**ENFERMEDADES HUÉRFANAS**

Las enfermedades huérfanas-raras se constituyen en un grupo amplio y variado de trastornos que afectan un reducido número de personas de la población.

Por su baja prevalencia, la escasa información en la literatura científica acerca de estas enfermedades y la poca experiencia y conocimiento de los profesionales de salud para tratarlas, la población afectada enfrenta dificultades como la obtención de un diagnóstico preciso y oportuno.

**COMPORTAMIENTO MUNDIAL**

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS) se estima que existen cerca de 7.000 enfermedades huérfanas-raras que afectan al 7% de la población mundial, aunque las estimaciones varían de acuerdo con las definiciones legales establecidas por cada país.

**SITUACIÓN EN COLOMBIA**

Las enfermedades huérfanas-raras han sido definidas por el Estado colombiano (Congreso de la República) como “aquellas crónicamente debilitantes y graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas” (Artículo 140 Ley 1438 de 2011).

**¿QUÉ SON?**

Las enfermedades huérfanas-raras se caracterizan por ser potencialmente mortales o debilitantes en el largo plazo, baja prevalencia en la población general y requerir, en la mayoría de los casos, un alto nivel de complejidad para su diagnóstico y tratamiento. Este grupo de enfermedades pueden ser de tipo genético (80 %), autoinmune, por malformaciones de tipo congénito, cánceres poco frecuentes, origen tóxico o infeccioso, entre otros. Las enfermedades de tipo genético se asocian a exposiciones ambientales durante el embarazo, el transcurso de la vida o a procesos hereditarios en la familia.

**OBJETIVOS DE LA VIGILANCIA DEL EVENTO**

* Presentar información actualizada sobre las características epidemiológicas de las enfermedades huérfanas-raras en el territorio nacional.
* Identificar las estrategias y el proceso de vigilancia de dichas enfermedades.
* Orientar las medidas individuales y colectivas de prevención y de control.
* Orientar a los diferentes actores del sistema sobre sus responsabilidades en la identificación, diagnóstico y manejo de estas enfermedades.
* Establecer los indicadores de vigilancia del evento, mediante estimación de medidas de frecuencia para mantener actualizado el registro nacional de información de pacientes

con diagnóstico confirmado de una enfermedad huérfana-rara.

**TIPOS DE CASOS - CARACTERÍSTICAS DE LA CLASIFICACIÓN**

**Caso confirmado por laboratorio**

Todo paciente de cualquier edad con un resultado positivo, mediante estudios de laboratorio de acuerdo a las pruebas incluidas en el anexo 2 del protocolo del Instituto Nacional de Salud, en quien se confirme una enfermedad declarada como huérfana-rara según la normatividad nacional vigente.

**Caso confirmado por clínica**

Todo paciente de cualquier edad con un diagnóstico realizado por consenso clínico de especialistas que determine la presencia de una enfermedad declarada como huérfana-rara que no tenga prueba de laboratorio descrita en el anexo 2 del protocolo del Instituto Nacional de Salud, y que esté listada en la normatividad nacional vigente. Nota: Esta confirmación no puede ser realizada por médicos generales.

**RESPONSABILIDADES POR NIVELES**

* Ministerio de Salud y Protección Social.
* Instituto Nacional de Salud.
* Entidades territoriales de orden departamental y distrital.
* Entidades territoriales de orden municipal.
* Unidad Primaria Generadora de Datos (UPGD).
* Empresas Administradoras de Planes de Beneficios (EAPB).

**FLUJO DE LA INFORMACIÓN DE LA VIGILANCIA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS, COLOMBIA, 2015.**



**REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

Protocolo de Vigilancia en Salud Pública de Enfermedades Huérfanas-Raras. Instituto Nacional de Salud. 30 de marzo 2016. Disponible en: <http://www.saludcapital.gov.co/CTDLab/Publicaciones/2021/Protocolo_VSP> - Enfermedades\_huerfanas.pdf

https://www.dssa.gov.co/index.php/interes-huerfanas/boletines