éxito.

El conocimiento sobre las nuevas terapias relacionadas con estas patologías es una de las grandes barreras para la implementación de estas nuevas tecnologías. Se considera que incluso los entes regulatorios y el aparato legislativo del país deben hacer mayor énfasis en la adquisición de este conocimiento para poder evaluar con precisión las propuestas que llegarán a nuestro país en los próximos años. Las políticas

públicas pueden fomentar la colaboración entre el sector público y privado para promover el desarrollo y la comercialización de terapias avanzadas.

Esto puede incluir incentivos fiscales, programas de subvenciones y facilitación de alianzas estratégicas entre instituciones académicas, empresas farmacéuticas y actores relevantes.



Capítulo 10

Educación



¿Por qué educar a los pacientes y cuidadores?

Este capítulo aborda diferentes aspectos que contribuyen con la educación de los pacientes, yendo más allá de brindarles instrucciones e información. Se busca que los pacientes adquieran una mayor sensibilización sobre sus síntomas, así como aumentar su conocimiento sobre el funcionamiento del sistema de salud, la comprensión sobre la enfermedad diagnosticada, sus deberes y derechos, como también, ofrecerles herramientas para que tomen decisiones responsables.

"Nadie conoce mejor los efectos de una condición de salud que el propio paciente, su familia y cuidador(a). Por eso, las asociaciones de pacientes que son las entidades sin ánimo de lucro que representan a estos grupos, buscan darles visibilidad a sus condiciones y promover cambios positivos en sus comunidades a nivel de salud pública, ya que su propósito es trabajar por la calidad de vida de los pacientes, brindándoles información para que puedan tener

una mejor comprensión de su enfermedad y creen conciencia sobre la misma". Asociación de Personas Trasplantadas de Médula Ósea y Enfermedades de la Sangre (ATMOS)

Sensibilizar a los pacientes sobre sus signos y síntomas

La educación al paciente no se circunscribe a los conocimientos sobre su condición, sino que debe contemplar también aspectos psicológicos y sociales relacionados con sus síntomas y padecimientos (R., 2012).

Participar activamente en el cuidado propio tiene como eje fundamental que cada paciente sea consciente de sus síntomas como aquellas señales que experimenta. Los signos y síntomas son expresiones de que algo no está bien en el cuerpo.

Síntomas: Son manifestaciones subjetivas que la persona siente y que nadie, a excepción de quien los padece puede identificar.

Signos: Son manifestaciones objetivas y perceptibles para el observador.

Una vez evaluados estos signos y síntomas, se convierten en un factor de sospecha diagnóstica de un trastorno, una enfermedad o una alteración de la salud. (Fuente, 2014)

Es necesario que los pacientes

diagnosticados con una enfermedad huérfana identifiquen los aspectos que deben ir modificando en su estilo de vida, en busca de un correcto autocuidado. Para ello, los programas educativos que enseñan habilidades prácticas de autocuidado son más eficaces que el suministro de información por sí sola.

¿Por qué es necesario que el paciente conozca el funcionamiento del sistema de salud?

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), un sistema de salud es una estructura social que está constituida por el conjunto de personas y acciones destinados a mantener y mejorar la salud de la población.

El sistema de salud ideal debería caracterizarse por:

- Ser universal, entendiendo por universalidad la cobertura total de la población.

- Prestar una atención integral que incluye la promoción de la salud, así como la prevención, el tratamiento y la rehabilitación de la enfermedad.

- Ser equitativo en la distribución de los recursos.

- Ser eficiente, y ser flexible para poder dar respuesta a las nuevas necesidades que se vayan presentando.

Ser participativo: toda la población debe participar de algún modo en la planificación y la gestión del sistema sanitario **(Organization, 2000)**.

El SGSSS es complejo de entender. Escuchar expresiones como “la salud es lo peor que hay” o “el sistema de salud no funciona” o “solo los que pagan tienen buen servicio” se ha convertido en una constante en las conversaciones diarias, pero ¿realmente se conoce el Sistema?

El SGSSS está integrado por el Estado, a través del Ministerio de Salud y Protección Social, quien actúa como organismo de coordinación, dirección y control.

Las EAPB, son responsables de la afiliación, el recaudo de las cotizaciones y de garantizar la prestación del Plan de Beneficios en Salud (PBS) a los afiliados. Las IPS, compuestas por los hospitales, clínicas y laboratorios, entre otros, son las encargadas de prestar la atención a los usuarios. También hacen parte del SGSSS, las Entidades Territoriales (Secretarías de Salud Departamentales y Municipales) y la Superintendencia Nacional de Salud, como entes de control y vigilancia.

Por su parte, el régimen de excepción en salud ofrece cobertura a regímenes exceptuados. Finalmente, en el

centro del sistema se encuentra el paciente.



Es esencial que los pacientes naveguen en el sistema y conozcan las rutas de acceso a los diversos servicios. Para ello, el Ministerio de Salud y Protección Social, cuenta con una ruta informativa sobre el funcionamiento del SGSSS con los contenidos básicos para un amplio entendimiento sobre el aseguramiento. **(Ministerio de Salud , 2023).**

En ella, se describe cómo está integrado el sistema, sus objetivos, la afiliación a los regímenes contributivo y subsidiado, prestaciones económicas, afiliaciones colectivas, traslado de EAPB/ EPS, portabilidad, movilidad entre el régimen contributivo y subsidiado, así como la inspección, vigilancia y control.

Si el paciente conoce el funcionamiento, los procesos y los servicios de su asegurador EAPB/EPS, podrá navegar y beneficiarse de los servicios de una manera más ágil, reduciendo la posibilidad de presentar barreras de acceso.

Conocer la enfermedad diagnosticada y participación en la toma de decisiones

Al recibir el diagnóstico de una enfermedad huérfana/rara es normal que surja en el paciente y en su familia una serie de necesidades emocionales, físicas y sociales que deben ser resueltas de manera integral,

para iniciar prontamente un tratamiento que mejore la calidad de vida del paciente, pero también, un seguimiento psicosocial que acompañe todo el proceso.

A partir del conocimiento del médico tratante de las diversas enfermedades huérfanas/raras, se puede reducir el tiempo de diagnóstico y mejorar el acceso a un tratamiento oportuno; mejorando así el pronóstico de la enfermedad del paciente. La responsabilidad del médico y del personal de salud de enseñar y orientar al paciente y cuidador es fundamental.

