

## **PACIENTES DIAGNOSTICADOS CON ENFERMEDADES RARA O HUÉRFANA SEGÚN LA LEY 1392 DE 2010 Y LA LEY 1438 DE 2011 DE COLOMBIA, EN LA CIUDAD DE BARRANQUILLA: REVISIÓN SISTEMÁTICA**

Castro Salas Karen Lorena

Ribon Navarro Kelly

Rizzo Miranda María Alejandra

Dayan Lozano Solano

### **Tutor**

Dayan Lozano Solano

### **Resumen**

Las enfermedades huérfanas, también conocidas como enfermedades raras, es un término que tiene su origen en el año 1977 en Estados Unidos, pero del cual se empieza hablar de manera significativa, a partir de los años 80s. Con el objetivo analizar los estudios realizados sobre pacientes diagnosticados con algún tipo de enfermedad considerada rara o huérfana en la ciudad de Barranquilla según la ley 1392 de 2010 y la ley 1438 de 2011 de Colombia, se realizó una revisión bibliográfica que incluyó 47 artículos, de los cuales sólo 2, brindan la suficiente información para el análisis. Los resultados de esta revisión, colocan en evidencia que aún no existe mecanismos adecuados para la identificación de las enfermedades consideradas raras o huérfanas en la ciudad de Barranquilla. Lo que repercute en la falta de un censo preciso de estas patologías en Barranquilla.

**Palabras Clave:** Enfermedades raras, Enfermedad, diagnóstico.

### **Bibliografía**

1. Ministerio de salud. México; 2002 [citado el 25 de mayo de 2019] Disponible en <http://www.salud.gob.mx/unidades/evaluacion/evaluacion/condiciones.pdf>
2. D González-Lamuño, M García-Fuentes. Enfermedades de base genética. Anales del sistema sanitario Navarra [Internet]; 2008 [Citado el 27 de mayo de

2019]; 31(2). Disponible en:  
<https://recyt.fecyt.es/index.php/ASSN/article/view/1963/1398>

3. Pareja Arcila, M. Situación actual de las enfermedades huérfanas en Colombia 201. Revista CES Derecho [Internet] 2017[Citado el 27 de mayo de 2019]; 8 (2): 231-241. Disponible en <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=6232296>

4. Comportamiento epidemiológico de las enfermedades huérfanas. Decreto 1954 de 2012. Colombia, 2016 hasta semana epidemiológica 05 de 2019, N° 5, 27 de febrero de 2019.

5. Malambo-García Dacia I., et al. Frecuencia de enfermedades huérfanas en Cartagena de Indias, Colombia. Revista salud pública [Internet]. 2016 [citado 2019 mayo 21]; 18(6): 858-870. Disponible en: [http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0124-00642016000600858&lng=en](http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0124-00642016000600858&lng=en). <http://dx.doi.org/10.15446/rsap.v18n6.53962>.

6. Misnaza Castrillón, S. Vigilancia de enfermedades huérfanas-raras [Internet]. Lugar de publicación: Editor; 2015 [revisado 18 de diciembre de 2015; citado el 27 de mayo de 2019]. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/IA/INS/vigilancia-de-enfermedades-huerfanas-raras.pdf>

7. Martínez Carmona, M. Las enfermedades raras y los vacíos jurídicos en la aplicabilidad de la legislación colombiana para su tratamiento [Tesis de Pregrado] Colombia: Universidad de Manizales. 2013.

8. Patiño, E. Enfermedades Huérfanas: en Barranquilla van 54 casos reportados [Internet]. Barranquilla, Colombia: El Heraldo; 2019 [revisado el 14 de abril de 2019; citado del 27 de

mayo de 2019]. Disponible en:  
<https://www.elheraldo.co/barranquilla/enfermedades-huerfanas-en-barranquilla-este-ano-van-54-casos-reportados-619808>.

