

**CARACTERIZACIÓN SOCIODEMOGRÁFICA DE LAS ENFERMEDADES
HUÉRFANAS EN COLOMBIA**

Ana María Pérez Zauner

MD, Esp, Msc (c)

Universidad Colegio Mayor Nuestra Señora del Rosario

Bogotá, 2016

**CARACTERIZACIÓN SOCIODEMOGRÁFICA DE LAS ENFERMEDADES
HUÉRFANAS EN COLOMBIA**

Trabajo de Grado
Maestría Genética Humana

Autor:

Ana María Pérez Zauner

MD, Esp, Msc (c)

Director:

Claudia Tamar Silva A. Biol MSc. PhD(c)

Universidad Colegio Mayor Nuestra Señora del Rosario

Bogotá, 2016

NOTA DE SALVEDAD DE RESPONSABILIDAD INSTITUCIONAL

“La Universidad del Rosario no se hace responsable por los conceptos emitidos por los investigadores en su trabajo, solo velará por el rigor científico, metodológico y ético del mismo en aras de la búsqueda de la verdad y la justicia”.

Nota de aceptación:

Jurado del trabajo de grado

Jurado del trabajo de grado

Bogotá, 2016

Agradecimientos

A mi esposo, por su apoyo, cariño y amor en la construcción de este proyecto de vida.

A mi familia por su apoyo, ayuda y amor.

A la Dra Claudia por su apoyo incondicional, su cariño y sus invaluable enseñanzas en este proceso. Simplemente no tengo palabras para agradecerle.

A las Dras Dorita y Norita, por sus enseñanzas y cariño.

A la Dra. Heidi Mateus por todas sus enseñanzas y por su invaluable apoyo en este trabajo.

Al Dr. Restrepo y el Dr. Laissue por sus enseñanzas, guías y apoyo.

Al Dr. Trillos, por todas sus enseñanzas, su apoyo y cariño.

A la Dra. Ana Isabel Gómez, por sus consejos, su cariño, su ejemplo y apoyo.

A la universidad del Rosario, por otorgado las herramientas para realizar esta maestría.

A mis compañeros que me rodaron y estrellaron por toda la universidad.

A todos los que me acompañaron en este proceso y me ayudaron a construir este sueño.

Contenido

Resumen.....	14
Métodos:	14
Resultados:	15
Discusión:	15
Conclusiones:	15
Introducción	16
Marco Teórico.....	18
Enfermedades Raras.....	18
Marco político.....	20
Unión Europea	20
Francia.....	21
Portugal.....	22
España	22
Reino Unido.....	24
Alemania	24
Italia.....	25
Japón	26
Canadá	26
China	27
Estados Unidos.....	27
Colombia	28
Argentina.....	29
Brasil.....	29
Registros Enfermedades Raras	30
Plataforma Europea para el Registro de Enfermedades Raras (EPIRARE)	30
Código Único de Identificación	32
Codificación y Clasificación.....	32
Grupo de indicadores y conjunto de datos comunes.....	33
Procedimientos de Control de Calidad	40
Validez interna y externa	41
Registro Global de Pacientes con Enfermedades Raras y Repositorio de Datos (GRDPRDR)	
.....	42
Base de datos PRISM.....	42
Entidades.....	43
Red de Investigación Clínica en Enfermedades Raras	43
Centro de coordinación de datos y tecnología para Enfermedades Raras	43
Oficina para el desarrollo de productos huérfanos en la FDA.....	43
Programa de enfermedades no diagnosticadas	44
Organización Nacional de Desordenes Raras (NORD)	44
Comité de expertos en Enfermedades Raras de la Unión Europea (EUCERD).....	44
Comisión de Grupo de Expertos en Enfermedades Raras	45
Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORIS)	45

Consortio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDIRC)	46
Pregunta Científica.....	48
Objetivos de la Investigación.....	48
Objetivo General.....	48
Objetivos Específicos.....	48
Materiales y Métodos.....	49
Tipo de Estudio	49
Población.....	49
Recolección de datos.....	49
Control de calidad de los datos	50
Protección de datos	51
Bases de Datos	51
Variables	52
Análisis Estadísticos	54
Ética	55
Resultados	56
Análisis del Registro Nacional.....	56
Análisis de las enfermedades huérfanas	58
Sub-análisis por CIE-10.....	79
Sub-análisis por Género	80
Sub-análisis por Discapacidad.....	82
Sub-análisis por Edad	82
Sub-análisis por Geografía	84
Sub-análisis de las 10 enfermedades más frecuentes.....	85
Déficit Congénito del Factor VIII (ORPHACODE:169802/ OMIM:306700).....	85
Miastenia Grave (ORPHACODE:169802/ OMIM:306700)	86
Enfermedad de Von Willebrand (ORPHANET: 903/ OMIM:193400).....	87
Estatura Baja por Anomalía Cualitativa de Hormona de Crecimiento (ORPHACODE: 629).....	87
Displasia Broncopulmonar (ORPHANET:70589)	88
Síndrome de Guillain-Barré (ORPHACODE: 2103).....	90
Hipertensión Arterial Pulmonar Idiopática y/o Familiar (ORPHACODE:422/OMIM: 178600, 265400, 615342, 615343 y 615344)	90
Enfermedad de Von Willebrand Adquirida (ORPHACODE: 99147).....	91
Discusión.....	92
Perspectivas.....	103
Referencias.....	105
Anexos	112
Distribución de Normalidad para la Edad.....	112
Clasificación Internacional normalizada de la educación (CINE).....	112
Calidad de Vida Relacionada a la Enfermedad (HRQoL)	114
Fichas técnicas	117
Ley 1392 de 2010	117
Ley 1438 de 2011	126

Decreto 1954 de 2012.....	224
Resolución 430 de 2013.....	231
Resolución 1841 de 2013.....	241
Resolución 3681 de 2013.....	243
Ley estatutaria de 2014.....	256
Ley 2048 de 2015.....	294
Anexo Enfermedades del registro de acuerdo a su código del CIE-10.....	309

Lista de Figuras

Figura 1: Evolución de las políticas en Europa en Enfermedades Raras

Figura 2: Conjunto de datos mínimos

Figura 3: Países que aportan fondos al IRDIRC

Figura 4: Frecuencias de códigos CIE-10

Figura 5: Distribución de las 10 enfermedades más frecuentes para el género femenino

Figura 6: Distribución de las 10 enfermedades más frecuentes para el género masculino

Figura 7: Pirámide Poblacional.

Figura 8: Distribución Geográfica enfermedades huérfanas

Figura 9: Distribución (%) Déficit Congénito del Factor VIII por las etapas del ciclo vital

Figura 10: Distribución (%) para Miastenia Grave por las etapas del ciclo vital

Figura 11: Distribución (%) para Enfermedad de Von Willebrand por las etapas del ciclo vital

Figura 12: Distribución (%) para Estatura Baja por anomalía cualitativa de hormona de crecimiento por las etapas del ciclo vital

Figura 13: Distribución (%) para Displasia Broncopulmonar por las etapas del ciclo vital

Figura 14: Distribución (%) para Fibrosis Quística por las etapas del ciclo vital

Figura 15: Distribución (%) para Esclerosis Sistémica Cutánea Difusa por las etapas del ciclo vital

Figura 16: Distribución (%) para Síndrome de Guillian-Barré por las etapas del ciclo vital

Figura 17: Distribución (%) para Hipertensión Arterial Pulmonar Idiopática y/o Familiar por las etapas del ciclo vital

Figura 18: Distribución (%) para Enfermedad de Von Willebrand Adquirida por las etapas del ciclo vital

Lista de Tablas

Tabla 1: Prevalencia de Enfermedades Raras por país

Tabla 2: Cobertura geográfica de los registros

Tabla 3: Indicadores y Medidas

Tabla 4: Conjunto de Datos Mínimos

Tabla 5: Manejo de duplicados

Tabla 6: Datos Mínimos Registro Nacional

Tabla 7: Operacionalización de variables

Tabla 8: Características Poblacionales

Tabla 9: Enfermedades huérfanas en el registro nacional

Tabla 10: Patologías más frecuentes.

Tabla 11: Análisis por sub-grupo de ciclo vital.

Tabla 12: Comparación nuestro registro con los datos de OrphaData

Tabla 13: Comparación frecuencias por CIE-10

Tabla 14: Comparación con registros Internacionales

Tabla 15: Comparación Registro Nacional con variables de los dominios

Lista de Anexos

Clasificación Internacional normalizada de la educación (CINE)

Calidad de Vida Relacionada a la Enfermedad (HRQoL)

Fichas técnicas

Ley 1392 de 2010

Ley 1438 de 2011

Decreto 1954 DE 2012

Resolución 430 de 2013

Resolución 1841 de 2013 (Plan Decenal de Salud Publica)

Resolución 3681 de 2013

Ley estatutaria de 2014

Ley 2048 de 2015

Anexo Enfermedades del registro de acuerdo a su código del CIE-10

Abreviaciones

CDC: Centro para control y prevención de Enfermedades

CIE: Clasificación Internacional de Enfermedades

CINE-A: Clasificación Internacional Normalizada de Educación- Certificaciones

CINE-P: Clasificación Internacional Normalizada de Educación-Niveles Educativos

CONSORT: Estándar consolidados para el reporte de ensayos

CORD: Organización Canadiense de Enfermedades Raras

DG Enterprise: Director General de Empresas e Industria

DG Research: Director General de Investigación e innovación.

EMA: Agencia Europea de Medicina.

EPIRARE: Plataforma Europea para Registros de las Enfermedades Raras

EUCERD: Comité de expertos en Enfermedades Raras de la Unión Europea

EUROCAT: Vigilancia Europea de Malformaciones congénitas

EUROPLAN: Proyecto de desarrollo en Enfermedades Raras

EURORDIS: Organización Europea Enfermedades Raras

FDA: Centro regulador de alimentos y medicamentos de E.E.U.U

GRACE: Validación del registro global de eventos coronarios agudos.

GRDPRDR: Registro Global de Pacientes con Enfermedades Raras y Repositorio de Datos

GRIPS: Instituto nacional de graduados para políticas de estudios.

GRRAS: Guías para reportar estudios de confiabilidad y certeza.

HRQoL: Cuestionario de calidad de vida relacionada con la enfermedad del CDC.

ICHPT: consorcio internacional para fenotipos humanos

MeSH: Encabezamientos de temas médicos.

NAMSE: Liga de Acción Nacional para pacientes con Enfermedades Raras (“*Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen*”)

NIH: Instituto Nacional de Salud

NORD: Organización Nacional de Desordenes Raras

PRISM: Promover las Enfermedades Raras por innovación de mecanismos sostenibles.

PRISMA: Productos de Información preferidos para revisiones sistemáticas y meta-análisis.

POS: Plan Obligatorio de Salud

OECD: Organización para el desarrollo económico y la cooperación.

REMARK: Recomendaciones para reportar estudios pronósticos de marcadores tumorales.

RDCRN: red de investigación para Enfermedades Raras

RD-HUB: Biorepositorios y Bioespecímenes para Enfermedades Raras humanas.

RDTF: Grupo de Trabajo de Enfermedades Raras.

SCPE: Vigilancia para parálisis cerebral en Europa.

SISPRO. Sistema Integral de Información de la Protección Social.

SnoMed: Nomenclatura sistematizada de medicina- Condiciones Clínicas.

STARD: Estándares para reportar certeza diagnóstica.

STREGA: Estrategias para mejorar la comunicación de los estudios de asociación genética.

STROBE: Estrategias para mejorar los reportes de los estudios observacionales en Epidemiología.

STROBE-ME: Extensión de las Estrategias para mejorar los reportes de los estudios observacionales en Epidemiología para epidemiología molecular.

WHO: Organización Mundial de la Salud

Resumen

Las enfermedades huérfanas en Colombia, se definen como aquellas crónicamente debilitantes, que amenazan la vida, de baja prevalencia (menor 1/5000) y alta complejidad. Se estima que a nivel mundial existen entre 6000 a 8000 enfermedades raras diferentes(1). Varios países a nivel mundial individual o colectivamente, en los últimos años han creado políticas e incentivos para la investigación y protección de los pacientes con enfermedades raras. Sin embargo, a pesar del creciente número de publicaciones; la información sobre su etiología, fisiología, historia natural y datos epidemiológicos persiste escasa o ausente.

Los registros de pacientes, son una valiosa herramienta para la caracterización de las enfermedades, su manejo y desenlaces con o sin tratamiento. Permiten mejorar políticas de salud pública y cuidado del paciente, contribuyendo a mejorar desenlaces sociales, económicos y de calidad de vida.

En Colombia, bajo el decreto 1954 de 2012 y las resoluciones 3681 de 2013 y 0430 de 2013 se creó el fundamento legal para la creación de un registro nacional de enfermedades huérfanas. El presente estudio busca determinar la caracterización socio-demográfica y la prevalencia de las enfermedades huérfanas en Colombia en el periodo 2013.

Métodos: Se realizó un estudio observacional de corte transversal de fuente secundaria sobre pacientes con enfermedades huérfanas en el territorio nacional; basándose en el registro nacional de enfermedades huérfanas obtenido por el Ministerio de Salud y Protección Social en el periodo 2013 bajo la normativa del decreto 1954 de 2012 y las resoluciones 3681 de 2013 y 0430 de 2013. Las bases de datos obtenidas fueron re-categorizadas en *Excel* versión 15.17 para la extracción de datos y su análisis estadístico posterior, fue realizado en el paquete estadístico para las ciencias sociales (*SPSS v.20, Chicago, IL*).

Resultados: Se encontraron un total de 13173 pacientes con enfermedades huérfanas para el 2013. De estos, el 53.96% (7132) eran de género femenino y el 46.03% (6083) masculino; la mediana de la edad fue de 28 años con un rango inter-cuartil de 39 años, el 9% de los pacientes presentaron discapacidad. El registro contenía un total de 653 enfermedades huérfanas; el 34% del total de las enfermedades listadas en nuestro país (2). Las patologías más frecuentes fueron el Déficit Congénito del Factor VIII, Miastenia Grave, Enfermedad de Von Willebrand, Estatura Baja por Anomalía de Hormona de Crecimiento y Displasia Broncopulmonar.

Discusión: Se estimó que aproximadamente 3.3 millones de colombianos debían tener una enfermedad huérfana para el 2013. El registro nacional logró recolectar datos de 13173 (0.4%). Este bajo número de pacientes, marca un importante sub-registro que se debe al uso de los códigos CIE-10, desconocimiento del personal de salud frente a las enfermedades huérfanas y clasificación errónea de los pacientes. Se encontraron un total de 653 enfermedades, un 34% de las enfermedades reportadas en el listado nacional de enfermedades huérfanas (2) y un 7% del total de enfermedades reportadas en ORPHANET para el periodo 2013 (3).

Conclusiones: La recolección de datos y la sensibilización sobre las enfermedades huérfanas al personal de salud, es una estrategia de vital importancia para el diagnóstico temprano, medidas específicas de control e intervenciones de los pacientes. El identificar apropiadamente a los pacientes con este tipo de patologías, permite su ingreso en el registro y por ende mejora el sub-registro de datos. Sin embargo, cabe aclarar que el panorama ideal sería, el uso de un sistema de recolección diferente al CIE-10 y que abarque en mayor medida la totalidad de las enfermedades huérfanas.

Introducción

Las enfermedades raras representan un grupo heterogéneo de enfermedades, definidas por su baja prevalencia, cronicidad, complejidad, compromiso sistémico y alta mortalidad. En nuestro país se definen las enfermedades raras dentro del marco de enfermedades huérfanas las cuales incluyen las raras, ultra huérfanas y olvidadas; se consideran enfermedades huérfanas aquellas patologías crónicamente debilitantes, graves y que amenazan la vida con una prevalencia menor a 1/5000(4). A pesar de su baja prevalencia individual, en conjunto las enfermedades raras afectan a un gran número de pacientes (6-8% de la población total(5)). ORPHANET y EURORDIS estiman que existen en promedio 6000 a 8000 enfermedades raras (1). Son enfermedades que se presentan de manera individual y la complejidad de cada enfermedad supone un reto para médicos y pacientes. La ausencia de políticas de salud pública y la rareza en la experiencia para el diagnóstico de estas enfermedades, se traduce en diagnósticos tardíos y barreras de acceso en salud. Todo esto en conjunto, genera un aumento en las tasas de discapacidades físicas, intelectuales y psicológicas; aumento en los costos en el sistema de salud (uso de tratamientos no adecuados); y disminución de la calidad de vida de los pacientes.

A nivel mundial, en los últimos años se han creado directrices nacionales y de colaboración internacional que pretenden definir, proteger y tratar a los pacientes con enfermedades raras; reduciendo así las complicaciones secundarias a diagnósticos tardíos y la presencia de comorbilidades evitables con un adecuado manejo. Para enero de 2014, se reportaron 588 registros para enfermedades raras en la Unión Europea: 62 Europeos, 35 Globales, 423 Nacionales, 65 Regionales y tres no definidos (6). En el presente documento, se reporta los datos encontrados en

el registro nacional de enfermedades huérfanas en Colombia; este ilustra el estado del arte del registro y busca proveer una revisión informativa y descriptiva de los hallazgos en el mismo.

Marco Teórico

Enfermedades Raras

Las enfermedades raras son aquellas que se caracterizan por una baja prevalencia; en Estados Unidos ($<1/200000$), Unión Europea ($5/10000$) (7), para la Organización Mundial de Salud ($0.65-1$ por 1000 habitantes) y en Colombia ($<1/5000$)(4) (ver Tabla 1). Son individualmente inusuales, pero colectivamente frecuentes. Estimándose que aproximadamente el 6-7% de la población mundial (8); es decir entre 27 y 36 millones de personas tienen una enfermedad rara en la Unión Europea (7).

Tabla 1. Prevalencia de Enfermedades Raras por país

País	Prevalencia
Estados Unidos	Menos de $1/200000$
Japón	Menos de $1/50000$
Taiwán	Menos de $1/10000$
Australia	Menos de $1/2000$
Unión Europea	Amenacen la vida, crónicamente debilitantes y afectan a menos de $5/10000$
Colombia	Menos de $1/5000$
Argentina	$1/2000$
Brasil	Menor a $65/100000$
Organización Mundial de la Salud	Menos de $0.65-1/1000$

En nuestro país, se definen las enfermedades huérfanas como aquellas crónicas, debilitantes, severas que amenazan la vida con una prevalencia menor a $1/5000$ (4). Estas abarcan las raras, las olvidadas y las ultra-huérfanas (prevalencia menor a $1/100000$). Las enfermedades olvidadas son aquellas condiciones generalmente infecciosas, que se encuentra de manera más frecuente en países en vía de desarrollo y que han sido como su nombre lo dice olvidadas, al no ser una prioridad para los países desarrollados; estas carecen de recursos para su investigación y su mercado es percibido como poco rentable desde el punto de vista económico.

Se estima que en el mundo hay aproximadamente entre 6000 y 8000 enfermedades raras (9), las cuales están comprendidas por aquellas de origen genético (aproximadamente un 80%) (10), cánceres benignos raros, enfermedades auto-inmunes, malformaciones congénitas, enfermedades infecciosas y tóxicas entre otras. En general, son enfermedades de mal pronóstico y se estima que son responsables del 35% de las muertes en menores de un año (11) y de 1/10 muertes entre los 1-15 años.

La investigación en las enfermedades raras aporta gran conocimiento científico frente a ellas; sin embargo, no es suficiente. Para muchas enfermedades raras, el conocimiento de su causa, patofisiología, semiología, historia natural y datos epidemiológicos es limitado o ausente; lo cual afecta dramáticamente el diagnóstico y el tratamiento. Lo anterior, se traduce en diagnósticos tardíos, discapacidad física, psicológica e intelectual adicional, pérdida de confianza en los sistemas de salud y diagnósticos errados o tratamientos médicos inadecuados. El conocimiento fragmentado genera acceso limitado. Las encuestas realizadas por EURORDIS a 70 organizaciones de pacientes europeos determinan que el 25% de los pacientes esperan un promedio de 5 y 30 años para un diagnóstico, el 40% tienen un primer diagnóstico errado y a un 25% de los pacientes y familias no se les explica la naturaleza genética de las enfermedades cuando esta se presenta (12).

La socialización del conocimiento en enfermedades raras es un elemento fundamental. Es por esto que en la última década, Organizaciones como NIH, NORD, FDA, EURORIRS, ORPHANET, EPPOSI y varios programas de la Unión Europea han creado infraestructuras para

el intercambio de información; con plataformas de colaboración internacional (12). El enfoque de estos pacientes no debe ser solamente en su tratamiento; sino en el acceso a cuidado médico de alto nivel, ya que el tratamiento sólo está disponible para una pequeña fracción de los pacientes con enfermedades raras.

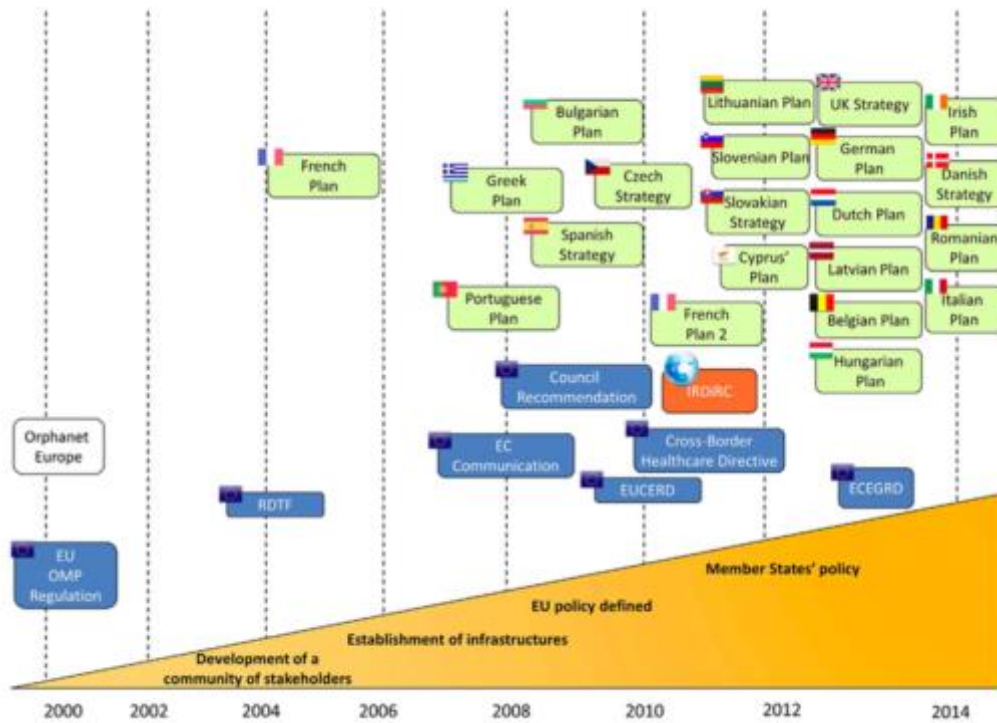
Marco político

Unión Europea

Desde principios de 1990, la Unión Europea y los Miembros del Estado han iniciado políticas e iniciativas en enfermedades raras, estos esfuerzos llevaron al desarrollo de la primera legislación europea en enfermedades raras(13), la regulación de medicamentos huérfanos en 1999 (14) y las recomendaciones el Consejo Europeo en 2009 (15).

Con el fin de ayudar en la preparación e implementación de actividades comunitarias en el campo de las enfermedades raras, se creó el Comité de Expertos de la Unión Europea en Enfermedades Raras (EUCERD de su nombre en inglés), en noviembre del 2009. Adicionalmente, se creó el Proyecto de Desarrollo en Enfermedades Raras (EUROPLAN de su nombre en inglés) cuyo objetivo principal era proveer a las autoridades nacionales con las herramientas necesarias para el desarrollo e implementación de las recomendaciones del Consejo Europeo por medio de planes o estrategias nacionales. En respuesta a las políticas propuestas por el Consejo Europeo en 2009, hacia el 2013, 16 países adoptaron estrategias y planes para el manejo de las enfermedades raras. Y en este mismo año se reemplazó el comité de expertos por un grupo de expertos, el cual en 2014, publicó un reporte con las recomendaciones del comité y del consejo en el campo de las enfermedades raras (13).

Figura 1: Evolución de las políticas en Europa en enfermedades raras



Tomado de: C, Rodwell, Aymes S, eds. 2015. "2014 Report on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe ." *Eucerd*, February, 1–68.

Francia

Francia fue el primer país de la Unión Europea que acogió las políticas sobre enfermedades raras. En 2004, se creó un plan para enfermedades raras, el cual se basó en 10 objetivos(16):

1. Aumentar el conocimiento epidemiológico
2. Reconocer enfermedades específicas
3. Desarrollar información para pacientes, médicos y público general
4. Entrenar profesionales de salud en Enfermedades Raras
5. Crear programas de tamizaje y pruebas diagnósticas
6. Mejorar barreras de accesos y calidad de los servicios en salud
7. Investigar en productos huérfanos, entre otras.

En 2009-2010 se elaboró el segundo plan nacional de enfermedades raras (17) el cual consolidó los 10 objetivos anteriores en tres principales con 15 medidas y 47 acciones específicas:

1. Mejorar la calidad de atención a pacientes con enfermedades raras.
2. Desarrollo de investigación en enfermedades raras.
3. Cooperación Europea para el manejo de Enfermedades Raras.