La participación del paciente se vuelve determinante en las decisiones relacionadas con el tratamiento; de ahí la importancia de la capacitación a los pacientes por parte de todos los actores del sistema, para que comprenda su proceso, realicen acuerdos sobre la toma de decisiones adecuadas y sean adherentes al tratamiento propuesto. Es fundamental el tipo de información que se proporcione al paciente, ya que éste tiene claras preferencias en cuanto a los posibles tratamientos” **(Ministerio de Salud , 2023).**



El objetivo del conocimiento y la participación es empoderar al paciente para resolver todas sus dudas e inquietudes, y que reciba el apoyo necesario para tomar decisiones. El paciente o cuidador debe recibir toda la educación e información posible, para esto existen diferentes fuentes como la asesoría de su médico tratante o personal capacitado, las organizaciones de pacientes, los programas de pacientes y textos científicos.

Cabe aclarar que el proceso de salud de cada paciente es único, por lo que en algunos casos se requiere una asesoría más personalizada.

Proceso de aceptación de la enfermedad o condición

La aceptación de una enfermedad huérfana/rara puede conllevar un proceso complejo tanto para el paciente como para sus familias. Esta implica comprender la realidad de la enfermedad, adaptarse a los cambios y encontrar formas de sobrellevarla. En este proceso es importante contar con un equipo médico y paramédico interdisciplinario, y otras redes de apoyo como las organizaciones de pacientes, que puedan aportar en el proceso. La aceptación puede llevar tiempo, pero con un apoyo adecuado es posible sobrellevar la enfermedad y lograr una mayor calidad de vida.

Existen estudios que demuestran que las enfermedades crónicas, catastróficas, huérfanas/raras, entre otras, tienen una problemática de aceptación que influye en el diagnóstico, manejo y tratamiento de la misma condición; de hecho, en enfermedades neurodegenerativas se ha encontrado que tanto pacientes como entorno cercano pueden tardar entre 5 y 15 años en el proceso de aceptación de la enfermedad.

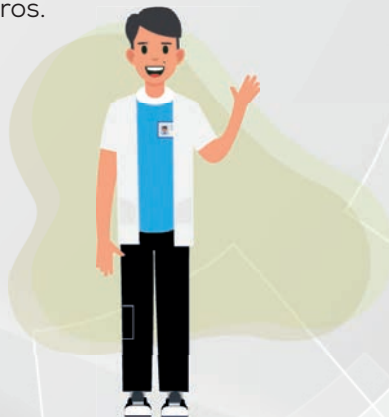
Asimismo, ofrecer adecuadamente la información a la familia del paciente es fundamental para la calidad asistencial. Se debe orientar en cuáles es el procedimiento a seguir, los tratamientos disponibles y posibles consecuencias, constituyendo un derecho de los pacientes y de sus familias, que repercuta en una mejor adhesión a los tratamientos.

De hecho, la Resolución 4343 del 19 de diciembre de 2012, señala que es un derecho de los pacientes “disfrutar y mantener una comunicación plena y clara con el personal de la salud, apropiada a sus condiciones psicológicas y culturales y, en caso de enfermedad, estar informado de los procedimientos y tratamientos que se le vayan a practicar y el pronóstico y riesgos que dicho tratamiento conlleve”.
(Ministerio de Salud, 2012)

Deberes y derechos de los pacientes

En el momento de afiliarse a una entidad promotora de salud del régimen contributivo o subsidiado, el paciente recibe la Carta de Derechos y Deberes, donde se resalta el derecho al trato digno sin discriminación alguna, a conocer su condición, al respeto por su intimidad, y al consentimiento y libre escogencia. Igualmente, el derecho a recibir durante todo el proceso de la enfermedad, la mejor asistencia médica disponible, la continuidad de los servicios sin interrupción y la integralidad de los mismos **(Ministerio de Salud, 2015)**.

Como actores del sistema también tenemos deberes, como propender por el autocuidado, atender las recomendaciones del personal de salud, respetar al personal responsable de la prestación de los servicios y administrativos, y usar adecuada y racionalmente los servicios de salud, entre otros.



Capítulo 11

Vida social y familiar



Inclusión y atención al cuidador

El cuidador desempeña una labor fundamental para los pacientes con diagnóstico de enfermedad huérfana/rara. La falta de apoyo no solo de los pacientes sino de sus familias y cuidadores es un tema que siempre ha estado sobre la mesa por parte de las organizaciones de pacientes, haciendo un llamado en diferentes espacios sobre la necesidad de solventar esta marcada falencia.

Pese a que se ha construido una importante red de apoyo desde estas organizaciones, no se evidencian recursos concretos para que los cuidadores puedan tener un proyecto de vida propio que les permita su desarrollo dentro de la sociedad.

Esta situación se ha convertido en un hoyo negro puesto que no existe reconocimiento a esta relevante labor y tampoco hay información sobre quiénes son y cómo están ejerciendo esta función. Por lo tanto, es primordial identificar y caracterizar a quienes prestan este servicio a la población con enfermedades huérfanas a nivel nacional, incluyendo, en especial, a las zonas más dispersas y rurales, en dónde la cantidad de cuidadores es importante.

Adicionalmente, la falta de acceso a los servicios del sistema por parte de cuidadores es otro punto de mejora. No existe un nivel de priorización en la atención en salud de los cuidadores debido al desconocimiento sobre este rol tan vital para quienes tienen una enfermedad huérfana/rara.

Otra problemática, debido al desconocimiento de la función del cuidador, es la alta carga emocional, manifestada por cansancio crónico e incapacitante. Su diagnóstico se conoce como 'Síndrome del Cuidador Quemado' y cuenta con clasificación CIE-10 (Z63.9) Clasificación Internacional de Enfermedades CIE10. (Actualmente en transición al CIE11).

Estudios realizados han determinado que las mujeres son las que ejercen la labor de cuidador en la extensa mayoría. Sin embargo, todas las personas que componen el núcleo familiar del paciente están involucradas en el proceso de diagnóstico y tratamiento de la enfermedad, por lo tanto, ellos deben recibir capacitación sobre el abordaje de la patología, empoderándose y contribuyendo con el cuidado **(Richard T. Penson, 2000), (Anna Peña, 2018).**

La tabla 2, lista las principales problemáticas para los cuidadores de pacientes con enfermedades huérfanas/raras, identificadas por varias organizaciones de pacientes que hacen parte del Observatorio Interinstitucional de Enfermedades Huérfanas:

PROBLEMA	DESCRIPCIÓN
1	Carencia de atención psicológica y física del cuidador y su acceso prioritario al sistema de salud.
2	Familias unipersonales con paciente de enfermedad rara.
3	Falta de apoyo económico para los cuidadores.
4	Inspección y seguimiento a la gestión del cuidador.

