¡En el Oriente, sí se puede!

ENFERMEDADES HUÉRFANAS - RARAS

TATIANA ESPINOSA
FISIOTERAPEUTA
PIC



Vigilado Supersalud

ALCALDÍA DE
SANTIAGO DE CALI

Que es una enfermedad huérfana?

Vigilado Supersalud



ALCALDÍA DE SANTIAGO DE CALI

https://www.youtube.com/watch?v=dqXirD6G3HU

Vigilado Supersalud



ALCALDÍA DE SANTIAGO DE CALI



Vigilado Supersalud

¡En el Oriente, sí se puede!

ALCALDÍA DE SANTIAGO DE CALI

¿Qué son las Enfermedades Huérfanas?

Las enfermedades huérfanas o raras corresponden a un grupo amplio de patologías que afectan a un número reducido de personas, caracterizadas por su baja prevalencia y alto impacto en la salud.

Permiten reconocer que:

- Son en su mayoría crónicas y debilitantes
- Pueden comprometer la vida del paciente
- Existen alrededor de 7.000 enfermedades raras
- El 80% tiene origen genético

Baja prevalencia
Alto impacto

"Son enfermedades poco frecuentes pero con alto impacto en la calidad de vida."

Vigilado Supersalud

• Situación Epidemiológica

En el contexto mundial y nacional, las enfermedades huérfanas representan un importante problema de salud pública debido a su complejidad diagnóstica y terapéutica.

Permite identificar:

400 M
personas afectadas
en el mundo

6%–8%
de la población
global

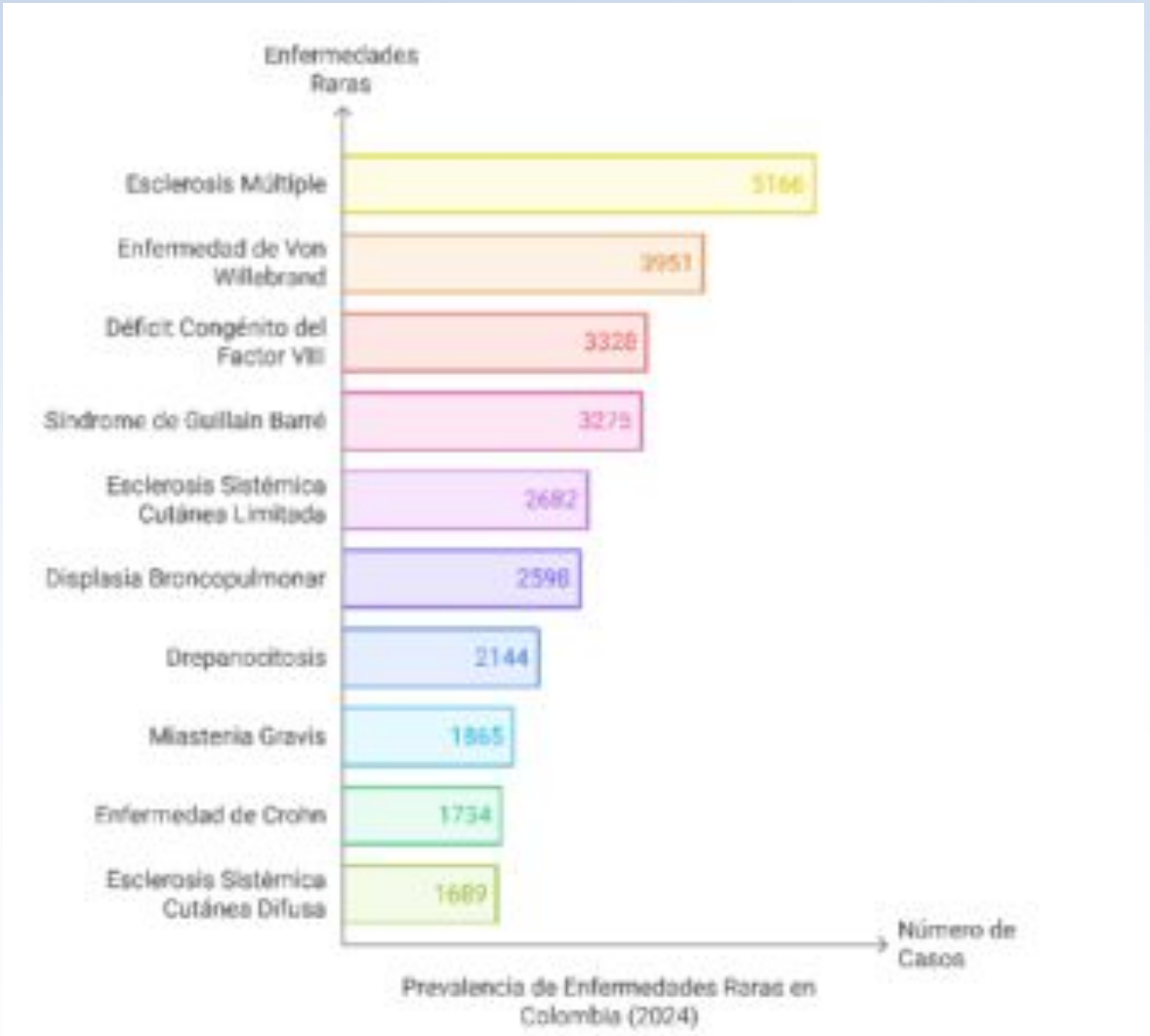
84.175
personas registradas
en Colombia (2024)