Portugal

En noviembre de 2008, se aprobó el plan nacional de enfermedades raras en Portugal(18) el cual se coordina desde el 2011 por el departamento de calidad en salud, en la dirección general de salud. Este, tiene dos objetivos principales:

1. Crear y mejorar las medidas nacionales para satisfacer las necesidades de los pacientes o familiares de pacientes con enfermedades raras
2. Mejorar la calidad y la equidad en las medidas de salud a los pacientes con enfermedades raras.

En este plan se crean 30 estrategias de intervención; nueve de entrenamiento y educación; y ocho de recolección de información y análisis. En el 2012, se creó una tarjeta de identificación para pacientes con enfermedades raras y las políticas de acción en el campo de enfermedades raras se rigen por el plan estratégico integración para enfermedades raras 2014-2020.

España

La primera iniciativa se dio en 1996, con la creación del Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico en el Instituto de Salud Carlos III(19). En el año 2000 pasó por orden Ministerial a ser el Centro de Investigación del Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras; buscando mantener y apoyar el desarrollo en enfermedades raras(19). En el 2003, el Centro de Investigación cambia su nombre al Instituto de Investigación de

Enfermedades Raras y su objetivo principal es fomentar y ejecutar la investigación clínica y básica en la atención de la salud en enfermedades raras(19). En el 2005, se establecieron los criterios para la creación del registro nacional de enfermedades raras que es coordinado por el Instituto de investigación de enfermedades raras y tiene tres vías de entrada de datos:

- Registros poblacionales (comunidades autónomas)
- Registros de pacientes orientados a resultados (facilitados por los pacientes)
- Registros de profesionales participantes en las redes de investigación.

Actualmente el registro cuenta con 18933 pacientes y 675 enfermedades por CIE-10 o 1.133 por OMIM (20).

En el 2006, se creó el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras quien es el encargado de coordinar la investigación biomédica en enfermedades raras. En el 2009, se aprobó la estrategia para enfermedades raras por parte del Sistema de Salud Nacional Español(21), el cual recoge siete estrategias de actuación como son:

- Prevención
- Diagnóstico precoz
- Atención Sanitaria
- Atención socio-sanitara
- Impulso en la investigación
- Formación a profesionales, pacientes y familiares
- Información a profesionales, pacientes y familiares

Adicionalmente, se creó el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias.

Reino Unido

En el 2012, los departamentos de salud del Reino Unido llevaron a cabo un censo para el desarrollo de un plan para enfermedades raras con más de 300 repuestas. La estrategia en este país se lanzó en el 2013, con cinco áreas estratégicas de intervención en los cuatro países del Reino Unido(22):

- Empoderamiento de aquellos afectados con enfermedades raras
- Identificación y prevención de enfermedades raras
- Diagnóstico e intervención temprana
- Coordinación del cuidado del paciente
- Investigación.

Alemania

En el 2010, el Ministerio Federal de Salud Alemán en conjunto con el Ministerio Federal de Educación e Investigación Alemán junto con la Alianza de Enfermedades Raras Crónicas, fundaron la Liga de Acción Nacional Para Pacientes con Enfermedades Raras (*“Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen/ NAMSE”*)(23) cuyo objetivo era mejorar la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras. Luego de un plan de análisis de tres años, se crearon 52 estrategias que debían ser incluidas en el Plan Nacional para la gente con enfermedades raras.

En el 2013, se publicó el plan de acción que representó el esfuerzo de 28 instituciones (24). Se recomendó la creación de centros para enfermedades raras en tres niveles de especialización y el establecimiento de un registro y biobanco. El biobanco se realizó en conjunto con expertos del Instituto Robert Koch, el Registro Epidemiológico de Cáncer de Lower Saxony y el Centro de

Tumores de Regensburg. Adicionalmente, todos los registros enfermedad específicos existentes, fueron cargados en un portal electrónico específico que será mantenido por organizaciones centrales y compuesto por elementos determinados (24).

Italia

Fue el primero de los miembros de la Unión Europea en regular las enfermedades raras. A pesar de no tener políticas específicas desde 1998, el gobierno italiano aborda las enfermedades raras mediante la creación de un plan a tres años que buscaba acciones a nivel nacional(25). En el 2001, entró en vigencia el decreto 279/2001(26), que identificó el listado de enfermedades raras (248 enfermedades y 47 grupos de enfermedades) y las definió (de acuerdo a la definición estipulada por la Unión Europea). Se estableció una red específica de centros regionales de expertos designados para la atención de pacientes con enfermedades raras y la recolección sistemática de los datos bajo la creación del registro nacional de enfermedades raras en el Instituto Italiano de Salud (27). El registro se financió con fondos públicos y sus objetivos incluyeron: vigilancia epidemiológica de las enfermedades raras, planeamiento y evaluación de los programas de salud nacionales. La información se recolecta en los centros acreditados cada 6 meses.

En el 2008, el Centro Nacional de enfermedades raras, se estableció dentro del Instituto de Salud Italiano buscando promover y desarrollar la investigación en enfermedades raras y medicamentos huérfanos. En el 2010, la Federación Italiana de Enfermedades Raras junto con EURORDIS organizó la conferencia nacional de enfermedades raras en Florencia. En el 2011, se publicó “*National Registry and Regional/ Interregional Registries for rare diseases*”(28) en el cual se especifican todos los pasos llevados para la creación y análisis del registro, así como el

reporte de los resultados desde 2007-2010 con un total de 123099 casos con 7% de duplicados y aproximadamente 500 enfermedades raras (28).

Japón

Tienen el programa más antiguo para la investigación en enfermedades raras y cuidado de pacientes el mundo; establecido desde 1972 bajo la vigilancia del Ministerio de Salud, Bienestar y trabajo. Este programa abarca las Enfermedades Intratables (*“Nanbyo”*) y las Raras e Intratables (*“Tokutein Shikkan”*). Este grupo de enfermedades, incluye todas aquellas aceptadas por el comité consultante que cumplan con ser: de causa no identificada, sin tratamiento establecido, con alto riesgo de discapacidad y que se desarrollen crónicamente causando una alta carga de enfermedad a los pacientes y a sus familias. El programa inició con 130 enfermedades intratables y 56 raras cubriendo a más de 650000 pacientes (29).

Canadá

En el 2011, el Ministerio de Salud de Quebec adoptó a las enfermedades raras en el sistema de salud y se creó un comité específico dedicado a estas enfermedades. Un año después, se implementó un sistema de recolección de datos en enfermedades raras.

La organización Canadiense de Enfermedades Raras (CORD de sus siglas en inglés), cuenta con una estrategia para el enfoque las de las enfermedades raras en Canadá y esta tiene cinco puntos de acción(30):

1. Mejorar la prevención y detección temprana.
2. Proveer cuidados apropiados, equitativos e informativos.
3. Brindar apoyo a la comunidad.
4. Promover los accesos a terapias nuevas.
5. Promover la Investigación.

China

Una organización de pacientes (*China-Dolls Care and Support Association*) inició un registro voluntario en el 2010 con más de 30 enfermedades registradas y más de 3.000 casos de pacientes (31). En el 2012 se creó un registro electrónico, en el cual se encuentran más de 50 enfermedades (31). La investigación en este país, se encuentra financiada principalmente por la Fundación Nacional de Ciencias Naturales de China, la cual tiene 32 proyectos que involucran las enfermedades raras. China inició también el proyecto 1000 Desordenes Mendelianos.

Estados Unidos

La oficina para enfermedades raras e investigación fue establecida en 1993 como dependencia de la oficina del director del Instituto Nacional de Salud. En Noviembre del 2002, se instauró la enmienda en enfermedades raras (Ley Pública 107-280)(32), la cual dio inicio a dos iniciativas que luego fueron divididas en dos actos separados: Enmienda de Enfermedades Raras de 2002 y la Enmienda de Productos Huérfanos para Enfermedades Raras de 2002 (12). Los anteriores proveen al Instituto Nacional de Salud y la Oficina de Enfermedades Raras la autorización estatutaria para aumentar la inversión en el desarrollo de estrategias de diagnóstico y tratamiento para pacientes con enfermedades raras. Adicionalmente, se definieron las enfermedades raras como aquellas con una prevalencia menor a 1/200000.

En el 2011, se aprobaron dos nuevas leyes que favorecían a los pacientes con enfermedades raras: La H.R.2671(33) que provee el establecimiento y mantenimiento de una red de enfermedades no diagnosticadas; y la H.R.2672(34) que busca clarificar la excepción en impuestos anuales, para medicamentos huérfanos.

En el 2012, se firmó la ley de seguridad e innovación por parte de la FDA; la anterior, busca acelerar la creación de nuevos medicamentos, el desarrollo de dispositivos de uso humanitario o para poblaciones minoritarias y el desarrollo de terapias innovadoras. En este mismo año, se lanza la creación del registro global y repositorio de datos para pacientes con enfermedades raras.

Colombia

En el 2010, se promulgó la ley 1392 en la cual se definen las enfermedades huérfanas como aquellas: *“crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 2000 personas; comprenden, las enfermedades raras, las ultra-huérfanas y las olvidadas”* (35) y adicionalmente se regula la atención de los pacientes en el territorio nacional. Esta ley fue modificada por la ley 1438 en su artículo 140 de 2011, donde se cambia la definición de enfermedad huérfana a: *“Las enfermedades huérfanas son aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5000 personas, comprenden, las enfermedades raras, las ultra-huérfanas y olvidadas”* (4). Es en esta misma ley donde se estipula que el listado de enfermedades huérfanas será actualizado cada dos años y se realiza la primera versión del mismo; que es actualizada en la resolución 2048 de 2015 (ver anexos)(36). En el 2013 bajo el Plan Decenal de Salud Pública 2012-2021 en la resolución 1841 se determina la vital importancia que tiene el cuidado de los pacientes con enfermedades raras (37). En este mismo año bajo el decreto 1954 (38), se estipuló la creación de un censo nacional a la cuenta de alto costo y se determinó en la ley estatutaria 209 de 2013 que los pacientes con enfermedades huérfanas son *“sujetos de especial protección”* (39).

Argentina

En el 2001, se creó el grupo de Enlace, Investigación y Soporte-Enfermedades Raras a nivel regional que busca concientizar a los pacientes, familiares y personal de salud así como promover la integración de otros países como: Chile, Uruguay, Brasil, Panamá y México (6).

La primera ley sobre enfermedades raras fue aprobada por el senado y la cámara de representantes en el 2009. En esta ley se define la prevalencia de enfermedades raras como aquellas con una prevalencia menor 1/2000 (ley 26.689(40)) y se determinó la necesidad de la creación de un registro nacional de pacientes, un programa de tamizaje de recién nacidos y actividades de promoción y educación sobre las enfermedades raras (41).

En el 2015, se presentó ante el Ministerio de Salud el programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes y Anomalías congénitas cuyo objetivo principal es *"identificar las prioridades y establecer mecanismos de coordinación para mejorarla accesibilidad al diagnóstico, asesoramiento y tratamiento de las personas que presentan una anomalía congénita o enfermedad poco frecuente"* (41). Actualmente, cuentan con el registro nacional de anomalías congénitas en Argentina, creado en el 2009 con un sistema de base hospitalaria que se integró en los hospitales públicos y privados del país para monitorizar la frecuencia de malformaciones congénitas (41).

Brasil

En septiembre del 2013, se sostuvo en Brasilia el primer congreso Iberoamericano de Enfermedades Raras y en octubre de este mismo año se creó un grupo de trabajo para la creación de un sistema nacional para los pacientes con Enfermedades Raras. En Enero del 2014, se definen las enfermedades raras como aquellas con una prevalencia menor a 65/100000 (42). Y en

el 2015, el cuerpo de tecnología en salud de Brasil, publica una lista de priorización de las Enfermedades Raras que deben ser incorporadas en los protocolos clínicos y guías terapéuticas (43).

Registros Enfermedades Raras

Los registros son sistemas organizados, que usan la metodología de la investigación observacional para recolectar datos científicos, clínicos o políticos (44). Los registros se pueden dividir de acuerdo a sus características (11):

- Aquellos que comparten una enfermedad
- Aquellos que comparte una exposición
- Aquellos que comparten ciertas características de los pacientes.

La importancia de los registros, radica en la generación de conocimiento científico. En un primer paso, los registros ayudan a entender la etiología de la enfermedad y el impacto de la misma; también aportan factores de riesgo, historia natural de la enfermedad, variables epidemiológicas, morbilidades asociadas, tratamiento y eficacia del mismo; y facilitan el reclutamiento de pacientes para ensayos clínicos. Los datos en los registros pueden ser ingresados por pacientes, clínicos, investigadores o importados de registros electrónicos.

Plataforma Europea para el Registro de Enfermedades Raras (EPIRARE)

Por medio de la encuesta de EPIRARE, el análisis de los registros individuales en Europa (un total de 218 registros) evidencia que el 27.3% de los registros establecidos, cumplen con las leyes y los elementos regulatorios, el 32.5% forman parte de un grupo de investigación y el 40.2% son iniciados por organizaciones de pacientes y personal de salud. El 60.5% de los registros habían iniciado sus actividades entre el 2000-2011, de estos, el 34.1% eran de pacientes con una enfermedad y el 46.6% con un grupo de enfermedades (45).

Tabla 2: Cobertura geográfica de los registros

Cobertura	(%)
Nacional	61.9%
Regional	17%
Internacional	10.6%
Europeo	7.3%
Local	3.2%

Tomado de: Taruscio, D, S Gainotti, E Mollo, L Vittozzi, F Bianchi, M Ensini, and M Posada. 2013. "The Current Situation and Needs of Rare Disease Registries in Europe." *Public Health Genomics* 16 (6): 288–98. doi:10.1159/000355934.

En el 2008, EPIRARE inicia un proyecto de tres años con la participación de 13 países Europeos(46). Esta plataforma se fundamenta en la ley 2009/872/CE (47) y su objetivo principal, es la creación de un punto de acceso central para la información de los pacientes con enfermedades raras; así como el soporte a la creación de nuevos registros y la interoperabilidad de los viejos (48). Esta plataforma trabajará en conjunto con el Sistema de Vigilancia Europeo de Anomalías Congénitas (EUROCAT) y el Sistema de Vigilancia Europeo de Parálisis Cerebral (SCPE). El proyecto se encuentra fundamentado en ocho paquetes de trabajo:

- Coordinación del Proyecto
- Diseminación del Proyecto
- Evaluación del Proyecto
- Sustento legal del Proyecto
- Políticas, alcances, gobernabilidad, objetivos y sostenimiento a largo plazo
- Conjunto de datos mínimos comunes y datos relevantes para cada enfermedad
- Calidad de los Datos, validación y recursos de integración de datos.
- Necesidades de los registros ya existentes

Código Único de Identificación

Consiste en un código alfa numérico generado por un computador, que permite la identificación de los pacientes dentro del registro, pero no del individuo. Para la generación de este código, se requiere (49):

- Nombre completo legal del paciente (Primer Nombre, Segundo Nombre y Apellido).
- Día, Mes y Año de nacimiento.
- Nombre de la ciudad o municipalidad de nacimiento.
- Nombre del País de nacimiento.
- Género físico del paciente (Opcional desde 2015).
- Número de identificación del registro.

Codificación y Clasificación

El Sistema de Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE), es la referencia a nivel mundial(6), para la clasificación de enfermedades raras. Sin embargo, solo 355/6954 enfermedades raras reportadas en ORPHANET para el 2015, están presentes en el sistema vigente (CIE-10) y 162/6954 pueden ser asignadas a un código específico(50). En consecuencia, aproximadamente 6437 (92.5%) de las enfermedades raras son excluidas con este sistema de clasificación y la morbilidad y mortalidad son generalmente invisibles a los sistemas de salud. ORPHANET y la Organización Mundial de la Salud unieron fuerzas para solucionar este problema; compilaron todas las clasificaciones publicadas por expertos y crearon una base de datos de fenotipos indexados por códigos CIE-10, OMIM, genes, modo de herencia, edad de presentación y prevalencia (www.orphadata.org.) Esta plataforma, actualmente se encuentra soportada por EUCERD y el acceso a la información es abierto. Adicionalmente, el sistema de ORPHANET cruza referencias con SnoMed-CT, MeSH y MedDRA.

El sistema de clasificación CIE-11. se encuentra en fase de prueba (<http://apps.who.int/classifications/CIE11/browse/f/en>), desde el 2012 y se espera que esté listo en el 2017, incluye 5681 enfermedades raras. Otra iniciativa que se ha promovido es la terminologías del Consorcio Internacional para Fenotipos Humanos (ICHPT), lanzada en el 2012 y acoge múltiples términos en el campo de enfermedades raras (51). Debido a la incertidumbre frente al CIE-11, el comité de expertos de la Unión Europea adoptó en noviembre de 2014 la recomendación de Clasificación Nacional con Sistemas de Codificación de ORPHA-code en conjunto con el CIE-10. Dos países de la Unión Europea ya han realizado esta medida (Alemania y Francia) junto con algunas regiones Italianas (50).

Grupo de indicadores y conjunto de datos comunes

De acuerdo a las estrategias del EPIRARE, en el 2014 el grupo de investigadores define la plataforma de indicadores y medidas que deben ser usadas en un registro (Tabla 3) para enfermedades raras. El registro abarca indicadores como: vigilancia de la enfermedad, carga socio-económica, monitorización de la enfermedad, investigación y desarrollo de productos, equidad en políticas y eficacia(52). Adicionalmente, los registros deben contar con un grupo de variables que son de particular importancia, como la codificación no ambigua universal de los pacientes. Esta variable permite el análisis por diagnóstico, ubicación geográfica y cuidados en salud, además del procesamiento de los datos bajo los marcos éticos establecidos.

Tabla 3: Indicadores y Medidas

Indicador y otra medida	Variables requeridas
Prevalencia, por enfermedad y global	Fecha del diagnóstico Cuidad de residencia del paciente
Incidencia, por enfermedad y global	Fecha del diagnóstico Fecha de muerte

	Cuidad de residencia
Edad de Muerte*	Fecha de nacimiento Fecha de muerte
Edad de inicio de síntomas	Fecha de nacimiento Fecha de inicio de los síntomas
Expectativa de vida posterior al diagnóstico	Fecha de diagnóstico Fecha de muerte
Perfil de Discapacidad*	Puntajes de discapacidad (basados en un cuestionario genérico de discapacidad)
Admisión a Hospitalización	Hospitalización
Número y tipo de trasplantes	Datos del trasplante
Número y tipo de cirugía	Datos de las cirugías
Número de Enfermedades Raras diagnosticadas por país y centro	Diagnóstico
Índice Calidad de vida relacionado a la salud*	Puntaje del índice HRQoL
Número de pacientes tratados con medicamentos huérfanos por año	Tratamientos de medicamentos huérfanos
Otros casos en la familia	Diagnóstico de otros casos familiares
Portadores sanos en la familia	Características genéticas de la familia
Consanguinidad	Caso de padres consanguíneos
Impacto en la educación	Mayor nivel académico obtenido
Impacto en la ocupación	Estado de ocupación
Eficacia del programa de tamizaje neonatal (sensibilidad)	Resultados del Tamizaje
Eficacia del programa de tamizaje neonatal (valor predictivo positivo)	Resultados del Tamizaje

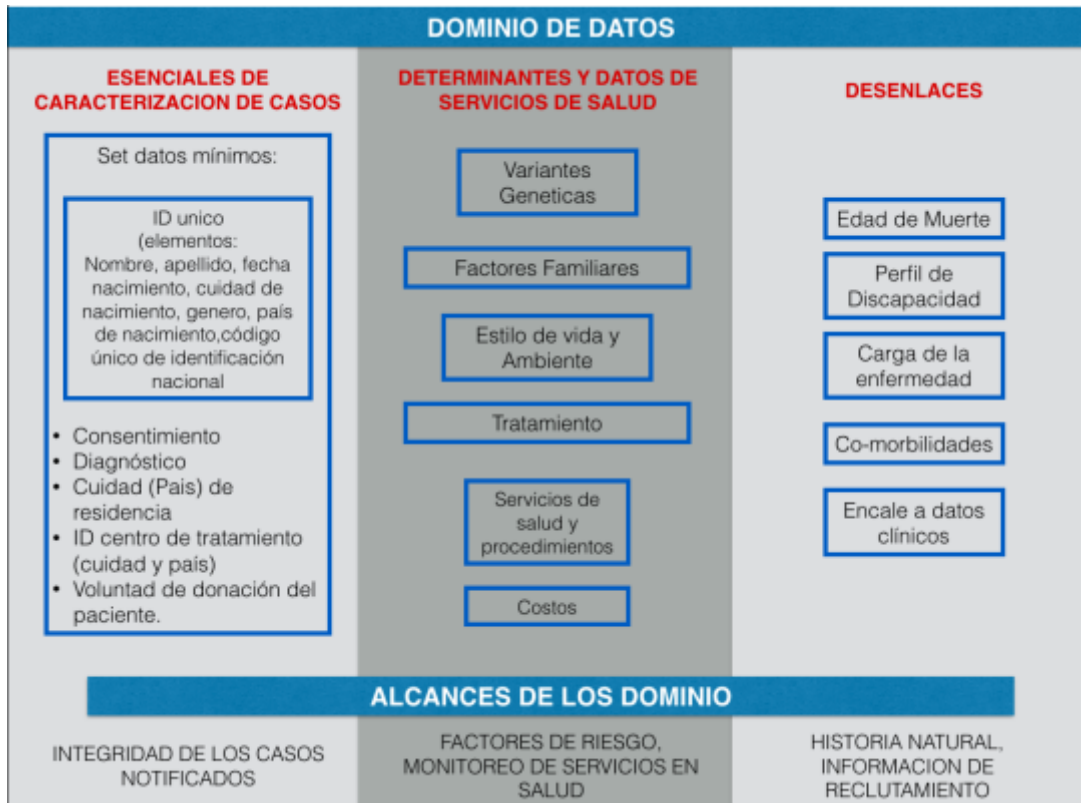
Tiempo entre inicio de síntomas y diagnóstico confirmatorio	Fecha de inicio de síntomas y fecha del diagnóstico.
Medicamentos huérfanos usados	Tratamientos de medicamentos huérfanos
Número de pacientes tratados por medicamento huérfano	Tratamientos de medicamentos huérfanos
Morbilidad del paciente por diagnóstico	Centro diagnóstico Ciudad de residencia del paciente.
Morbilidad del paciente por tratamiento	Centro tratante Ciudad de residencia del paciente
Número y directorio de centros haciendo diagnósticos	Identificación del centro de diagnóstico
Actividades de centros realizando diagnósticos.	Fecha del diagnóstico Identificación del centro
Número y directorio del centro de tratamiento	Identificación del centro de tratamiento.
Actividades del centro de tratamiento	Identificación del centro de tratamiento.
Indicadores que apoyan la selección de la cohorte y el reclutamiento de pacientes.	Aceptación de participación de los pacientes Información de contacto co-morbilidad entre otros.
Indicadores basados en datos clínicos enfermedad específicos	Datos específicos de tratamiento y enfermedad.

Traducido y Adaptado de: Taruscio, Domenica, Emanuela Mollo, Sabina Gainotti, Manuel Posada de la Paz, Fabrizio Bianchi, and Luciano Vittozzi. 2014. "The EPIRARE Proposal of a Set of Indicators and Common Data Elements for the European Platform for Rare Disease Registration." *Archives of Public Health* 72 (1): 35–38. doi:10.1186/2049-3258-72-35.

El conjunto de datos (Tabla 4) que se debe obtener de los pacientes, se encuentra organizado en tres grandes dominios (Figura 2) (53). El primer dominio, que se encarga de verificar el diligenciamiento completo de los datos, incluye las variables de identificación, identificación geográfica y servicios involucrados en el tratamiento, así como la voluntad de participar en investigación. Son los datos mínimos para lograr la adecuada identificación de los pacientes.

Estos datos son de conocimiento personal y pueden ser ingresados al sistema sin el médico tratante.

Figura 2: Conjunto de datos mínimos



Traducido de: Vittozzi, Luciano, Emanuela Mollo, Sabina Gianotti, and Domenica Taruscio. 2014. "Common Data Set and Disease-, Treatment and Other Specific Modules." *Epirare*. February 28.

El segundo dominio, se trata de los datos que permiten la caracterización de los factores de riesgo, la monitorización y planeación de los servicios de salud. Van desde la caracterización con los datos genéticos, datos de estado de salud y familiares, datos de tratamiento y de diagnóstico. Esta información puede ser recolectada de los centros de salud.

El tercer dominio es el que busca profundizar en el desenlace de los pacientes, abarca datos como: muerte del paciente, calidad de vida (HRQoL), nivel de educación, estado ocupacional,

co-morbilidades y otros síntomas asociados a tratamiento. Este dominio, requiere la administración de un cuestionario y sirve para determinar el curso de la enfermedad, monitorizar el impacto de las políticas de salud y prácticas clínicas.

