



**PROPUESTA PARA EL DISEÑO Y DESARROLLO
DE UN MODELO DE GESTIÓN ADMINISTRATIVA Y
DE PRESTACIÓN DE SERVICIOS PARA LOS
PACIENTES QUE PRESENTAN ENFERMEDADES
RARAS**

**Bogotá
Enero de 2012**

Federación Colombiana de Enfermedades Raras
Teléfono 349-07 27 | Celular 321 453 5004
Calle 66, n°8-30 oficina 202
Bogotá - Colombia

Introducción

Para abordar las Enfermedades Raras (ER), es preciso el diseño y ejecución de un planteamiento que permita encontrar dentro del sistema de aseguramiento y de seguridad social, una vía que funcione, defendiendo el sistema actual pero con especificidades, brindando un abordaje interdisciplinar e interinstitucional, con esfuerzos especiales que se dirijan a la reducción de la morbilidad, evitar la mortalidad prematura, disminuir el grado de discapacidad y mejorar la calidad de vida, así como el potencial socioeconómico de las personas afectadas.

El marco de atención innovadora a estas condiciones debe comprender los componentes fundamentales de la organización de atención de salud: los pacientes, la comunidad y la política pública en salud. Tenemos ya un instrumento que nos apoya, que es la Ley 1392 de 2010, Ley de enfermedades huérfanas.

En el presente documento pretendemos esbozar esa vía para los pacientes de ER y trabajarla conjuntamente de la mano con el gobierno, identificando algunos de los problemas del enfoque actual en el modelo colombiano, sugiriendo caminos de acción sencillos y presentando un escenario concreto de cifras y estadísticas, al tiempo que presentamos ejercicios realizados en otros países, que marcan el paso en materia del goce efectivo de este derecho.

Presentamos además 6 objetivos específicos concretos que deseamos abordar, tres de los cuales se encuentran descritos de manera detallada y tres más que no se describen aun, hasta que se defina el marco de trabajo y el desarrollo de los tres primeros.

Este aporte y el trabajo conjunto que esperamos realizar, contribuirá a mejorar grandemente las condiciones de nuestros afectados y sus familias, así como a aliviar el Sistema de la amenaza que representa la gestión inadecuada de estas patologías dentro del Sistema de protección social.

El problema

Definición de la Enfermedad Rara

Para el período comprendido entre el 1 de enero de 1999 y el 31 de diciembre de 2003, se adoptó en La Unión Europea el Programa de Acción Comunitaria sobre las

Enfermedades poco Comunes, incluidas las genéticas¹. Según dicho programa, se considera rara la enfermedad que no afecta a más de 5 personas de cada 10.000 en la UE. Aprovechando los recursos del segundo Programa comunitario en el ámbito de la salud², se está desarrollando una definición más precisa, basada en estudios científicos actualizados, que tenga en cuenta tanto la prevalencia como la incidencia.

Esta definición sólo es válida para la Unión Europea y así en los EEUU se utiliza una cifra global de casos (menos de 200.000 casos para todo el país). Otros países prefieren utilizar una definición más restrictiva como menos de 4 casos por cada 10.000 en Japón; en Colombia la Ley 1438 de 2011 en su Título 9, artículo 140, establece la definición de enfermedad rara como aquella con una prevalencia menor a 1 por cada 5000 personas.

A pesar de que la Unión Europea marcó esta definición para todo su territorio, muchos países, sobre todo el Reino Unido, Dinamarca y Suecia mantienen criterios diferentes. El Comunicado de la Comisión emitido a finales de 2007, recomienda entre muchas de las acciones, utilizar una única definición para toda la Unión Europea, evitando así desigualdades de actuación en la provisión de los servicios de salud.

La Unión Europea también incluye en esta definición las condiciones (evolución o fenotipo diferente) de enfermedades no raras y añade un aspecto no ligado a la cifra de prevalencia, consistente en que tanto si es una enfermedad como una condición, debe tener un alto impacto en la mortalidad y/o producir graves deficiencias en la persona afectada.

Por otro lado, las enfermedades infecciosas, las cuales varían en frecuencia geográficamente en relación con factores históricos, sociales y ambientales, muestran que algunas de ellas son muy frecuentes en países en vía de desarrollo, mientras presentan bajas prevalencias en los países desarrollados.

“En este caso, se utiliza el nombre de enfermedades olvidadas, queriendo mostrar con este nombre que aun siendo raras para una parte de la humanidad, el conocimiento de las mismas puede venir de años o incluso siglos. Las enfermedades

¹ Decisión nº 1295/1999/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 29 de abril de 1999, por la que se aprueba un programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes en el marco de la acción en el ámbito de la salud pública (1999-2003). Decisión derogada por la Decisión nº 1786/2002/CE (DO L 271 de 9.10.2002, p. 1).

² Decisión nº 1350/2007/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 23 de octubre de 2007, por la que se establece el segundo Programa de acción comunitaria en el ámbito de la salud (2008-2013) (DO L 301 de 20.11.2007, p. 3).

olvidadas no suelen incluirse entre las enfermedades raras, aunque la ausencia de un consenso en este sentido produce cierta confusión terminológica entre profesionales y público en general”³.

Estos dos tipos de enfermedades componen las denominadas enfermedades huérfanas, aclarando que el objeto del presente proyecto tiene como foco exclusivamente las enfermedades raras.

Características

Las enfermedades raras:

1. Son enfermedades poco frecuentes
2. Son entidades clínicas muy heterogéneas con afectación de todos los órganos y sistemas del organismo.
3. Son enfermedades graves, amenazantes de la vida, crónicamente debilitantes e invalidantes y causan mucho sufrimiento para los pacientes y su entorno familiar.
4. Requieren de abordajes multidisciplinarios en salud, socio-sanitarios, sociales y educativos.
5. Producen un impacto creciente en Salud Pública y en la demanda de recursos sanitarios.