Principales enfermedades:

- Esclerosis múltiple
- Síndrome de Guillain Barré
- Enfermedad de Von Willebrand

Vigilado Supersalud





Vigilado Supersalud

¡En el Oriente, sí se puede!

ALCALDÍA DE SANTIAGO DE CALI

• Características de las Enfermedades

Las enfermedades raras presentan condiciones clínicas y epidemiológicas particulares que dificultan su manejo integral.

60–75%	30%	Crónicas	Afectación
Aparecen en la infancia	Pueden causar muerte temprana	Incurables en su mayoría	Física, mental y sensorial

Su abordaje requiere diagnóstico temprano, seguimiento continuo y atención integral.

Vigilado Supersalud

• Distribución y Afectación

Grupo	Característica
Infantil	Mayor prevalencia
Adulto	Enfermedades progresivas
Mujeres	Mayor proporción de casos
Territorios	Alta concentración en Antioquia, Valle y Bogotá

La distribución por grupo y territorio facilita la focalización de acciones de vigilancia y atención.

Vigilado Supersalud

• Problemas en la Atención

Las condiciones de las enfermedades huérfanas generan múltiples barreras en los sistemas de salud.

Diagnóstico tardío	Especialistas	Tratamientos	Inclusión social
Puede tomar hasta 5–10 años	Déficit de talento humano especializado	Costosos o inexistentes	Barreras en participación y apoyo

El reto no es solo clínico: también es institucional, social y territorial.

Vigilado Supersalud



• Marco Normativo

Las enfermedades huérfanas cuentan con respaldo normativo en Colombia para su vigilancia y atención.

Ley 1392 de 2010	Decreto 1954 de 2012	Decreto 780 de 2016	Resolución 946 de 2019
Reconocimiento y protección	Gestión y reglamentación	Sector Salud unificado	Listado y actualización

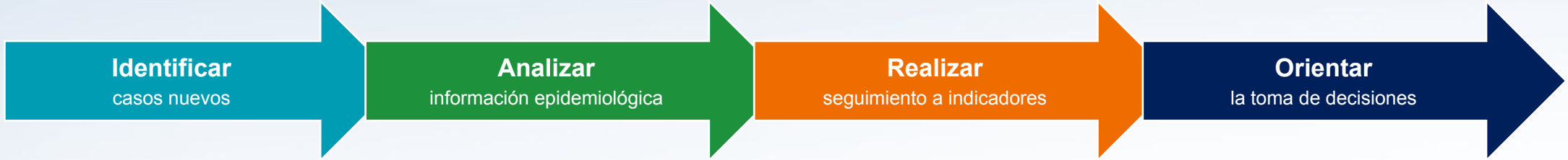
Documentación y vigilancia como soporte para la atención integral.

Vigilado Supersalud



• Objetivos del Protocolo

El sistema de vigilancia busca fortalecer la respuesta en salud pública frente a estas enfermedades.



Un protocolo útil transforma datos en decisiones de salud pública.

Vigilado Supersalud

Definiciones de Caso

01

Caso confirmado por laboratorio

02

Caso confirmado por clínica

03

Caso en tratamiento certificado

La clasificación adecuada del caso permite activar rutas de atención y seguimiento.