9. Carbajal-Rodríguez, L. Enfermedades raras. *Revista Mexicana de Pediatría* [Internet] 2015 [citado el 22 de mayo de 2019]; 82(6): 207-210. Disponible en:  
<https://www.medigraphic.com/pdfs/pediat/sp-2015/sp156f.pdf>

10. Puente-Ferreras, A. Barahona-Gomáriz, Fernández-Lozan, M. Las enfermedades raras: naturaleza, características e intervención biopsicosocial. *Portularia: revista de trabajo social* [Internet]. 2011 [citado el 24 de mayo de 2019]; 11(1): 11-23. Disponible en  
[http://riberdis.cedd.net/bitstream/handle/11181/3653/las\\_enfermedades\\_raras.pdf?sequence=1&rd=003135730323925](http://riberdis.cedd.net/bitstream/handle/11181/3653/las_enfermedades_raras.pdf?sequence=1&rd=003135730323925)

11. Cortes, F. Las enfermedades raras. *Revista Médica Clínica los Condes* [Internet]. 2015 [citado el 25 de mayo de 2019]; 26(4). Disponible en  
<https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-pdf-S0716864015000905>

12. Ministerio de Salud. Enfermedades huérfanas [Internet]. Bogotá: Ministerio de Salud; 2019 [revisado el 21 de abril de 2019; citado el 21 de abril de 2019]. Disponible en:  
<https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/Paginas/enfermedades-huerfanas.aspx>

13. Ramirez-Cheyne J, Moreno M, Mosquera S, Duque S, Holguín J, Camacho A. Primeros 2 años del registro municipal de enfermedades huérfanas-raras de Cali e identificación de algunas variables sociodemográficas y clínicas asociadas a mortalidad. *Iatreia* [Internet]. 1 de abril de 2020 [citado 27 de mayo de 2019];33(2):111-22. Disponible en:  
<https://revistas.udea.edu.co/index.php/iatreia/article/view/337390>

14. Bienstock, Rachele J. Data Sharing Advances Rare and Neglected Disease Clinical Research and Treatments. *ACS Pharmacology & Translational Science* [Internet]. 13 de diciembre de 2019 [citado 1 de mayo de 2020]; 2(6), 491-496. Disponible en: <https://pubs.acs.org/doi/pdf/10.1021/acspsci.9b00034>

15. Ramirez-Cheyne J, Moreno M, Mosquera S, Duque S, Holguín J, Camacho A. Primeros 2 años del registro municipal de enfermedades huérfanas-raras de Cali e identificación de algunas variables sociodemográficas y clínicas asociadas a mortalidad. *Iatreia* [Internet]. 1

de abril de 2020 [citado 2 de mayo de 2020];33(2):111-22. Disponible en: <https://revistas.udea.edu.co/index.php/iatreia/article/view/337390>

16. Martínez Julio César, Misnaza Sandra Patricia. Mortalidad por enfermedades huérfanas en Colombia, 2008-2013. *Biomédica* [Internet]. Junio de 2018 [citado 2 de mayo de 2020]; 38(2):198-208. Disponible en: [http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0120-41572018000200198&lng=en](http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-41572018000200198&lng=en).

17. Federación Colombiana de enfermedades raras. Bogotá; 2016 [citado el 25 de mayo de 2019]. Disponible en: <http://www.fecoer.org/enfermedad-rara-en-colombia/>

18. Consumer Eroski. Vizcaya, España; 2011 [Consultado del 26 de mayo de 2019]. Disponible en: [http://www.consumer.es/web/es/salud/problemas\\_de\\_salud/2010/04/18/192414.php](http://www.consumer.es/web/es/salud/problemas_de_salud/2010/04/18/192414.php)

19. Betancourt Ramírez, G., Llamas Marín, C. Enfermedades huérfanas sin apoyo en Colombia [tesis de especialista]. Bogotá: Universidad Militar Nueva Granada; 2011.

20. Enfermedades y tratamientos [Internet]: Madrid; 2016 [citado el 25 de mayo de 2019]; Definición de enfermedad huérfana. Disponible en <https://tratamientoyenfermedades.com/que-son-enfermedades-huerfanas-definicion-ejemplos/>

21. Resolución 2048 de 2015 de Colombia. Listado de enfermedades huérfanas. 2015

22. Resolución 5265 de 2018 de Colombia. Listado de enfermedades huérfanas. 2018

23. M. Posada, C., Martín-Arribas, A., Ramírez, A., Villaverde, I. Abaitua. Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España. *Anales del sistema sanitario Navarra* [Internet]; 2008 [Citado el 25 de mayo de 2019]. 31(2). Disponible en: <https://recyt.fecyt.es/index.php/ASSN/article/view/1963/1398>

24. Federación Colombiana de enfermedades raras. La comunidad con enfermedades raras: población minoritaria y vulnerable que sufre barreras y dificultades para el acceso a la salud en Colombia.