Tabla 2: Principales problemáticas para los cuidadores de pacientes con enfermedades huérfanas/raras. Fuente: Creación propia

Es importante reconocer un gran avance en política pública para el cuidador mediante la expedición de la Ley 2297 de 2023 en el artículo 4° literal (b), el cual define que: “Se entiende por cuidador o asistente personal 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.”

Esta ley además de dar una definición clara sobre lo que significa ser cuidador, dispuso las siguientes medidas para las familias de personas con discapacidad: **(Ministerio de Salud , 2023).**

- La creación de un registro de caracterización e identificación de los cuidadores o asistentes personales.

- Flexibilidad en el horario laboral.

- Inclusión de programas de emprendimiento.

- La creación del perfil ocupacional “cuidador o asistente personal de personas con discapacidad”.

- La creación del Programa Nacional de Orientación y Formación para Cuidadores o Asistentes Personales.



- La evaluación y certificación de competencias para los cuidadores o asistentes personales.
- Acceso a programas sociales del Estado.
- Garantía en la prestación de servicios de salud, haciendo especial énfasis en la atención psicosocial.
- Educación en competencia vocacional e inclusión en los niveles de educación preescolar, básica y media.
- Programas de divulgación.

Con la expedición de esta norma, se definió el 24 de julio como el Día Nacional del Cuidador o Asistente Personal, teniendo en cuenta el sentido simbólico de la actividad que realizan estas personas las 24 horas del día, los 7 días de la semana.

Flujograma de caracterización de paciente y cuidador

La figura 11, detalla la importancia de la caracterización del paciente y de su cuidador, evidenciando que no sólo existen problemas de salud, sino también, riesgos psicosociales. Esto permite elaborar e implementar planes de acción en los que son fundamentales diversas intervenciones en sectores como educación, vivienda, trabajo e integración social. De esta manera, se busca abordar al paciente y a su familia de manera integral.

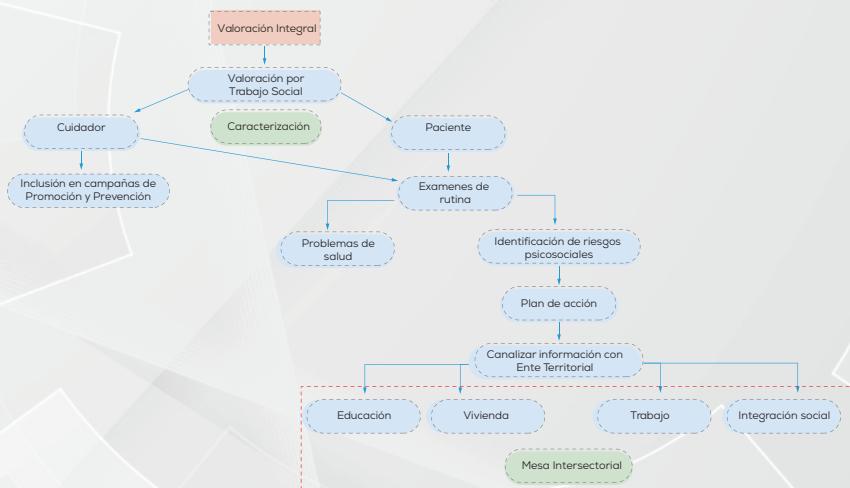


Figura 11: Flujograma de caracterización de paciente y cuidador.
Fuente: Creación propia

Certificación de discapacidad

Colombia cuenta con un marco regulatorio para la garantía de los derechos de las personas con discapacidad por medio de la Ley Estatutaria 1618 de 2013.

Es importante mencionar la Resolución 1239 de 2022, la cual implementa la Certificación de Discapacidad y el Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad (RLCPD). Esta certificación de discapacidad permite acceder a los beneficios establecidos, de acuerdo con las políticas de cada ente territorial.

El paciente o su cuidador puede solicitar la evaluación de la condición de discapacidad del paciente directamente ante la Secretaría de Salud Distrital, Municipal, Departamental o de Régimen Especial, de su lugar de residencia con su historia clínica y los exámenes. Posteriormente, la Secretaría de Salud asigna una cita por medio de una IPS con la que tenga convenio y esta IPS evalúa al paciente por medio de una valoración clínica multidisciplinaria que permite detectar la existencia o no de la discapacidad y generar la certificación, la cual no pierde su vigencia.



Figura 12: Entidades responsables del procedimiento de certificación, registro, localización y caracterización de personas con discapacidad-RLCPD en Colombia.

Fuente: Secretaría de Salud Alcaldía Mayor de Bogotá, Presentación Resolución 1239 2022.

Capítulo 12

Ruta de atención integral para enfermedades huérfanas



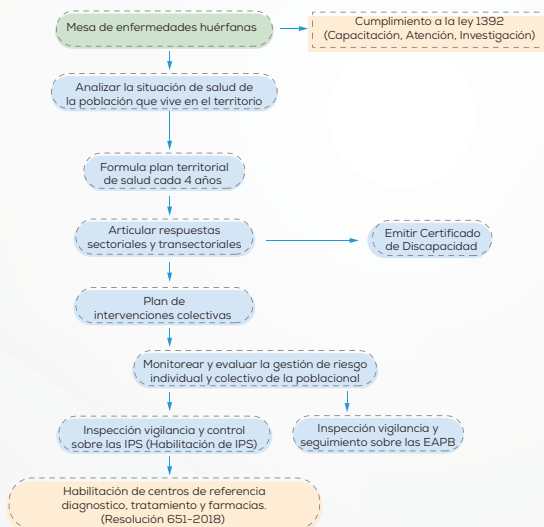
El objetivo de las Rutas Integrales de Atención en Salud (RIAS) es regular las condiciones necesarias para asegurar la integralidad en la atención, contribuir al mejoramiento de los resultados y reducir la carga de la enfermedad. Además, involucran a los afiliados, quienes a través del autocuidado contribuyen al fortalecimiento de la gestión integral del riesgo en salud.

Después del trabajo colaborativo entre los actores participantes en este proyecto, proponemos la siguiente ruta para el abordaje integral de personas con enfermedades huérfanas/ raras, el cual está enmarcado en los cursos de vida: primera infancia, infancia, adolescencia, juventud, adultez y vejez.