Problemas asociados

Posada⁴ describe los problemas más comunes asociados a las enfermedades raras, los cuales son enumerados en la siguiente Tabla de su autoría:

³ M. Posada, C. Martín-Arribas, A. Ramírez, A. Villaverde, I. Abaitua. Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España. Instituto de Investigación en Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III y CIBER de Enfermedades (CIBERER). Madrid. Feb. 2011. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?pid=S1137-66272008000400002&script=sci_arttext

Tabla 1: Principales problemas asociados a las Enfermedades raras.⁴

Tipos de problemas	Principales dificultades específicas
Asistenciales	<p>Requieren la coordinación entre la asistencia primaria y la asistencia especializada</p> <p>Precisan de la intervención de expertos de alto nivel</p> <p>Necesitan de enfoques multidisciplinarios</p> <p>Requieren de centros de referencia integrales, que abarquen diagnóstico, tratamiento, seguimiento e investigación</p>
Información y formación	<p>Falta de información adecuada</p> <p>Falta de actualización profesional (médicos, enfermeras, trabajadores sociales, etc.)</p>
Investigación	<p>Faltan tratamientos efectivos</p> <p>Ausencia de rentabilidad para la industria farmacéutica</p> <p>Gran dificultad para poder desarrollar investigación debido al bajo número y a la ausencia de concentración de la experiencia</p> <p>Desconocimiento de la realidad epidemiológica, diagnóstica, clínica y terapéutica</p>
Económicos y propiamente vitales	<p>Modifican negativamente la calidad de vida de los afectados y de sus familias</p> <p>Imponen una gran carga psicológica y social</p> <p>Suponen elevadas cargas económicas para las familias</p> <p>Conllevan un alto coste sociosanitario para los sistemas nacionales de salud</p>
Sociales y educativas	<p>Medidas para atender a sus necesidades educativas especiales</p> <p>Medidas para su integración laboral y social</p>
Sensibilización social	<p>Falta de sensibilización social para promover una gestión armonizada e integral de los recursos disponibles</p>

Todo esto trae como consecuencia una falta de gestión integral en salud, social, sociosanitaria y la ausencia de políticas en salud pública específicas para este tipo de enfermedades. Los problemas de los pacientes con Enfermedades Raras y los de sus familiares no se limitan a los mencionados, sino que se amplifican al carecer de inversiones dirigidas a paliar de forma específica sus necesidades clínicas, de investigación y necesidades sociales, tanto en el ámbito público como en el privado.

⁴ Posada de la Paz M. Las enfermedades raras y su impacto en la gestión de los servicios de salud. Rev Adm Sanit 2008; 6: 157-178.

Epidemiología de las enfermedades raras (ER)

- ✓ Según la OMS existen más de 6000 condiciones clínicas de baja prevalencia (ER)
- ✓ Más de 4000 condiciones raras son de origen genético y afectan prioritariamente a la población pediátrica
- ✓ Pacientes afectados de la población total: Un 5% de la población general*

USA: 20 millones

UE: 30 millones

Francia: 5 millones

España: 3.5 millones

Colombia: 3.5 millones

*Cifra aproximada

- ✓ Las enfermedades raras son patologías debilitantes con el paso del tiempo y potencialmente mortales: “El 50% de los afectados por enfermedades raras tienen un pronóstico vital de riesgo. El 65% son graves y altamente incapacitantes La mayoría de ellas son de carácter genético (80%), aunque no exclusivamente todas. Dos de cada tres enfermedades aparecen antes de los dos años de vida”⁵
- ✓ Según Eurordis (2005) las enfermedades raras corresponden a 3% o 4% de todos los nacimientos y se estima que semanalmente se identifican cinco nuevas enfermedades en el mundo ⁶
- ✓ La mayoría de los casos de enfermedades aparecen en la edad pediátrica, consecuencia directa de la alta frecuencia de enfermedades de origen genético y a la presencia de anomalías congénitas. De esta manera las

⁵ FEDER, Federación Española de Enfermedades Raras. “Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España” Estudio Enserio. Octubre de 2009.

⁶ Eurordis (2005) Rare Diseases: understanding this public health priority. Obtenida en 3 de octubre de 2011. <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education.php?lng=ES>

enfermedades raras suponen alrededor del 20 por ciento en la mortalidad infantil y el 10 por ciento de las hospitalizaciones pediátricas.⁷

- ✓ Según el Plan nacional de Salud de Enfermedades raras de Portugal, estas patologías son las responsables del 35% de las muertes en niños menores de un año, y de una de cada diez muertes entre el primer año y los 15 años de edad⁸
- ✓ “La prevalencia es mayor en los adultos que en los niños, debido a la excesiva mortalidad de algunas enfermedades infantiles, como malformaciones o enfermedades genéticas graves y también por la influencia de ciertas enfermedades cuya edad de aparición es más tardía como ciertas patologías autoinmunes, la esclerosis lateral amiotrófica o enfermedades genéticas del tipo de la enfermedad de Huntington, entre otras”⁹
- ✓ Las Enfermedades raras determinan un impacto creciente en Salud Pública y en la demanda de recursos en salud produciendo:

Déficits graves: motores (44%);
Dolores crónicos (22%);
Trastornos estéticos y funcionales severos (37%);
Déficit intelectual (7%)⁷

Incapacidades incompatibles con una vida normal:

- Encamamiento permanente (1%)
- Ausencia de autonomía (6%)
- Actividades reducidas (23%)
- Actividades restringidas (30%)
- Calidad de vida aceptable (36%)
- Ninguna incapacidad (4%)¹⁰

⁷ S. F. Kingsmore, C. J. Saunders, Deep Sequencing of Patient Genomes for Disease Diagnosis: ¿When Will It Become Routine? Sci. Transl. Med. 3, 87ps23 (2011).

⁸ Direção-Geral da Saúde, Portugal. (2008). Programa Nacional para Doenças Raras (PNDR). Obtenida en Noviembre 12 de 2011. <http://www.min-saude.pt/NR/rdonlyres/555DD3B345F0-4F74-B633-28889E721BF1/0/i010420.pdf>

⁹ M. Posada, C. Martín-Arribas, A. Ramírez, A. Villaverde, I. Abaitua. Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España. Instituto de Investigación en Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III y CIBER de Enfermedades (CIBERER). Madrid. Feb. 2011. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?pid=S1137-66272008000400002&script=sci_arttext

¹⁰ ORPHANET: <http://www.orpha.net/>

La epidemiología tiene un importante papel que desempeñar en el ámbito de las Enfermedades raras. Por un lado, debe proporcionar un punto de referencia para la elaboración de políticas de salud pública que afectan a las enfermedades raras, y por el otro, debe asumir el papel crucial en el diseño y desarrollo de la investigación etiológica y curso natural de estas enfermedades.

Antecedentes en el Abordaje de las Enfermedades Raras

Unión Europea

Desde la década de 1990, tanto en la Unión Europea (UE) como en los Estados miembros, los conceptos políticos y las iniciativas relativas a las enfermedades raras comenzaron a surgir (Figura 1).