Vigilado Supersalud

• Estrategias de Vigilancia

✔ Vigilancia pasiva

✔ Vigilancia activa

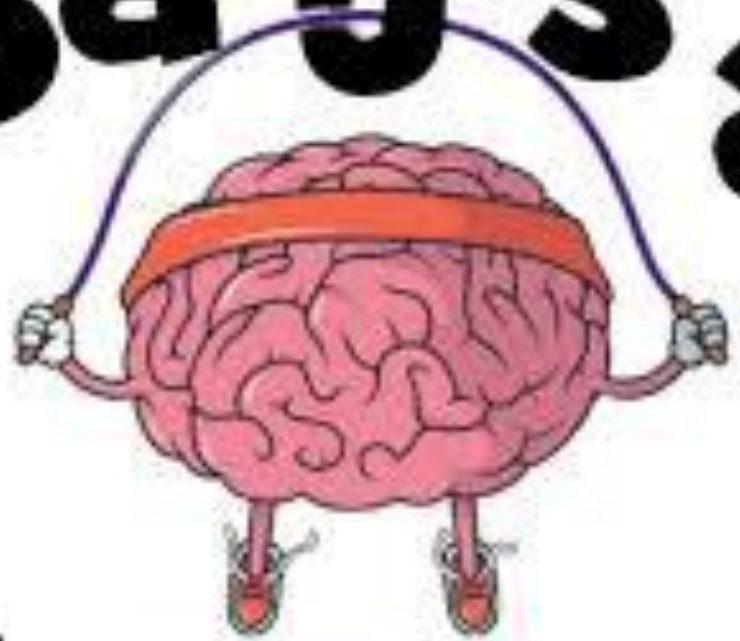
✔ Búsqueda en bases de datos

✔ Identificación de subregistro

La combinación de estrategias reduce el subregistro y mejora la oportunidad de la información.

Vigilado Supersalud

Pausa Activa



Vigilado Supersalud

¡En el Oriente, sí se puede!

ALCALDÍA DE SANTIAGO DE CALI

• Responsables del Sistema

Participan diferentes actores del sistema de salud:

- **Ministerio de Salud**
- **Instituto Nacional de Salud**
- **EPS**
- **Secretarías de salud**
- **IPS**

La coordinación entre actores permite cerrar brechas de atención y seguimiento.

Vigilado Supersalud

• Recolección de Información

El sistema de vigilancia se basa en la notificación oportuna de los casos.

Notificación inmediata	Registro en Sivigila	Historias clínicas y RIPS
≤24 horas	Trazabilidad del caso	Soporte documental

La calidad de la información inicia en la calidad del registro.

Vigilado Supersalud

• Acciones en Salud

✔ Acciones individuales

Gestión del caso, orientación y seguimiento.

✔ Atención integral del paciente

Articulación clínica y psicosocial.

✔ Acciones colectivas

Intervenciones territoriales y comunitarias.

✔ Educación y prevención

Información para pacientes, familias y comunidad.

El propósito central es mejorar el acceso, la continuidad y la calidad de la atención.

Vigilado Supersalud



- **Conclusiones**

Alto impacto en salud pública

Dificultad diagnóstica

Importancia del sistema de vigilancia

Necesidad de atención integral

La respuesta efectiva exige información confiable, articulación institucional y enfoque humano.

Vigilado Supersalud

• Derechos clave en salud para enfermedades huérfanas

Las personas con enfermedades huérfanas o raras requieren una protección reforzada del derecho fundamental a la salud, dada la complejidad del diagnóstico, la continuidad del tratamiento y el acceso a tecnologías especializadas.

Este marco exige que la atención sea integral, oportuna, continua y libre de barreras administrativas o económicas que pongan en riesgo la vida, la dignidad y la calidad de vida del paciente.

La garantía de estos derechos también incluye información clara, acompañamiento a las familias y protección a cuidadores.

Vigilado Supersalud

• Marco normativo aplicable

Ley 1392 de 2010
Reconoce las enfermedades huérfanas como asunto de especial interés en salud pública.

Ley 1751 de 2015
Consagra la salud como derecho fundamental autónomo e irrenunciable.

Corte Constitucional
Refuerza la protección frente a barreras económicas, administrativas y de acceso.

Vigilado Supersalud

• Derechos clave en salud

Derecho	Alcance para el paciente y su familia
Atención integral y continua	Acceso sin interrupciones a servicios, medicamentos y tecnologías, asegurando la continuidad del tratamiento.
Diagnóstico y tratamiento oportuno	Diagnóstico ágil, remisión efectiva y acceso a profesionales especializados, sin barreras de atención.
Exoneración de pagos	Posibilidad de exoneración de copagos y cuotas moderadoras cuando afecten la capacidad económica.
Atención especializada	Derecho a atención prioritaria por equipos expertos y con criterio clínico especializado.
Protección a cuidadores	Programas de apoyo para familias y cuidadores, con enfoque humano y corresponsable.
Información clara	Información oportuna, veraz y comprensible sobre la enfermedad, rutas de atención y tratamiento.