Esta ruta se pone a disposición de los diferentes actores del sistema que consideren apropiarla, con el fin de lograr un abordaje efectivo e integral del paciente con diagnóstico de enfermedad huérfana/ rara.



Entidad territorial



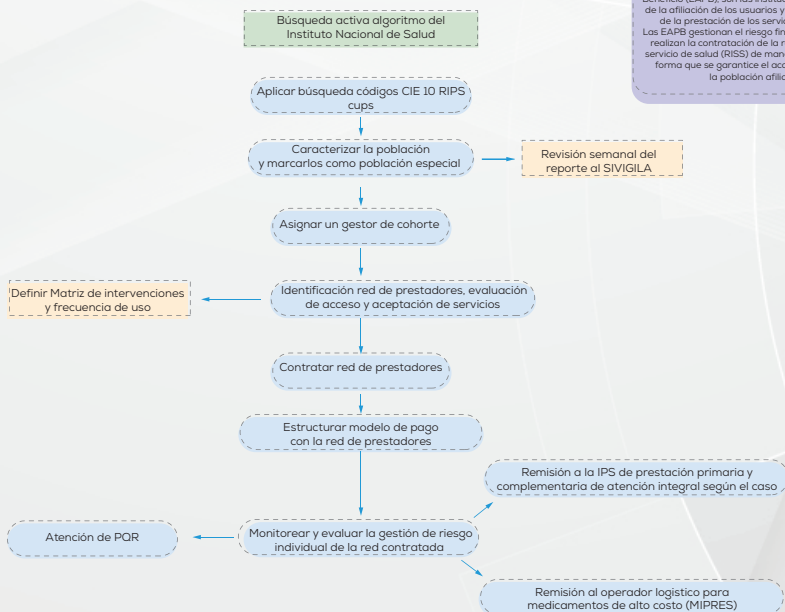
Todos los departamentos en Colombia cuentan con sus secretarías de salud y a través de estas se tienen mesas o redes de Enfermedades Huérfanas a nivel territorial o su programa de salud encaminada a esta población.

Estas mesas realizan el análisis de la población con diagnósticos de Enfermedades Huérfanas que ingresa diariamente al SIVIGILA, trabajan en propuestas de política pública, en la veeduría y el análisis de barreras de acceso.

Cada administración formula el plan territorial de salud teniendo en cuenta el lineamiento nacional en concordancia con la resolución 100 del 2024.

Las funciones básicas enmarcadas en los objetivos misionales de las entidades territoriales son: garantizar el derecho a la salud, emitir el certificado de discapacidad, plan de intervenciones colectivas, monitorear y evaluar la gestión de riesgo individual y colectivo de la población, inspección, vigilancia y control sobre los IPS (habilitación de centros de referencia) y la inspección, vigilancia y seguimiento sobre las EAPB, entre otras.

Asegurador EAPB

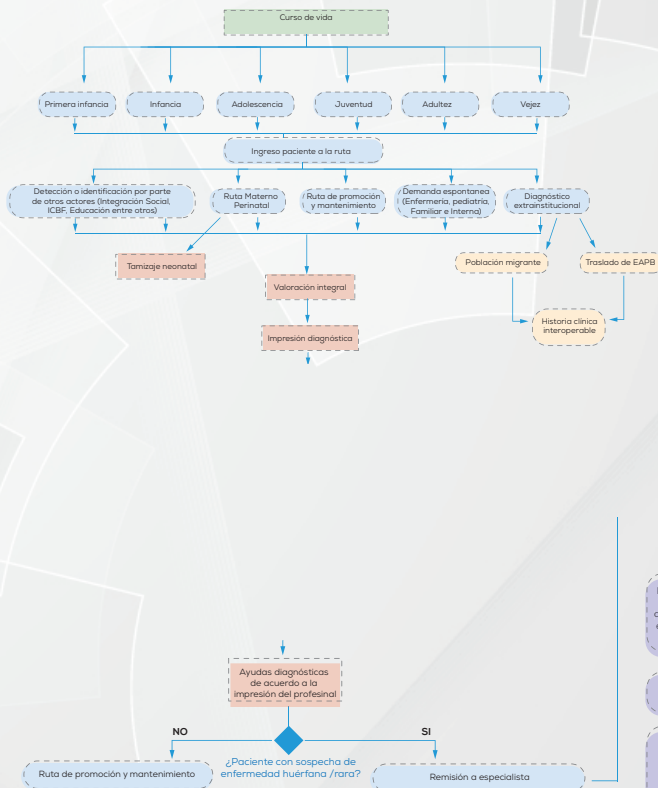


Las Entidades Administradoras de Planes de Beneficio (EAPB), son las instituciones encargadas de la afiliación de los usuarios y la administración de la prestación de los servicios de los IPS. Las EAPB gestionan el riesgo financiero y en salud, realizan la contratación de la red integrada del servicio de salud (RIS) de manera integral, de tal forma que se garantice el acceso efectivo de la población afiliada.

IPS Atención primaria

Son Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud. Red de (Hospitales, Clínicas, laboratorios etc) se encargan de la prestación del servicio directo a los Usuarios del sistema.

La puerta de entrada a la ruta puede ser por diferentes vías, y dependerá mucho del curso de vida en el que se encuentre el paciente:



Primera infancia (0 días – 5 años)

Infancia (6 a 11 años)

Adolescencia (12 a 17 años)

Juventud (18 a 28 años)

Adultez (29 a 59 años)

Vejez (Mayor a 60 años)

Detención por parte de otros sectores: La entidad territorial mediante los equipos del Plan de Salud Pública de Intervenciones Colectivas (PSPIC), identifica el paciente con riesgo de presentar enfermedad huérfana y lo direcciona a la EPS/EAPB para iniciar la gestión de acuerdo con los tiempos establecidos.

Ruta materno perinatal: Dentro de la ruta materno perinatal se encuentra la realización del tamizaje neonatal, el cual es una prueba que permite la detección temprana de Enfermedades Huérfanas/ Raras. Estos laboratorios se realizan a los recién nacidos para identificar aquellos en riesgo de padecer trastornos metabólicos.

Ruta promoción y mantenimiento: Esta ruta tiene la misión de realizar acciones enfocadas a la promoción de la salud, prevención de la enfermedad y detección temprana del riesgo. Se encuentra dirigida a toda la población. Durante la valoración integral de esta ruta se identifica el paciente con riesgo de presentar enfermedad huérfana.