Tabla 4: Conjunto de Datos Mínimos

Dominio	Variable	Escala de Medición
Dominio 1: Notificación de Datos*		
	Identificado Único del paciente	
	Género del Paciente	Género físico del paciente (masculino, femenino, otro)
	Fecha de Nacimiento	Formato (año/mes/día)
	Ciudad de Nacimiento	Nombre completo del lugar de nacimiento.
	País de Nacimiento	Nombre completo del país de nacimiento.
	Diagnóstico	Se permite el uso de múltiples sistemas de clasificación.
	Ciudad de residencia del paciente	Ciudad donde reside el paciente
	País de residencia del paciente	País de residencia del paciente
	Identificación del centro de tratamiento	Nombre y código del centro tratante
	Ciudad del centro de tratamiento	Ciudad del centro de tratamiento.
	Participación actual o en el pasado en ensayos clínicos	Si/No
	Deseos del paciente de participar en ensayos clínicos	Si/No
	Deseos del paciente de	Si/No

	donar muestras biológicas	
	Consentimiento del paciente	Formatos de consentimiento informado.
	Datos de Contacto	Detalles del contacto y del médico tratante.
Dominio 2: Determinantes y servicios.		
Caracterización del caso	Otros casos en la familia	Si/No
	Portadores sanos	SI/No
	Consanguinidad	Si/No
	Características genéticas del paciente	Símbolo del gen-HGNC Número del cromosoma Secuencia nucleotídica analizada y referencia al sistema de referencia Acceso y versión. Descripción de las variantes del formato HGVS Descripción de las variantes de otros formatos.
Historia del diagnóstico	Fecha de inicio de síntomas	Fecha de inicio de síntomas (año/mes/día)
	Fecha de primera consulta.	Fecha de consulta inicial del paciente.
	Identificación del centro tratante y médico tratante	Nombre y código del centro tratante.
	Fecha de Diagnóstico	Fecha de diagnóstico (año/mes/día)
	Estado del diagnóstico	Confirmado/sospecha
	Métodos usados para el diagnóstico	Listado pendiente de definición por parte de EPIRARE
	Identificación del centro diagnóstico	Nombre completo Código de identificación
	Cuidad en la que se hizo el diagnóstico	Nombre completo de la ciudad donde se realizó el diagnóstico.
	Paciente referido por	Si/No

	tamizaje positivo	
Tratamientos y servicios	Tratamiento huérfano actual.	Nombre del ingrediente activo de acuerdo al listado de medicamentos huérfanos.
	Tratamiento con medicamentos no huérfanos.	Nombre del ingrediente activo.
	Hospitalización	Número acumulado de admisiones hospitalarias que ha tenido el paciente.
	Trasplante	Si/No (en caso de afirmativo determinar el tipo)
	Cirugías	Si/No (en caso de afirmativo determinar el tipo)
	Regímenes dietarios prescritos como tratamiento	Si/No (en caso de afirmativo determinar el tipo)
	Dispositivos de ayuda	Si/No (en caso de afirmativo determinar el tipo y el código del dispositivo)
	Otros tratamientos	Si/No (en caso de afirmativo determinar el cual)
	Biomaterial donado	Si/No (en caso de afirmativo determinar el tipo)
Identificación del biobanco donde se almacena la muestra.	Nombre completo del biobanco Código del mismo.	
Desenlaces		
	Estado del paciente	Vivo/muerto
	Nivel de educación	Basado en la clasificación de la escala CINE 2011 (ficha completa en anexo)
	Ocupación	Auto definida de acuerdo al estado socio-económico
	Índice del HRQoL	Escala de calidad de vida del paciente.
	Co-morbilidad	Otras enfermedades observadas en el paciente.
	Síntomas inusuales o particulares.	Síntomas no frecuentes o particulares que incluyen efectos adversos y

Traducido y Adaptado de: Taruscio, Domenica, Emanuela Mollo, Sabina Gainotti, Manuel Posada de la Paz, Fabrizio Bianchi, and Luciano Vittozzi. 2014. "The EPIRARE Proposal of a Set of Indicators and Common Data Elements for the European Platform for Rare Disease Registration." *Archives of Public Health* 72 (1): 35–38. doi:10.1186/2049-3258-72-35.

Procedimientos de Control de Calidad

Los expertos en cada registro, son responsables del proceso de validación de los datos, estos procesos se pueden dar en el momento de ingresar los datos o dentro de la base de datos con los datos ya ingresados. El registro nacional italiano, realizó dos esquemas de control de calidad que recomienda deben ser usados en los registros:

- Control de Duplicados: Busca posibles duplicados de diferentes bases de datos y se manejan los duplicados de acuerdo a la Tabla 5 (54).
- Control a la base de datos: Verifican un rango de errores o inconsistencias en los datos individuales, al presentarse los segundos los datos deben ser enviados nuevamente al operador para verificación.

Tabla 5: Manejo de duplicados

	Duplicado tipo 1	Duplicado tipo 2	Duplicado tipo 3
Descripción	Los datos tienen la misma identificación, diagnóstico y centro diagnóstico	Los datos tienen la misma identificación y diagnóstico y diferente centro diagnóstico.	Los datos tienen la misma identificación y diferente diagnóstico.
Causa	Notificación de un caso ya reportado.	Caso diagnosticado en dos o más centros.	Caso afectado por más de una enfermedad.
Objetivos del análisis			
Análisis de la actividad en el centro diagnóstico	Solo se consideran los datos con el diagnóstico menos reciente.	Se consideran todos los datos.	Se consideran todos los datos.
Análisis de los casos reportados al registro	Solo se consideran los datos con el diagnóstico menos	Solo se consideran los datos con el diagnóstico menos	Solo se consideran los datos con el diagnóstico menos

nacional.	reciente	reciente	reciente
Análisis de las Enfermedades Raras en el registro nacional.	Solo se consideran los datos con el diagnóstico menos reciente	Solo se consideran los datos con el diagnóstico menos reciente	Se consideran todos los datos.

Adaptado de: Taruscio, Domenica, Luciano Vittozzi, Rémy Choquet, Ketil Heimdal, Georgi Iskrov, Yllka Kodra, Paul Landais, et al. 2015. "National Registries of Rare Diseases in Europe: an Overview of the Current Situation and Experiences." *Public Health Genomics* 18 (1): 20–25. doi:10.1159/000365897.

Los registros deben incluir criterios de calidad, indicadores de calidad, mecanismos de control de calidad, procesos que verifiquen la calidad de los datos y la calidad de los resultados.

Se recomienda que los registros cuenten dentro de sus estrategias de control de calidad con un sistema de asesoría externa. Lo más utilizado es un comité de expertos en el área, que evalúen las acciones y realicen reportes periódicos. También es válido, la contratación de entidades externas que provean crédito y verificación de la calidad de los registros (55).

Validez interna y externa

La validez, hace referencia a la ausencia de sesgos y se relaciona estrechamente con las variables principales de desenlace. La validez interna, hace referencia a los objetivos principales del trabajo y es la certeza que se tiene de las mediciones realizadas. Por otro lado, la validez externa se refiere a la generalización de los resultados en grupos poblacionales. Se han creado en la literatura científica múltiples métodos de evaluación de validez, dentro de los aceptados por EPIRARE para los registros se encuentran:

- STROBE
- GRRAS
- STROBE-ME
- STREGA
- GRIPS
- CONSORT
- PRISMA
- MOOSE

- STARD
- REMARK
- GRACE

Registro Global de Pacientes con Enfermedades Raras y Repositorio de Datos (GRDPRDR)

Fue establecido por el Instituto de Salud de Estados Unidos y la oficina de Investigación en Enfermedades Raras; se encuentra conectado a la plataforma RD-HUB (una base de datos centralizada de biorepositorios de especímenes raros y el registro nacional) (56).

Este registro almacena los datos desprovistos de identidad y los pacientes son codificados con un identificador único global. El objetivo de este registro es incluir todos los registros de enfermedades raras disponibles en Estados Unidos, que cumplan con los criterios de calidad, y que utilicen un conjunto de datos mínimos comunes y un identificador único (57).

Base de datos PRISM

El proyecto PRISM, busca generar una base de datos de preguntas de investigación, en enfermedades raras que son apropiadas para el desarrollo de registros. Este proyecto se encuentra financiado por el Instituto de Salud de Estados Unidos y se basa en la colaboración de la facultada de informática de la Universidad del Sur de la Florida y el Colegio Americano de Patólogos. Adicionalmente, cuenta con el apoyo de la Red de Investigación para Enfermedades Raras (RDCRN de sus siglas en inglés) y representantes de la comunidad de pacientes con enfermedades raras.

El desarrollo de la base de datos, se basó en la estandarización de preguntas que puedan ser rápidamente implementadas, para un espectro de enfermedades raras y se adaptó de la lista de chequeo (CAP) en cáncer (58). Los datos del registro, se encuentran en un formato XML. El

proyecto brinda tres pautas ya sea para la creación de un registro nuevo, la expansión o revisión de uno antiguo o para determinar la intra-operabilidad de los datos recolectados en diferentes registros.

Entidades

Red de Investigación Clínica en Enfermedades Raras

Luego de la instauración de la enmienda en el 2002 en Estados Unidos, se establecieron en el 2003 los Centros Regionales de Enfermedades Raras, los cuales se caracterizan por excelencia en investigación clínica, entrenamiento, diagnóstico, prevención, control y tratamiento de estas patologías.

En el 2009, el Instituto Nacional de Salud, fundó el consorcio de investigación clínica para Enfermedades Raras y un centro que maneja los datos, para facilitar la investigación en términos de biomarcadores de riesgo para una enfermedad, severidad/actividad de la enfermedad, desenlace clínico y el desarrollo de estrategias terapéuticas.

Centro de coordinación de datos y tecnología para Enfermedades Raras

Se encuentra alojado en la Universidad del Sur de Florida y está encargado de jugar un rol activo en el desarrollo de una red que facilita el diseño y la investigación en protocolos clínicos de pacientes con enfermedades raras, así como un sistema de análisis de los mismos. El sistema se encarga de capturar todos los datos electrónicos de más de 2400 miembros, 400 instituciones y comités (59).

Oficina para el desarrollo de productos huérfanos en la FDA

Oficina dedicada a la promoción y desarrollo de productos nuevos en Estados Unidos, que demuestren ser prometedores para el tratamiento y diagnóstico de pacientes con enfermedades

raras. La FDA se encuentra en constante comunicación con comunidades de investigación, profesionales de salud, academias científicas, industria farmacéutica y grupos de pacientes. Su objetivo principal es la búsqueda de fondos que financien la investigación y la generación de moléculas o productos nuevos para el tratamiento de pacientes con enfermedades raras. Esta organización ha conseguido ayudar a la generación de más de 45 productos (12).

Programa de enfermedades no diagnosticadas

Es una red de investigación, que se basa en el uso de una combinación única de experticia médica y científica en el Instituto Nacional de Salud en Estados Unidos y que busca proveer respuestas a pacientes con condiciones desconocidas. Adicionalmente, busca ampliar el conocimiento en enfermedades raras y comunes.

Organización Nacional de Desordenes Raras (NORD)

Se estableció en 1983, como la organización nacional de enfermedades raras en Estados Unidos. Es un comité dedicado a los pacientes con enfermedades raras y a las organizaciones que los ayudan. Se encargan de financiar la investigación en tratamientos para enfermedades raras, ayudar a los procesos de legislación de las mismas buscando el beneficio de los pacientes. En el 2009, patrocinó el día de las enfermedades raras en Estados Unidos (ya previamente establecido en el 2008 en Europa).

Comité de expertos en Enfermedades Raras de la Unión Europea (EUCERD)

En el 2004, el comité de expertos en enfermedades raras de la Unión Europea reemplazó el RDTF. El comité se estableció por medio del decreto 2009/872/EU(15) y su objetivo principal era ayudar a la Comisión Europea, en la preparación e implementación de actividades comunitarias en el campo de enfermedades raras, en cooperación con los cuerpos de especialistas gubernamentales, autoridades de investigación y salud pública. Estaba compuesto por 51

miembros, entre los cuales estaban incluidos líderes en investigación en enfermedades raras, miembros de estado electos, representantes de organizaciones internacionales (DG Research, DG Enterprise, EuroStat, EMA, WHO, OECD) y el director de ORPHANET (60).

Comisión de Grupo de Expertos en Enfermedades Raras

La comisión reemplazó a EUCERD en el 2013, bajo la decisión 2013/C219/04(61), el grupo está compuesto por un representante de cada estado de miembro, organizaciones y expertos en enfermedades raras. Sus objetivos son (62):

- Asistir a la comisión, en la creación de instrumentos legales y políticas.
- Aconsejar a la comisión, en la implementación de acciones.
- Aconsejar a la comisión, en cuanto a la monitorización, evaluación y diseminación de los resultados.
- Aconsejar sobre cooperación internacional
- Proveer un panorama de las políticas nacionales y de la unión.
- El intercambio de experiencias relevantes, políticas y prácticas.

Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORIS)

Es una organización internacional, no gubernamental, sin ánimo de lucro que participa en alianza con las organizaciones de pacientes y familiares. Se fundó en 1997, es soportada por sus miembros, la asociación francesa de distrofia muscular, la comisión europea, fundaciones corporativas y la industria.

Representa aproximadamente más de 600 organizaciones en más de 58 países. Su objetivo principal es mejorar la calidad de vida de los pacientes en Europa, apoyar la investigación y el desarrollo de medicinas, crear redes de pacientes, generar conciencia sobre las enfermedades raras y otras acciones que tengan un impacto positivo en la vida de los pacientes o familiares.

Adicionalmente, se encarga de manejar el consejo nacional de alianzas en organizaciones de pacientes con enfermedades raras; creando así una alianza entre la Unión Europea, Estados Unidos y Canadá.

Consortio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDIRC)

Se creó en el 2011, como iniciativa de la Unión Europea y los Institutos Nacionales de Salud. Consiste en un grupo de investigadores, industria farmacéutica, grupos de pacientes y agencias regulatorias que trabajan en el desarrollo de nuevas tecnologías para el tratamiento y diagnóstico de enfermedades raras; buscando para el 2020 tener 200 nuevas terapias. En él, se encuentran trabajando organizaciones públicas y privadas de miembros de la Unión Europea, Australia, Canadá y Estados Unidos. El consorcio se rige por un comité ejecutivo, tres comités científicos y 12 grupos de trabajo; con representantes de organizaciones de pacientes, EURORDIS, NORD y Alianza Genética de EEUU.

Figura 3: Países que aportan fondos al IRDIRC



Tomado de: C, Rodwell, Aymes S, eds. 2015. "2014 Report on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe ." *Eucerd*, February, 1–68.

El comité también se encarga de realizar reuniones científicas y ejecutivas, la creación de políticas y guías para el manejo de enfermedades raras, la creación de grupos de acción que

colaboran en la creación de políticas para áreas específicas de investigación y la organización de conferencias y eventos para la presentación de esta información (63).

Pregunta Científica

¿Cuál es la frecuencia y la caracterización socio-demográfica de las enfermedades huérfanas en Colombia en el periodo 2013 de acuerdo al censo nacional de enfermedades huérfanas?

Objetivos de la Investigación

Objetivo General

Determinar la frecuencia de las enfermedades huérfanas en Colombia durante el periodo 2013 así como su caracterización socio-demográfica.

Objetivos Específicos

- Determinar los diagnósticos y códigos CIE-10 más frecuentes en la población colombiana para el 2013.
- Describir la frecuencia de la enfermedad por género, raza y edad, para el 2013.
- Determinar la distribución geográfica de estos diagnósticos y si existen áreas del país que presenten una mayor frecuencia para alguna de las enfermedades huérfanas para el 2013.
- Comparar nuestros hallazgos con los repositorios de enfermedades huérfanas internacionales.

Materiales y Métodos

Tipo de Estudio

Se realizó un estudio observacional de corte transversal de fuente secundaria sobre los registros con enfermedades huérfanas en el territorio nacional; basándose en el registro nacional de enfermedades huérfanas obtenido por el Ministerio de Salud y Protección Social en el periodo 2013.

Población

Se incluyeron todos los registros incluidos en el censo nacional de enfermedades huérfanas del 2013 recolectado por el Ministerio de Salud y Protección Social (periodo 01/01/2013 al 14/11/2013).

Recolección de datos

El Ministerio de Salud y Protección social bajo el decreto 1954 de 2012 (38) estableció dos fases para la recolección de datos: Una fase inicial, que consistió en la creación del censo de pacientes con enfermedades huérfanas en la cuenta de alto costo (<http://www.cuentadealtocosto.org>), por parte de las Empresas Aseguradoras de Salud, Entidades del Régimen de Excepción y Salud Departamentales, Distritales y Municipales. Para este censo, se determinó un conjunto de datos mínimos (Tabla. 6) para la recolección de datos de acuerdo a la resolución 3681 de 2013(64).

Tabla. 6: Datos Mínimos Registro Nacional

Conjunto de datos Mínimos	Primer y Segundo nombre, primer y Segundo apellido. Identificación (tipo y número). Fecha de Nacimiento (año-mes-día) Género Nivel educacional Ocupación Afiliación al Sistema de salud Proveedor de Salud Etnicidad
---------------------------	--

	Grupo poblacional Código del lugar de residencia (según el DANE)
Información relacionada con el diagnóstico	Nombre de la enfermedad. Tiempo del Diagnóstico (año-mes-día) Tipo de Diagnóstico Código del proveedor de salud Tipo de afiliación.
Seguimiento	Código del proveedor de salud. Fecha de entrada al Sistema de salud. Código de la ubicación geográfica del proveedor de salud. Dirección del proveedor de salud. Discapacidad.
Tratamiento	¿Está tomando algún medicamento? ¿Fecha del primer medicamento farmacológico? ¿Que medicamentos toma actualmente? Liste sus medicamentos de 1 a 5 Liste sus medicamentos no POS del 1 al 5 ¿Tiene la persona un servicio o procedimiento para manejo de su enfermedad? Liste el procedimiento de 1 a 5. Nombre y apellido del médico tratante Identificación del médico tratante y tipo. Costo total de enfermedad POS Costo total de enfermedad no POS

Los datos fueron enviados por las entidades prestadoras de salud antes del 15 de noviembre/2013 (fecha de cierre del censo) al Ministerio de Salud y Protección Social por medio de archivos planos que fueron verificados en el ministerio, por medio del cruce de información en las bases de datos y posteriormente fueron incorporados al Sistema Integral de Información de la Protección Social- SISPRO.

Control de calidad de los datos

La validación y auditoría de los datos se realizó en una fase inicial por las aseguradoras, quienes fueron las encargadas de la verificación de la existencia de los datos y la ausencia de duplicación. Lo anterior, se realizó por medio del identificador único nacional de cada paciente. Un análisis secundario se efectuó en el Ministerio de Salud y Protección Social. Este, se llevó a

cabo por el cruce de información entre las bases de datos del CUBO del ministerio, donde se verificó afiliación del paciente, costos, consultas y todas las variables derivadas de la atención del paciente. Se auditaron las 13 variables de identificación del paciente y las otras 40 relacionadas con la atención y enfermedad del paciente. Por medio del cruce de información se llenaron vacíos de información y se estandarizaron los datos previos a su ingreso final al SISPRO.

Protección de datos

Los datos que fueron extraídos del CUBOS, se encuentran desprovistos de cualquier variable que permita la identificación de los pacientes.

Bases de Datos

Las bases de datos a estudiar fueron obtenidas por medio del acceso al CUBOS-SISPRO de la cuenta de alto costo del Ministerio de Salud y Protección Social, estas fueron descargadas en *Excel* versión 15.17 y en este mismo programa re-catalogadas para su análisis. Se realizará un análisis secundario de los datos.

Se realizó la extracción de bases de datos por separado para cada variable a analizar. En el eje Y se clasificaron por cada enfermedad. En el eje X se categorizaron de la siguiente manera:

- Casilla A: Nombre de la enfermedad
- Casilla B: Código numérico del 1-653 que identifica la enfermedad.
- Casilla C: El código CIE-10 de la enfermedad.
- Casilla D: Código ORPHA-code
- Casilla E: La variable de ponderados (es decir, los datos que baja el sistema).

Si fuese necesario más de una casilla, se utilizarán las casillas necesarias.

- Casilla F: Variable de categorización numérica (de 0-n).

Si fuese necesario más de una casilla, se utilizarán las casillas necesarias.

Variables

Tabla 7: Operacionalización de variables

Variable	Tipo	Tipo	Definición
Fecha de nacimiento	Cuantitativo	Discreta	Fecha de nacimiento del paciente en el formato año-mes-día
Edad	Cuantitativa	Discreta	Número de años cumplidos hasta la fecha
Género	Cualitativa	Nominal	Condición orgánica que distingue M= masculino F= femenino
Régimen de afiliación al SGSS	Cualitativa	Nominal	C= régimen contributivo S= subsidiado P= Regímenes de excepción E= especial N= no asegurado 99= desconocido
Código de pertenencia étnica	Cualitativa	Nominal	1= indígena 2=ROM (gitano) 3= raizal del archipiélago de San Andrés y Providencia 4= Palenquero de San Basilio 5= Negro, mulato, afrocolombiano o afrodescendiente 7= ninguna de las anteriores 99=no se conoce
Grupo poblacional	Cualitativa	Nominal	1= indígena 2=población infantil a cargo del ICBF 3= madres comunitarias 11= población raizal 12= población en centros psiquiátricos 13= migratorio 35= trabajador urbano 36= trabajador rural 37= víctima de violencia armada 38= jóvenes vulnerables rurales 39= jóvenes vulnerables urbanos 50= discapacitado en el SNC 51= discapacitado de los ojos

			<p>52= discapacitado de los oídos</p> <p>53= discapacitado de los demás órganos de los sentidos</p> <p>54= discapacitado de la voz y el habla</p> <p>55= discapacitado del sistema cardiorrespiratorio, defensas</p> <p>56= discapacitado de la digestión, metabolismo y las hormonas</p> <p>57= discapacitado del sistema genital y reproductivo</p> <p>58= discapacitado del movimiento del cuerpo, manos, brazos, piernas</p> <p>59= discapacitado de la piel</p> <p>60= otro discapacitado</p> <p>ND= No definido</p>
Nombre de la enfermedad rara	Cualitativo	Nominal	Enfermedad huérfana diagnosticada de acuerdo a la resolución 1430
Departamento donde reside la persona con enfermedad.	Cualitativo	Nominal	<p>11- Bogotá, D.C.</p> <p>05- Antioquia</p> <p>76- Valle del Cauca</p> <p>25- Cundinamarca</p> <p>68- Santander</p> <p>08-Atlántico</p> <p>13-Bolívar</p> <p>17- Caldas</p> <p>41- Huila</p> <p>52- Nariño</p> <p>66- Risaralda</p> <p>19- Cauca</p> <p>54- Norte de Santander</p> <p>73- Tolima</p> <p>15- Boyacá</p> <p>47- Magdalena</p> <p>20- Cesar</p> <p>50- Meta</p> <p>70- Sucre</p> <p>23- Córdoba</p> <p>63- Quindio</p> <p>85- Casanare</p> <p>18- Caquetá</p> <p>44- La Guajira</p> <p>27- Chocó</p> <p>86- Putumayo</p> <p>81- Arauca</p>

			99- Vichada 88- Archipiélago de San Andrés, Providencia y Santa Catalina 95- Guaviare 97- Vaupés ND- No definido NR- No reportado
Situación actual de discapacidad	Cualitativo	Binomial	1= Si 2= No 99= desconocido
Origen genético de la enfermedad	Cualitativo	Nominal	La etiología de la enfermedad es de origen genético. 1= Si 0= No 999= No se conoce
Enfermedad Monogénica	Cualitativo	Nominal	Enfermedad de monogénico. 1= Si 0= No 999= No se conoce
Enfermedad de origen cromosómico	Cualitativo	Nominal	Enfermedad de origen genético y cromosómico. 1= Si 0= No 999= No se conoce
Enfermedad de origen multifactorial	Cualitativo	Nominal	Enfermedad de origen genético y multifactorial. 1= Si 0= No 999= No se conoce
Orpha-code	Cualitativo	Nominal	Código para la enfermedad rara de acuerdo a Orphanet.
CIE-10	Cualitativo	Nominal	Clasificación de la enfermedad de acuerdo al CIE-10

Análisis Estadísticos

Los análisis estadísticos se realizaron por medio del paquete estadísticos para las ciencias sociales (*SPSS v.20, Chicago, IL*). Se realizó un análisis de las variables cualitativas por medio

de frecuencias absolutas y porcentajes en la población analizada. Se realizaron gráficos de barras para determinar la distribución de variables como el CIE-10 y género. Los datos de la distribución de frecuencias por departamentos fueron graficados en un mapa del país (realizado en el programa estadístico R(65)). Las variables como etnia y régimen no fueron analizadas; esto se debe a que el 90% de los datos se encuentran no reportados. Para las variables cuantitativas numéricas se realizó un análisis por medidas de tendencia central de dispersión (media) y la desviación estándar, cuando la distribución fue simétrica y en el caso de distribuciones asimétricas se reportó la mediana junto con el rango inter-cuartil. La simetría de estas variables fue determinada por pruebas de bondad de ajuste normal (Kolmogorov-Smirnov) y diagramas de distribución normal.

Ética

La presente investigación está catalogada como “*Sin Riesgo*” (66), por lo tanto, se considera que no es necesario presentar este estudio ante el comité de ética, ni la firma de consentimiento informado. Para el control de la información, los datos fueron previamente desprovistos de identificación en el Ministerio de Salud y Protección social. Se preservarán con exactitud los datos de los resultados obtenidos, siguiendo los principios reconocidos científicamente.

Resultados

Análisis del Registro Nacional

Se realizó un análisis del Registro Nacional de enfermedades huérfanas, este registro fue clasificado de acuerdo a EPIRARE como un registro de Salud Pública para “*todas las enfermedades raras*”(67). El registro nacional de enfermedades huérfanas se encuentra dentro de la plataforma del CUBOS como un registro con datos ponderados, las enfermedades están codificadas de acuerdo a los diagnósticos del código CIE-10 y esto permitió determinar el total de registros de enfermos de acuerdo a su género, edad, discapacidad y localización geográfica.