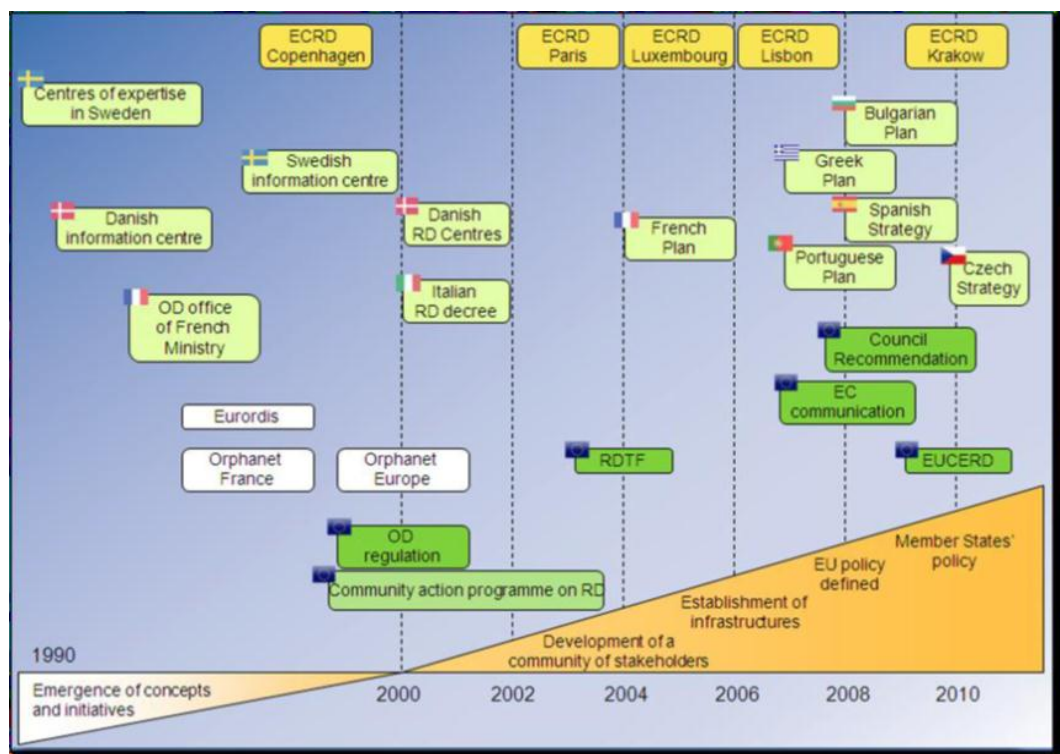


Figura 1: Surgimiento de conceptos e iniciativas alrededor de las enfermedades raras en Europa¹¹

¹¹ Aymé S., Rodwell C., eds., "2011 Report on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe of the European Union Committee of Experts on Rare Diseases - Part I: Overview of Rare Disease Activities in Europe and Key Developments in 2010", July 2011.

De hecho, hubo un número de países a la vanguardia en la década anterior al primer texto legislativo europeo sobre enfermedades raras, al Reglamento sobre medicamentos huérfanos de 16 de diciembre 1999, a la Comunicación de la Comisión que siguió (2008) y a la Recomendación del Consejo Europeo (2009).

A partir de 2010, se observa que las políticas a nivel nacional en cada país Europeo están cobrando impulso como consecuencia de la política de la UE, en particular la elaboración de planes nacionales o estrategias para enfermedades raras, en respuesta a la recomendación del Consejo (Decisión nº 1350/2007/CE de 2007) de "elaborar y adoptar un plan o una estrategia lo antes posible, preferiblemente antes de finales de 2013, a más tardar, para gestionar y estructurar todas las acciones relevantes en el ámbito de las enfermedades raras, en el marco de su salud y sistema de seguridad social. "

Marco político en otras regiones del mundo

Fuera de la región de Europa, numerosos países han desarrollado marcos de políticas públicas en el campo de las enfermedades raras. En su mayoría, estas iniciativas se refieren a la regulación de los medicamentos huérfanos.

EEUU

En Estados Unidos, las primeras políticas para los medicamentos huérfanos comenzaron cerca al año 1983 con la aprobación de la Ley de Medicamentos Huérfanos, seguidos por Japón y en Australia en 1993 y 1997. Europa siguió en 1999 mediante la implementación de una política común de la UE sobre medicamentos huérfanos.

La Oficina de Enfermedades Raras (ORD), se estableció en 1993 dentro de la oficina de la Dirección de los Institutos Nacionales de Salud (NIH). En el año 2002 mediante la Ley de Enfermedades Raras, se definieron como aquellas con una prevalencia de menos de 200.000 personas afectadas en los Estados Unidos. También se establecieron mandatos que incluyen la promoción de la cooperación entre los Institutos Nacionales de Salud para avanzar en la investigación en el campo de las enfermedades raras, así como para apoyar la cooperación con los centros regionales de excelencia, para la investigación clínica, la formación en el diagnóstico, métodos de prevención, control y tratamiento de las enfermedades raras.

Asia

Entre los países asiáticos, Japón tiene la distinción de contar con el programa más antiguo para investigación y atención de enfermedades raras en el mundo y define estas enfermedades como "... resultado de una causa identificable y sin tratamiento claramente establecido, que tienen un riesgo considerablemente elevado de discapacidad" y "que ... son crónicas en su desarrollo y requieren una cantidad significativa de trabajo para el cuidado del paciente, provocando una pesada carga para los miembros de la familia del paciente, tanto económica como mentalmente ". Las enfermedades tomadas en el marco del Programa Japonés, reciben fondos para la investigación y permiten la cobertura total de salud. Unos 650.000 pacientes se benefician del apoyo de gastos médicos en Japón.

En Singapur una enfermedad rara se define como aquella que representa una amenaza para la vida y se convierte en una enfermedad debilitante. La legislación, que entró en vigor a finales de 1991, dio una definición de los medicamentos huérfanos y el marco jurídico para la importación de estos en Singapur.