Demanda espontánea: Esta entrada se da cuando el paciente asiste a consulta ambulatoria o a urgencias con algún síntoma. Si en la evaluación se encuentra sospecha de una enfermedad, se dirige hacia una ruta específica.

Diagnóstico extrahistórico: El paciente puede llegar con un diagnóstico realizado fuera del país, por otra aseguradora, médico particular o a través de una póliza privada. Esta situación es muy frecuente en la población migrante, quienes llegan al país con un diagnóstico previo.

Por cualquiera de las diferentes puertas de entrada, un paciente con sospecha de enfermedad huérfana deberá ser valorado por un médico especialista, quien establecerá las ayudas diagnósticas necesarias para confirmar el diagnóstico.

El paciente inicia su proceso hacia un diagnóstico por medio de impresiones y ayudas diagnósticas.

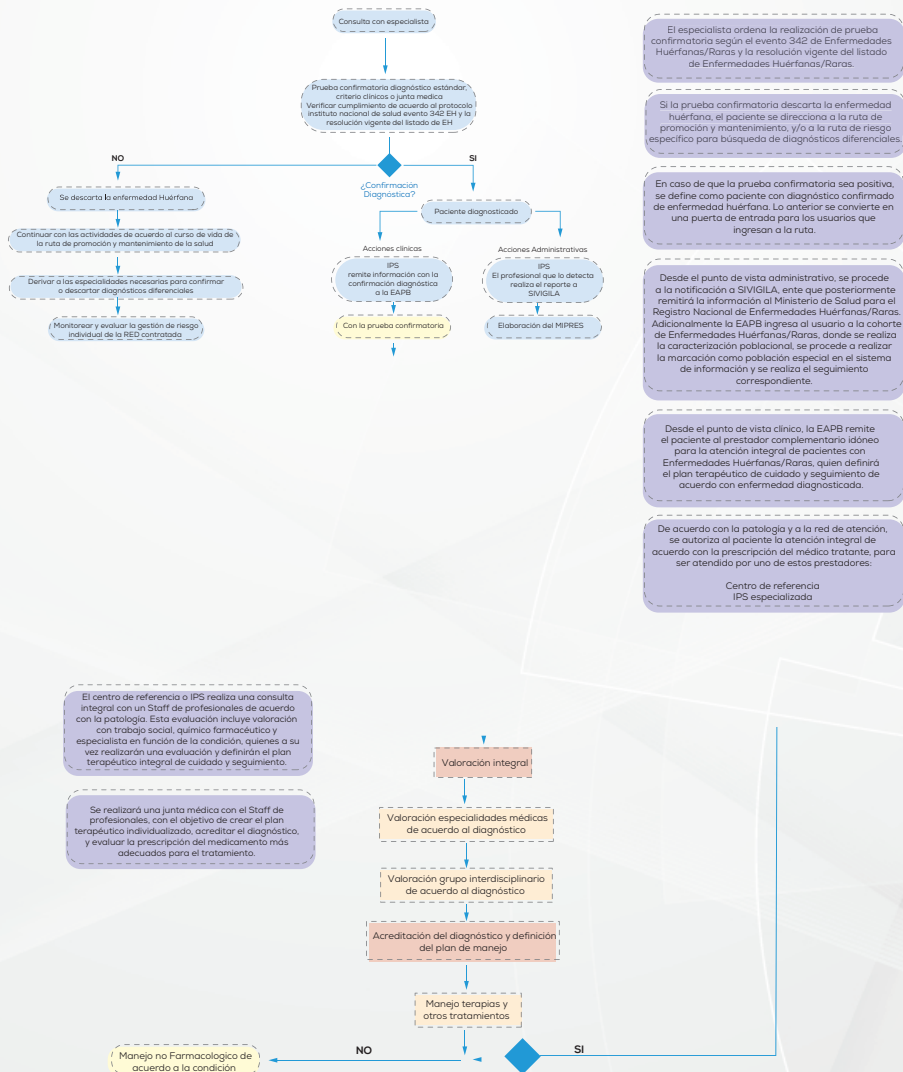
Impresión diagnóstica: A través de este método se encuentran las hallazgos clínicos que permiten sospechar de la enfermedad con el fin de encauzar las pruebas diagnósticas posteriores a realizar por el médico especialista.

Ayudas diagnósticas: Son aquellos estudios (pruebas, exámenes, test) que permiten al médico tratante confirmar un diagnóstico y realizar seguimiento, con el fin de definir el plan terapéutico.

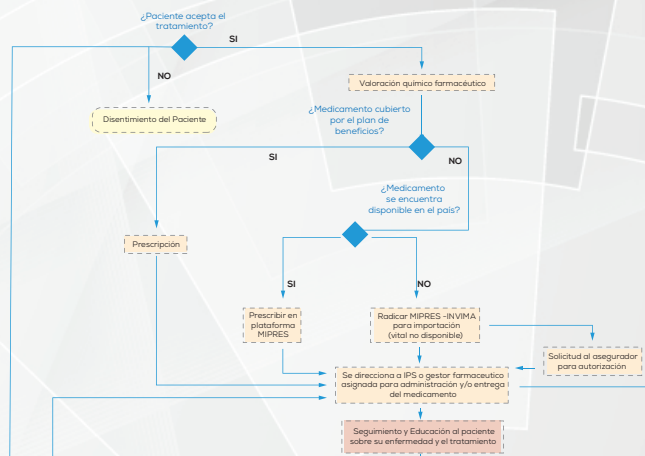
Si las ayudas diagnósticas realizadas descartan la enfermedad huérfana sospechada, se direcciona al paciente a la ruta de promoción y mantenimiento y/o a la ruta de riesgo específico para búsqueda de diagnósticos diferenciales.

Si las ayudas diagnósticas realizadas orientan hacia una enfermedad huérfana se considera paciente con alta sospecha de enfermedad huérfana y se remite a especialista.

IPS Atención complementaria



IPS Atención complementaria



El paciente decide no seguir las indicaciones médicas a pesar de la información y asesoría brindada y realiza un escrito donde manifiesta libre y voluntariamente su decisión.

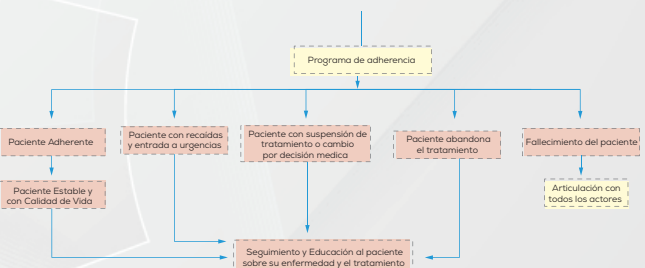
Prescripción médica. Es un documento legal por medio del cual los médicos debidamente registrados, y capacitados prescriben la medicación al paciente para su dispensación o suministro.

