



# ENFERMEDADES HUERFANAS / RARAS 2025

# LAS ENFERMEDADES HUERFANAS O RARAS EN EL MUNDO

- APROXIMADAMENTE 7000 DIAGNOSTICOS
- UNA ENFERMEDAD PUEDE SER RARA EN UNA REGIÓN Y HABITUAL EN OTRA.
- CADA REGIÓN TIENE SU DEFINICIÓN
  - Estados Unidos: Cualquier enfermedad o afección que afecte a menos de 200.000 personas.
  - Europa: Enfermedades que ponen en peligro la vida o son crónicamente debilitantes y cuya prevalencia es tan baja que se necesitan esfuerzos combinados especiales para abordarlas.
  - Japón: Cualquier enfermedad que afecta a menos de 50.000 pacientes.



## COLOMBIA

- MIGRANDO TERMINO DE HUERFANAS A RARAS POR AHORA EHR
- 2247 DIAGNÓSTICOS
- SON AQUELLAS CRÓNICAMENTE DEBILITANTES, GRAVES, QUE AMENAZAN LA VIDA Y TIENEN UNA PREVALENCIA MENOR DE 1 POR CADA 5.000 PERSONAS.



## NORMATIVIDAD



- **LEY 1392 DE 2010**

RECONOCE ENFERMEDADES HUÉRFANAS DE ESPECIAL INTERÉS EN SALUD

- **LEY 1438 DE 2011**

DEFINE ENFERMEDADES HUÉRFANAS

- **DECRETO 1954 DE 2012**

SISTEMA DE INFORMACIÓN DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS  
(CENSO – SIVIGILA)

- **RESOLUCIÓN 430 DE 2013**

PRIMER LISTADO ENFERMEDADES HUÉRFANAS 1920

- **RESOLUCIÓN 3681 DE 2013**

REQUERIMIENTOS TÉCNICOS CENSO CUENTA DE ALTO COSTO

## NORMATIVIDAD

- **CIRCULAR EXTERNA 0049 DE 2015 DEL INSTITUTO NACIONAL DE SALUD**  
LINEAMIENTOS REPORTE SIVIGILA
- **RESOLUCIÓN 2048 DE 2015**  
ACTUALIZA LISTADO ENFERMEDADES HUÉRFANAS [2149](#)
- **RESOLUCIÓN 429 DE 2016**
  - ADOPTA LA POLÍTICA DE ATENCIÓN INTEGRAL EN SALUD.
- **RESOLUCIÓN 3202 DE 2016**
  - RUTAS INTEGRALES DE ATENCIÓN EN SALUD





## NORMATIVIDAD

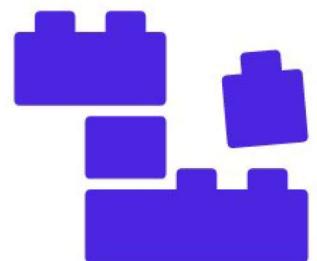
- **RESOLUCIÓN 3280 DE 2018**  
RUTA DE PROMOCIÓN Y MANTENIMIENTO DE LA SALUD MATERNO PERINATAL
- **DECRETO 1652 DE 2022**  
EXCEPCIONES PARA EL COBRO DE CUOTA MODERADORA EN ATENCIones  
RELACIONADAS CON EHR
- **RESOLUCIÓN 023 DE 2023**  
ULTIMO LISTADO ENFERMEDADES HUÉRFANAS 2247