25. Ley 1392 de 2010 de Colombia. Ley de reconocimiento de las enfermedades huérfanas como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del estado colombiano a la población que padece de enfermedades huérfanas y sus cuidadores. 2010
26. Ley 1438 de 2011 de Colombia. Reforma del sistema general de seguridad social en salud. 2011
27. Prearo GA, Antoneli MZ, Lourençone LFM. Ablefaro macrostomia - síndrome e audição: relato de dois casos familiares. *Anais*; 2013 [citado el 26 de mayo de 19]. Disponible en: <https://bdpi.usp.br/item/002423154>
28. Kraemer, K. H., & DiGiovanna, J. J. Xeroderma pigmentosum. In *GeneReviews* [Internet]. University of Washington, Seattle. 2016.
29. Lugones Botell Miguel, Ramírez Bermúdez Marieta. Enfermedades raras. *Revista Cubana Medicina General Integral* [Internet]. 2012 [citado 2019 mayo 27]; 28(3): 340-0. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0864-21252012000300014&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21252012000300014&lng=es).
30. El Heraldo [Internet] Barranquilla; Colombia. 2014 [citado el 26 de mayo de 2019]. Disponible en: <https://www.elheraldo.co/local/el-calvario-de-una-enfermedad-rara-169654>
31. Martínez Trujillo N. Retos de la Investigación en Sistemas y Servicios de Salud. *Ciencia e Innovación en Salud* [Internet]. 2014 [citado el 27 mayo de 2019]; 2(1). Disponible en: <http://revistas.unisimon.edu.co/index.php/innovacionsalud/article/view/73>
32. Beltrán De La Rosa Elisama, Martínez Franco Dennys, Bilbao Ramírez Jorge Luis. Análisis integral de un caso de moyamoya reportado en la ciudad de Barranquilla (Colombia). *Salud, Barranquilla*[Internet]. Septiembre de 2016 [citado el 4 de abril 2020]; 32(3): 553-564. Disponible en: [http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0120-55522016000300017&lng=en](http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-55522016000300017&lng=en).

33. Hernández-Vásquez Akram, Rubilar-González Juan, Pisfil-Benites Nilthon. Financiamiento de enfermedades raras o huérfanas: una tarea pendiente. *Revista peruana de medicina. Experimental y salud publica* [Internet]. 2014 [citado el 27 de mayo de 2019]; 31(2): 393-401. Disponible en: [http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1726-46342014000200033&lng=es](http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1726-46342014000200033&lng=es).
34. Miranda M Pablo A., Guzmán Sáenz Roberto C., Baños A Ivan, Alvarez B Álvaro. Epidemiología de la hipertensión pulmonar en Colombia. *Salud, Barranquilla* [Internet]. Diciembre de 2018 [citado el 25 de abril de 2020]; 34(3):607-624. Disponible en: [http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0120-55522018000300607&lng=en](http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-55522018000300607&lng=en).
35. Barrera, L. Epidemiología y consecuencias de las enfermedades huérfanas/raras. *Medicina* [Internet]. 11 de octubre de 2019 [citado el 18 de mayo de 2020]. 41(3), 271-272. Disponible en: <http://revistamedicina.net/ojsanm/index.php/Medicina/article/view/1457>
36. Shafie AA, Supian A, Ahmad Hassali MA, Ngu LH, Thong MK, et al. Rare disease in Malaysia: Challenges and solutions. *PLOS ONE* [Internet]. 2020 [citado el 18 de mayo de 2020]. 15(4): Disponible en: <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0230850>
37. Oyola-García, A. E. Sesgo en la identificación de pacientes con enfermedades raras o de alto costo. *Revista Científica Salud Uninorte* [Internet]. 2020 [citado el 17 de mayo de 2020] 34(1). Disponible en: <http://dx.doi.org/10.14482/sun.34.1.10111>