Se encontraron un total de 13173 registros y 45 con más de un diagnóstico; un total del 0.028% de la población de acuerdo a las proyecciones poblacionales para el 2013(68). De estos, el 53.96% (7132) eran de género femenino y el 46.03% (6083) masculino; la edad mediana fue de 28 años con un rango inter-cuartil de 39 años y el 9% de los registros presentaron discapacidad. El registro contenía un total de 653 enfermedades raras (Tabla 9), el 33% del total de las enfermedades incluidas como raras en nuestro país (2).

Tabla 8: Características Poblacionales

		(%)	n
Género	Femenino	53.98	7135
	Masculino	46.02	6083
Etnia	Indígena	0.92	122
	Gitano	0.053	7
	Raizal	0.02	3
	Palanquero	0.008	1
	Negro	3.03	400
	No informado	95.97	12685

Discapacidad	Si	9.1	1199
	No	89.18	11759
Etiología	Genética	70.75	9351
	No genética	29.25	3866
Grupo Poblacional	Comunidades indígenas	0.71	94
	Creador o gestor cultural decreto 2283/2	0.02	3
	Habitante de la calle	0.02	3
	Madres comunitarias	0.008	1
	Menores desvinculados del conflicto armado	0.04	5
	Negro(a) o mulato(a) o afrocolombiano(a)	0.45	60
	Población carcelaria del INPEC	0.14	19
	Población desmovilizada	76.90	10165
	Población desplazada	0.015	2
	Población discapacitada	0.023	3
	Población en centros carcelarios	1.006	133
	Población infantil a cargo del ICBF	0.36	47
	Población rural migratoria	0.008	1
	Población rural no migratoria	0.098	13
	Población sisbenizada	0.015	2
	Población tercera edad en protección del estado	0.62	82
	Programa en protección a testigos	19.49	2576
	Ninguno de los anteriores	0.061	8
	No reportado	0.008	1
Edad	Mediana: 28 años (*)	Mínimo: 0 años	
	Rango Inter-cuartil: 39 años	Máximo: 102 años	
(*) Se reporta la mediana dada la distribución no normal de la variable (Kolmogorov-Smirnov p=0.000)			

Análisis de las enfermedades huérfanas

Durante el periodo previamente referido, se reportaron un total de 13173 registros que presentaban 653 enfermedades huérfanas diferentes y 45 registros que presentaron más de una enfermedad. Los últimos, no fue posible discriminarlos o aislarlos de la base de datos por las características de esta. Del total de enfermedades, un 70% eran de origen genético (35.5% monogénicas y 5% errores innatos del metabolismo). En la Tabla 9 se reportan por frecuencia todas las enfermedades huérfanas durante el periodo referido.

Tabla 9: Enfermedades huérfanas en el registro nacional

Enfermedad huérfana	CIE-10	ORPHA-CODE	n	(%)
DÉFICIT CONGÉNITO DEL FACTOR VIII	III	169802	1117	8.451
MIASTENIA GRAVE	VI	589	839	6.348
ENFERMEDAD DE VON WILLEBRAND	III	903	779	5.894
ESTATURA BAJA POR ANOMALÍA CUALITATIVA DE HORMONA DE CRECIMIENTO	IV	629	559	4.229
DISPLASIA BRONCOPULMONAR	XVI	70589	511	3.866
FIBROSIS QUÍSTICA	IV	586	424	3.208
ESCLEROSIS SISTÉMICA CUTÁNEA DIFUSA	XIII	220393	408	3.087
SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ	VI	2103	392	2.966
HIPERTENSIÓN ARTERIAL PULMONAR IDIOPÁTICA Y/O FAMILIAR	IX	422	377	2.852
ENFERMEDAD DE VON WILLEBRAND ADQUIRIDA	III	99147	281	2.126
DÉFICIT CONGÉNITO DEL FACTOR IX	III	98879	270	2.043
SÍNDROME DE MARFAN	XVII	558	234	1.77
ACROMEGALIA	IV	963	232	1.755
CIRROSIS BILIAR PRIMARIA	XI	186	208	1.574
ESCLEROSIS MÚLTIPLE - ICTIOSIS - DEFICIENCIA DEL FACTOR VIII	III	3151	196	1.483
HEPATITIS CRÓNICA AUTOINMUNE	XI	2137	187	1.415
REUMATISMO PSORIÁSICO	XII	85436	184	1.392
SÍNDROME CREST	XIII	90290	165	1.248
MICROTIA	XVII	83463	162	1.226

SÍNDROME DE TURNER	XVII	881	159	1.203
DREPANOCITOSIS	III	232	157	1.188
ESFEROCITOSIS HEREDITARIA	III	822	129	0.976
OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA	XVII	666	117	0.885
ESCLEROSIS TUBEROSA	XVII	805	112	0.847
PITYRIASIS RUBRA PILARIS	XII	2897	95	0.719
ENCONDROMATOSIS	XVII	296	91	0.689
PÉNFIGO VULGAR	XII	704	84	0.636
URTICARIA SOLAR	XII	97230	84	0.636
ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA	VI	803	82	0.62
ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG	XVII	388	80	0.605
POLIARTRITIS, FACTOR REUMATOIDE NEGATIVO	XIII	85408	78	0.59
ACONDROPLASIA	XVII	15	71	0.537
ENFERMEDAD DE HUNTINGTON	VI	399	70	0.53
PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE	IV	79276	69	0.522
ATERIOPATÍA DIABÉTICA DEL CEREBRO, NO RELACIONADA CON NOTCH3	V	77304	60	0.454
ENFERMEDAD DE ALZHEIMER AUTOSÓMICA DOMINANTE DE APARICIÓN TEMPRANA	VI	1020	59	0.446
FIBROSIS PULMONAR IDIOPÁTICA	XVII	2032	59	0.446
SIRINGOMIELIA	VI	3280	58	0.439
NEUROPATÍA AXONAL AGUDA MOTORA Y SENSITIVA	VI	98917	56	0.424
PÚRPURA DE HENOCH-SCHOENLEIN	III	761	55	0.416
DÉFICIT CONGÉNITO DEL FACTOR VII	III	327	51	0.386
ARTRITIS JUVENIL IDIOPÁTICA DE INICIO SISTÉMICO	XIII	85414	47	0.356
EPILEPSIA DEMENCIA AMELOGENESIS IMPERFECTA	VI	1946	46	0.348
MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 2	IV	580	46	0.348
BETA-TALASEMIA	III	848	44	0.333
SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS DE TIPO VASCULAR	XVII	286	44	0.333
HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA NOCTURNA	III	447	43	0.325
ANGIOMA EN RACIMO	II	1063	42	0.318
ATIREOSIS	IV	95713	41	0.31
XERODERMA PIGMENTOSO	XVII	910	41	0.31
DERMATOMIOSITIS	XIII	221	39	0.295
MICROFTALMÍA CON ANOMALÍAS CEREBRALES Y DE LAS MANOS	XVII	139471	39	0.295
MUCOPOLISACARIDOSIS NO ESPECIFICADA	IV	79213	39	0.295

ENFERMEDAD DE BEHÇET	XIII	117	38	0.288
ENFERMEDAD DE GAUCHER	IV	355	37	0.28
ENFERMEDAD DE DEVIC	VI	71211	36	0.272
DÉFICIT CONGÉNITO DEL FACTOR X	III	328	35	0.265
ESTENOSIS PULMONAR VALVULAR	XVII	3189	35	0.265
HEMANGIOMATOSIS NEONATAL DIFUSA	II	2123	35	0.265
MALFORMACIÓN DE EBSTEIN	XVII	1880	34	0.257
DÉFICIT CONGÉNITO DEL FACTOR XI	III	329	33	0.25
SÍNDROME DE WEST	VI	3451	33	0.25
ENFERMEDAD DE CROHN	XI	206	32	0.242
TAKAYASU ENFERMEDAD DE	XIII	3287	32	0.242
HIPERLIPOPROTEINEMIA TIPO 3	IV	412	31	0.235
DISTONÍA NO ESPECIFICADA	VI	156159	30	0.227
HIPOMIELINIZACIÓN - CATARATA CONGÉNITA	VI	85163	30	0.227
DÉFICIT COMBINADO DE LOS FACTORES V Y VIII	III	35909	29	0.219
ENFERMEDAD DE GAUCHER TIPO 1	IV	77259	29	0.219
SÍNDROME DE INSENSIBILIDAD A LOS ANDRÓGENOS	IV	754	29	0.219
DISTROFIA MUSCULAR NO ESPECIFICADA	VI	98473	28	0.212
ENFERMEDAD DE CUSHING	IV	96253	28	0.212
ESCLEROSIS SISTÉMICA CUTÁNEA LIMITADA	XIII	220402	28	0.212
LIPOMATOSIS				
ENCEFALOCRANEOCUTÁNEA	IV	2396	28	0.212
SÍNDROME DE RETT	V	778	27	0.204
DÉFICIT CONGÉNITO DEL FACTOR XIII	III	331	26	0.197
DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA	VI	97242	26	0.197
ENFERMEDAD DE FABRY	IV	324	26	0.197
DÉFICIT CONGÉNITO DE FIBRINÓGENO	III	335	25	0.189
INMUNODEFICIENCIA COMÚN VARIABLE	III	1572	25	0.189
DESPRENDIMIENTO DE RETINA REGMATÓGENO AUTOSÓMICO DOMINANTE	VII	209867	24	0.182
FIEBRE REUMÁTICA	IX	3099	24	0.182
GASTROSQUISIS	XVII	2368	24	0.182
SÍNDROME DE KLIPPEL-FEIL AISLADO	XVII	2345	24	0.182
FASCITIS EOSINOFÍLICA	XIII	3165	23	0.174
ENFERMEDAD DE STILL DEL ADULTO	XIII	829	22	0.166
ACROMATOPSIA	VII	49382	21	0.159
ATRESIA DE COANAS	XVII	137914	21	0.159
ENFERMEDAD DE BUERGER	IX	36258	21	0.159

FIBROMATOSIS GINGIVAL - SORDERA	VIII	2027	21	0.159
HIPERCOLESTEROLEMIA DEBIDO A DEFICIENCIA DE COLESTEROL 7-ALFA-HIDROXILASA	IV	209902	21	0.159
SÍNDROME ACROCALLOSO	XVII	36	21	0.159
SÍNDROME DE SJÖGREN-LARSSON	IV	816	21	0.159
SÍNDROME DE TIETZ	XVII	2665	21	0.159
CONJUNTIVITIS LEÑOSA	VII	97231	20	0.151
CRANEOSINOSTOSIS - ENFERMEDAD CARDIACA CONGÉNITA - DÉFICIT INTELECTUAL	XVII	2872	20	0.151
SÍNDROME DE RUBÉOLA CONGÉNITA	XVI	290	20	0.151
ATAXIA CEREBELOSA AUTOSÓMICA RECESIVA - CEGUERA - SORDERA	VI	95433	19	0.144
MASTOCITOSIS CUTÁNEA	XVII	66646	19	0.144
PÉNFIGO FOLIÁCEO	XII	79481	19	0.144
PERIARTERITIS NODOSA	XIII	767	19	0.144
ATELOSTEOGÉNESIS II	XVII	56304	18	0.136
SÍNDROME DE DUANE	VII	233	18	0.136
AMIOPLASIA CONGÉNITA	XVII	1037	17	0.129
ATAXIA DE FRIEDREICH	VI	95	17	0.129
ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA	VI	1934	17	0.129
MUCOPOLISACARIDOSIS DE TIPO 6	IV	583	17	0.129
OBESIDAD DEBIDA A DEFICIENCIA DE PROHORMONA CONVERTASA-I	IV	1528	17	0.129
SINDROME DE TOURETTE	V	856	17	0.129
URTICARIA FAMILIAR POR FRÍO	XII	47045	17	0.129
ATRESIA BILIAR	XVII	30391	16	0.121
POLIARTRITIS, FACTOR REUMATOIDE POSITIVO	XIII	85435	16	0.121
CATARATAS-GLAUCOMA	XVII	162	15	0.113
DISTROFIA DE CÓRNEA - SORDERA DE PERCEPCIÓN	VII	1490	15	0.113
HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA	IV	418	15	0.113
HISTIOCITOSIS DE CÉLULAS DE LANGERHANS	II	389	15	0.113
MUCOPOLISACARIDOSIS DE TIPO 4	IV	582	15	0.113
SÍNDROME DE ONDINE	VI	661	15	0.113
WEGENER, ENFERMEDAD DE	XIII	900	15	0.113
ALBINISMO CON SORDERA	VIII	998	14	0.106
ANOFTALMIA - MICROFTALMIA, AISLADA	XVII	2542	14	0.106
HOLOPROSENCEFALIA	XVII	2162	14	0.106

SÍNDROME DE BUDD-CHIARI	IX	131	14	0.106
AGAMMAGLOBULINEMIA LIGADA A X	XVII	47	13	0.098
DÉFICIT FAMILIAR AISLADO DE GLUCOCORTICOIDES	IV	361	13	0.098
MIGRAÑA HEMIPLÉJICA FAMILIAR O ESPORÁDICA	VI	569	13	0.098
PARÁLISIS PERIÓDICA HIPERCALÉMICA	VI	682	13	0.098
COMUNICACIÓN INTERAURICULAR CON DEFECTO DE CONDUCCIÓN	XVII	1479	12	0.091
DIABETES INSÍPIDA NEFROGÉNICA	XIV	223	12	0.091
ENFERMEDAD DE POMPE	IV	365	12	0.091
MUCOPOLISACARIDOSIS DE TIPO 3	IV	581	12	0.091
OSTEOCRANEOESTENOSIS	XVII	2763	12	0.091
SARCOIDOSIS	III	797	12	0.091
SÍNDROME DE ASPIRACION DE MECONIO	XVI	70588	12	0.091
ANEMIA DE FANCONI	III	84	11	0.083
DISTROFIA FACIOESCAPULOHUMERAL	VI	269	11	0.083
HERNIA DIAFRAGMÁTICA	XVII	2140	11	0.083
ICTIOSIS LAMELAR	XVII	313	11	0.083
MALFORMACIÓN LINFÁTICA	II	2415	11	0.083
PLAGIOCEFALIA AISLADA	XVII	35098	11	0.083
SÍNDROME NEFRÓTICO IDIOPÁTICO SENSIBLE A ESTEROIDES	XIV	69061	11	0.083
SINFALANGISMO DISTAL	XVII	3248	11	0.083
ATRESIA DUODENAL	XVII	1203	10	0.076
CRANEOSINOSTOSIS - HIDROCEFALIA - MALFORMACIÓN DE CHIARI I - SINOSTOSIS RADIOULNAR	XVII	171839	10	0.076
DÉFICIT CONGÉNITO DE PROTEÍNA S	III	743	10	0.076
DERMATOSIS PUSTULOSA SUBCÓRNEA	XII	8377	10	0.076
ENFERMEDAD DE COATS	VII	190	10	0.076
ENFERMEDAD DE RENDU-OSLER-WEBER	IX	774	10	0.076
EPILEPSIA MIOCLÓNICA DE LA INFANCIA	VI	86909	10	0.076
HEMIMELIA TIBIAL	XVII	93322	10	0.076
INCONTINENTIA PIGMENTI	XVII	435	10	0.076
OTRAS ATAXIAS HEREDITARIAS NO ESPECIFICADAS	VI	183518	10	0.076
SÍNDROME DEL INJERTO CONTRA HUESPED	XIX	39812	10	0.076
TRASTORNO DESINTEGRATIVO DE LA INFANCIA	V	168782	10	0.076
ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA - CARA DE SILBIDO	XVII	1150	9	0.068
ATRESIA TRICÚSPIDE	XVII	1209	9	0.068
ATROFIA ÓPTICA	VII	103	9	0.068

CRANEOSINOSTOSIS CALCIFICACIONES INTRACRANEALES	XVII	52054	9	0.068
ENFERMEDAD DE PAGET JUVENIL	XIII	2801	9	0.068
INMUNODEFICIENCIA PRIMARIA NO ESPECIFICADA	III	101997	9	0.068
LIPODISTROFIA FAMILIAR PARCIAL ASOCIADA CON MUTACIONES EN PPARG	IV	79083	9	0.068
MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 7	IV	584	9	0.068
SÍNDROME DE BRUGADA	IX	130	9	0.068
SÍNDROME DE CHURG-STRAUSS	XIII	183	9	0.068
SÍNDROME DE LESCH-NYHAN	IV	510	9	0.068
SÍNDROME DE NOONAN	XVII	648	9	0.068
SÍNDROMES HIPEREOSINOFÍLICOS	II	168956	9	0.068
TAQUIARRITMIA ATRIAL CON INTERVALO PR CORTO	IX	844	9	0.068
AGENESIA DE CUERPO CALLOSO - NEUROPATÍA	XVII	1496	8	0.061
CONVULSIONES NEONATALES- INFANTILES FAMILIARES BENIGNAS	VI	140927	8	0.061
DISTROFIA MUSCULAR TIPO DUCHENNE	VI	98896	8	0.061
ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK TIPO C	IV	646	8	0.061
ENFERMEDADES HEMATOLOGICAS NO ESPECIFICADAS	III	97992	8	0.061
FENILCETONURIA	IV	716	8	0.061
GALACTOSEMIA	IV	352	8	0.061
HEMICRANIA PAROXÍSTICA	VI	157835	8	0.061
PNEUMONÍA INTERSTICIAL AGUDA	X	79126	8	0.061
SINDACTILIA NO ESPECIFICADA	XVII	90025	8	0.061
SÍNDROME DE PRADER-WILLI	XVII	739	8	0.061
ARTERITIS DE CÉLULAS GIGANTES	XIII	397	7	0.053
ATAXIA - APRAXIA - RETRASO MENTAL LIGADO AL X	VI	85338	7	0.053
ATAXIA CEREBELOSA AUTOSÓMICA RECESIVA	VI	1172	7	0.053
ATAXIA ESPINOCEREBELOSA AUTOSÓMICA DOMINANTE	VI	99	7	0.053
ATRESIA DE INTESTINO DELGADO	XVII	1201	7	0.053
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL PROXIMAL DE TIPO 2	VI	83418	7	0.053
DISTONÍA DOPA-SENSIBLE	VI	255	7	0.053
DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE Y BECKER	VI	262	7	0.053
ENANISMO DIASTRÓFICO	XVII	628	7	0.053
ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO DE GLUCÓGENO POR DÉFICIT DE FOSFORILASA QUINASA MUSCULAR	IV	370	7	0.053
ENFERMEDAD DE CROUZON	XVII	207	7	0.053

ENFERMEDAD DE GRÖSBECK- IMERSLUND	III	35858	7	0.053
LIPOFUSCINOSIS NEURONAL CEROIDE TARDÍA INFANTIL	IV	168491	7	0.053
MICROFTALMIA - ATROFIA CEREBRAL	XVII	77299	7	0.053
MOYA-MOYA, ENFERMEDAD DE	IX	2573	7	0.053
NEVUS POROQUERATÓSIDO DEL OSTIO Y CONDUCTO DÉRMICO ECRINOS	XVII	166286	7	0.053
OSTEOMIELITIS MULTIFOCAL CRÓNICA RECURRENTE JUVENIL	XIII	324964	7	0.053
PATRÓN MADRAS DE ENFERMEDAD DE LAS NEURONAS MOTORAS	VI	137867	7	0.053
ANEMIA DE CUERPOS DE HEINZ	III	178330	6	0.045
ANEMIA MICROCÍTICA CON SOBRECARGA HEPÁTICA DE HIERRO	III	83642	6	0.045
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL PROXIMAL	VI	70	6	0.045
ATROFIA ÓPTICA AUTOSÓMICA DOMINANTE Y CATARATAS	VII	7036	6	0.045
CRANEOSINOSTOSIS, TIPO BOSTON	XVII	1541	6	0.045
DÉFICIT CONGÉNITO DEL FACTOR V	III	326	6	0.045
DISFASIA CONGÉNITA FAMILIAR	V	1799	6	0.045
DISTONÍA FOCAL	VI	1866	6	0.045
GLUCOGENOSIS TIPO 1	IV	364	6	0.045
HEMOCROMATOSIS NEONATAL	IV	446	6	0.045
HIPERLIPOPROTEINEMIA TIPO 1	IV	411	6	0.045
MASTOCITOSIS	II	98292	6	0.045
ONFALOCELE	XVII	660	6	0.045
PANCREATITIS AGUDA RECURRENTE	XI	64740	6	0.045
PORFIRIA ERITROPOYÉTICA CONGÉNITA	IV	79277	6	0.045
RETRASO MENTAL LIGADO AL X NO ESPECIFICADO	V	777	6	0.045
SECRECIÓN INAPROPIADA DE HORMONA ANTIDIURÉTICA, SÍNDROME DE	IV	83449	6	0.045
SÍNDROME DE COGAN	VII	1467	6	0.045
SÍNDROME DE CUSHING	IV	553	6	0.045
SÍNDROME DE LENNOX-GASTAUT	VI	2382	6	0.045
SÍNDROME DE SILVER-RUSSELL	XVII	813	6	0.045
SÍNDROME LINFOPROLIFERATIVO AUTOINMUNE	III	3261	6	0.045
TRASTORNO DEL METABOLISMO DE LOS AMINOACIDOS NO ESPECIFICADO	IV	308407	6	0.045
ANEMIA SIDEROBLÁSTICA LIGADA AL CROMOSOMA X	XVII	3380	5	0.038
ANGIOEDEMA HEREDITARIO	III	75563	5	0.038
ARTROGRIPOSIS NO ESPECIFICADO	III	91378	5	0.038

ATROFIA MUSCULAR ESPINAL PROXIMAL DE TIPO 1	XVII	109007	5	0.038
AUTISMO, MANCHA EN VINO DE OPORTO	VI	83330	5	0.038
COLITIS COLAGENOSA	XVII	137911	5	0.038
DÉFICIT DE ADHESIÓN LEUCOCITARIA	XI	36205	5	0.038
DISPLASIA ESPONDILOEPIFISARIA CONGÉNITA	III	2968	5	0.038
DISTONÍA 16	XVII	94068	5	0.038
ENFERMEDAD DE WOLMAN	VI	210571	5	0.038
EPIDERMOLISIS AMPOLLAR ADQUIRIDA	IV	75233	5	0.038
HIPOPITUITARISMO MICROFTALMIA	XII	46487	5	0.038
LEIOMIOMA ORBITAL	XVII	2244	5	0.038
LIPODISTROFIA NO ESPECIFICADA	II	52994	5	0.038
MEGACALICOSIS, CONGÉNITA	IV	90970	5	0.038
NEUTROPENIA CONGÉNITA GRAVE	XVII	93109	5	0.038
OBESIDAD POR DÉFICIT DE PRO-OPIOMELANOCORTIN	III	42738	5	0.038
OSTEOCONDROMAS MÚLTIPLES	IV	71526	5	0.038
PARÁLISIS PERIÓDICA NO ESPECIFICADA	XVII	321	5	0.038
PARAPLEJIA ESPASTICA NO ESPECIFICADA	VI	206976	5	0.038
PÉRDIDA DE AUDICIÓN NEUROSENSORIAL CON APARICIÓN TEMPRANA DE CANAS Y TEMBLOR ESENCIAL	VI	685	5	0.038
POLINEUROPATÍA DESMIELINIZANTE INFLAMATORIA CRÓNICA	XVII	66633	5	0.038
RETRASO EN EL CRECIMIENTO POR DÉFICIT EN EL FACTOR DE CRECIMIENTO INSULÍNICO DE TIPO 1	VI	2932	5	0.038
SÍNDROME DE BARTTER	IV	3272	5	0.038
SÍNDROME DE BERNARD-SOULIER	IV	112	5	0.038
SÍNDROME DE JOUBERT	III	274	5	0.038
TRISOMÍA 18	XVII	475	5	0.038
VASCULITIS LEUCOCITOCLÁSTICA HIPOCOMPLEMENTÉMICA	XIII		5	0.038
WALDENSTRÖM, MACROGLOBULINEMIA DE	II	33226	5	0.038
ALCAPTONURIA	IV	56	4	0.03
APRAXIA OCULAR TIPO COGAN	VIII	1125	4	0.03
ARTRITIS RELACIONADA CON ENTESITIS	XIII	85438	4	0.03
ATAXIA TELANGIECTASIA	VI	100	4	0.03
ATELOSTEOGÉNESIS III	XVII	56305	4	0.03
CIRROSIS HEREDITARIA DE LOS NIÑOS INDIOS DE AMÉRICA DEL NORTE	XI	168583	4	0.03
COLESTASIS LINFEDEMA	XVII	1414	4	0.03