## RESOLUCIÓN 3202 DE 2016 GRUPOS DE RIESGO



# CONSTRUCCIÓN COHORTE ALIANSALUD

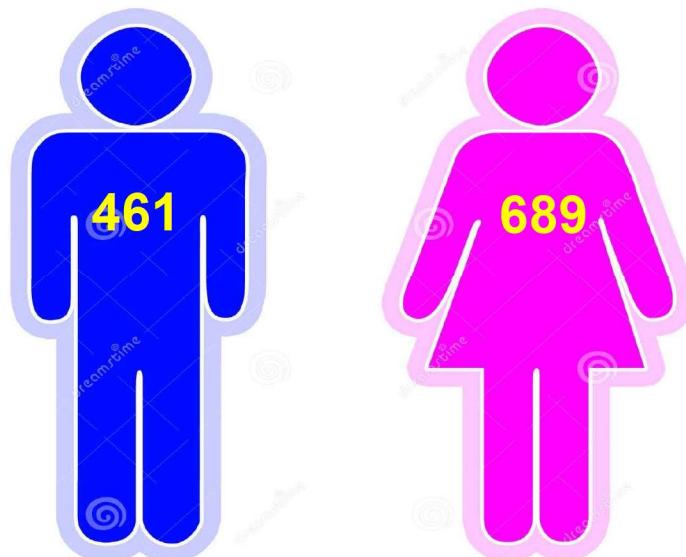
1. CENSO 2013
2. CENSO HEMOFILIA (RESOLUCIÓN 123 DE 2016)
3. REPORTE A SIVIGILA
4. REGISTRO NACIONAL DE PACIENTES CON ENFERMEDADES HUÉRFANAS
5. REPORTE DE PACIENTES
6. REPORTE DE IPS
7. REPORTE MIPRES
8. REPORTE TUTELA
9. REPORTE AREA AUTORIZACIONES
10. IDENTIFICACIÓN EN PROCESO DE RECOBROS
11. TRASLADOS DE ASEGURADORAS



