

Día Mundial de Enfermedades Raras en Colombia



Este 28 de Febrero se conmemora el *Día Mundial de las Enfermedades Raras*, iniciativa que en 2013 logró reunir a 72 países del mundo en torno a los pacientes, sus familias y los profesionales de la salud que trabajan en mejora de la calidad de vida de quienes padecen estas enfermedades.

En Colombia surge la *Ley 1392 del 2 de Julio de 2010* “Ley de Enfermedades Huérfanas” por medio de la cual se reconocen 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 las padece y a

sus cuidadores.

La presente ley tiene como objeto reconocer que las enfermedades huérfanas, representan un **problema de especial interés en salud** dado que por su baja prevalencia en la población, pero su elevado costo de atención, requieren dentro del SGSSS un mecanismo de aseguramiento diferente al utilizado para las enfermedades generales, dentro de las que incluyen las de alto costo; y unos procesos de atención altamente especializados y con gran componente de seguimiento administrativo.

El Gobierno Nacional implementa entonces las acciones necesarias para la atención en salud de los enfermos que padecen este tipo de patologías, con el fin de mejorar la calidad y expectativa de vida de los pacientes, en condiciones de disponibilidad, equilibrio financiero, accesibilidad, aceptabilidad y estándares de calidad, en las fases de promoción, prevención, diagnóstico, tratamiento, rehabilitación e inclusión social, así como incorporar los demás componentes de la protección social, más allá de los servicios de salud, para pacientes, cuidadores y familias, *dándole un enfoque integral al abordaje y manejo de estas patologías.*

Con esta norma legal se definió una enfermedad huérfana como aquella que afecta a menos de *una persona por cada 5000 habitantes* (la versión original de la ley establecía 1 por cada 2000 personas, pero esta prevalencia fue modificada mediante la Ley 1438 de 2011 a 1 por cada 5000 personas), comprenden, las enfermedades raras, las ultrahuérfanas y olvidadas. Las enfermedades olvidadas son propias de los países en desarrollo y afectan ordinariamente a la población más pobre y no cuentan con tratamientos eficaces o adecuados y accesibles a la población afectada.

¿Cuáles son las características comunes de las enfermedades huérfanas?

Las enfermedades raras tienen algunos rasgos comunes de gran importancia, los cuales se relacionan a continuación:

- Son graves, crónicas, a menudo degenerativas y ponen en peligro la vida.
- El 50% de ellas comienza en la niñez.
- La calidad de vida de los pacientes está a veces comprometida por la falta o pérdida de autonomía; lo que genera incapacidad.
- Son enfermedades muy dolorosas en términos de carga sicosocial: el sufrimiento de estos pacientes y de sus familias se agrava por la desesperación psicológica, la falta de esperanza terapéutica, y la ausencia de ayuda práctica para la vida diaria.
- Son incurables, por lo general sin tratamiento efectivo. En algunos casos, se pueden tratar los síntomas para mejorar la calidad y las esperanzas de vida.
- Son difíciles de tratar: las familias encuentran enormes dificultades para encontrar el tratamiento adecuado.

¿Cuáles son las principales dificultades que se presentan con respecto a estas patologías?

Para los pacientes con enfermedades raras o huérfanas, las dificultades se relacionan unas con otras y son diversas. Por un lado, hay un marcado desconocimiento que lleva a perder mucho tiempo entre consultas a diferentes especialistas y, por lo tanto, al retraso del diagnóstico. Esta imposibilidad de detectar desde los primeros acercamientos de qué se trata y cual situación se enfrenta, no sólo es de los médicos generales, sino también y desafortunadamente de muchos especialistas.

“Por tal razón se hace especial hincapié en la necesidad de dar a conocer estas patologías, pero además en la importancia de contar con un registro completo por parte de los profesionales que nos permita derivar pacientes y recomendar al equipo multidisciplinario con el objetivo de brindar una mejor atención”.

Los pacientes con enfermedades huérfanas tienen los mismos derechos de cualquier usuario de salud.

Recuerde que...

El derecho a la salud incluye el derecho al DIAGNÓSTICO.



Referencias

- Página de Internet consultada en Febrero de 2014:
<http://www.fecoer.org/category/organizaciones-miembro/>
<http://web.presidencia.gov.co/leyes/2010/julio/ley139202072010.pdf>
- Defensoría del Pueblo. Todo lo que usted debe saber de enfermedades huérfanas. Páginas 1-20. 2008