En Taiwán La ley de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos aprobada en el año 2000, trata aspectos que van desde la prevención hasta el tratamiento de estas enfermedades. Si se demuestra el sufrir la enfermedad rara, se podrá exigir el reembolso de los gastos médicos producidos. Los gastos incluyen el diagnóstico, tratamiento, medicamentos y suplementos nutricionales especiales. El tope del reembolso es del 70% de los gastos corrientes, aunque si las familias califican para el estatus de bajos ingresos, pueden recibir reembolsos de hasta el 100% de los medicamentos y suplementos nutricionales para el paciente.¹²

Por su parte Corea, aunque no cuenta actualmente con legislación sobre medicamentos huérfanos, ni tampoco un plan o estrategia nacional para las enfermedades raras, ha iniciado una serie de acciones a través del Ministerio de Salud y Bienestar Social. Estas incluyen el establecimiento de un Centro de medicamentos huérfanos sin fines de lucro en 1999, apoyado por la Food and Drug Administration de Corea (KFDA), que suministra medicamentos para enfermedades raras.

¹² EUCERD 2011 Informe sobre el estado de las actividades de las Enfermedades Raras en Europa - Parte I: Descripción de las actividades de las Enfermedades Raras en Europa y los principales acontecimientos en 2010

Australasia

La política de medicamentos huérfanos en Australia fue creada en 1997. Este programa de medicamentos huérfanos tiene por objeto garantizar la disponibilidad de una mayor gama de tratamientos para enfermedades raras. Australia también está dando los primeros pasos hacia una estrategia nacional para las enfermedades raras. En 2010, un proyecto de estrategia nacional se ha abierto para su consulta en la página web de la Unidad de Vigilancia Pediátrica de Australia. La propuesta sirve como una plataforma y un marco desde el que desarrollar estrategias, que recoge en estos principios fundamentales: Aumentar la conciencia de la carga de las enfermedades raras, ofrecer recursos educativos y oportunidades de contactos para profesionales de la salud, mejorar la atención de la salud de las personas con enfermedades raras, promover investigación, aumentar el conocimiento de la epidemiología y el impacto de las enfermedades raras en Australia a través de la investigación, desarrollar y difundir información sobre las enfermedades raras que son relevantes en el contexto australiano.

Enfermedades Raras (ER) en Colombia

Actualmente en Colombia, el abordaje de las Enfermedades raras es obsoleto a la luz de los modelos ya conocidos.

Comparados con el avance logrado por los países desarrollados, se evidencia la necesidad del desarrollo urgente de trabajos en la materia, con el fin de brindar a los afectados y sus familias la protección y acceso a la salud que necesitan. Sin embargo, comparados con otros países latinoamericanos, Colombia lidera al ser la segunda Nación que promulgó Ley de Enfermedades huérfanas.

Actualmente no hay estudios epidemiológicos sobre las ER en Colombia, ni datos fiables o registros consolidados sobre carga poblacional, así como políticas públicas en salud que respondan a las necesidades de este colectivo en estado de vulnerabilidad.

El poco conocimiento existente sobre estas enfermedades en nuestro país se encuentra fraccionado y disperso (entre las asociaciones de pacientes, centros de diagnóstico, instituciones científicas, hospitales, aseguradores, especialistas, grupos de investigación, entidades del estado) y por lo tanto es insuficiente.

No existen tampoco redes de atención e investigación, centros de referencia o excelencia, que permitan el seguimiento y tratamiento de casos, así como estudios

sobre incidencia, prevalencia e historia natural de estas enfermedades, mucho menos el acceso a tratamientos, atención especializada, terapias de avanzada o medicamentos.

Al mismo tiempo se generan barreras para acceder oportunamente a los servicios de salud. Estas barreras tienen que ver:

1. Con un sistema de salud diseñado para enfermedades más prevalentes. Es conocido que los sistemas de salud en el mundo tuvieron su origen en la resolución de los problemas de salud pública generados por las enfermedades más frecuentes y las condiciones agudas. Con el tiempo los países occidentales han centrado su atención en solucionar los problemas que generan las enfermedades crónicas, las cuales han adquirido una mayor relevancia con el progresivo aumento de la esperanza de vida y el consiguiente envejecimiento de la población. Sin embargo, el seguimiento de tratamientos a largo plazo es muy bajo y la falta de adherencia de los pacientes a los tratamientos es fundamentalmente un fracaso del sistema de atención de salud.¹³
2. Con las características mismas de estas enfermedades, su diversidad, su heterogeneidad, su dispersión geográfica, su carácter genético, su cronicidad y gravedad. Estas enfermedades ni pueden tratarse en todos los casos con políticas para enfermedades crónicas, porque no todas lo son, ni exclusivamente como enfermedades de alto costo, pues algunas son compatibles con calidad de vida normal si se detectan a tiempo, ni con planes o programas exclusivos para discapacidad, por sus tipologías particulares.
3. Con el funcionamiento del sistema de aseguramiento. El pluralismo de patologías de alta y baja frecuencia estructuradas con una misma prima de aseguramiento (UPC) no funciona operacionalmente, ya que para el cálculo de esta prima no se han tenido en cuenta las condiciones de baja frecuencia, las cuales por su comportamiento estadístico no quedan incluidas, por no cumplir el modelo de cálculo de esta prima fija para la población general. De esta manera es necesario implementar mecanismos innovadores de financiación para la población de pacientes con Enfermedades Raras, de lo contrario, las aseguradoras se verán inducidas por el sistema, a seleccionar

¹³ Sheri Pruitt, Steve Annandale, JoAnne Epping-Jordan, Jesús M. Fernández Díaz et al. Cuidado innovador de enfermedades crónicas. Organización Mundial de la Salud. 2003.

la población o los riesgos que atenderán, pues no tienen respaldo financiero ante los eventos de baja frecuencia (sean estos de alto o bajo costo).

4. Con lo modelos y sistemas de atención de salud, los cuales, en el caso de las Enfermedades raras, deben protegerse de la fragmentación de los servicios. La atención para las condiciones raras necesita integración para asegurar que la información se comparta entre centros, profesionales, proveedores y en el tiempo (desde el contacto inicial del paciente en adelante).

La integración también supone coordinar el financiamiento a través de diferentes vías de la atención de salud (por ejemplo: enfermos hospitalizados, ambulatorios y farmacia), incluyendo los esfuerzos de prevención, e incorporando los recursos de la comunidad que pueden ejercer un efecto multiplicador en el total de los servicios de atención de salud. El resultado de servicios integrados es mejor salud, menor desperdicio, menos ineficiencia y una experiencia menos frustrante para los pacientes.