Vigilado Supersalud



ALCALDÍA DE SANTIAGO DE CALI

• Garantía de acceso sin barreras

Continuidad del tratamiento

- Medicamentos y tecnologías sin interrupciones
- Seguimiento clínico permanente
- Rutas claras para evitar demoras

Oportunidad diagnóstica

- Remisión efectiva a especialistas
- Reducción de trámites administrativos
- Priorización según riesgo y necesidad

Protección económica

- Revisión de copagos y cuotas moderadoras
- Aplicación de criterios de vulnerabilidad
- No afectar la continuidad por capacidad de pago

Vigilado Supersalud

• Enfoque institucional de atención

La respuesta institucional debe partir de un principio: la enfermedad rara no puede convertirse en una barrera para acceder al sistema de salud.

Por eso, la atención debe articular servicios clínicos, apoyo familiar, información clara y seguimiento oportuno.

El objetivo final es proteger la dignidad del paciente, fortalecer la continuidad del cuidado y garantizar una atención realmente centrada en la persona.

"Garantizar derechos en salud es asegurar que cada paciente reciba atención oportuna, continua y humanizada, sin que las barreras del sistema definan su pronóstico."

Vigilado Supersalud

https://www.youtube.com/watch?v=pT9oomRv8SE

Vigilado Supersalud



ALCALDÍA DE
SANTIAGO DE CALI

• ACTIVIDAD

CASO :

Hablemos de tu caso en particular....

Vigilado Supersalud





Vigilado Supersalud

ENCUESTA DE SATISFACCIÓN

NOMBRE DEL ORGANISMO: SSP-Salud pública plan de intervenciones colectivas –PIC

NOMBRE DEL FACILITADOR: Enfermedades huérfanas – PIC ESE ORIENTE.

NOMBRE DE LA CAPACITACIÓN: Proceso formativo Enfermedades huérfanas – Sesión 1.

Vigilado Supersalud

VOLVEMOS EN
20 MINS



Vigilado Supersalud

¡En el Oriente, sí se puede!

PROTOCOLO DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS - RARAS

TATIANA ESPINOSA
FISIOTERAPEUTA
PIC



Vigilado Supersalud

ALCALDÍA DE SANTIAGO DE CALI

• Definición de la ruta de atención de enfermedades huérfanas

Conjunto de acciones que garantizan el diagnóstico, tratamiento, rehabilitación y atención a pacientes con patologías crónicas, graves, que amenazan la vida y tienen baja prevalencia (EHR).



Vigilado Supersalud

- **Principios de la atención integral**



Humanización



Integralidad



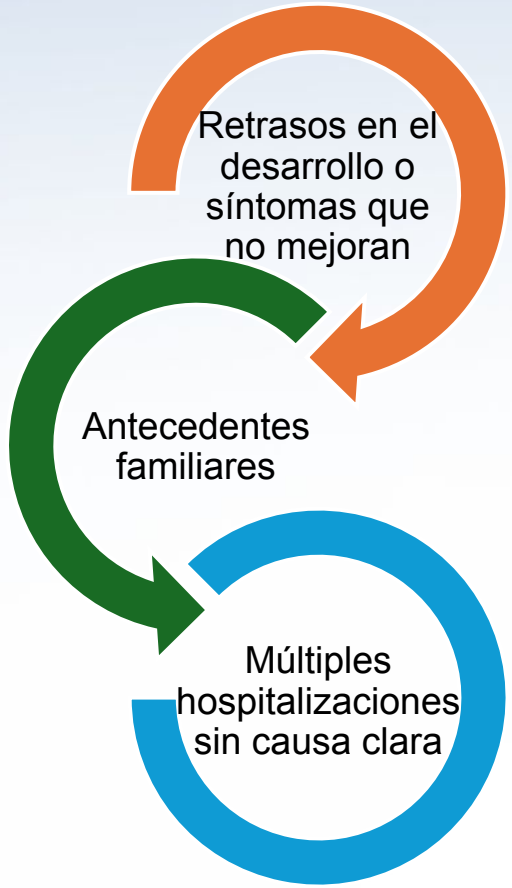
Continuidad

Participación: Pacientes y cuidadores deciden sobre su salud.

Vigilado Supersalud

Paso 1: Identificación de Alertas





Vigilado Supersalud

Paso 2 y 3: Consulta y diagnostico

Atención primaria	Confirmación especializada	Equipos expertos	La importancia
Valoración clínica inicial y remisión inmediata a especialistas de alta complejidad	Pruebas genéticas, laboratorios de referencia y estudios metabólicos especializados.	Valoraciones interdisciplinarias para asegurar la precisión del diagnóstico.	Un nombre para la enfermedad abre las puertas a tratamientos específicos y vida digna.