Este documento debe realizarse por escrito por un médico o personal de la salud autorizado, utilizando para ello la denominación común internacional (nombre genérico), letra clara legible y que contenga información básica para su administración, incluyendo la concentración, forma farmacéutica, vía de administración, dosis y frecuencia de administración (Decreto 2200 de 2005 - Resolución 1403 de 2007).

Si el medicamento prescrito está incluido en el Plan de Beneficios en Salud, se autoriza y se direcciona al proveedor seleccionado quien realiza la dispensación y las actividades de farmacovigilancia.

Si el medicamento prescrito no está incluido en el Plan de Beneficios en Salud, se prescribe por MIPRES y se direcciona al proveedor seleccionado quien realiza la dispensación y las actividades de farmacovigilancia.

El paciente y su cuidador deben estar en constante aprendizaje, tanto de su enfermedad, el uso adecuado de medicamentos, como de los cambios en el sistema que le puedan ayudar o reverter por él. Es importante que el paciente acuda a organizaciones de pacientes que le puedan asesorar y brindar el acompañamiento en este proceso educativo.



Paciente adherente. La OMS definió el término adherencia como "el grado en el que la conducta de un paciente, en relación con la toma de medicación, el seguimiento de una dieta o la modificación de hábitos de vida se corresponde con las recomendaciones acordadas con el profesional sanitario".

Paciente estable y con calidad de vida. Paciente controlado, que ha logrado disminuir los efectos en la salud y mantener un tratamiento estable.

Recaídas y urgencia. Se direcciona al Centro de Atención Integral, donde conocen su historia y tratamiento actual para controlar la eventualidad. Se atiende al paciente directamente en la IPS para atender la situación de urgencia presentada.

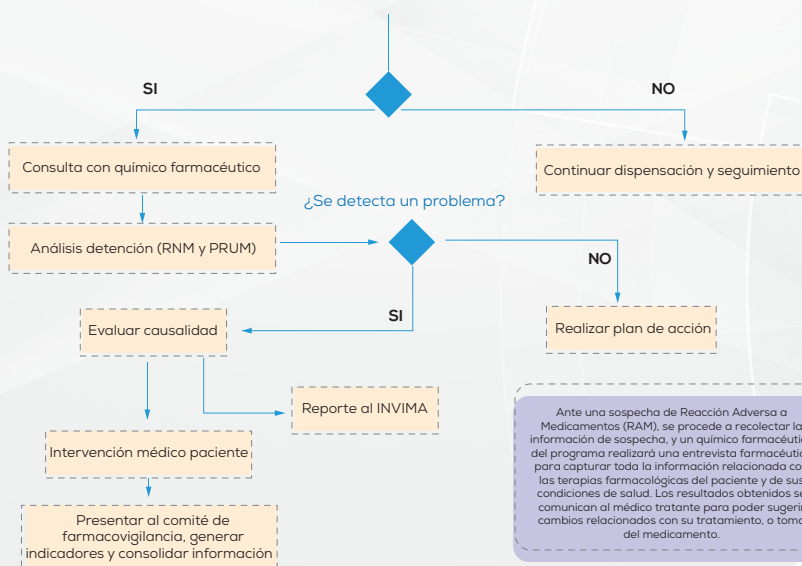
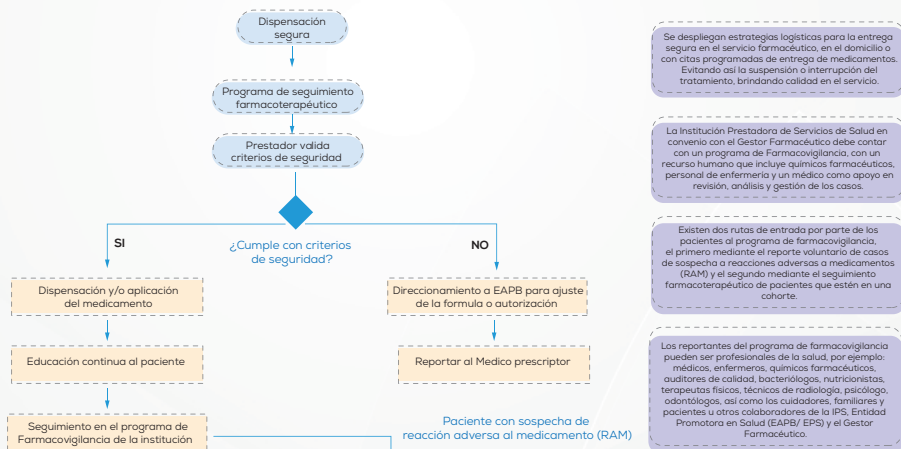
Paciente con suspensión o cambio de tratamiento. Por decisión médica se cambia o se suspende la utilización de la terapia, con consentimiento del paciente, por respuesta inadecuada del tratamiento o por cambio de circunstancia del paciente (sociales, geográficas, médicas, entre otros).

Paciente crónico. Paciente con afecciones de larga duración (más de 6 meses).

Abandono del tratamiento. Paciente que no continúa con su tratamiento.

Fallecimiento. Pérdida de la vida del paciente.

Centro de atención integral, gestor farmacéutico, IPS de Atención Farmacéutica



Conclusiones

Tras construir el presente documento y analizar los resultados obtenidos, se resaltan las siguientes conclusiones:

Luz en el diagnóstico: Es prioritario que desde la atención primaria se haga énfasis en sospechar y diagnosticar oportunamente las enfermedades huérfanas/raras. Es determinante perfilar el manejo, seguimiento y tratamiento con el fin de mejorar el pronóstico de la enfermedad, impactando en la calidad de vida del paciente y sus cuidadores, posibilitando la integración a una vida social, laboral y personal adecuadas.

Implementación de la ruta: Invitamos a que los actores del sistema acojan e implementen la ruta y contribuyan con su evolución permanente, teniendo en cuenta que la unión de esfuerzos entre los distintos actores facilitará una verdadera atención integral al vincular al paciente como centro del sistema en condiciones de accesibilidad, oportunidad, continuidad e integralidad.

Tamizaje: El gran reto que tenemos a corto plazo, en el cual se está trabajando por parte de varios actores del sistema, es lograr la implementación de la ley del tamizaje y, así, lograr la cobertura a todo recién nacido en el territorio nacional y con los estándares adecuados.