DISAUTONOMÍA FAMILIAR	VI	1764	4	0.03
DUBOWITZ, SÍNDROME DE	XVII	235	4	0.03
ENFERMEDAD DE CAROLI	XVII	53035	4	0.03
ENFERMEDAD DE LA ARTERIA CORONARIA - HIPERLIPIDEMIA - HIPERTENSIÓN - DIABETES -			4	0.03
OSTEOPOROSIS	IX	94062		
ENFERMEDAD MITOCONDRIAL NO ESPECIFICADA	IV	68380	4	0.03
EVANS, SÍNDROME DE	III	1959	4	0.03
HIPERFERRITINEMIA HEREDITARIA CON CATARATAS CONGÉNITAS	VII	163	4	0.03
HIPERTRICOSIS CERVICAL ANTERIOR AISLADA	XII	3387	4	0.03
HIPOMIELINIZACIÓN - HIPOGONADISMO HIPOGONADOTRÓPICO - HIPODONTIA	VI	88637	4	0.03
INTERRUPCIÓN DEL ARCO AÓTICO	XVII	2299	4	0.03
MASTOCITOSIS SISTÉMICA INDOLENTE	II	98848	4	0.03
MIOPATÍA MITOCONDRIAL CON ANEMIA SIDEROBLÁSTICA	VI	2598	4	0.03
MUCOLIPIDOSIS TIPO 2	IV	576	4	0.03
PORFIRIA CUTÁNEA TARDA (PCT)	IV	101330	4	0.03
SÍNDROME DE ACKERMAN	XI	2561	4	0.03
SÍNDROME DE APERT	XVII	87	4	0.03
SÍNDROME DE COHEN	XVII	193	4	0.03
SÍNDROME DE HIPER-IGE AUTOSÓMICO DOMINANTE	III	2314	4	0.03
SÍNDROME DE LARON	IV	633	4	0.03
SÍNDROME DE LEIGH	VI	506	4	0.03
SÍNDROME DE PALLISTER-HALL	II	672	4	0.03
SÍNDROME DE PLUMMER-VINSON	III	54028	4	0.03
SÍNDROME DE SOTOS	XVII	821	4	0.03
TALLA BAJA TIPO BRUSELAS	XVII	2867	4	0.03
TRASTORNOS DEL CICLO DE LA UREA	IV	79167	4	0.03
AGENESIA RENAL BILATERAL	XVII	1848	3	0.023
ALBINISMO OCULAR SORDERA SENSORIAL TARDÍA	IV	1000	3	0.023
ALFA TALASEMIA - DÉFICIT INTELLECTUAL LIGADO AL X	III	847	3	0.023
ANEMIA HEMOLÍTICA POR DÉFICIT DE GLUTATIÓN REDUCTASA	III	90030	3	0.023
APLASIA MEDULAR IDIOPÁTICA	III	88	3	0.023
ARTRITIS PIÓGENA - PIODERMA GANGRENOSUM - ACNÉ	I	69126	3	0.023
ARTROGRIPOSIS - DISFUNCIÓN RENAL - COLESTASIS	XVII	2697	3	0.023

BRADIOPSIA	VII	75374	3	0.023
BRAQUICEFALIA AISLADA	XVII	35099	3	0.023
CUSHING DEPENDIENTE DE ACTH, SÍNDROME DE	IV	35099	3	0.023
DELECIÓN 22Q13	XVII	48652	3	0.023
DISFUNCIÓN INMUNE - POLIENDOCRINOPATÍA - ENTEROPATÍA LIGADA A X	IV	37042	3	0.023
DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 2A	VI	267	3	0.023
ENCEFALOPATÍA CON CUERPOS DE INCLUSIÓN DE NEUROSERPINA, FORMA FAMILIAR	VI	85110	3	0.023
ENFERMEDAD DE JARABE DE ARCE	IV	511	3	0.023
ENFERMEDAD DE KENNEDY	VI	481	3	0.023
ENFERMEDAD DE PYLE	XVII	3005	3	0.023
ENFERMEDAD DE VON HIPPEL-LINDAU	XVII	892	3	0.023
ENFERMEDAD DEL RIÑÓN QUÍSTICO MEDULAR, AUTOSÓMICA RECESIVA	XVII	730	3	0.023
ENFERMEDAD MIXTA DEL TEJIDO CONECTIVO	XIII	809	3	0.023
ENFERMEDAD TUBULAR RENAL - CARDIOMIOPATÍA	XIV	73224	3	0.023
ESCAFOCEFALIA AISLADA	XVII	35093	3	0.023
ESCLEROSIS LATERAL PRIMARIA	XVII	35689	3	0.023
GLAUCOMA - APNEA DEL SUEÑO	XVII	2085	3	0.023
HIPERTRICOSIS CERVICAL NEUROPATÍA	XVII	2218	3	0.023
HIPOCONDROPLASIA	XVII	429	3	0.023
HIPOFOSFATASIA	IV	436	3	0.023
HIPOTRICOSIS HEREDITARIA DE MARIE UNNA	XVII	444	3	0.023
INMUNODEFICIENCIA POR DÉFICIT SELECTIVO DE ANTICUERPOS ANTI- POLISACÁRIDOS	III	70593	3	0.023
KABUKI MAKE UP, SÍNDROME DE	XVII	2322	3	0.023
LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA	IV	512	3	0.023
LEUCOENCEFALOPATÍA - CONDRODISPLASIA METAFISARIA	IV	83629	3	0.023
LEUCONIQUIA TOTAL - LESIONES SIMILARES A ACANTOSIS NIGRICANS - PELO ANORMAL	XVII	210133	3	0.023
MIOPATÍA CONGÉNITA LETAL TIPO COMPTON-NORTH	VI	210163	3	0.023
NEUROPATÍA AUTONÓMICA Y SENSITIVA HEREDITARIA 2	VI	970	3	0.023
OTRAS ALTERACIONES CROMOSOMICAS NO ESPECIFICADAS	XVIII		3	0.023
POLICONDRITIS ATROFIANTE	XIII	728	3	0.023

POLINEUROPATÍA AMILOIDE FAMILIAR	IV	85447	3	0.023
POLIOMIOSITIS	XIII	732	3	0.023
PORFIRIA HEPÁTICA CRÓNICA	IV	95161	3	0.023
QUERATITIS ESTROMAL	VII	137599	3	0.023
RETRASO MENTAL LIGADO AL X - EPILEPSIA - CONTRACTURAS PROGRESIVAS DE LAS ARTICULACIONES - ROSTRO TÍPICO	XVII	85319	3	0.023
SÍNDROME CHARGE	XVII	138	3	0.023
SÍNDROME DE ALAGILLE	XVII	52	3	0.023
SÍNDROME DE ANEMIA MEGALOBLÁSTICA SENSIBLE A TIAMINA	III	49827	3	0.023
SÍNDROME DE BARDET-BIEDL	XVII	110	3	0.023
SÍNDROME DE BENCZE	XVII	1241	3	0.023
SÍNDROME DE COBB	XVII	53721	3	0.023
SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE	XVII	199	3	0.023
SÍNDROME DE MCCUNE-ALBRIGHT	XVII	562	3	0.023
SÍNDROME DE MOEBIUS	XVII	570	3	0.023
SÍNDROME DE RUBINSTEIN-TAYBI	XVII	783	3	0.023
SÍNDROME DE WILLIAMS	XVII	904	3	0.023
SÍNDROME DE WISKOTT-ALDRICH	III	906	3	0.023
SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN	XVII	280	3	0.023
SÍNDROME DE WOLFRAM	IV	3463	3	0.023
SÍNDROME HEMOLÍTICO URÉMICO ATÍPICO	III	2134	3	0.023
SÍNDROME OCULOPALATOCEREBRAL	XVII	2714	3	0.023
TELANGIECTASIA EPILÉPTICA	VI	1951	3	0.023
TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE LOS ACIDOS GRASOS	IV	79174	3	0.023
TRIGONOCEFALIA AISLADA	XVII	3366	3	0.023
TROMBOCITOPENIA - SÍNDROME DE PIERRE ROBIN	XVII	3323	3	0.023
ACIDEMIA ISOVALÉRICA	IV	33	2	0.015
ACIDOSIS LÁCTICA	IV		2	0.015
ACIDÚRIA METILMALÓNICA			2	0.015
MICROCEFALIA CATARATAS	IV		2	0.015
ACONDROPLASIA SEVERA - RETRASO DEL DESARROLLO - ACANTOSIS NIGRICANS	XVII	85165	2	0.015
ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AL X	IV	139396	2	0.015
AGAMMAGLOBULINEMIA - MICROCEFALIA - CRANEOSINOSTOSIS - DERMATITIS SEVERA	III	83617	2	0.015
ALBINISMO OCULO-CUTÁNEO	IV	55	2	0.015
AMILOIDOSIS SECUNDARIA	IV	85445	2	0.015

ANEMIA DISERITROPOYÉTICA, CONGÉNITA	III	85	2	0.015
ANEMIA HEMOLÍTICA DEBIDO A DÉFICIT DE PIRUVATO QUINASA DE LOS GLÓBULOS ROJOS	III	766	2	0.015
ANEMIA HEMOLÍTICA LETAL ANOMALÍAS GENITALES	III	1046	2	0.015
ANIRIDIA	XVII	77	2	0.015
ARRINIA	XVII	1134	2	0.015
ATAXIA CEREBELOSА AUTOSÓMICA RECESIVA - INTRUSIÓN SACÁDICA	VI	95434	2	0.015
CARDIOPATÍA CONGÉNITA MIEMBROS CORTOS	XVII	1354	2	0.015
COLANGITIS ESCLEROSANTE	XI	171	2	0.015
CONDRODISPLASIA PUNCTATA, TIPO RIZOMÉLICO	XVII	177	2	0.015
DEGENERACIÓN RETINIANA MICROFTALMIA GLAUCOMA	VII	1574	2	0.015
DERMO ODONTO DISPLASIA	XVII	1660	2	0.015
DESORDENES DE LOS LÍPIDOS NO ESPECIFICADOS	IV	309005	2	0.015
DISGENESIA DEL CUERPO CALLOSO COMPLEJA LIGADA AL X	XVII	1497	2	0.015
DISINOSTOSIS CRANEOFACIAL	XVII	1516	2	0.015
DISMORFIA DIGITOTALAR	XVII	1146	2	0.015
DISMORFISMO - ESTATURA BAJA - SORDERA - PSEUDOHERMAFRODITISMO	XVII	2282	2	0.015
DISOSTOSIS ACROFACIAL AUTOSÓMICA RECESIVA	XVII	364574	2	0.015
DISPLASIA ECTODÉRMICA NO ESPECIFICADA	XVII		2	0.015
DISPLASIA ODONTOMAXILAR SEGMENTARIA	XI	67039	2	0.015
DISQUINESIA CILIAR PRIMARIA	X	244	2	0.015
DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS	VI	263	2	0.015
ENCEFALOPATÍA MIOCLÓNICA TEMPRANA	VI	1935	2	0.015
ENFERMEDAD DE BLACKFAN-DIAMOND	III	124	2	0.015
ENFERMEDAD DE LETTERER-SIWE	II	99870	2	0.015
ENFERMEDAD DE SANDHOFF	IV	796	2	0.015
ENFERMEDAD DE WILSON	IV	905	2	0.015
ENFERMEDAD DEL RIÑÓN POLIQUÍSTICO AUTOSÓMICA DOMINANTE DE TIPO 1 Y CON ESCLEROSIS TUBEROSA	XVII	88924	2	0.015
ENFERMEDAD VENO-OCCLUSIVA HEPÁTICA	XI	890	2	0.015
ERITRODERMIA CONGÉNITA ICTIOSIFORME AMPOLLOSA	XVII	79394	2	0.015
ESPOROTRICOSIS	I	826	2	0.015

ESQUISENCEFALIA	XVII	799	2	0.015
GOLDENHAR, SÍNDROME DE	XVII	374	2	0.015
HERMAFRODITISMO VERDADERO XX	XVII	138	2	0.015
HIPERGLICINEMIA NO CETÓSICA	IV	407	2	0.015
HIPERSOMNIA IDIOPÁTICA	V	33208	2	0.015
HIPOPARATIROIDISMO FAMILIAR AISLADO	IV	2238	2	0.015
HIPOPLASIA FOVEAL CATARATA PRESENIL	VII	2253	2	0.015
HIPOTRICOSIS SIMPLE	XII	55654	2	0.015
HISTIOCITOSIS PROGRESIVA MUCINOSA HEREDITARIA	III	158025	2	0.015
LEPRECHAUNISMO	IV	508	2	0.015
LESIÓN CEREBRAL ISQUÉMICA E HIPÓXICA NEONATAL	XVI	137577	2	0.015
LEUCODISTROFIA NO ESPECIFICADA	IV	68356	2	0.015
LINFEDEMA CONGÉNITO	XVII	2416	2	0.015
MACROCEFALIA - MALFORMACIÓN CAPILAR	XVII	60040	2	0.015
MALFORMACIONES DEL DESARROLLO - SORDERA - DISTONÍA	XVII	79107	2	0.015
MICROCEFALIA - ANOMALÍAS DIGITALES - DÉFICIT INTELECTUAL	XVII	137653	2	0.015
MICROCEFALIA EPILEPSIA RETRASO MENTAL CARDIOPATÍA	XVII	2519	2	0.015
MICRODELECCIÓN 9Q22.3	XVII	77301	2	0.015
MONOSOMÍA DISTAL 10Q	XVII	96148	2	0.015
MUCOLIPIDOSIS NO ESPECIFICADA	IV	79212	2	0.015
NEUROPATÍA SENSITIVA Y AUTÓNOMA, HEREDITARIA, CON SORDERA Y RETRASO GLOBAL	VI	139573	2	0.015
OBESIDAD DEBIDA A LA DEFICIENCIA CONGÉNITA DE LEPTINA	IV	66628	2	0.015
OSTEOCONDRODISPLASIA HIPERTRICOSIS	XVII	1517	2	0.015
OSTEOPETROSIS - HIPOGAMMAGLOBULINEMIA	XVII	178389	2	0.015
OTROS TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE LOS ACIDOS GRASOS	IV	79062	2	0.015
PANCREATITIS CRÓNICA HEREDITARIA	XI	676	2	0.015
PARAPLEJIA ESPÁSTICA FAMILIAR	VI	685	2	0.015
PROTEINOSIS ALVEOLAR PULMONAR IDIOPÁTICA	X	747	2	0.015
QUINTOS METACARPÍANOS CORTOS - RESISTENCIA A LA INSULINA	IV	66518	2	0.015
RETINOPATÍA HEREDITARIA VASCULAR	VII	71291	2	0.015
RETRASO MENTAL LIGADO A X - MALFORMACIÓN DE DANDY WALKER -	XVII	1568	2	0.015

ENFERMEDAD DE LOS GANGLIOS BASALES - CONVULSIONES RETRASO MENTAL LIGADO AL X - COREOATETOSIS - COMPORTAMIENTO ANORMAL	VI	85295	2	0.015
RETRASO MENTAL LIGADO AL X - HIPOTONIA - DISMORFISMO FACIAL - COMPORTAMIENTO AGRESIVO	XVII	85329	2	0.015
SINDACTILIA - TELECANTO - MALFORMACIONES RENALES Y ANOGENITALES	XVII	140952	2	0.015
SÍNDROME DE AARSKOG-SCOTT	XVII	915	2	0.015
SÍNDROME DE BECKWITH-WIEDEMANN	XVII	116	2	0.015
SÍNDROME DE COFFIN SIRIS	XVII	1465	2	0.015
SÍNDROME DE DENYS-DRASH	XIV	220	2	0.015
SÍNDROME DE FANCONI ASOCIADO A CADENAS LIGERAS IG MONOCLONAL	IV	1136	2	0.015
SÍNDROME DE FRASIER	XIV	347	2	0.015
SÍNDROME DE JOUBERT CON DEFECTO HEPÁTICO	XVII	1454	2	0.015
SÍNDROME DE KALLMANN	IV	478	2	0.015
SÍNDROME DE LI-FRAUMENI	II	524	2	0.015
SÍNDROME DE MARINESCO-SJOGREN	VI	559	2	0.015
SÍNDROME DE MECKEL	XVII	564	2	0.015
SÍNDROME DE PENDRED	IV	705	2	0.015
SÍNDROME DE PROTEUS	XVII	744	2	0.015
SÍNDROME MELAS	VI	550	2	0.015
SÍNDROME MIASTÉNICO DE LAMBERT- EATON	VI	43393	2	0.015
SÍNDROME TRIPLE A	IV	869	2	0.015
SÍNDROME VULVOVAGINAL-GINGIVAL	XII	83453	2	0.015
SÍNDROMES MIASTÉNICOS CONGÉNITOS	VI	590	2	0.015
SITOSTEROLEMIA	IV	2882	2	0.015
TAQUICARDIA VENTRICULAR POLIMÓRFICA CATECOLINÉRGICA	IX	3286	2	0.015
TRAQUEOBRONCOMEGALIA	X	3347	2	0.015
TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE LAS LIPOPROTEÍNAS	IV		2	0.015
TRÍADA DE CURRARINO	XVII	1552	2	0.015
VACTERL HIDROCEFALIA	XVII	3412	2	0.015
ACALASIA PRIMARIA	XI	930	1	0.008
ACATALASEMIA	IV	926	1	0.008
ACIDEMIA GLUTÁRICA II	IV	35706	1	0.008
ACIDEMIA METILMALÓNICA - HOMOCISTINURIA, TIPO CBL C	IV	79282	1	0.008
ACIDURIA 3-METILGLUTACÓNICA TIPO 3	IV	67047	1	0.008

ACIDURIA FUMÁRICA	IV	24	1	0.008
ACIDURIA MEVALÓNICA	IV	29	1	0.008
ACIDURIA ORÓTICA HEREDITARIA	II	30	1	0.008
ACRODERMATITIS ENTEROPÁTICA	IV	37	1	0.008
ACROOSTEOLISIS TIPO DOMINANTE	XIII	955	1	0.008
AGENESIA DE CUERPO CALLOSO LIGADA AL X, CON MUTACIÓN EN EL GEN ALFA 4	XVII	52055	1	0.008
AGENESIA DE CUERPO CALLOSO MICROCEFALIA TALLA BAJA	VI	1495	1	0.008
AGNATIA HOLOPROSENCEFALIA SITUS INVERSUS	XVII	990	1	0.008
ALBINISMO CUTÁNEO FENOTIPO HERMINE	IV	999	1	0.008
ANADISPLASIA METAFISARIA	XVII	1040	1	0.008
ANENCEFALIA/EXENCEFALIA AISLADA	XVII	1048	1	0.008
ANGIOMATOSIS NEURO CUTÁNEA HEREDITARIA	II	1062	1	0.008
ANIRIDIA AGENESIA RENAL RETRASO PSICOMOTOR	XVII	1064	1	0.008
ANOFTALMIA - INSUFICIENCIA HIPOTÁLAMO-PITUITARIA	XVII	1102	1	0.008
ANOFTALMIA/MICROFTALMIA - ATRESIA ESOFÁGICA	XVII	77298	1	0.008
APLASIA TIBIAL - ECTRODACTILIA	XVII	3329	1	0.008
AQUEIROPODIA	XVII	931	1	0.008
ARAÑAZO DE GATO, ENFERMEDAD DEL	I	50839	1	0.008
ARGININEMIA	IV	90	1	0.008
ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 1	VI	98755	1	0.008
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL - MALFORMACIÓN DE DANDY- WALKER - CATARATAS	VI	73245	1	0.008
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL PROXIMAL INFANTIL, AUTOSÓMICA DOMINANTE	VI	211037	1	0.008
CARDIOMIOPATÍA - ANOMALÍAS RENALES	XVII	9002	1	0.008
CELÍACA ENFERMEDAD EPILEPSIA			1	0.008
CALCIFICACIONES OCCIPITALES	XI	1459	1	0.008
CISTINOSIS	IV	213	1	0.008
COARTACIÓN ATÍPICA DE AORTA	XVII	1456	1	0.008
COLOBOMA OCULAR	VII	194	1	0.008
COMPLEJO DE CARNEY	III	1359	1	0.008
COMPLEJO FÉMUR-PERONÉ-CÚBITO	XVII	2019	1	0.008
COROIDEREMIA	VII	180	1	0.008
CRANEODIAFISARIA, DISPLASIA	XIII	1513	1	0.008
CROMOSOMA 10 EN ANILLO	XVII	1438	1	0.008

CUTIS LAXA	XVII	209	1	0.008
DÉFICIT CONGÉNITO DE PROTEÍNA C	III	745	1	0.008
DÉFICIT DE 3-HIDROXIACIL-COA DESHIDROGENASA DE ÁCIDOS GRASOS DE CADENA LARGA	IV	309127	1	0.008
DÉFICIT DE CARBAMIL-FOSFATO SINTETASA	IV	147	1	0.008
DÉFICIT DE CARNITINA PALMITOILTRANSFERASA II	IV	157	1	0.008
DÉFICIT DE ENZIMA RAMIFICANTE DEL GLUCÓGENO	IV	366	1	0.008
DÉFICIT DE FRUCTOSA-1,6 DIFOSFATASA	IV	348	1	0.008
DESORDENES LISOSOMALES NO ESPECIFICADOS	IV	68366	1	0.008
DIABETES MELLITUS NEONATAL	XVI	224	1	0.008
DIABETES-SORDERA DE TRANSMISIÓN MATERNA	IV	79118	1	0.008
DIABETES, NEONATAL - GRUPO HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO - GLAUCOMA CONGÉNITO - FIBROSIS HEPÁTICA - RIÑONES POLIQUÍSTICOS	XVII	225	1	0.008
DIROFILARIASIS	I	166291	1	0.008
DISGENESIA GONADAL ANOMALÍAS MÚLTIPLES	XVII	1770	1	0.008
DISGENESIA GONADAL, TIPO XX	XVII	243	1	0.008
DISOSTOSIS ACROFACIAL NO ESPECIFICADA	XVII	364574	1	0.008
DISOSTOSIS MANDIBULOFACIAL LIGADA AL X	XVII	1131	1	0.008
DISPLASIA ACROMESOMÉLICA TIPO BRAHIMI BACHA	XVII	953	1	0.008
DISPLASIA CHECA, TIPO METATARSAL	XVII	137678	1	0.008
DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA, FORMA DOMINANTE	XVII	1810	1	0.008
DISPLASIA EPIFISARIA MÚLTIPLE	XVII	251	1	0.008
DISPLASIA ESPONDILOEPIMETAFISARIA TIPO GOLDEN	XVII	168544	1	0.008
DISPLASIA ESQUELÉTICA NO ESPECIFICADA	XVII	364526	1	0.008
DISPLASIA GELEOFÍSICA	XVII	2623	1	0.008
DISPLASIA ÓCULO-OTO-FACIAL	XVII	77302	1	0.008
DISPLASIA RENAL-HEPÁTICA- PANCREÁTICA - QUISTES DE DANDY- WALKER	XVII	3032	1	0.008
DISQUERATOSIS CONGÉNITA	XVII	1775	1	0.008
DISTONÍA DE TORSIÓN DE APARICIÓN TEMPRANA	VI	256	1	0.008
DISTROFIA AMPOLLOSA HEREDITARIA, TIPO MACULAR	XVII	1867	1	0.008

DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT	VI	273	1	0.008
DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS AUTOSÓMICA DOMINANTE TIPO 1A	VI	266	1	0.008
DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS AUTOSÓMICA DOMINANTE TIPO 1F	VI	55595	1	0.008
DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS AUTOSÓMICA DOMINANTE TIPO 1G	VI	55596	1	0.008
DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 2G	VI	34514	1	0.008
DISTROFIA MUSCULAR DE EMERY DREIFUSS	VI	261	1	0.008
EMBRIOPATÍA POR TALIDOMIDA	XVII	3312	1	0.008
ENCEFALITIS EQUINA ORIENTAL	I	83594	1	0.008
ENCEFALITIS FOCAL DE RASMUSSEN	VI	1929	1	0.008
ENCEFALOMIOPATÍA MITOCONDRIAL INFANTIL ASOCIADA CON FASTKD2	VI	166105	1	0.008
ENFERMEDAD DE CASTLEMAN	II	160	1	0.008
ENFERMEDAD DE CREUTZFELDT-JAKOB	I	204	1	0.008
ENFERMEDAD DE DEPÓSITO DE GLUCÓGENO POR DÉFICIT DE LAMP-2	IV	34587	1	0.008
ENFERMEDAD DE GAUCHER DE TIPO 2	IV	77260	1	0.008
ENFERMEDAD DE GAUCHER DE TIPO 3	IV	77261	1	0.008
ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK	IV		1	0.008
ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK TIPO A	IV	77292	1	0.008
ENFERMEDAD DE UNVERRICHT-LUNDBORG	VI	308	1	0.008
ENFERMEDAD POR ALMACENAMIENTO DE ÉSTERES DE COLESTEROL	IV	75234	1	0.008
EPIDERMOLISIS AMPOLLOSA DISTRÓFICA	XVII	303	1	0.008
EPIDERMOLISIS AMPOLLOSA HEREDITARIA	XVII	79361	1	0.008
EPILEPSIA MICROCEFALIA DISPLASIA ESQUELÉTICA	XVII	1948	1	0.008
ERITERMALGIA, PRIMARIA	IX	90026	1	0.008
FIBROMATOSIS HIALINA JUVENIL	XIII	2028	1	0.008
FIBROSIS PULMONAR - HIPERPLASIA HEPÁTICA - HIPOPLASIA DE MÉDULA ÓSEA	X	210136	1	0.008
FISURA MEDIA DEL LABIO INFERIOR	XVII	2006	1	0.008
FRAGILIDAD ÓSEA CONTRACTURAS ARTICULARES	XIII	2771	1	0.008
GANGLIOSIDOSIS TIPO 1	IV	79255	1	0.008
GASTROENTERITIS EOSINOFÍLICA	XI	2070	1	0.008
GLUCOGENOSIS TIPO 2	IV	365	1	0.008
HENDIDURA				
LARINGOTRAQUEOESOFÁGICA	XVII	2004	1	0.008
HIDROCEFALIA - DISPLASIA	XVII	2180	1	0.008