Urge la necesidad de diseñar y poner en marcha un nuevo modelo de atención integral biopsicosocial, ya que el utilizado por el Sistema de Salud en Colombia no es aplicable a las enfermedades raras. Ni siquiera los planes de manejo para enfermedades crónicas resultan útiles sino se tienen en cuenta las necesidades específicas de este colectivo. Las Enfermedades raras requieren contacto con un sistema de salud prolongado y regular.

5. Con la falta de sistemas de información apropiados, apoyo y vigilancia continua para mejorar el seguimiento y la vigilancia epidemiológica de estas enfermedades, que bien gestionadas, reducirán la carga que ejercen sobre el sistema de salud y seguridad social y mejorarán la calidad de vida de los pacientes.
6. Con la falta de alineación en las políticas sectoriales para la salud. Es evidente que el gobierno y las diferentes autoridades crean políticas y estrategias que afectan a la salud. Las políticas de todos los sectores necesitan analizarse y alinearse para maximizar los resultados de salud.
7. Con el poco conocimiento en cuanto al mejor modelo de abordaje de esta problemática de salud pública por parte del Estado. Esto se soluciona involucrando en la formulación a los líderes en la atención de salud, los pacientes, las familias y los miembros de la comunidad, así como las organizaciones que los representan, los cuales deben ser considerados. Con

el fin de lograr la transformación necesaria para que la atención de las condiciones raras tenga éxito, es crucial iniciar el intercambio de información multidireccional para lograr consenso y compromiso político entre los interesados directos en cada etapa.

Dentro de este contexto surge la Ley 1392 del 2 de Julio de 2010 “Ley de Enfermedades Huérfanas” la cual empieza por hacer visibles a los tres millones y medio de colombianos que sufren estas patologías y sus familias, reconociendo estas enfermedades como de especial interés y ordenando la adopción de normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado colombiano a la población que padece de estas enfermedades y sus cuidadores.

Consideramos que en la reglamentación de la ley 1392 de 2010 está la oportunidad más importante para corregir y construir para el país los mecanismos que solucionarán la dramática situación relacionada con ER, pero que así mismo aliviaran al Sistema en general en muchos temas.

Objetivo general del proyecto

El objetivo general del Proyecto que presentamos es el de construir conjuntamente con el gobierno y los actores relacionados, el modelo de gestión administrativa y de prestación de servicios para los pacientes que presentan Enfermedades Raras, proyecto que esperamos realizar en el marco y al mismo tiempo que se realiza la reglamentación de la ley 1392 de 2010, con el fin de garantizar la protección social por parte del Estado colombiano a los pacientes con enfermedades raras.

Objetivos específicos

1. Apoyar la ejecución de un estudio de morbilidad y mortalidad de las enfermedades raras en el país.
2. Apoyar la construcción y consolidación del sistema de registro de enfermedades raras.
3. Formular una propuesta de financiación y de administración para las Enfermedades raras.
4. Apoyar el diseño de un modelo de gestión y atención para las ER que involucre el desarrollo guías de atención integral, desarrollo de políticas para

la educación médica, prevención de las enfermedades raras, desarrollo de Centros de referencia y redes específicas de diagnóstico y atención para estas enfermedades.

5. Formular una propuesta para la consolidación de grupos de investigación en enfermedades raras.
6. Apoyar la elaboración de un estudio de carga de enfermedad para el país de las enfermedades raras.

Objetivo Uno: 1. Apoyar la ejecución de un estudio de morbilidad y mortalidad de las enfermedades raras.

Marco de referencia

Uno de los aspectos más delicados para el desarrollo de la epidemiología de las enfermedades raras es que son invisibles en los sistemas de información sanitaria, dada la falta de sistemas apropiados de codificación y clasificación. Si una enfermedad no figura en una lista de enfermedades es sinónimo de no existencia.

No existe una única lista de enfermedades raras, en otras palabras, no existe un único inventario consensado que permita conocer el universo de estas enfermedades. Precisamente, este punto es uno de los considerados como básicos desde las acciones de la Unión Europea y por ello recomienda el desarrollo de este inventario en el marco de la próxima edición de la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE) de la OMS. La actual versión de esta clasificación CIE10 apenas recoge unos 300 códigos únicos (un solo código para una sola enfermedad) correspondientes a enfermedades y la novena versión menos de 100.

Por todo ello, el Grupo Operativo de Enfermedades de la Unión Europea, a través de su Grupo de Trabajo en codificación y clasificación, ha sido incluido en las discusiones de la siguiente versión de la CIE de la OMS como un grupo de trabajo específico para estas enfermedades.

Objetivos específicos

- Construir un listado específico y categorías de enfermedades raras
- Buscar las frecuencias y las probabilidades de ocurrencia de cada una de las categorías.
- Agrupar las mismas en un listado.

- Construir las tasas de mortalidad específicas por edad, sexo, causa básica de muerte y estimaciones de incidencias y prevalencias de las enfermedades en estudio.
- Construir los modelos de comportamiento y distribución de las enfermedades de interés.

A partir de este proceso se busca reproducir patrones de distribución de las enfermedades por región geográfica y por grupos de edad y sexo.

Producto-Beneficio

Diagnóstico sobre la situación de las enfermedades raras en Colombia.

Objetivo Dos: 2. Apoyar la construcción y consolidación del sistema de registro de enfermedades raras

Marco de referencia

El Comité Nacional de Estadísticas Vitales y de Salud de los EE.UU. define el registro como "una organización o sistema de recogida, almacenamiento, recuperación, análisis y difusión de información sobre individuos que tienen, ya sea una enfermedad en particular, una condición (por ejemplo, un factor de riesgo) que los predispone a la ocurrencia de un evento relacionado con la salud, o la exposición previa a sustancias (o circunstancias) que se sabe o se sospecha pueden causar efectos adversos a la salud".¹⁴

Las Bases de datos son costosas de establecer y mantener, requieren la cooperación de muchos profesionales de la salud y son de manejo cuidadoso. Por eso es importante que el Registro en Colombia se establezca con entidades que cuenten con los recursos financieros y experiencia suficiente para apoyarlo y llevarlo a cabo.

Los registros de pacientes han estado en vigor durante varias décadas en sectores tales como el cáncer, las enfermedades de alto costo y otro tipo de patologías. Esta larga historia y amplia recopilación de datos es la base sobre la que construir las directrices para el registro de pacientes con Enfermedades Raras (ER), aunque los registros de pacientes con ER tienen algunas características adicionales que los hacen específicos.