Vigilado Supersalud



ALCALDÍA DE SANTIAGO DE CALI

Paso 4: Registro y Seguimiento

Sivigila / Registro Nacional

El médico tratante tiene la obligación legal de reportar oficialmente el caso diagnosticado.

¿Para qué sirve?
Garantiza que la EPS asigne un programa de gestión de riesgo y asegura la trazabilidad estatal de tu caso

Vigilado Supersalud



ALCALDÍA DE SANTIAGO DE CALI

Paso 5: Tratamiento y Rehabilitación

Equipo multidisciplinario

Terapias

La meta



Vigilado Supersalud

• Ruta resumida

1. Identificación de signos y síntomas.
2. Consulta médica inicial.
3. Remisión a especialistas.
4. Diagnóstico.
5. Registro y seguimiento.
6. Tratamiento integral.
7. Rehabilitación y acompañamiento.
8. Continuidad en la atención.

La atención integral requiere articulación entre paciente, cuidador, EPS, profesionales de salud y comunidad.

Vigilado Supersalud



ALCALDÍA DE SANTIAGO DE CALI

• Barreras frecuentes en la atención

Administrativas

• Negación de servicios.
• Demoras en autorizaciones.
• Trámites excesivos.

Geográficas

• Lejanía de especialistas.
• Dificultad de transporte.
• Escasez de centros especializados.

Económicas

• Gastos de desplazamiento.
• Medicamentos no cubiertos.
• Costos asociados al cuidado.

Emocionales

• Cansancio del cuidador.
• Desmotivación.
• Desinformación.

Reconocer las barreras permite identificar rutas de apoyo y estrategias de acompañamiento.

Vigilado Supersalud

• Rol del paciente

El paciente participa de manera activa en la gestión de su salud: se informa, decide, ejerce sus derechos y se vincula a redes de apoyo para reducir barreras durante la ruta.

1. Decisión y conocimiento

- Participa en decisiones sobre tratamiento y manejo de la enfermedad.
- Se educa sobre su condición y tecnologías disponibles.
- Comprender el proceso favorece la adherencia terapéutica.

2. Autocuidado y derechos

- Practica autocuidado para fortalecer la gestión integral del riesgo.
- Conoce y ejerce sus derechos dentro del sistema de salud.
- Al estar inscrito en el RNPEH puede acceder a beneficios como exoneración de cuotas moderadoras y copagos, según aplique.

3. Participación y redes

- Puede participar en ensayos clínicos cuando exista la opción.
- Reporta sospechas de reacciones adversas a medicamentos — RAM.
- Se vincula a organizaciones de pacientes para recibir información, apoyo y educación.

El paciente no es un receptor pasivo: es el centro de la ruta y un actor clave para activar, sostener y exigir una atención integral.

Vigilado Supersalud
¡En el Oriente, sí se puede!
ALCALDÍA DE SANTIAGO DE CALI

• Rol del cuidador

Funciones principales

- Acompañamiento emocional.
- Supervisión de tratamientos.
- Gestión de citas y documentos.
- Apoyo en actividades diarias.

Importancia del autocuidado

- Descanso adecuado.
- Salud mental.
- Redes de apoyo.
- Participación comunitaria.

Cuidar al cuidador también es una prioridad.

Vigilado Supersalud

¡En el Oriente, sí se puede!

ALCALDÍA DE SANTIAGO DE CALI

• Actividad participativa

Preguntas orientadoras

- ¿Qué barreras han identificado en el acceso a salud?
- ¿Qué aprendizajes les deja este espacio?
- ¿Qué acciones pueden fortalecer el cuidado?
- ¿Qué redes de apoyo conocen?

Vigilado Supersalud



RED DE SALUD DEL ORIENTE
LA EXCELENCIA NOS COMPROMETE
ALCALDÍA DE SANTIAGO DE CALI

ENCUESTA DE SATISFACCIÓN

NOMBRE DEL ORGANISMO: SSP-Salud pública plan de intervenciones colectivas –PIC

NOMBRE DEL FACILITADOR: Enfermedades huérfanas – PIC ESE ORIENTE.

NOMBRE DE LA CAPACITACIÓN: Proceso formativo Enfermedades huérfanas – Sesión 2.

Vigilado Supersalud



Vigilado Supersalud



Escanea y síguenos en nuestras redes

- Red de salud del oriente
- @eseoriente
- @eseoriente
- reddesaluddeloriente
- reddesaluddeloriente

www.redoriente.gov.co

¡En el Oriente, sí *se puede!*