COSTOVENTRAL - ANOMALÍA DE SPRENGEL				
HIPERANDROGENISMO DEBIDO A DEFICIENCIA DE CORTISONA REDUCTASA	IV	168588	1	0.008
HIPERINMUNOGLOBULINEMIA D CON FIEBRE RECURRENTE	IV	343	1	0.008
HIPERTRICOSIS LANUGINOSA ADQUIRIDA	XII	2221	1	0.008
HIPOPLASIA PONTOCEREBELOSA TIPO 4	XVII	166063	1	0.008
HIPOSPADIAS - HIPERTELORISMO - COLOBOMA Y SORDERA	XVII	157788	1	0.008
HIRSCHSPRUNG - HIPOPLASIA DE UÑAS - DISMORFIA	XVII	2153	1	0.008
HOMOCISTINURIA CLÁSICA POR DÉFICIT DE CISTATIONINA BETASINTASA	IV	394	1	0.008
ICTIOSIS ATRESIA BILIAR	XVII		1	0.008
ICTIOSIS LIGADA A X	XVII	281090	1	0.008
INMUNODEFICIENCIA COMBINADA SEVERA LIGADO A DÉFICIT DE ADENOSINA DESAMINASA	III	277	1	0.008
KASABACH-MERRITT, SÍNDROME DE	III	2330	1	0.008
LAMINOPATÍA TIPO DECAUDAIN-VIGOUROUX	IV	137871	1	0.008
LEUCODISTROFIA - PARAPLEJIA ESPÁSTICA - DISTONÍA	IV		1	0.008
LEUCOENCEFALOPATÍA CON QUISTES ANTERIORES Y BILATERALES EN EL LÓBULO TEMPORAL	VI	139444	1	0.008
LIPOFUSCINOSIS NEURONAL CEROIDEA JUVENIL	IV	79264	1	0.008
LIPOMA NASOPALPEBRAL - COLOBOMA - TELECANTO	XVII	2399	1	0.008
LIPOPROTEINOSIS DE URBACH-WIETHE	IV	530	1	0.008
LISENCEFALIA DEBIDO A MUTACIONES EN TUBA1A	XVII	171680	1	0.008
LISENCEFALIA TIPO III - SECUENCIA DE AQUINESIA FETAL FAMILIAR	XVII	86821	1	0.008
MALABSORCIÓN DE FOLATO, HEREDITARIA	III	90045	1	0.008
MASTOCITOSIS NO ESPECIFICADA	II	98292	1	0.008
MASTOCITOSIS SISTÉMICA	II	2467	1	0.008
MICROCEFALIA - POLIMICROGIRIA-AGENESIA DEL CUERPO CALLOSO	XVII	171703	1	0.008
MICROCEFALIA MIOCARDIOPATÍA	XVII	2515	1	0.008
MICROFTALMIA CON ANOMALÍAS DE LAS EXTREMIDADES	XVII	1106	1	0.008
MICROTIA - COLOBOMA - IMPERFORACIÓN DEL CONDUCTO NASOLACRIMAL	XVII	139450	1	0.008

MICROTIA BILATERAL - SORDERA - PALADAR HENDIDO	XVII	140963	1	0.008
MIOCLONIA ATAXIA CEREBELOSA SORDERA	VI	2589	1	0.008
MIOCLONIA PERIORAL CON AUSENCIAS	VI	139426	1	0.008
MIOCLONIAS ATROFIA MUSCULAR DISTAL	VI	2590	1	0.008
MIOPATÍA CON AUTOFAGIA EXCESIVA	VI	25980	1	0.008
MIOPATIA CON CAPUCHÓN	VI	171881	1	0.008
MIOPATÍA DISTAL CON DEBILIDAD DE CUERDAS VOCALES	VI	600	1	0.008
MIOPATÍA LIGADA A X CON ATROFIA DEL MÚSCULO POSTURAL	VI	178461	1	0.008
MIOPATÍA TIBIAL DE UDD	VI	609	1	0.008
MIOSITIS ESPORÁDICA CON CUERPOS DE INCLUSIÓN	XIII	611	1	0.008
MONOSOMÍA 22Q11	III	567	1	0.008
MONOSOMÍA 5P	XVII	281	1	0.008
MYHRE RUVALCABA GRAHAM, SÍNDROME DE	XVII	109	1	0.008
NEURODEGENERACIÓN ASOCIADA A PANTOTENATO-QUINASA	VI	157850	1	0.008
NEUROLÉPTICO MALIGNO, SÍNDROME	VI	94093	1	0.008
NEUROPATÍA AXONAL MOTORA AGUDA	VI	98918	1	0.008
NEUROPATÍA HEREDITARIA CON HIPERSENSIBILIDAD A LA PRESIÓN	VI	640	1	0.008
NEUROPATÍA MOTRIZ MULTIFOCAL CON BLOQUEO DE CONDUCCIÓN	VI	641	1	0.008
NEUROPATÍA SENSITIVA Y AUTÓNOMA, HEREDITARIA, CON SORDERA, LIGADA AL CROMOSOMA X	XVII	139583	1	0.008
NEUROPATÍA SENSORIAL Y MOTORA DE INICIO FACIAL	VI	85162	1	0.008
NEUTROPENIA CÍCLICA	III	2686	1	0.008
ONICOTRICODISPLASIA Y NEUTROPENIA	XII	2739	1	0.008
OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA - RETINOPATÍA - CONVULSIONES - DÉFICIT INTELLECTUAL	XVII	2773	1	0.008
OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA MICROCEFALIA CATARATAS	XVII	2772	1	0.008
OSTEOLISIS DEL TALON, RÓTULA Y ESCAFOIDES, SÍNDROME DE	XIII	508009	1	0.008
OSTEOPETROSIS, AUTOSÓMICA RECESIVA LEVE, FORMA INTERMEDIA	XVII	21010	1	0.008
OTRAS ACROMEGALIAS NO ESPECIFICADAS	IV	963	1	0.008
OTRAS ATAXIAS EPISODICAS	VI	11062	1	0.008
OTRAS ATROFIAS MUSCULARES ESPINALES NO ESPECIFICADAS	VI		1	0.008

PANCREATOBLASTOMA	II	677	1	0.008
PANICULITIS, HISTIOCÍTICA CITOFÁGICA	XIII	94087	1	0.008
PAQUIONIQUIA CONGÉNITA	XVII	2309	1	0.008
PARÁLISIS SUPRANUCLEAR PROGRESIVA	VI	683	1	0.008
PARÁLISIS SUPRANUCLEAR PROGRESIVA - SÍNDROME CORTICOBASAL	VI	240103	1	0.008
PARAPLEJIA ESPÁSTICA - GLAUCOMA - DÉFICIT INTELECTUAL	VI	2818	1	0.008
PENFIGOIDE PARANEOPLÁSICO	XII	63455	1	0.008
POLAND, SÍNDROME DE	XVII	2911	1	0.008
POLIDACTILIA EN ESPEJO - SEGMENTACIÓN			1	0.008
VERTEBRALANOMALÍAS DE LOS MIEMBROS	XVII	3004		
POLIKUISTOSIS RENAL, AUTOSÓMICA Y RECESIVA	XVII	731	1	0.008
PSEUDOHIPOALDOSTERONISMO TIPO 1	XIV	756	1	0.008
RETRASO GLOBAL DEL DESARROLLO - OSTEOPENIA - DEFECTO ECTODÉRMICO	XVII	73223	1	0.008
RETRASO MENTAL LIGADO AL X - ACROMEGALIA - HIPERACTIVIDAD	XVII	85327	1	0.008
RETRASO MENTAL LIGADO AL X - HIPOGAMMAGLOBULINEMIA -			1	0.008
DETERIORO NEUROLÓGICO PROGRESIVO	XVII	85317		
SINDACTILIA MESOAXIAL SINOSTÓTICA CON REDUCCIÓN DE LAS FALANGES	XVII	157801	1	0.008
SÍNDROME ACRO-RENO-OCULAR	XVII	959	1	0.008
SÍNDROME CEREBRO-ÓCULO-NASAL	XVII	6625	1	0.008
SÍNDROME CINCA	IV	1451	1	0.008
SÍNDROME DE ALPORT	XVII	63	1	0.008
SÍNDROME DE ANEUPLOIDIA EN MOSAICO VARIEGADA	XVII	1052	1	0.008
SÍNDROME DE ANOFTALMÍA PLUS	XVII	1104	1	0.008
SÍNDROME DE AUTISMO Y MACROCEFALIA	XVII	210548	1	0.008
SÍNDROME DE CRIGLER-NAJJAR	IV	205	1	0.008
SÍNDROME DE DYGGVE-MELCHIOR- CLAUSEN	XVII	239	1	0.008
SÍNDROME DE EXOFTALMOS BENIGNO	VII	71269	1	0.008
SÍNDROME DE HURLER	IV	93473	1	0.008
SÍNDROME DE INMUNODEFICIENCIA PRIMARIA POR DÉFICIT DE P14	III	90023	1	0.008
SÍNDROME DE JACOBSEN	XVII	2308	1	0.008
SÍNDROME DE LA PERSONA RÍGIDA	VI	3198	1	0.008
SÍNDROME DE MEGACOLON DE GOLDBERG-SHPRINTZEN	XVII	66629	1	0.008
SÍNDROME DE MOWAT-WILSON	XVII	2152	1	0.008

SÍNDROME DE MUIR-TORRE	XII	587	1	0.008
SÍNDROME DE PIERRE ROBIN AISLADO	XVII	718	1	0.008
SÍNDROME DE PIERSON	XIV	2670	1	0.008
SÍNDROME DE PTERIGIÓN MÚLTIPLE AUTOSÓMICO DOMINANTE	XVII	65743	1	0.008
SÍNDROME DE RAPP HODGKIN	XVII	3022	1	0.008
SÍNDROME DE ROBINOW	XVII	97360	1	0.008
SÍNDROME DE SANFILIPPO TIPO A	IV	79269	1	0.008
SÍNDROME DE SCHNITZLER	XII	37748	1	0.008
SÍNDROME DE SMITH-MAGENIS	XVII	819	1	0.008
SÍNDROME DE STICKLER	XVII	828	1	0.008
SÍNDROME DE TREACHER-COLLINS	XVII	861	1	0.008
SÍNDROME DE VATER-LIKE, CON HIPERTENSIÓN PULMONAR, ANOMALÍAS DE LAS OREJAS Y RETRASO DEL CRECIMIENTO	XVII	52047	1	0.008
SÍNDROME DE WAARDENBURG-SHAH	XVII	897	1	0.008
SÍNDROME DE WALKER-WARBURG	XVII	899	1	0.008
SÍNDROME DE WOLCOTT-RALLISON	IV	1667	1	0.008
SÍNDROME DEL CRÁNEO EN TRÉBOL AISLADO	XVII	2343	1	0.008
SÍNDROME IBIDS	XII	453	1	0.008
SÍNDROME IRVAN	VII	209943	1	0.008
SÍNDROME LEOPARD	XVII	500	1	0.008
SÍNDROME MAROTEAUX LAMY	IV	583	1	0.008
SÍNDROME MERRF	VI	551	1	0.008
SÍNDROME ÓCULO-CEREBRO-CUTÁNEO	XVII	1647	1	0.008
SÍNDROME POLIMALFORMATIVO LETAL TIPO BOISSEL	XVII	210144	1	0.008
TIROSINEMIA TIPO 2	IV	28378	1	0.008
TRASTORNO DEL METABOLISMO DE LOS CARBOHIDRATOS NO ESPECIFICADO	IV	79161	1	0.008
TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE LAS PURINAS	IV	79191	1	0.008
TRISOMÍA 13	XVII	3378	1	0.008
TRISOMÍA 8Q	XVII	1752	1	0.008
WAARDENBURG SÍNDROME (TÉRMINO GENÉRICO)	IV	3440	1	0.008
WEAVER SÍNDROME DE	XVII	3447	1	0.008
XANTOMATOSIS CEREBROTENDINOSA	IV	909	1	0.008
TOTAL			13,217	100

Las patologías más frecuentes fueron el Déficit Congénito del Factor VIII, Miastenia Grave, Enfermedad de Von Willebrand, Estatura Baja por Anomalía de Hormona de Crecimiento y Displasia Broncopulmonar entre otras (Tabla 10).

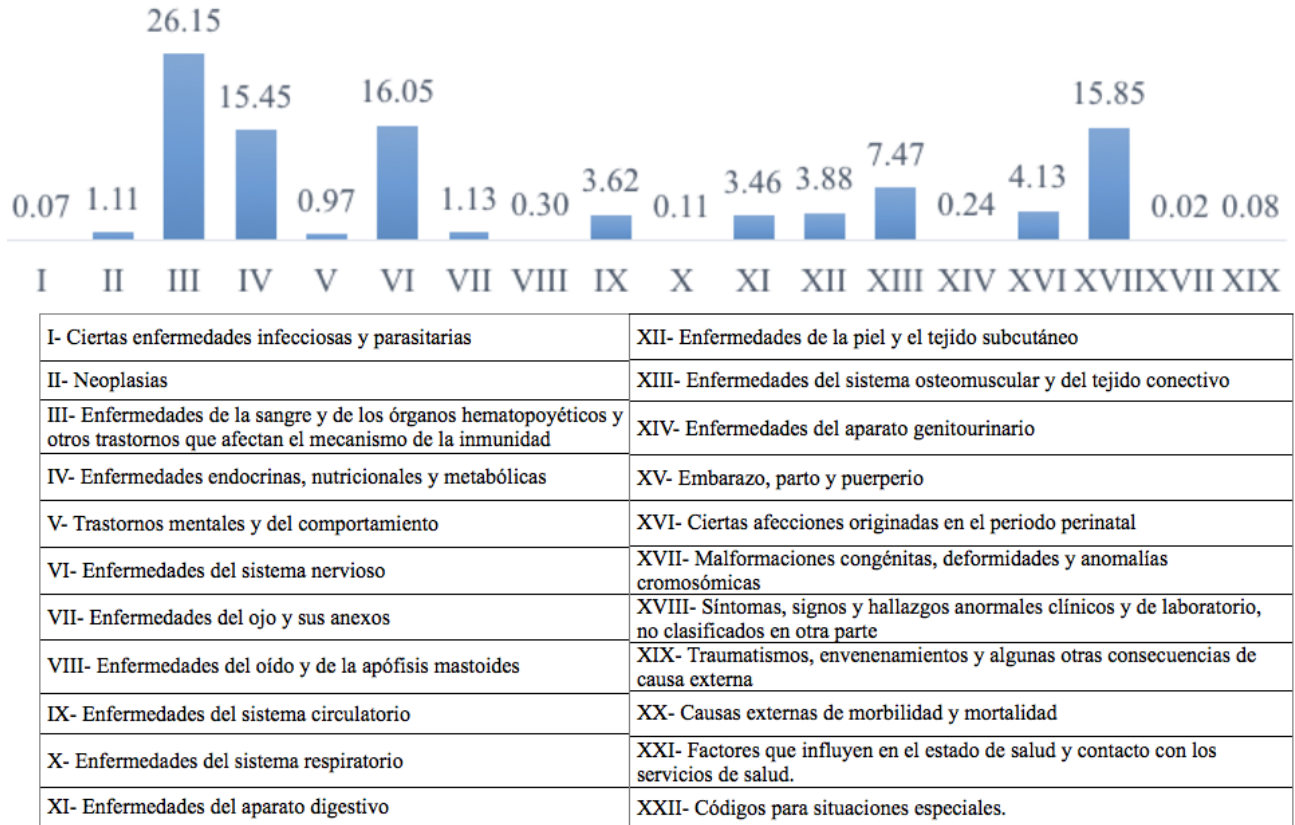
Tabla 10. Patologías más frecuentes.

Enfermedad Huérfana	(%)
Déficit Congénito Del Factor VIII	8.451
Miastenia Grave	6.348
Enfermedad De Von Willebrand	5.894
Estatura Baja Por Anomalía Cualitativa De Hormona De Crecimiento	4.229
Displasia Broncopulmonar	3.866
Fibrosis Quística	3.208
Esclerosis Sistémica Cutánea Difusa	3.087
Síndrome De Guillain-Barré	2.966
Hipertensión Arterial Pulmonar Idiopática Y/O Familiar	2.852
Enfermedad De Von Willebrand Adquirida	2.126
Déficit Congénito Del Factor IX	2.043
Síndrome De Marfán	1.77
Acromegalia	1.755
Cirrosis Biliar Primaria	1.574
Esclerosis Múltiple - Ictiosis - Deficiencia Del Factor VIII	1.483

Sub-análisis por CIE-10

En los anexos se pueden evidenciar la clasificación de las enfermedades de acuerdo a su código CIE-10. Las frecuencias de los códigos CIE-10 se muestran en la figura 4, el código más frecuente fue el código III (enfermedades de la sangre y de los órganos hematopoyéticos y otros trastornos que afectan el mecanismo de la inmunidad), seguido del código VI (enfermedades del sistema nervioso) y el XVII (malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas).

Figura 4: Frecuencias (%) de códigos CIE-10



Sub-análisis por Género

La frecuencia de enfermedades raras para el género femenino fue 53.98% y para el género masculino de 46.02%. Se evidencia que la enfermedad más frecuente en mujeres, es la Miastenia Grave con una frecuencia del 4.31%, mientras que en los hombres es el Déficit Congénito del Factor VIII con una frecuencia del 7.87%. De las 10 patologías más frecuentes para cada género, ambos grupos comparten el 35% (7/20) y en total ambos grupos albergan 14 enfermedades diferentes. De estas el 50% son de origen genético.

Figura 5: Distribución (%) de las 10 enfermedades más frecuentes para el género femenino

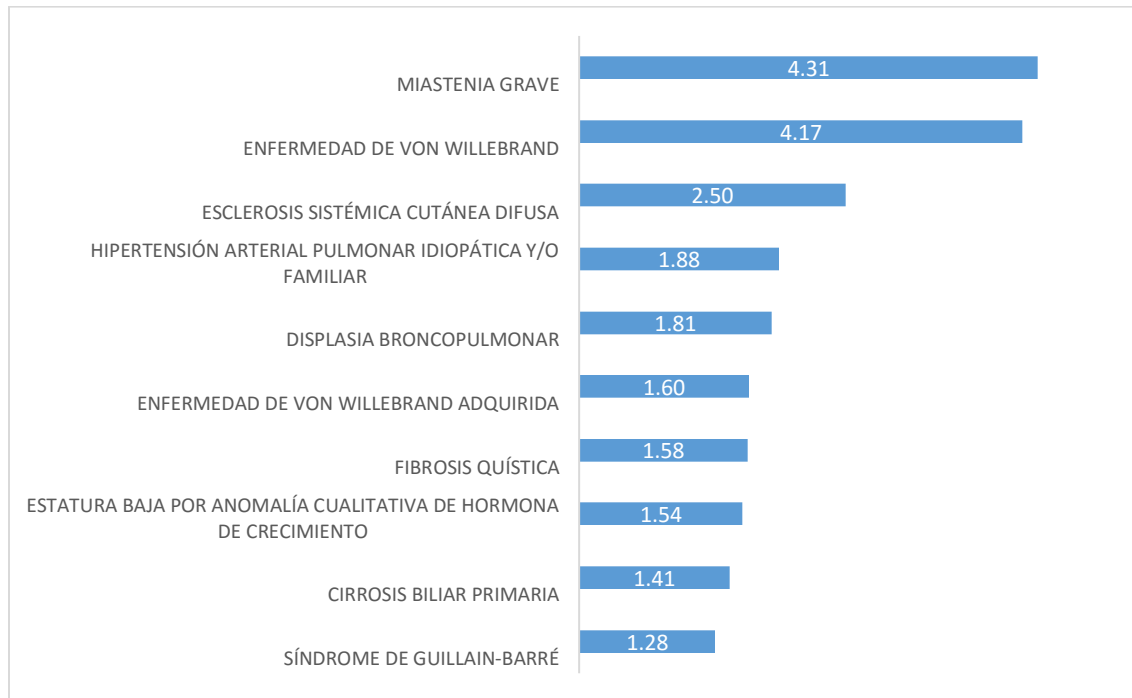
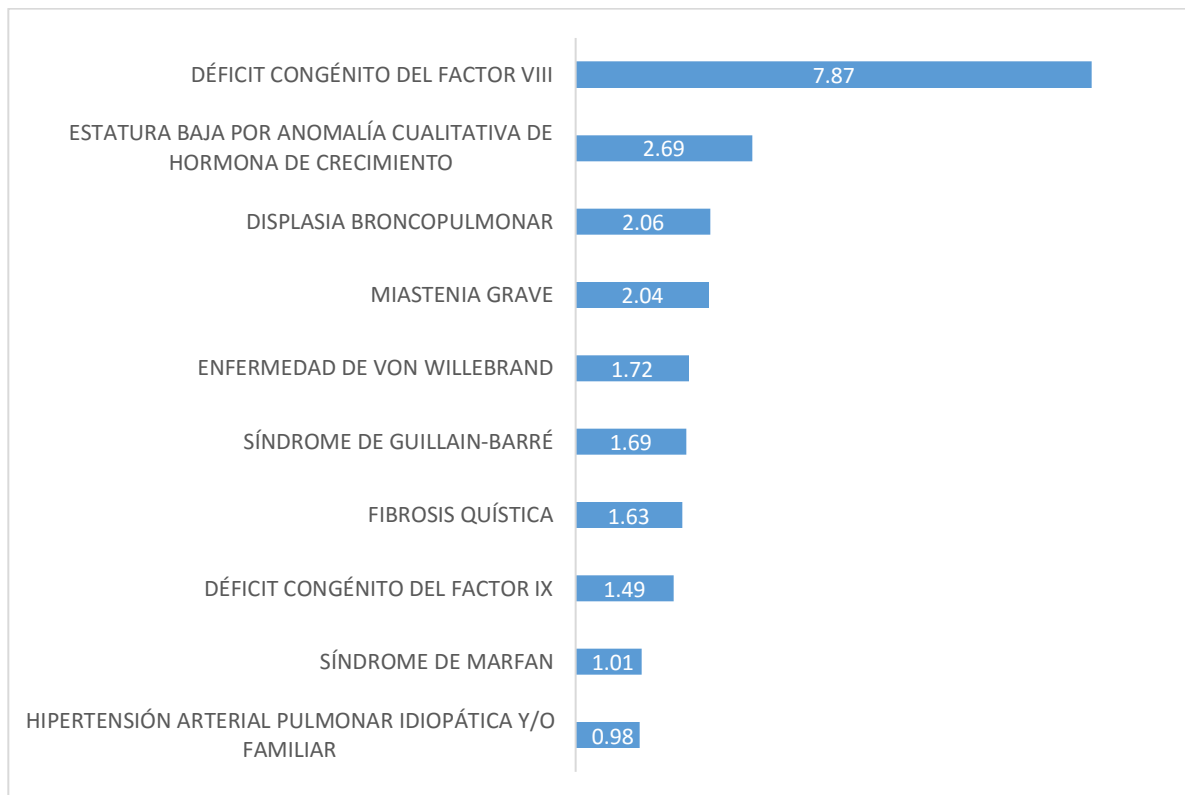


Figura 6: Distribución (%) de las 10 enfermedades más frecuentes para el género masculino



Sub-análisis por Discapacidad

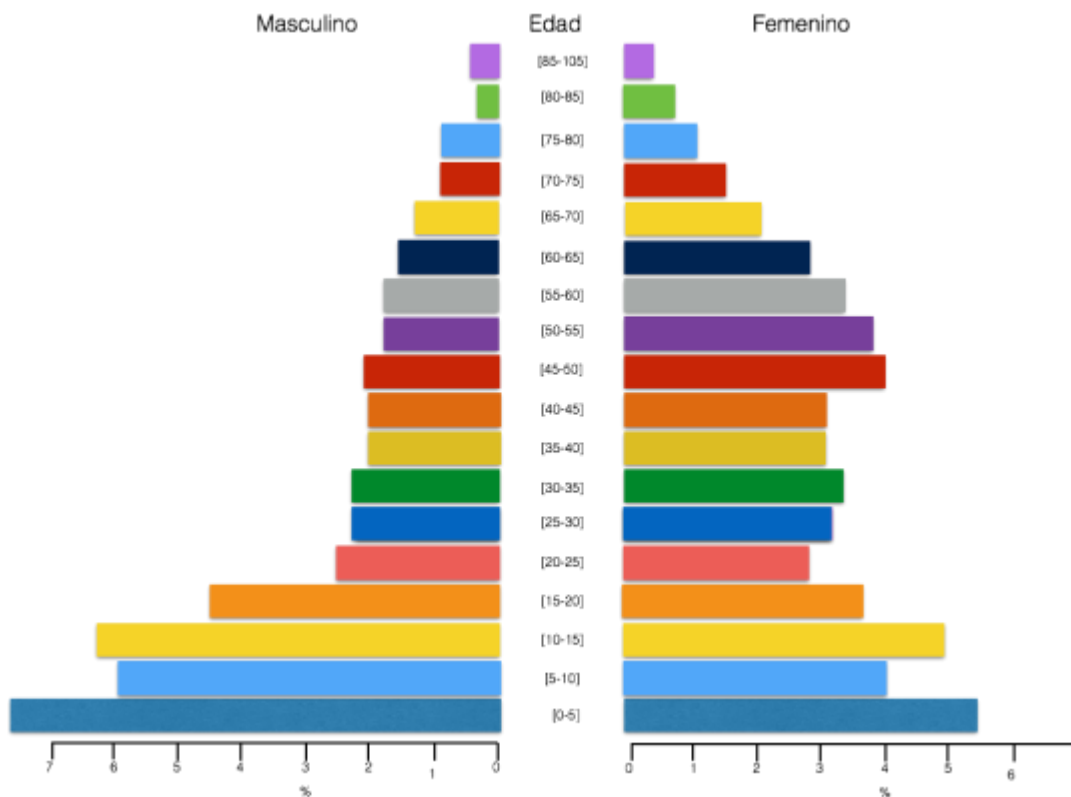
Un total del 9.1% de los registros del estudio presentaron discapacidad. De estos el grupo CIE-10 donde más frecuentemente se reportó discapacidad fue el grupo III (2.2%), seguido del grupo VI (1.5%), el grupo XVII (1.9%) y el grupo IV (1.2%).