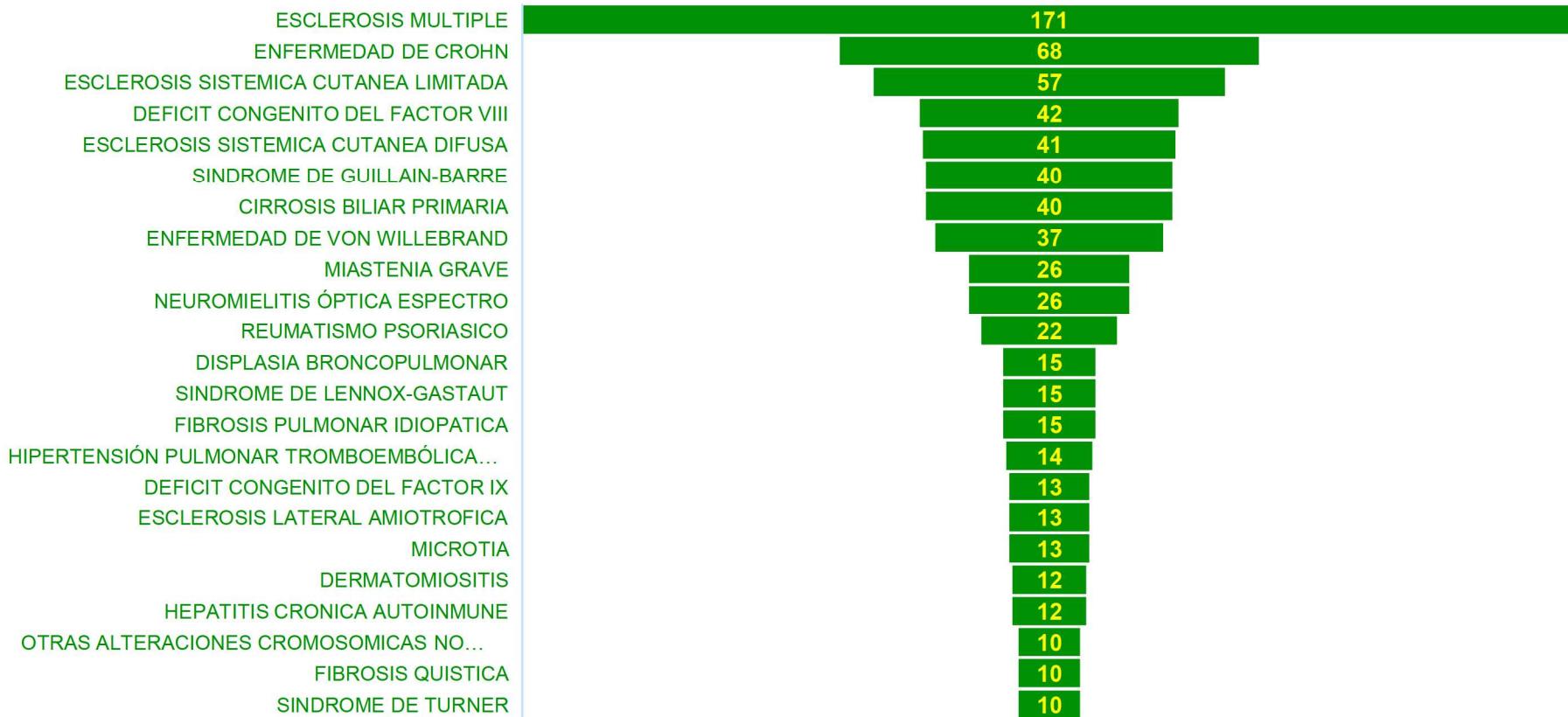
# CARACTERIZACIÓN POBLACIONAL 2025



**1150 PACIENTES**

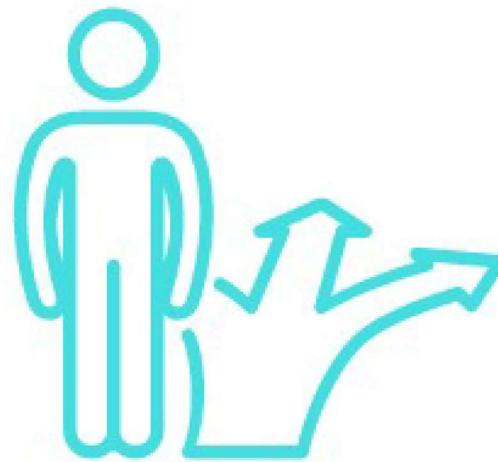


## DIAGNOSTICOS MAS FRECUENTES EN ALIANSALUD (722 PACINETES)





## RUTA ENFERMEDADES HUÉRFANAS ALIANSALUD





## DIFICULTADES



- DIFICULTAD EN OBTENER UN DIAGNÓSTICO
- POCA INVESTIGACIÓN DISPONIBLE SOBRE SU ENFERMEDAD
- ESCASES DE MÉDICOS O CENTROS CON EXPERIENCIA EN TRATAR UNA ENFERMEDAD ESPECÍFICA
- FALTA DE OPORTUNIDAD EN CITAS
- MÚLTIPLES PATOLOGÍAS QUE AFECTAN DIFERENTES ÓRGANOS Y/O SISTEMAS
- OPCIONES DE TRATAMIENTO LIMITADAS
- MEDICAMENTOS NO DISPONIBLES EN EL PAÍS
- PENDIENTE LINEAMIENTOS RIAS EH
- DESCONOCIMIENTO DE LA SOCIEDAD
- SENSACIÓN DE AISLAMIENTO
- FALTA DE INFORMACIÓN
- DIFICULTA PARA ARTICULAR ATENCIones DE PLANES VOLUNTARIOS Y PLAN OBLIGATORIO
- DIFICULTAD EN REPORTE A SIVIGILA



## RECOMENDACIONES



- COMUNICACIÓN ENTRE EL PROFESIONAL SALUD Y EL PACIENTE
- SEGUIR LAS INDICACIONES DE SU MEDICO
- INFORMAR LAS NOVEDADES EN LOS SÍNTOMAS
- BUSCAR ASOCIACIONES DE PACIENTES CON EL MISMO DIAGNOSTICO
- CUIDAR AL CUIDADOR



GRACIAS