¹⁴ RDTF, Report on patient registries in the field of rare diseases (June 2011): Overview of the issues surrounding the establishment, management, governance and financing of academic registries. Disponible en: <http://nestor.orpha.net/EUCERD/upload/file/RDTFRegistriesrev2011.pdf>

Objetivos específicos

1. Crear el registro nacional de Enfermedades Raras
2. Documentar la historia natural de las enfermedades raras
3. Servir como un sistema de vigilancia activo para la ocurrencia de eventos inesperados o nocivos a causa de los productos o intervenciones en general y en particular de los medicamentos utilizados.
4. Medir la calidad de los servicios de atención / planes para estas patologías y producir información que estimule las investigaciones sobre etiología de las ER

Beneficios

- Los registros de pacientes y bases de datos constituyen instrumentos fundamentales para el desarrollo de la clínica, la investigación en el campo de las enfermedades raras (ER) y la mejora de la atención al paciente y su salud, así como la planificación social, económica y de calidad de vida.
- Son vitales para evaluar la viabilidad, facilitar la planificación adecuada de ensayos clínicos y para apoyar el reclutamiento de pacientes, evaluando el impacto de las nuevas intervenciones.
- Los registros de pacientes tratados con medicamentos huérfanos son especialmente importantes ya que permiten la obtención de pruebas sobre la eficacia del tratamiento y de sus posibles efectos secundarios, teniendo en cuenta que la autorización de comercialización se concede normalmente a un momento en que la evidencia es todavía limitada, aunque ya algo convincente.
- Son de gran interés para los investigadores, socios industriales, profesionales de la salud, pacientes y sus organizaciones, y, en definitiva, para la comunidad.

Producto

Registro Nacional de Enfermedades Raras establecido.

Objetivo Tres: Formular una propuesta de financiación y de administración para las Enfermedades raras.

Marco de Referencia

Con el interés en las enfermedades crónicas, va surgiendo también el interés por las Enfermedades Raras (ER) en los países desarrollados. Debido a que estas condiciones son en su mayoría crónicas, con frecuencia invalidantes o con una mortalidad precoz elevada, los problemas que generan están relacionados con el elevado coste social y sanitario relacionado con la atención y estudio de este conjunto de enfermedades. Las condiciones raras son el reto a la atención de salud de este siglo.

Las enfermedades raras contribuyen de una manera desproporcionada a la carga global de discapacidad medida en AVADS (Años de Vida Ajustados por Discapacidad), así como a una alta tasa de mortalidad, pero carecen de interés social general porque se trata de enfermedades con un reducido número de enfermos. En su conjunto, sin embargo, afectan al 6% total de la población mundial.

Este grupo de condiciones comparte algunos, pero no todos, los criterios definidos para las patologías de alto costo.

En el caso de las enfermedades raras, los costos de atención en los servicios de salud de algunas pueden estar por encima del percentil 95%, pueden permanecer por encima de este umbral de un año a otro, pero muchas tienen un curso afectado con mayor preponderancia por la suplencia social, psicológica, arquitectónica, nutricional, enzimática, entre otros, cursando en algunas casos con un estilo de vida normal si se detectan a tiempo.

Indudablemente al igual que en las enfermedades de alto costo, las personas afectadas por alguna enfermedad rara y sus familias merecen la protección financiera a cargo de la sociedad en general; pero la gestión de la enfermedad rara se diferencia de la gestión de la enfermedad de alto costo, en que es indispensable contar con centros de referencia expertos para el reducido número de personas afectadas por cada patología, donde los pacientes y sus familias puedan encontrar

profesionales y servicios altamente especializados y competentes para el manejo adecuado de sus dolencias y sus necesidades, que concentren la casuística y puedan desarrollar curvas de aprendizaje que los lleve a convertirse en centros de excelencia para aumentar el valor predictivo positivo (dada la baja prevalencia de estas enfermedades) y disminuir la probabilidad de error.

El ajuste de riesgo aunque es un uso clave para la identificación de las enfermedades de alto costo, no es factible de aplicar en el caso de las enfermedades raras, sencillamente porque este se hace con base en técnicas estadísticas afectadas por la frecuencia de los eventos incluidos en los modelos.

Experiencias con la financiación de enfermedades raras en otros países

Entre menos frecuente sea un evento, menos confiable es el resultado arrojado por el modelo estadístico, por eso el camino seguido por algunos países, como Alemania, Bélgica o Israel, es la separación de los fondos destinados a la atención de pacientes con enfermedades raras, en un fondo de alto riesgo, con un presupuesto asignado según las necesidades de tratamiento de cada persona, garantizando el acceso y la equidad necesarios, sin las barreras que impone el sistema a la población en general. Además estos fondos pueden acceder a recursos de otros sectores de la economía y de donaciones que usualmente no están disponibles para el resto del sistema de salud.

Bélgica específicamente cuenta con un fondo de solidaridad especial para un reembolso adicional para los pacientes con enfermedades raras o quienes necesitan tratamientos muy específicos, de acuerdo a los siguientes criterios: a) una indicación rara; b) un problema raro; c) un problema raro que necesita atención compleja y continua; d) la aplicación de ayudas o tratamientos innovadores e) niños crónicamente enfermos; y f) algunos tratamientos en el extranjero. Para cada caso, se deben cumplir unas condiciones específicas y se hace el reembolso de acuerdo a la disponibilidad de recursos.

Financiación en Colombia

Muchos de los exámenes diagnósticos, tratamientos y medicamentos para las Enfermedades Raras en Colombia, no están cubiertos por el Plan Obligatorio de salud (POS) y se requiere recurrir al mecanismo de tutela para posteriormente hacer recobro al Fondo de Solidaridad y Garantía (FOSYGA) o a los entes territoriales de los gastos causados, dependiendo del régimen de aseguramiento.

Mediante la interposición de la tutela y a través del fallo de un Juez, se pueden solicitar los medicamentos, elementos, exámenes o tratamientos que están siendo negados por las aseguradoras y obtenerlos, obligando así a las EPS a asumirlos.

Y aunque este mecanismo ha funcionado como una opción para financiar estas situaciones, el aumento del número de interposiciones de este recurso por eventos POS, las demoras en el flujo de fondos y de la atención en salud, la ausencia de vigilancia epidemiológica de las enfermedades raras, entre otros factores, han aumentado el monto de las cuentas recobradas al FOSYGA, con una carga tanto para el sistema, como para las familias.

