



DIRECCIÓN GENERAL
DE SANIDAD MILITAR

Boletín N° 04



COMANDO GENERAL
FUERZAS MILITARES DE COLOMBIA
UNIÓN - INTEGRIDAD - VICTORIA

En Sanidad Militar cuidamos tu salud, para un futuro mejor.

ENFERMEDADES HUÉRFANAS Y RARAS

Conmemoración Mundial 28 de Febrero

- Se conoce como enfermedades raras a un amplio y variado grupo de enfermedades que afectan a un número reducido de personas en el mundo, la definición de las enfermedades raras varía en diferentes países o regiones, pero tienen características comunes: baja prevalencia, en su mayoría crónicas, debilitantes y potencialmente mortales.
- Se estima que existen alrededor de 7 000 enfermedades raras en el mundo, aunque no se conoce el origen de todas, se estima que el 80 % pueden ser de origen genético, pueden afectar a personas de cualquier edad, pero alrededor de dos terceras partes se identifican en la infancia (Protocolo de Vigilancia Enfermedades Huérfanas, INS)
- El objetivo de su conmemoración es crear conciencia y ayudar a todas las personas que padecen esta condición, a recibir de forma oportuna el debido diagnóstico y tratamiento y que, a la larga, esto les garantice una vida mejor.
- Sabemos que el mes de febrero presenta una característica muy particular y es que, dependiendo del año, puede ser bisiesto o no. Por esta razón, se escogió esta fecha, como una manera simbólica de asociar esta rareza, con la enfermedad





- Las enfermedades huérfanas-raras han sido definidas por el Estado Colombiano como aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5 000 personas.
- En Colombia la fuente oficial de información de enfermedades huérfana-raras es el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades huérfanas, con corte al 30 de diciembre de 2021 hay 60 471 personas diagnosticadas con una enfermedad rara. Los diagnósticos con más de mil casos registrados son: esclerosis múltiple (3 980 casos), la enfermedad de Von Willebrand (3 273 casos), déficit Protocolo de Vigilancia de Enfermedades Huérfanas - Raras⁵ de 22 congénito del factor VIII (3 117), síndrome de Guillain Barré (2 465), displasia broncopulmonar (1 607), reumatismo psoriásico (1 575), drepanocitosis (1 487), miastenia gravis (1 476), esclerosis sistémica cutánea limitada (1 260), enfermedad de Crohn (1 246), esclerosis sistémica cutánea difusa (1 152) y cirrosis biliar primaria (1 141). (Protocolo de Vigilancia Enfermedades Huérfanas, INS)
- Hasta el momento, en Colombia han sido reconocidas 2.700 enfermedades huérfanas. Y a nivel mundial, el número de patología identificadas es mayor.
- La lista de enfermedades huérfanas también incluye malformaciones durante la gestación, enfermedades tóxicas e infecciosas, enfermedades autoinmunes y cánceres poco conocidos. Todas estas patologías son distintas y no todos los pacientes presentan los mismos síntomas. Por lo general, se evidencian desde el nacimiento y aunque la falta de conocimiento es grande, una persona puede tardar hasta 10 años en recibir con exactitud su diagnóstico.



- **Algunos derechos fundamentales para las personas con enfermedades huérfanas incluyen:**
- **Cuidado y tratamiento:** Todo paciente con enfermedad huérfana tiene derecho a cuidado, suministro de medicamentos, intervenciones quirúrgicas, prácticas de rehabilitación, exámenes de diagnóstico y seguimiento de los tratamientos iniciados.
- **Acceso a información:** Las personas afectadas deben tener acceso a información sobre su enfermedad, opciones de tratamiento y recursos disponibles.
- **Derechos de los pacientes terminales:** Se deben respetar los derechos de los pacientes terminales, incluyendo el acceso a cuidados paliativos y apoyo emocional.
- **Normatividad y beneficios:** La normatividad protege a los pacientes con enfermedades huérfanas, y es importante conocer los beneficios legales y financieros disponibles.
- **Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad:** Los derechos establecidos en esta convención también aplican a personas con enfermedades huérfanas.
- **En Colombia, actualmente se han reportado 80,954 pacientes con enfermedades huérfanas/raras, y el aumento en los casos se debe a avances en diagnósticos y reportes oportunos. Las enfermedades del sistema nervioso central, enfermedades de la sangre y órganos hematopoyéticos, y malformaciones congénitas son las más frecuentes** (<https://www.minsalud.gov.co/Paginas/Opciones-de-vida-para-quienes-padecen-Enfermedad-Huerfanas.aspx>)