Las enfermedades que más frecuentemente reportaron discapacidad fueron: Déficit congénito del factor VII (1.25%), Miastenia Grave (0.43%), Osteogénesis Imperfecta (0.3%), Síndrome de Guillian-Barre (0.3%) e Hipertensión Arterial Pulmonar Idiopática y/o Familiar (0.23%).

Sub-análisis por Edad

El grupo poblacional donde se encontraron más registros fue entre los 27 a 44 años (18.93%) seguido de los 45-59 años (16.78%).

Figura 7: Pirámide Poblacional.



Las enfermedades más frecuentes por etapas del ciclo vital (definidas por el Ministerio de Salud y Protección Social) se muestran en la Tabla 12.

Tabla 11: Análisis por sub-grupo de ciclo vital.

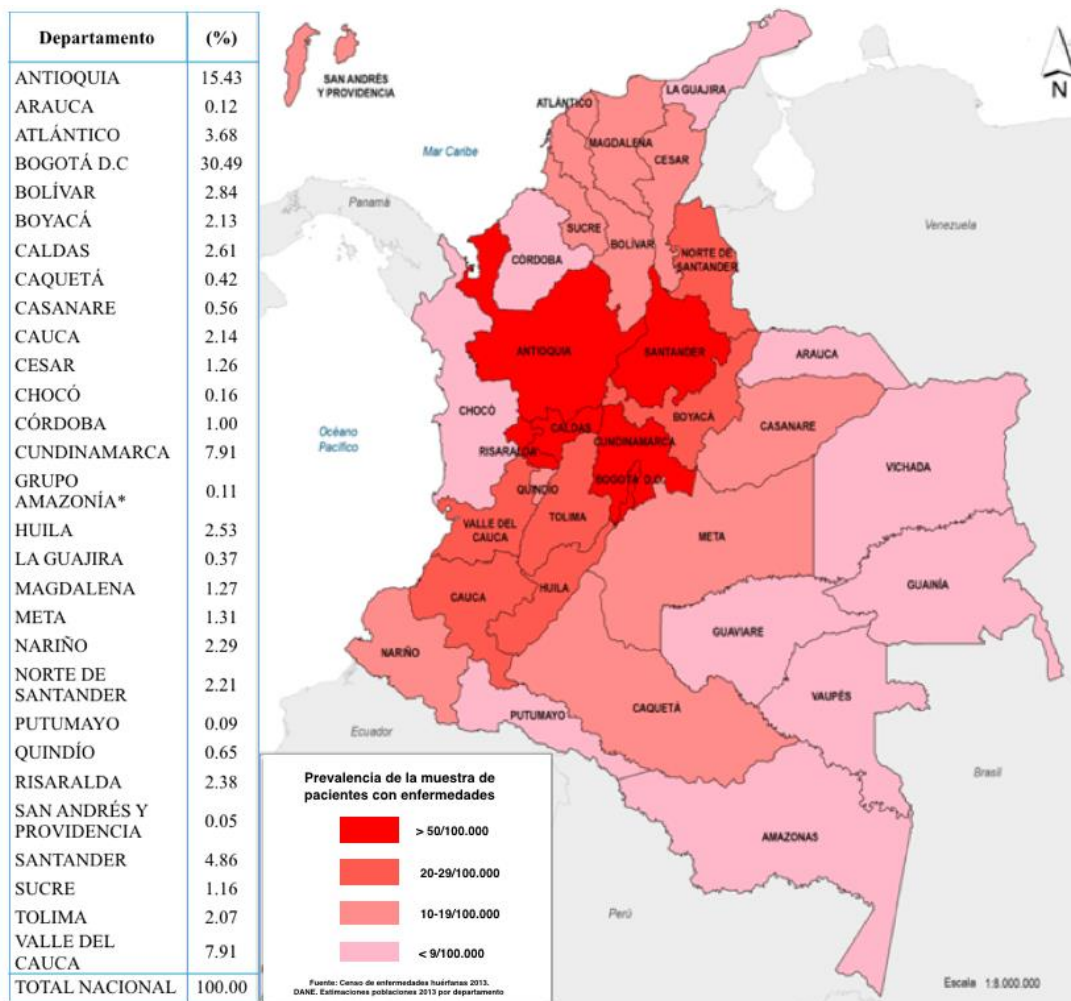
Enfermedad	(%)
Menor 1 Año	
Displasia Broncopulmonar	1.422
Déficit Congénito del Factor VIII	0.068
Microtia	0.068
Atresia de Coanas	0.061
Hipertensión Arterial Pulmonar Idiopática Y/O Familiar	0.053
1 a 5 Años	
Displasia Broncopulmonar	2.41
Fibrosis Quística	0.86
Déficit Congénito del Factor VIII	0.85
Enfermedad de Von Willebrand	0.36
Pityriasis Rubra Pilaris	0.35
6 a 9 Años	
Estatura Baja por Anomalía Cualitativa de Hormona de Crecimiento	0.94
Déficit Congénito del Factor VIII	0.78
Fibrosis Quística	0.59
Enfermedad de Von Willebrand	0.37
Microtia	0.26
6 a 9 Años	
Estatura Baja por Anomalía Cualitativa de Hormona de Crecimiento	2.44
Déficit Congénito del Factor VIII	1.14
Enfermedad de Von Willebrand	0.76
Fibrosis Quística	0.56
Síndrome de Marfán	0.38
10 a 14 Años	
Déficit Congénito del Factor VIII	1.14
Enfermedad de Von Willebrand	0.76
Estatura Baja por Anomalía Cualitativa de Hormona de Crecimiento	2.44
Fibrosis Quística	0.56
Síndrome de Marfán	0.38
15 a 18 Años	
Déficit Congénito del Factor VIII	0.89
Enfermedad de Von Willebrand	0.82
Estatura Baja Por Anomalía Cualitativa de Hormona de Crecimiento	0.61

Fibrosis Quística	0.45
Síndrome de Marfán	0.42
19 a 26 Años	
Déficit Congénito del Factor VIII	1.33
Enfermedad de Von Willebrand	1.04
Fibrosis Quística	0.44
Miastenia Grave	0.40
Síndrome de Marfán	0.28
27 a 44 Años	
Déficit Congénito del Factor VIII	2.07
Miastenia Grave	1.81
Enfermedad de Von Willebrand	1.52
Síndrome de Guillain-Barré	0.77
Esclerosis Múltiple - Ictiosis - Deficiencia del Factor VIII	0.76
45 a 59 Años	
Miastenia Grave	2.10
Esclerosis Sistémica Cutánea Difusa	1.28
Déficit Congénito del Factor VIII	0.95
Síndrome de Guillain-Barré	0.80
Enfermedad de Von Willebrand	0.71
Mayores de 60	
Miastenia Grave	1.71
Esclerosis Sistémica Cutánea Difusa	1.00
Hipertensión Arterial Pulmonar Idiopática Y/O Familiar	0.85
Cirrosis Biliar Primaria	0.78
Síndrome de Guillain-Barré	0.61

Sub-análisis por Geografía

Del total de registros con enfermedades huérfanas un 30.49% se encontraron en Bogotá, un 15.43% en Antioquia, un 7.91% en Valle del Cauca y un 7.91% en Cundinamarca. Se puede evidenciar como el 53.83% de los registros del registro de encuentran entre Bogotá, Antioquia y Valle del Cauca; el 90% de los datos están en 15 departamentos; y los departamentos que comprenden el grupo amazonía tienen el menor porcentaje reportado (0.11%).

Figura 8: Distribución geográfica enfermedades huérfanas



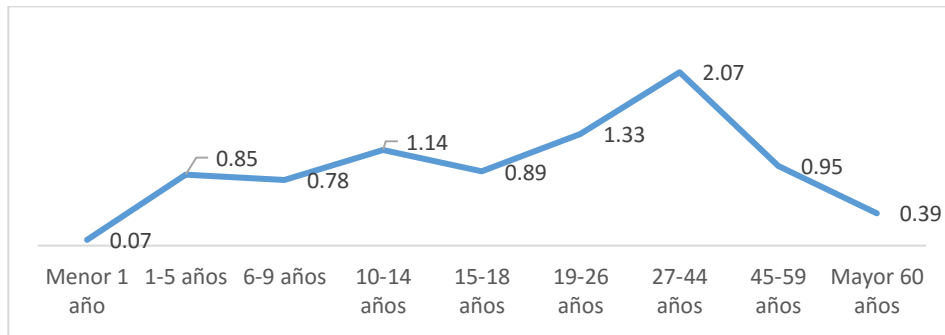
Cortesía del Dr. José Ivo Montaña. Grupo de Gestión del Conocimiento y Fuentes de Información. Dirección de Epidemiología y Demografía. Ministerio de Salud y protección Social.

Sub-análisis de las 10 enfermedades más frecuentes

[Déficit Congénito del Factor VIII \(ORPHACODE:169802/ OMIM:306700\)](#)

Un total de 1117 registros presentaron esta patología, de estos, el 93% eran de género masculino y el 7% femenino. Al realizar un análisis de la distribución por edad de los registros con esta patología, se aprecia una distribución universal de la enfermedad en las diferentes etapas del ciclo vital, con un pico de diagnóstico entre los 27-44 años (Figura 9).

Figura 9: Distribución (%) para Déficit Congénito del Factor VIII por las etapas del ciclo vital

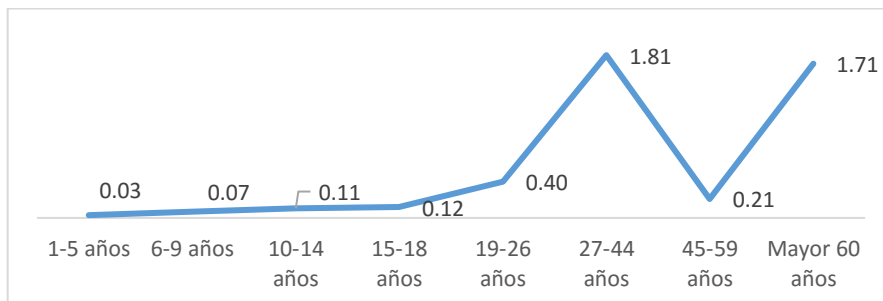


El 28.4% de los registros con esta enfermedad se encontraron en Bogotá D.C, el 14.1% de los registros en el Valle del Cauca seguidos de un 6.6% en Santander.

[Miastenia Grave \(ORPHACODE:169802/ OMIM:306700\)](#)

Un total de 839 registros presentaron esta patología, de los cuales el 67.9% eran de género masculino y el 32.1% femenino. Al realizar un análisis de la distribución por edad, se evidencia que la enfermedad no se presente en menores de un año, tiene una muy baja frecuencia en la infancia e inicia su presentación hacia los 19-26 años con su mayor pico de aparición entre los 45-59 años (Figura 10).

Figura 10: Distribución (%) para Miastenia Grave por las etapas del ciclo vital

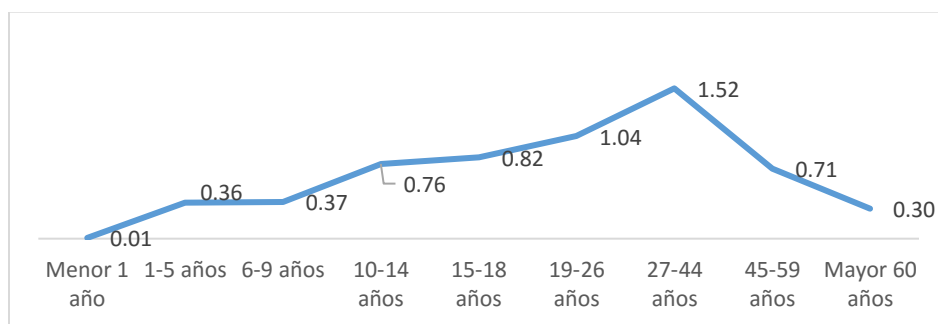


El 37.3% de los registros se registraron en Bogotá D.C, el 14.7% en Antioquia seguidos de un 6.3% en Valle del Cauca.

Enfermedad de Von Willebrand (ORPHANET: 903/ OMIM:193400)

Un total de 779 registros presentaron esta patología, de estos, el 70.7 % eran de género masculino y el 29.3% femenino. Al realizar un análisis de la distribución por edad, se aprecia como la enfermedad es poco frecuente en menores de un año, a partir de esta edad tiene una frecuencia en ascenso con un pico entre los 27-44 años y que empieza a decaer luego de esta edad (Figura 11).

Figura 11: Distribución (%) para Enfermedad de Von Willebrand por las etapas del ciclo vital

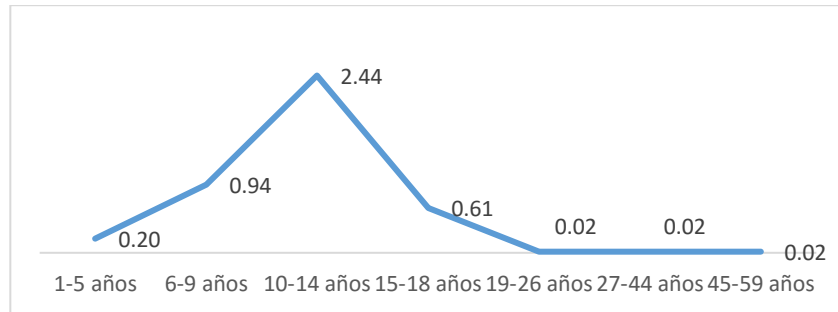


El 26.7% de los registros se registraron en Bogotá D.C, el 21.7% en Antioquia y un 9.1% en el Valle del Cauca.

Estatura Baja por Anomalía Cualitativa de Hormona de Crecimiento (ORPHACODE: 629)

Un total de 559 registros presentaron esta patología, de estos, el 63.7% eran de género masculino y el 36.3% femenino. Al realizar un análisis de la distribución por edad, se ve que la enfermedad no está presente en menores de un año, aumenta su frecuencia entre el año y los 18 años con un pico entre 10 y los 14 años (Figura 12).

Figura 12: Distribución (%) para Estatura Baja por anomalía cualitativa de hormona de crecimiento por las etapas del ciclo vital

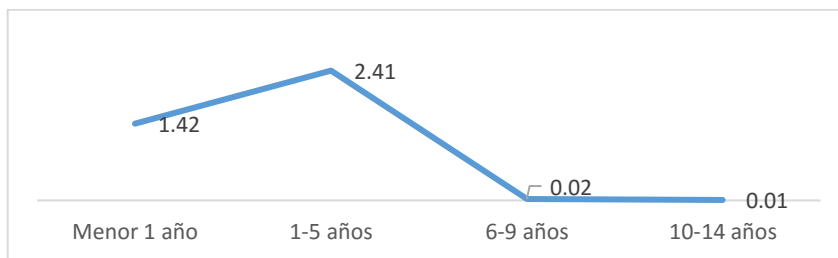


El 22.5% de los registros se registraron en Antioquia, el 13.8% de los registros en Bogotá D.C y un 10.2% en Caldas.

[Displasia Broncopulmonar \(ORPHANET:70589\)](#)

Un total de 511 registros presentaron esta patología, de estos, el 53.2% eran de género masculino y el 46.8% femenino. En el análisis de la distribución por edad, se aprecia que la enfermedad se presenta entre los 0-5 años con un pico de frecuencia entre los 1-5 años y con casos esporádicos hasta los 14 años (Figura 13).

Figura 13: Distribución (%) para Displasia Broncopulmonar por las etapas del ciclo vital



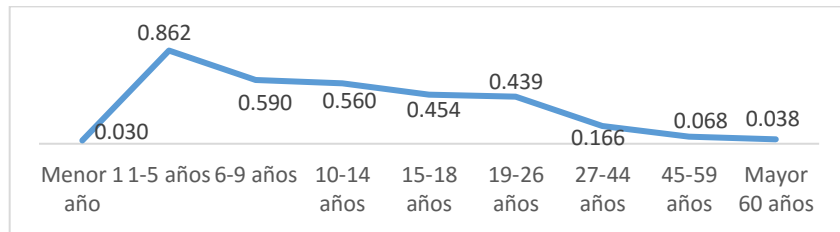
El 56.6% de los registros se registraron en Bogotá D.C, el 13.7% de los registros en Antioquia y un 6.5% en Cundinamarca.

[Fibrosis Quística \(ORPHACODE:586/OMIM:219700\).](#)

Un total de 424 registros presentaron esta patología, de estos, el 50.7% eran de género masculino y el 49.3% femenino. La enfermedad se presenta en todos los grupos etarios con un pico de

frecuencia entre el primer y quinto año, que decrece a medida que avanza la edad y se distribuye en todas las edades, esto se evidenció al hacer el análisis de la distribución por edad de los registros con la enfermedad, (Figura 14).

Figura 14: Distribución (%) para Fibrosis Quística por las etapas del ciclo vital

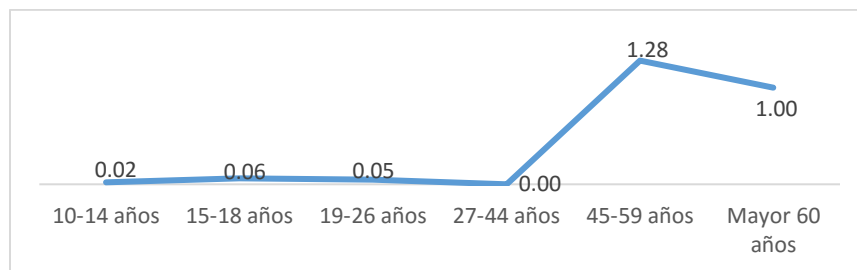


El 33.3% de los registros se registraron en Bogotá D.C, el 20% de los registros en Antioquia y un 6.8% en Atlántico.

Esclerosis Sistémica Cutánea Difusa (ORPHACODE:220393).

Un total de 408 registros presentaron esta patología, de estos el 18.9% eran de género masculino y el 81.8% femenino. Al realizar un análisis de la distribución por edad, se aprecia que la enfermedad no se presenta en la infancia, hay algunos casos esporádicos entre los 10-26 años y un pico entro los 45 y 59 años, donde se tiene la mayor frecuencia de la enfermedad (Figura 15).

Figura 15: Distribución (%) para Esclerosis Sistémica Cutánea Difusa por las etapas del ciclo vital

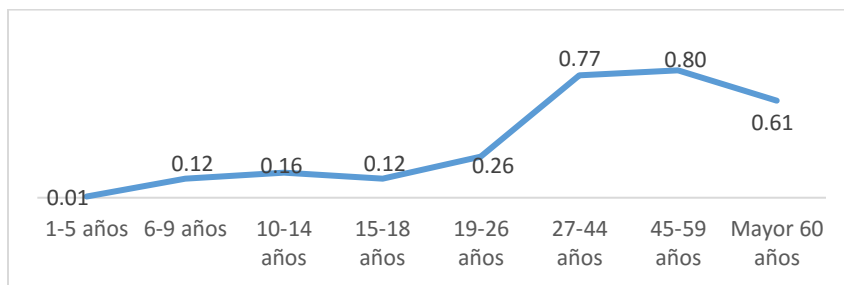


El 24.3% de los registros se registraron en Bogotá D.C, un 15.2% en Valle del Cauca y el 11.5% de los registros en Antioquia.

Síndrome de Guillain-Barré (ORPHACODE: 2103)

Un total de 392 registros presentaron la enfermedad, el 56.9% de los afectados eran del género masculino y el 43.1% femenino. Al realizar un análisis de la distribución por edad, se aprecia como la enfermedad tiene una muy baja frecuencia en la infancia con un pico de presentación entre los 27 y 59 años (Figura 16).

Figura 16: Distribución (%) para Síndrome de Guillain-Barré por las etapas del ciclo vital

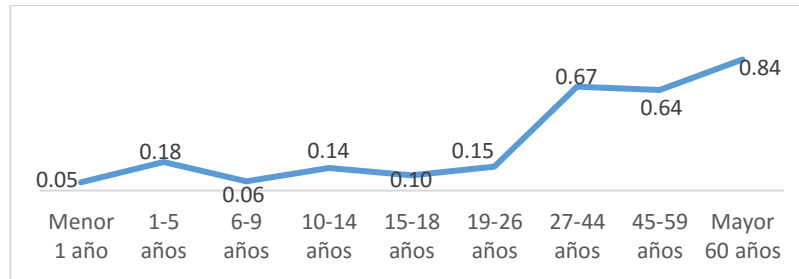


El 29.3% de los registros se registraron en Bogotá D.C, un 8.4% en Antioquia y el 5.6% de los registros en Valle del Cauca.

Hipertensión Arterial Pulmonar Idiopática y/o Familiar (ORPHACODE:422/OMIM: 178600, 265400, 615342, 615343 y 615344)

Un total de 377 registros presentaron esta patología, de estos, el 65.8% eran de género masculino y el 34.2% femenino. Al realizar un análisis de la distribución por edad, se muestra que la enfermedad tiene una muy baja frecuencia en la infancia con un pico de presentación entre los 27-44 años (Figura 17).

Figura 17: Distribución (%) para Hipertensión Arterial Pulmonar Idiopática y/o Familiar por las etapas del ciclo vital

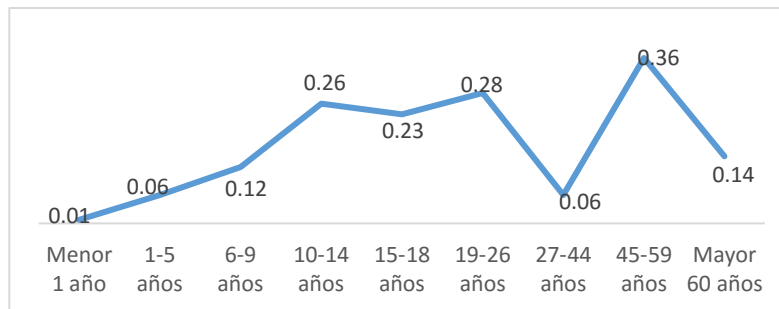


El 29.4% de los registros se registraron en Bogotá D.C, un 11.1% en Antioquia y el 6.4% de los registros en Cundinamarca.

[Enfermedad de Von Willebrand Adquirida \(ORPHACODE: 99147\)](#)

Un total de 281 registros presentaron esta patología, de estos, el 24.9% eran de género masculino y el 75.1% femenino. En el análisis de la distribución por grupos de edad, se evidencia que la enfermedad se presenta en todos los grupos etarios con un pico de presentación entre los 45-59 años (Figura 18).

Figura 18: Distribución (%) para Enfermedad de Von Willebrand Adquirida por las etapas del ciclo vital



El 31.7% de los registros se registraron en Bogotá D.C, un 12.8% en Antioquia y el 12.1% de los registros en Santander.

Discusión

En el país no existen datos epidemiológicos, del número de afectados con enfermedades huérfanas. El número de registros para el periodo 2013 se estimó de acuerdo a las proyecciones poblacionales (68) en aproximadamente 2827246 – 3769662 con un promedio de 3298454 millones de personas que estarían afectadas por una enfermedad rara. Este cálculo, se hizo tomando como referencia el porcentaje (6-8% de la población total) de enfermos en la Unión Europea(5). En el presente estudio, se observó una frecuencia de enfermedades huérfanas de 0.028% para el periodo 2013, lo que demuestra un claro sub-registro de los registros en la población colombiana. Esto quiere decir, que el 0.4% de los registros fueron incluidos en el censo. El subregistro se debe a múltiples factores; 1) El sistema de codificación utilizado para la extracción de pacientes fueron los códigos CIE-10. En el 2009, el Comité Europeo para enfermedades raras reportó que los códigos CIE-10, sólo abarcan aproximadamente 250 enfermedades raras (15), posterior a la unión de fuerzas entre ORPHANET y la OMS en el 2015 se reporta que abarcan \approx 517 enfermedades raras(50). La utilización de códigos CIE-10 como estrategia de obtención de casos, deja por fuera aproximadamente un 90-95% de las enfermedades. 2) Existe un desconocimiento de las enfermedades raras, por parte de los médicos encargados de la atención primaria de los pacientes (quienes captan a los pacientes en el sistema) y poco entrenamiento para su manejo (12). 3) La expectativa de vida y el pronóstico de estas enfermedades es pobre y estos pacientes pueden no ser incluidos dentro del registro antes de su muerte. 4) Las enfermedades pueden estar catalogadas por las co-morbilidades asociadas a la enfermedad primaria, y ser excluidas del registro dado que este se realizó por diagnóstico.