En 2010 se promulgó en Colombia la Ley 1392 en la cual se define y se regula la atención de las enfermedades huérfanas en el país. 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). Dentro de esta definición se incluyen las enfermedades raras, las ultrahuérfanas y las olvidadas.

La responsabilidad sobre la actualización de la lista en la que se incluyen todas las enfermedades huérfanas recae sobre la Comisión de Regulación en Salud (CRES); esta actualización debe realizarse cada dos años. El objetivo de la Ley es garantizar la cobertura de todos los colombianos que sufran de estas enfermedades y se rige bajo los principios de universalidad, corresponsabilidad, solidaridad e igualdad. Según la Ley 1392, la financiación para el diagnóstico, tratamiento, medicamentos, procedimientos y cualquier otro servicio requerido por las personas que sufran de enfermedades huérfanas, se obtendrá de recursos dispuestos por la Ley 715 de 2001, los recursos faltantes se financiarán a partir de la subcuenta de Eventos Catastróficos y Accidentes de Tránsito (subcuenta ECAT), del Fosyga. Además, se autoriza al Gobierno Nacional para que en un año adopte un sistema de negociación y compra, que podrá ser centralizado, con las farmacéuticas y laboratorios productores e importadores de medicamentos y tecnologías diagnósticas, para la atención de este tipo de patologías, que permita el acceso equitativo para todos los pacientes.

Las enfermedades raras son también un punto de consideración en la sentencia T-760 de 2008 de la Corte Constitucional colombiana, que ha hecho precisiones importantes sobre el sistema de salud colombiano. Entre éstas, obliga al Estado a Modificar el plan de beneficios (o POS, plan obligatorio de salud). En particular, en su Auto de Seguimiento número 226 asevera: "...las actualizaciones interiores del

POS incentivarán el acceso a servicios médicos para aquellas personas que sufren de enfermedades catastróficas, huérfanas y raras.” (Numeral iv del punto 2,3).

Sin embargo, no se ha definido aun en Colombia el Modelo administrativo y financiero. Las ER requieren la alteración del curso de atención y financiación diseñado hasta ahora y requerirán el esfuerzo decidido de los encargados de adoptar las decisiones y los líderes en la atención de salud. Afortunadamente, hay estrategias conocidas y eficaces para reducir su repercusión negativa.

La solución es contemplar una nueva manera de pensar en y sobre la administración de las condiciones raras. Mediante la innovación, el sistema de atención de salud puede maximizar sus retornos mediante modificaciones del sistema de financiación, recobro y modelo de atención para estas patologías. Muchos países están realizando el cambio y comenzando programas innovadores para la atención de estas condiciones.

Los pequeños pasos, en este sentido, son tan importantes como la revisión del sistema. Los que adoptan el cambio, mayor o menor, están experimentando beneficios hoy y creando la base del éxito futuro, así sea con escasos y al parecer inexistentes recursos.

Metodología

Nuestra propuesta para el modelo administrativo y financiero es la siguiente:

1. Crear la Cuenta Nacional de Enfermedades Raras que se encargará del censo de los pacientes existentes con estas patologías, la administración de los recursos destinados para su atención, la creación, contratación y vigilancia de una red de servicios sociales y de salud especializada para su atención.
2. Esta cuenta administrará una prima especial por cada Colombiano, independiente del régimen a que pertenezca, que será pagada por cada Aseguradora o Entidad Territorial mientras permanezcan personas no afiliadas.
3. Estos recursos financiarán la atención de las patologías consideradas Raras por su baja prevalencia en el país, situación que las hace no asegurables dentro de la prima general del POS. Las prestaciones requeridas para su diagnóstico confirmado deberá estar a cargo de las EPS/EPSS y EOC.

4. La Cuenta de Enfermedades Raras será responsable de la definición e identificación, mediante Criterios Técnicos únicos, para el país, basados en evidencia, de las Patologías que serán denominadas raras y que serán objeto de Protección Social especial, y desarrollará la metodología oficial para la selección y posibles inclusiones o exclusiones
5. La Cuenta de Enfermedades raras definirá un “paquete” de servicios sociales-salud específico para cada Enfermedad que sea clasificada como Rara, para pacientes y cuidadores y un *Proceso Operativo Especial* en el SGSSS con la Creación de una Unidad Centralizada de Gestión de Enfermedades raras de Colombia que garantice el acceso al paquete de atención integral.
6. Así mismo realizará un censo detallado de los casos existentes para medir su carga en la población en un Sistema de información que permita el seguimiento en el tiempo de estos pacientes y medir los resultados en salud y calidad de vida de la atención integral que recibirán.
7. La Cuenta de Enfermedades Raras será responsable de realizar por el país, compra masiva de los medicamentos necesarios para los casos existentes, declarándolos como esenciales con el fin de evitar la intermediación y lograr mejores precios.
8. La Cuenta de Enfermedades raras será responsable de Identificar, clasificar y articular en red, los prestadores Centros de referencia y si hubieren, centros de Excelencia existentes en el país para la confirmación diagnóstica y el tratamiento de estas patologías.
9. La Cuenta de Enfermedades raras será responsable de Desarrollar dentro de la red de prestadores “Farmacias Inteligentes” que aseguren la dispensación personalizada de medicamentos con supervisión clínica de interacciones, adherencia, tolerancia etc., hagan seguimiento de consumos y eviten la reventa o mercado negro de estos medicamentos de gran valor económico y social.
10. Las Enfermedades Raras, se declararán objetivo de vigilancia de modo que toda IPS y EPS de ambos regímenes, EOC, Aseguradoras de regímenes de excepción y Entidades Territoriales deba buscarla y notificarla.
11. La Cuenta de Enfermedades raras será responsable de Liderar las convocatorias multidisciplinarias y acompañar los procesos para el

desarrollo de los protocolos de atención (basados en evidencia y adoptados por consenso) siguiendo la metodología acordada para tal fin, aportando el líder metodológico para cada ejercicio y necesario para la evaluación objetiva de las solicitudes en la unidad de Gestión y para difundirlo en los Servicios de Salud de modo que el diagnóstico se “piense” como posible y se busque en los contactos habituales.

Algunas otras alternativas para financiación de esta cuenta las presentaríamos posteriormente en la mesa de trabajo con el Ministerio.