Centros de referencia: Los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacia representan el modelo ideal para lograr una mejor atención a los pacientes. Se deben promover incentivos y modificaciones que permitan la habilitación de un mayor número de prestadores como centros de referencia, teniendo en cuenta que contribuyen a la generación de acciones dirigidas a la prevención, manejo, recuperación y rehabilitación de las enfermedades y de la salud.

Relación entre personal de la salud y paciente/cuidador: La relación entre el personal de la salud con el paciente y su cuidador, basada en la confianza, respeto y comunicación asertiva, es fundamental para su evolución. Un buen vínculo permite una mayor comprensión de los síntomas y promueve la adherencia al tratamiento y el autocuidado.

Seguridad del paciente: El paciente debe estar bajo el cuidado de manos seguras y profesionales con la experticia suficiente en el manejo de estas enfermedades, que le garanticen protocolos de manejo y conocimiento a profundidad de su enfermedad. Todos los que hacemos parte del sistema tenemos la responsabilidad de asegurar que no se presenten fallas en los procesos, en la formulación o en la entrega de los medicamentos que pueda acarrear un problema mayor.

Uso racional de medicamentos: Los pacientes deben recibir la medicación adecuada en la dosis correspondiente, con información pertinente y confiable. El uso racional de medicamentos implica la educación del paciente sobre el uso adecuado del mismo, verificando que no esté polimedicado y administrando el tratamiento correcto. De esta manera, será un beneficio para la salud de la persona, para los resultados terapéuticos y para el sistema de salud.

Farmacovigilancia: Es fundamental contar con un programa de farmacovigilancia activa que permita realizar seguimiento a los pacientes en todo su tratamiento y no solamente ante la presencia de un evento adverso. Se requieren pacientes empoderados que al momento de recibir un medicamento verifique que

corresponda a lo formulado por su médico tratante, que los almacenen adecuadamente (para el caso de medicamentos orales) y se adhieran al plan terapéutico sugerido por el profesional de la salud.

Integración de otros sectores: El paciente y su cuidador tienen necesidades diferentes a las dificultades en salud: la falta de empleo, vivienda, educación e inclusión son temas fundamentales para abordar como país desde los diferentes sectores, por lo que es importante el trabajo conjunto y la creación de espacios intersectoriales que permitan abordar dichas necesidades.

Integración entre los actores: Es necesario integrar a todos los actores del sistema para optimizar los recursos. Es necesario generar procesos de confianza y voluntad para unirnos por medio de mesas de trabajo y lograr una comunicación que administre adecuadamente los recursos y los pueda distribuir de una manera más justa, trabajando con un objetivo común: garantizar el derecho a la salud mediante la prestación de servicios con eficiencia, suficiencia y calidad.

Eliminación de barreras de acceso: Los pacientes se encuentran con múltiples dificultades a la hora de recibir su tratamiento y acceder a

un servicio de salud. Para vencer dichas dificultades, todas las entidades deben comprometerse a garantizar los servicios como los requiere el paciente, ante la presencia de PQRS dar respuesta oportuna, la utilización de recursos constitucionales como la tutela y la importancia de jornadas periódicas donde se encuentren en un mismo lugar los aseguradores, prestadores y los entes de control para dar una respuesta inmediata a la situación que se este presentando.

Atención integral: Se debe garantizar que un paciente con enfermedad huérfana/rara, en cualquier zona geográfica del país, acceda a una atención oportuna, integral, continua, articulada y sin fragmentación, de los servicios de salud, con el acompañamiento de un grupo multidisciplinario, que realice una evaluación 360° para proponer un plan de tratamiento adecuado y personalizado, de cara a cumplir con el objetivo de minimizar el progreso de la condición y mejorar la calidad de vida.

Enfoque diferencial: Es necesario trabajar por un enfoque diferencial para lograr que los pacientes que padecen enfermedades raras puedan recibir atención y tratamientos especializados. Para ello, son necesarios modelos innovadores que tengan en cuenta la pluralidad y heterogeneidad de las enfermedades huérfanas/ raras.

Cuidado del cuidador: El cuidador desempeña una labor fundamental para una persona diagnosticada con una enfermedad huérfana/rara, pese a que se ha construido una red importante de apoyo desde las organizaciones de la sociedad civil, se requiere la implementación de la nueva ley del cuidador para que este pueda tener un proyecto de vida propio que les permita su desarrollo dentro de la sociedad.



Agradecimientos

Sea esta la oportunidad para realizar una mención especial a la Fundación Retorno Vital, a la Federación Colombiana de Enfermedades Raras (FECOER), la Asociación Colombiana de Médicos Genetistas, la Asociación Colombiana de Pacientes con Enfermedades de Depósito Lisosomal (ACOPEL), Droguerías y Farmacias Cruz Verde, Mediacarte IPS, Aliansalud Entidad Promotora de Salud, la Pontificia Universidad Javeriana, la Universidad de Antioquia, la Secretaría Distrital de Salud de Bogotá, la Red Técnica de Trabajo por las Enfermedades Huérfanas de Antioquia y a tres entidades de la industria farmacéutica: Biomarin Colombia, Sanofi Aventis de Colombia y Chiesi Farmaceutici.

Nuestro sincero agradecimiento a los actores en mención que compartieron sus experiencias desde diferentes ámbitos de desempeño en la atención en salud, y que contribuyeron con sus conocimientos para una mayor comprensión de las enfermedades raras, como paso fundamental para visibilizar el impacto de estas patologías en la vida de los pacientes, sus familias y cuidadores.

Queremos realizar una mención especial al Comité Editorial por su compromiso, dedicación, y conocimiento técnico y científico en la elaboración de este documento técnico. El trabajo multidisciplinario realizado fue valioso para la construcción de esta cartilla bajo una mirada de diferentes actores del sistema.

Queremos agradecer al equipo de diseño y el equipo de revisión de estilo por su creatividad, disposición y profesionalismo; que le dieron a la cartilla un toque más humano y amigable a los pacientes.

Finalmente, agradecemos el aporte de las fotografías de pacientes de las organizaciones de la sociedad civil: Asociación FECOER, ACOPEL y EHRio.

La Ruta de Atención a Enfermedades Huérfanas elaborada desde una mirada multisectorial, es producto del compromiso conjunto, dirigido a la construcción de alternativas posibles que contribuyan con la calidad de vida de los pacientes. El diálogo amplio y enriquecido en las diversas sesiones llevadas a cabo tuvieron como eje común, el propósito de promover la atención integral, con mayor inversión en infraestructura y nuevas tecnologías.