Producto y beneficios

Modelo de Financiamiento establecido y entidad encargada de la administración y gestión de estas enfermedades constituida. Los beneficios serían incontables tanto para los pacientes - disminuyendo los trámites burocráticos y el acceso-, como para el sistema - permitiendo la vigilancia, el reembolso rápido y controlado, el ahorro en el pago de tecnologías de la salud, y el mantenimiento de información al día sobre el comportamiento de estas patologías-.

Objetivos pendientes para su propuesta y desarrollo

Es evidente que el trabajo relacionado con las enfermedades raras requiere de toda la decisión política y además de un esfuerzo de largo aliento y alcance. Los tres objetivos que quedan pendientes en su desarrollo, dependen además del avance que pueda lograrse con los tres puntos iniciales de la propuesta. Estos puntos son los siguientes:

- 4. Apoyar el diseño de un modelo de gestión y atención para las ER que involucre el desarrollo guías de atención integral, desarrollo de políticas para la educación médica, prevención de las enfermedades raras, desarrollo de Centros de referencia y redes específicas de diagnóstico y atención para estas enfermedades.**
- 5. Formular una propuesta para la consolidación de grupos de investigación en enfermedades raras.**
- 6. Apoyar la elaboración de un estudio de carga de enfermedad para el país de las enfermedades raras.**



Esperamos que esta propuesta facilite la delineación del camino que recorreremos en la consecución de la inclusión social y la protección de los afectados por enfermedades raras y sus familias en nuestra querida Colombia.

Bibliografía

- Aymé S., Rodwell C., eds., “2011 Report on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe of the European Union Committee of Experts on Rare Diseases - Part I: Overview of Rare Disease Activities in Europe and Key Developments in 2010”, July 2011. Disponible en: <http://www.eucerd.eu/upload/file/Reports/2011ReportStateofArtRDActivities.pdf>
- Boletín Oficial de las Cortes Generales del Senado. Informe de la Ponencia de estudio encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades y, especialmente, las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyan a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida, constituida en el seno de la Comisión conjunta de la Comisión de Sanidad y Consumo y de la Comisión de Trabajo y Asuntos Sociales (543/000016). BOCG: serie I (659); 23 de febrero de 2007: 1-24. Accion Europea en el Ambito de las Enfermedades >> Consejería de Sanidad y Consumo. Orden de creación de Sistema de Información de las Enfermedades raras . DOE 2004 (25 mayo): 59: 6566-6567.
- Consulta Pública las Enfermedades Raras: Un Desafío para Europa. Comisión Europea Dirección General de Sanidad y Protección de los Consumidores Comisión Europea, L-2920 Luxemburgo. Tel. (352) 43 01-1. 2008 http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/raredis_comm_es.pdf
- Decisión nº 1295/1999/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 29 de abril de 1999, por la que se aprueba un programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes en el marco de la acción en el ámbito de la salud pública (1999-2003). Decisión derogada por la Decisión nº 1786/2002/CE (DO L 271 de 9.10.2002, p. 1).
- Decisión nº 1350/2007/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 23 de octubre de 2007, por la que se establece el segundo Programa de acción comunitaria en el ámbito de la salud (2008-2013) (DO L 301 de 20.11.2007, p. 3).
- Direcção-Geral da Saúde, Portugal. (2008). Programa Nacional para Doenças Raras (PNDR). Obtenida en Noviembre 12 de 2011. <http://www.min->

saude.pt/NR/rdonlyres/555DD3B345F0-4F74-B633-28889E721BF1/0/i010420.pdf

- ECRD – European Conference on Rare Diseases-2007
- EUCERD 2011 Informe sobre el estado de las actividades de las Enfermedades Raras en Europa - Parte I: Descripción de las actividades de las Enfermedades Raras en Europa y los principales acontecimientos en 2010
- Eurordis (2005) Rare Diseases: understanding this public health priority. Obtenida en 3 de octubre de 2011. <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education.php?lng=ES>
- FEDER, Federación Española de Enfermedades Raras. “Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España” Estudio ENSERio. Octubre de 2009.
- GUILLÉN ENRIQUEZ J, DURÁN PLÁ E, PASTOR GRACÍA MA, RODRÍGUEZ ROMERO E. Aproximación a la Situación de las Enfermedades en Andalucía. Consejería de Salud y REPIER. 2004.
- LUENGO S, ARANDA MT, DE LA FUENTE M. Enfermedades raras: Situación y Demandas Sociosanitarias. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. Colección estudios e Informes. 2001 Serie estudios nº 5.
- Ministerio de Sanidad y Consumo. Orden Ministerial SCO/3158/2003, de 7 de noviembre por la que se crea el Instituto de Investigación en Enfermedades raras. BOE 2003 (14 diciembre de 2003); 273: 40101-40103.
- M. Posada, C. Martín-Arribas, A. Ramírez, A.Villaverde, I. Abaitua. Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España. Instituto de Investigación en Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III y CIBER de Enfermedades (CIBERER). Madrid. Feb. 2011. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?pid=S1137-66272008000400002&script=sci_arttext
- ORPHANET: <http://www.orpha.net/>
- POSADA DE LA PAZ, Manuel. Rare diseases Epidemiology. Instituto de Investigación en Enfermedades (IIER) Instituto de Salud Carlos III y Centro

de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades (CIBERER). P. 542. Madrid. 2009.

- Posada de la Paz M. Las enfermedades raras y su impacto en la gestión de los servicios de salud. Rev Adm Sanit 2008; 6: 157-178.
- RAMALLE-GÓMARA E, GONZÁLEZ MA, PERUCHA M, QUIÑONES C, LEZAUN ME, POSADA-DE LA PAZ M, en nombre del Grupo REpIER (Red de Investigación Epidemiológica de Enfermedades). Mortalidad por la enfermedad de Huntington en España en el período 1981- 2004. Rev Neurol 2007; 45: 88-90.
- RDTF, Report on patient registries in the field of rare diseases (June 2011): Overview of the issues surrounding the establishment, management, governance and financing of academic registries. Disponible en: <http://nestor.orpha.net/EUCERD/upload/file/RDTFRegistriesrev2011.pdf>
- Sheri Pruitt, Steve Annandale, JoAnne Epping-Jordan, Jesús M. Fernández Díaz et al. Cuidado innovador de enfermedades crónicas. Organización Mundial de la salud. 2002.
- S. F. Kingsmore, C. J. Saunders, Deep Sequencing of Patient Genomes for Disease Diagnosis: When Will It Become Routine?. Sci. Transl. Med. 3, 87ps23 (2011).