Es así que, el presente documento representa un llamado a todos los actores públicos, privados y a las asociaciones de pacientes, para seguir buscando alternativas que permitan promover los derechos y deberes de los pacientes, la construcción de políticas públicas y generar así, una mayor comprensión de su condición y patología, y mejorar los canales de acceso a los servicios de salud.

Abreviaturas

ACOPEL

Asociación Colombiana de Pacientes con Enfermedades de Depósito Lisosomal

CAP

Centros de Atención Primarios

DSS

Determinantes Sociales en salud

EAPB

Entidades Administradoras de Planes de Beneficio

EPS

Empresas Promotoras de Salud

ETEs

Evaluación de Tecnologías en Salud

IETS

Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud

INVIMA

Instituto Nacional de Vigilancia de Medicamentos y Alimentos

IPS

Instituciones Prestadoras de Salud

MAR

Medicamentos de Alto Riesgo

MSPS

Ministerio de Salud y Protección Social

PBS

Plan de Beneficios en Salud

PQRS

Peticiones, Quejas, Reclamos y Solicitudes



PRUM

Problema Relacionado con los Medicamentos

RAM

Reacción Adversa a Medicamentos

RLCPD

Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad

RNM

Resultado Negativo de la Medicación

RNPEH

Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas

SGSSS

Sistema General de Seguridad Social en Salud

Lista de figuras

Figura 1: Ejes de acción en el abordaje de pacientes con enfermedades huérfanas/raras. .

Figura 2: Actores clave del sistema de salud colombiano.

Figura 3: Principales barreras de acceso en salud reportadas por asociados..

Figura 4: Principales barreras identificadas por dimensión según el modelo Tanahashi.

Figura 5: Tiempo promedio de diagnóstico de enfermedades huérfanas/raras en la ciudad de Bogotá..

Figura 6: Tarjeta de sospecha de enfermedades huérfanas/raras en atención primaria

Figura 7: Ruta general del sistema de farmacovigilancia.

Figura 8: Forma de administración de la terapia génica.

Figura 9: Terapia celular

Figura 10: Origen y tipos celulares más frecuentemente utilizados en terapia celular

Figura 11: Flujograma de caracterización de paciente y cuidador.
Fuente: Creación propia

Figura 12: Entidades responsables del procedimiento de certificación, registro, localización y caracterización de personas con discapacidad-RLCPD en Colombia.

Referencias

Anna Peña, A. M. (2018). Las mujeres siguen siendo las principales cuidadoras de pacientes dependientes. Atención Primaria, 66-67.

Arcila, M. L. (2017). Situación actual de las enfermedades huérfanas en Colombia 2017. Revista CES Derecho, 231-241.

Astigarraga, I. (2014). Propuesta de modelo asistencial para enfermedades raras en la CAV. Navarra.

Corte Constitucional . (2008). Sentencia T-760 del 2008. Bogotá.

Fuente, J. L. (2015 de 08 de 2014). Alergia y Asma Andalucía. Obtenido de <https://alergiayasma.es/que-diferencia-hay-entre-los-sintomas-y-los-signos-de-una-enfermedad/>

Hirmas Adaury M, P. A. (2013). Barreras y facilitadores de acceso a la atención de salud: una revisión sistemática. Rev Panam Salud Publica, 33-36.

Instituto Nacional de Salud. (2019). INFORME DE EVENTO DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS - RARAS. Bogotá.

Ministerio de Salud. (2005). Decreto 2200 de 2005. Bogotá.

Ministerio de Salud . (2013). Ley 1618 de 2013. . Bogotá.

Ministerio de Salud . (2023). Ley 2297 de 2023. Bogotá.

Ministerio de Salud . (2023). Minsalud . Obtenido de <https://www.minsalud.gov.co/proteccionsocial/Regimensubsubsidado/Paginas/aseguramiento-al-sistema-general-salud.aspx#:~:text=Est%C3%A1%20integrado%20por%3A%20El%20Estado,Obligatorio%20de%20Salud%20a%20los>

Ministerio de Salud. (1993). Ley 100 de 1993. Bogotá.

Ministerio de Salud. (2007). Ley 1122 de 2007. Bogotá.

Ministerio de Salud. (2010). Ley 1392 de 2010. Bogotá.



Ministerio de Salud. (2012). Resolución 4343 de 2012. Bogotá.

Ministerio de Salud. (2015). Ley 1751 de 2015. Bogotá.

Ministerio de Salud. (2016). Decreto Único del sector salud 780 de 2016. Bogotá.

Ministerio de Salud. (2016). Resolución 2626 de 2019. Bogotá.

Ministerio de Salud. (2019). Ley 1980 de 2019 . Bogotá.

Ministerio de Salud. (2022). Decreto 441 2022. Bogotá.

Ministerio de Salud. (2022). Resolución 1239 de 2022 . Bogotá.

Ministerio de Salud. (2023). Resolución 023 de 2023 . Bogotá.

Nova, M. A., & Buriticá, J. P. (Agosto de 2016). MODELO DE GESTIÓN PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE PACIENTES . Obtenido de repository.urosario.edu.co: <https://repository.urosario.edu.co/server/api/core/bitstreams/49f10a48-9f72-4841-85c5-09752227de64/content>

OMS. (04 de 04 de 2018). Red internacional de educación de técnicos en salud . Obtenido de <https://www.rets.epsjv.fiocruz.br/es/noticias/ops-llama-superar-las-barreras-que-impiden-un-tercio-de-la-poblacion-de-las-americanas>

Organisation, W. H. (14 de 06 de 2000). World Health Organisation. Obtenido de World Health Organization

Pérez Zauner, A. M. (2016). Caracterización sociodemográfica de las enfermedades huérfanas en Colombia.

Richard T. Penson, F. L. (2000). Burnout: Caring for the Caregivers. The Oncologist, 425-434.

Ruiz, R. (2012). La complejidad de la educación al paciente crónico en la Atención Primaria. Revista Finlay, 2-5.

Medicarte



sanofi



BiOMARIN



Nuestro sincero agradecimiento a los actores en mención, que compartieron sus experiencias desde diferentes ámbitos de desempeño en la atención en salud, y que contribuyeron con sus conocimientos para una mayor comprensión de las enfermedades raras, como paso fundamental para visibilizar el impacto de estas patologías en la vida de los pacientes, sus familias y cuidadores.