En nuestra población, se evidenció una distribución homogénea entre hombres y mujeres (46 vs 54%). El 75% de las enfermedades raras a nivel mundial se presentan en la infancia (9), sin embargo, al analizar el registro el 58% eran mayores de 19 años; esto puede estar relacionado con el marcado sub-registro que se evidencia y potenciado por el hecho de que aquellos pacientes con enfermedades de la infancia (de peor pronóstico en algunos casos) no alcanzan a ingresar al registro adecuadamente ya sea porque mueren (30% mueren antes de los cinco años(69)) o no son censados por que no llegan a tener un diagnóstico claro y son excluidos por los códigos CIE-10.

Debido a que los datos no tienen una distribución normal, se reporta la mediana y el rango intercuartil para la edad. Se debe tener en cuenta que la media es sensible a los valores extremos y en el registro se cuenta con: un registro de 101 años, otro de 100 y un total de 28 registros mayores de 90 años (lo cual excede las expectativas promedio de los pacientes con enfermedades raras). El análisis de la curva de distribución por edades, muestra una distribución asimétrica y se asume que la desviación estándar se encuentra inflada, por ende no es un buen parámetro de variabilidad (70,71). Los análisis por región geográfica demuestran que existen pacientes con enfermedades huérfanas en todo el territorio nacional, sin embargo, existe un marcado sub-registro de pacientes en las zonas alejadas del país (Grupo Amazonia, Putumayo, San Andrés y Providencia, Choco y Quindío entre otros). Este sub-registro, puede corresponder a: falta de conocimiento por parte de los médicos que atienden a los pacientes en estas regiones, así como barreras de acceso para la atención y diagnóstico certero de pacientes. Es evidente, que para las enfermedades huérfanas en nuestro país existe una centralización (de acuerdo a la distribución de frecuencias), que probablemente es secundaria a las características propias de nuestro sistema de

salud y a la presencia de hospitales de III y IV complejidad (donde se encuentran especialistas) en las grandes ciudades. Todo lo anterior, se ve agravado por el escaso número de especialistas en genética en nuestro país (aproximadamente 60), que también se encuentran centralizados. Adicionalmente, no solo para estas zonas sino para todo el territorio nacional las enfermedades huérfanas tienen consecuencias de tipo social: como son la estigmatización, rechazo o exclusión (11) que generan aislamiento de los pacientes y muchas veces la no consulta a los especialistas y centros de remisión; creando también un sub-diagnóstico y por ende un sub-registro de las enfermedades. Cabe aclarar que los datos estadísticos arrojados en los análisis por edad, género, geografía y discapacidad deben ser interpretados con cautela dada la baja frecuencia de cada grupo.

A pesar de no contar con estadísticas que registren la tasa de discapacidad en las enfermedades raras como un grupo (sino la tasa para cada enfermedad), la frecuencia de discapacidad en la población analizada fue del 9%. Se puede inferir que este dato presenta un sub-registro ligado al sub-registro de aproximadamente tres millones de personas. Adicionalmente, el diagnóstico de discapacidad es realizado en el centro tratante del paciente, pero no se ciñe a los estándares internacionales que estipulan el uso del perfil genérico de discapacidad.

En el registro se encontraron un total de 653 enfermedades, un 34% de las enfermedades reportadas en el listado nacional de enfermedades huérfanas(2) y un 7% del total de enfermedades reportadas en ORPHANET para el periodo 2013 (3). Cabe aclarar que la prevalencia de las enfermedades raras no es simétrica, y aproximadamente el 80% de las enfermedades se encuentran en un sub-grupo de 350 enfermedades (72), lo cual explica el número de las patologías reportadas. No obstante, las limitaciones del sub-registro, de la base de

datos y los problemas previamente descritos relacionadas de CIE-10 aumentan la tasa de sub-registro. En el registro, un total de 80% de las enfermedades eran de origen genético, lo cual es acorde con los datos reportados en la literatura (72).

En la Tabla 12, se comparan datos aislados del registro nacional con los datos reportados en las series de OrphaData. Existen patologías, en las que han sido reportados dos pacientes a nivel mundial (73) y en nuestro registro, se reportan dos casos o más. Esta comparación de registros se torna dramática para enfermedades como Esclerosis Múltiple-Ictiosis-Deficiencia Factor VIII donde el registro reporta 196 registros y a nivel mundial solo se encuentran reportados dos casos; o para Enfermedad Adquirida de Von Willebrand, en la cual hay 300 registros reportados a nivel mundial y nuestro registro reporta 281. Se puede especular que este incremento puede corresponder a un error de codificación al momento del ingreso del diagnóstico. Este podría ser el caso de Esclerosis Múltiple-Ictiosis-Deficiencia Factor VIII, donde es lógico pensar que estos registros pertenecen probablemente a otras patologías (como Déficit del Factor VIII).

Tabla 12: Comparación nuestro registro con los datos de OrphaData

Enfermedad Huérfana	Registro	OrphaData^(*)
Anemia hemolítica letal anomalías genitales	2	2
Aniridia agenesia renal retraso psicomotor	1	2
Disostosis acrofacial no especificada	1	2
Epilepsia microcefalia displasia esquelética	1	2
Esclerosis múltiple - ictiosis - deficiencia del factor VIII	196	2
Enfermedad Adquirida de Von Willebrand	281	300
Talla baja tipo Bruselas	4	2
Trombocitopenia - Secuencia de Pierre Robin	3	2

^{*}Datos tomados de: Series, Orphanet Report. 2015. "Prevalence of Rare Diseases by Decreasing Prevalence or Cases." *Rare Diseases Collection*, July, 1–44.

La Tabla 13, muestra la comparación entre nuestros hallazgos y los hallazgos del registro nacional italiano (54) por códigos del CIE-10. Cabe aclarar que el registro nacional italiano basa

sus códigos diagnósticos en el código CIE-9 y el nuestro está basado en los códigos CIE-10. Estos dos sistemas se diferencian en su estructura alfanumérica, la reestructuración de ciertos capítulos, la reclasificación de ciertas enfermedades y la adición de nuevos caracteres, por lo cual se determina el porcentaje de variabilidad que da la diferencia en sistemas de codificación(74).

Tabla 13: Comparación frecuencias por CIE-10

CIE-10	Registro Italiano (%) (*)	Registro Nacional (%)	Diferencias entre los sistemas de codificación
Ciertas enfermedades infecciosas y parasitarias	0.1	0.07	-1.7%
Neoplasias	5	1.11	0.4%
Enfermedades de la sangre y de los órganos hematopoyéticos y otros trastornos que afectan el mecanismo de la inmunidad	16.6	26.15	19.2%
Enfermedades endocrinas, nutricionales y metabólicas	17.4	15.45	1.6%
Trastornos mentales y del comportamiento	NR	0.97	-7.4
Enfermedades del sistema nervioso	26	16.05	
Enfermedades del ojo y sus anexos	NR	1.13	14.2%
Enfermedades del oído y de la apófisis mastoides	NR	0.30	
Enfermedades del sistema circulatorio	4.3	3.62	-1.4%
Enfermedades del sistema respiratorio	NR	0.11	0
Enfermedades del aparato digestivo	1.3	3.46	0
Enfermedades de la piel y el tejido subcutáneo	3.3	3.88	8.6%
Enfermedades del sistema osteomuscular y del tejido conectivo	5.5	7.47	2.6%
Enfermedades del aparato genitourinario	0.6	0.24	0
Ciertas afecciones originadas en el periodo perinatal	0.1	4.13	6.4%
Malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas	19.7	15.85	0.2
Síntomas, signos y hallazgos anormales clínicos y de laboratorio, no clasificados en otra parte	0	0.02	14.1

Traumatismos, envenenamientos y algunas otras consecuencias de causa externa	NR	0.08	0
--	----	------	---

(*)Datos de: Taruscio, Domenica, Luciano Vittozzi, Rémy Choquet, Ketil Heimdal, Georgi Iskov, Yllka Kodra, Paul Landais, et al. 2015. "National Registries of Rare Diseases in Europe: an Overview of the Current Situation and Experiences." *Public Health Genomics* 18 (1): 20–25. doi:10.1159/000365897.

NR: No reporta

Los datos muestran que los tres grupos más frecuentes son el III, VI y XIII; mientras que para el registro italiano los grupos más frecuentes son el VI, XIII y el IV seguido del III (diferencia entre los dos de 0.8%) (54). Las diferencias en las frecuencias del código III, VI y IV pueden ser explicadas por la variabilidad que otorga el cambio del CIE-9 al CIE-10 (74).

En nuestro país se reportan 1117 registros con Déficit Congénito del Factor VIII. De acuerdo al estudio realizado por Cortez en 1999, se estimaba que en Colombia existían aproximadamente 5000 personas con hemofilia (75), un estudio realizado en el 2011 por la Organización Mundial de Hemofilia reporta una prevalencia de 5.2:100000 en el 2006, lo cual, de acuerdo a las proyecciones poblacionales para el 2006(68) nos da un total de 2257 pacientes afectados por la enfermedad en nuestro país. Sin embargo, a la fecha no existe un estudio que determine exactamente el número de pacientes con esta enfermedad. El registro, muestra un valor aproximado del número de pacientes con Déficit Congénito del Factor VIII. Cabe aclarar que el sub-registro de la enfermedad, es secundario a fallas en el diagnóstico, errores de codificación (el elevado número de registros con Esclerosis Múltiple-Ictiosis y Déficit del Factor VIII puede corresponder a pacientes que solo presentan Déficit del Factor VIII) o desconocimiento médico de la enfermedad.

El censo demuestra que para los registros con Déficit Congénito del Factor VIII la frecuencia de la enfermedad es mayor entre los 27-44 años; lo cual es acorde con los reportes internacionales (76) sobre la distribución de la enfermedad. Para Miastenia Grave, llama la atención el elevado

número de registros masculinos, dado que es una condición mayoritariamente descrita en mujeres. Sin embargo, se reporta una mayor frecuencia en hombres mayores de 60 años (donde está la mitad de nuestra muestra) y que podría explicar la diferencia de género (77). En el caso de la Fibrosis Quística, la mayor frecuencia de la enfermedad se da entre 1-5 años de vida, en los países desarrollados el diagnóstico promedio se realiza a los seis meses de vida (78), esto sugiere que en nuestro país existe un diagnóstico más tardío.

De las 10 enfermedades más frecuentes en el registro, 7/10 tienen tratamiento y 7/10 tienen presencia de una asociación de pacientes. Es posible pensar, que estas patologías fueran las más frecuentes en la población colombiana, sin embargo, es probable que esta muestra este inflada en comparación con el sub-registro global de datos. Lo anterior se ve explicado por:

- Su alta participación en asociaciones que garantizan un acompañamiento de los pacientes en el proceso de diagnóstico y atención en salud. Lo cual minimiza las barreras de atención.
- La existencia de tratamiento, que genera un interés económico secundario a la atención de los pacientes y por ende un diagnóstico más temprano, genotipificación del paciente (generalmente financiado por la industria) y enlace a estudios de investigación.

Al comparar nuestro registro con los estándares internacionales, nuestro registro al igual que el francés, español, belga, alemán, búlgaro e italiano toma en cuenta el total de enfermedades raras, usa un sistema de decodificación y recolección de datos similar al francés y al igual que el francés y el italiano el fundamento para la creación del registro es legal y no investigativo (54) (ver Tabla 14).

Tabla 14: Comparación con registros Internacionales

	Bélgica	Francia	Italia	Países Bajos	España	Bulgaria	Alemania	EEUU	Colombia
Elementos comunes	-	x	x	x	x	-	x (Metadata)	x	x
Código ID paciente	x	x	-	-	-	-	-	x	x
Datos Demográficos	x	x	x	-	x	-	-	x	x
Fecha Muerte	x	x	x	-	-	-	-	x	-
Centro de Registro	x	-	x	-	-	-	-	x	x
Código del médico tratante	x	-	-	-	-	-	-	x	-
Primer Síntoma	x	-	x	-	-	-	-	x	-
Fecha de Diagnóstico	x	-	-	-	-	-	-	x	-
Diagnóstico	x	x	x	x	x	-	-	x	x
Características Diagnósticas	x	x	-	x	x	-	-	x	x
Consentimiento del Paciente	x	x	-	-	-	-	-	x	-
Familiares afectados	-	x	-	-	-	-	-	x	-
Tratamiento	-	x	x	-	-	-	-	x	x
Datos prenatales y del recién nacido	-	x	-	-	-	-	-	x	-
Biobanco	-	x	-	-	-	-	-	x	-
Vivo o muerto?	-	-	x	-	-	-	-	x	-
Costos	-	-	x	-	-	-	-	-	x
Datos de la Familia	-	-	-	x	-	-	-	x	-
Genotipo	-	-	-	x	-	-	-	x	-

Los datos del registro colombiano, poseen un código único de identificación; sin embargo, este no cumple con las características descritas, pues debe ser un número diferente al identificador nacional. El registro, cuenta con un conjunto de datos mínimos que cumple con los criterios

internacionales, al tratarse de datos no específicos de la enfermedad y que definen demográficamente las características del paciente (dominio uno), sin proveer información sobre participación en ensayos clínicos, biobanco o consentimiento informado. Pero el registro, se queda corto en proveer las variables descritas en los dominios dos y tres (ver Tabla. 16).

Tabla. 15: Comparación Registro Nacional con variables de los dominios

Dominio	Variable	Registro Nacional. x = presente - = Ausente
Dominio 1: Notificación de Datos*		
	Identificado Único del paciente	x
	Género del Paciente	x
	Fecha de Nacimiento	x
	Ciudad de Nacimiento	-
	País de Nacimiento	-
	Diagnóstico	x
	Ciudad de residencia del paciente	x
	País de residencia del paciente	x
	Identificación del centro de tratamiento	x
	Ciudad del centro de tratamiento	x
	Participación actual o en el pasado en ensayos clínicos	-
	Deseos del paciente de participar en ensayos clínicos	-
	Deseos del paciente de donar muestras biológicas	-
	Consentimiento el paciente	-
	Datos de Contacto	-
Dominio 2: Determinantes y servicios.		
Caracterización	Otros casos en la familia	-

del caso	Portadores sanos Consanguinidad Características genéticas del paciente Fecha de inicio de síntomas Fecha de primera consulta. Identificación del centro tratante y médico tratante	- - - - x
Historia del diagnóstico	Fecha de Diagnóstico Estado del diagnóstico Métodos usados para el diagnóstico Identificación del centro diagnóstico Cuidad en la que se hizo el diagnóstico Paciente referido por tamizaje positivo	x x - x x -
Tratamientos y servicios	Tratamiento huérfano actual. Tratamiento con medicamentos no huérfanos. Hospitalización Trasplante Cirugías Regímenes dietarios prescritos como tratamiento Dispositivos de ayuda Otros tratamientos Biomaterial donado Identificación del biobanco donde se almacena la muestra.	x x x x - - x - -
Desenlaces	Estado del paciente Nivel de educación Ocupación Índice del HRQol Co-morbilidad	- - - No se determina escala de medición -

Síntomas particulares.	inusuales	o	-
---------------------------	-----------	---	---

Traducido y Adaptado de: Taruscio, Domenica, Emanuela Mollo, Sabina Gainotti, Manuel Posada de la Paz, Fabrizio Bianchi, and Luciano Vittozzi. 2014. "The EPIRARE Proposal of a Set of Indicators and Common Data Elements for the European Platform for Rare Disease Registration." Archives of Public Health 72 (1): 35–38. doi:10.1186/2049-3258-72-35.a

Finalmente, las limitaciones de este estudio deben ser señaladas. Dado que se trata de un registro nacional en el cual los datos son obtenidos por medio de los códigos CIE-10, se generó un sub-registro adicional al sub-registro existente por el desconocimiento del personal de salud, frente a las enfermedades raras, con lo que se captaron el 0.4% de la totalidad de los registros. Está descrito en la literatura científica, que los registros aún en el ámbito internacional sólo cubren el 20% de las enfermedades raras (79). Los datos también deben ser interpretados con cautela dada la baja frecuencia, sin embargo, este primer registro es el fundamento teórico para la creación de un registro a gran escala acorde con la normativa internacional y que permite dar el primer paso en la comprensión de las enfermedades huérfanas en Colombia.

Perspectivas

- El escaso conocimiento que existe sobre las enfermedades raras en nuestro país se encuentra centralizado y por lo tanto es insuficiente para la demanda que tienen estos pacientes. Esto junto con un sistema de salud mundial diseñado para atender a aquellos pacientes con enfermedades más prevalentes, las características de nuestra población y el sistema de salud colombiano, aumenta las barreras de atención a las cuales se ven enfrentados los pacientes. Se deben promover las políticas ya creadas y fomentar unas nuevas, que busquen medidas de control específicas para el diagnóstico temprano, medicina preventiva e intervenciones diagnósticas y terapéuticas en pacientes con enfermedades raras.
- Para el adecuado abordaje de los pacientes con enfermedades raras, se requiere la sensibilización sobre las enfermedades en los médicos generales, centros de salud y regiones alejadas de nuestro país. Para así garantizar un mayor registro y un adecuado tratamiento de estos pacientes.
- Se requieren centros especializados en enfermedades raras en todo el territorio nacional que se apoyen en la colaboración internacional y ofrezcan un enfoque multidisciplinario en diferentes áreas médicas, con investigación científica que permita nuevas estrategias de diagnóstico y apoyo de la industria farmacéutica para la creación de nuevos tratamientos.
- Es indispensable continuar con las estrategias de recolección de datos para estas enfermedades. Los datos del registro nacional deben ser estandarizados por medio del uso de datos mínimos comunes en los tres dominios (46); lo cual permitiría a futuro el intercambio de información con las plataformas internacionales. Adicionalmente, se

aconseja la incorporación de los códigos de ORPHANET para la clasificación de las enfermedades mientras se espera la salida del CIE-11.

Referencias

1. Health USDO, U.S department of Health and Human services: Office of Rare diseases. Research of the National center for advancing translational research. Rare Diseases Clinical Research Network (RDCRN) [Internet]. 2015 [cited 2015 Dec 8]. pp. 1–3. Available from: <http://www.ncats.nih.gov/rdcrn>
2. Ministerio de Salud y Protección Social. *Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas*. Resolución 430 de 2013 Feb 20, 2013 pp. 1–38.
3. Orphanet. 2013 Activity Report. Orphanet Report Series [Internet]. 2013:1–52. Available from: www.orpha.net
4. El Congreso de Colombia. “*Por medio de la cual se reforma el Sistema General de Seguridad Social en Salud y se dictan otras disposiciones.*” ley 1438 Jan 19, 2011 pp. 1–52.
5. Plateforme Maladies Rares. “Rare Diseases: understanding this Public Health Priority.” EURORDIS. 2005. pp. 1–14.
6. Orphanet Series Report. Rare Disease Registries in Europe. Orphanet [Internet]. 2015 Feb 24:1–37. Available from: <http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Registries.pdf>
7. Orphanet Series Report. Prevalence of rare diseases: Bibliographic data. Rare Diseases collection. 2014 May:1–29.
8. Melnikova I. Rare diseases and orphan drugs. Nature Publishing Group; 2012 Apr 1:1–2.
9. Orphanet, Plateforme Maladies Rares, Union E. Rare diseases in numbers. Orphanet. 2005. pp. 1–2.
10. Plateforme Maladies Rares. What is a rare disease? [Internet]. EURORDIS. [cited 2015 Sep 1]. pp. 1–4. Available from: <http://www.eurordis.org/>
11. Rosselli D, Rueda JD. Enfermedades Raras, Huérfanas Y olvidadas. Universidad Javeriana. 2011. pp. 1–36.
12. De Vruet R, De Haan JMH, Baekelandt ERF. Background Paper 6.19: Rare Diseases. Priority Medicines for Europe and the World A Public Health Approach to Innovation. 2013 Mar 12:1–46.
13. Rodwell C, Aymes S, eds. 2014 Report on the state of the art of rare disease activities in Europe. EUCERD. 2015 Feb 6:1–68.
14. European Parliament and of the Council. Orphan Medical Products. Regulation (EC) No. 141/2000 1999 pp. 1–5.

15. Office P. Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases. 2009 Jul 2:1–4.
16. Goodman. French National Plan for Rare Diseases 2005 – 2008“Ensuring equity in the access to diagnosis, treatment and provision of care”20 November 2004. 2005 Mar 2:1–36.
17. Ministère De L'Économie Des Finances Et de L'Industrie, Ministère de la recherche de L'enseignement supérieur et, Ministère des solidarités et de la cohésion social, Ministère Du travail de L'emploi et de la santé. Plan national maladies rares 2011-2014. http://www.sante.gouv.fr/IMG/pdf/Plan_national_maladies_rares.pdf. 2011. pp. 1–56.
18. Direção-Geral da Saúde. Programa Nacional para Doenças Raras (PNDR). Grupo de Trabalho sobre Doenças Raras Jul, 2008 pp. 1–16.
19. Instituto de Salud Carlos III. Presentación e historia. <http://www.isciii.es/ISCIII/es/contenidos/fd-el-instituto/fd-organizacion/fd-estructura-directiva/fd-subdireccion-general-servicios-aplicados-formacion-investigacion/fd-centros-unidades/fd-instituto-investigacion-enfermedades-raras/presentacion-e-historia-ii.html>.
20. Instituto de Salud Carlos III. Registro Nacional de Enfermedades Raras. <https://registoraras.isciii.es/Comun/Inicio.aspx>. 2015. pp. 1–19.
21. Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de junio de 2009. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. <http://www.msssi.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/docs/enfermedadesRaras.pdf>. 2010. pp. 1–127.
22. Department of Health. The UK Strategy for Rare Diseases. https://www.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment_data/file/260562/UK_Strategy_for_Rare_Diseases.pdf. 2013. pp. 1–40.
23. Federal Ministry of Health, Federal Ministry of Education and Research, ACHSE. 2014. “National Action League for People with Rare Diseases.” [Http://Www.Namse.De/Images/Stories/Dokumente/Aktionsplan/National%20plan%20of%20action.Pdf](http://www.namse.de/Images/Stories/Dokumente/Aktionsplan/National%20plan%20of%20action.Pdf). January 29.
24. Federal Ministry of Health, Federal Ministry of Education and Research, ACHSE. National Action League for People with Rare Diseases. <http://www.namse.de/images/stories/Dokumente/Aktionsplan/national%20plan%20of%20action.pdf>. 2014. pp. 1–70.
25. Il Presidente della Repubblica. Ridefinizione del sistema di partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie e del regime delle esenzioni, a norma dell'articolo 59, comma 50, della legge 27 dicembre 1997, n. 449. Decreto Legislativo N 124 1998 pp. 1–11.

26. Il Ministro della Sanita'. Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie. Decreto Legislativo No 279 2001 pp. 1–5.
27. Congiu ME. The italian national plan for rare diseases. Blood Transfus. 2014.
28. Istituto Superiore di Sanità, Taruscio D. Il Registro Nazionale Regionale/interregionali delle malattie rare. Rapporto anno 2001. <http://www.iss.it/binary/publ/cont/undici20WEB.pdf>. 2011. pp. 1–109.
29. Japan Intractable Diseases Reserch Foundation. What is an intractable disease? [Internet]. 2015 [cited 2015 Dec 8]. pp. 1–2. Available from: <http://www.nanbyou.or.jp/english/index.htm>
30. CORD. Now is the Time: A Strategy for Rare Diseases is a Strategy for all Canadians. <http://new.raredisorders.ca//content/uploads/WEB-EN-Final-Exec-Summary-May-23-2015.pdf>. 2015. pp. 1–4.
31. Song P, Gao J, Inagaki Y, Kokudo N, Tang W. Intractable and rare diseases research in Asia. BioScience Trends. 2012.
32. 107th Congress. Rare Diseases Act of 2002. Public Law - 107-280 Nov 6, 2002 pp. 1–5.
33. 113th Congress. To amend title 38, United States Code, to clarify the amount of scholarships and duration of obligated service under the Department of Veterans Affairs Health Professional Scholarship Program. H. R.2672 Jun 8, 2015 pp. 1–3.
34. 113th Congress. To amend the Dodd-Frank Wall Street Reform and Consumer Protection Act to provide for an application process for interested parties to apply for an area to be designated as a rural area, and for other purposes. H. R.2672 May 6, 2014 pp. 1–6.
35. Ministerio de salud y protección social. *"Por medio de la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interes y se adoptan normas tendientes a garantizar la proteccion social por parte del estado colombiano a la población que padece de enfermedades huérfanas y sus cuidadores"*. Resolucion 1392 de 2010 Jul 2, 2010 pp. 1–6.
36. Ministerio de salud y protección social. *Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se define el número con el cual se identifica cada una de ellas en el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas*. Resolucion 1392 de 2010 Jun 9, 2015 pp. 1–18.
37. Ministerio de Salud y Protección Social. *Por a cual se adopta el Plan Decenal de Salud Pública 2012 - 2021*. Resolución 8430 de 1993 May, 2013 pp. 1–326.
38. El Presidente de la Republica de Colombia. *Por el cual se dictan disposiciones para*

implementar el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas. Decreto 1954 de 2012 Sep 19, 2012 pp. 1–4.

39. El Congreso de Colombia. *Por la cual se dictan disposiciones generales para la protección de datos personales.* Ley 1581 de 2012 Oct 18, 2012 pp. 1–211.
40. Poder Legislativo Nacional. *Promuévese el cuidado integral de la salud de las personas con Enfermedades Poco Frecuentes.* ley 1438 Oct 11, 2016 pp. 1–2.
41. Ministerio de Salud de la Nación- Argentina. Programa Nacional de Enfermedades poco Frecuentes y anomalías congénitas [Internet]. 2015 [cited 2015 Dec 8]. pp. 1–4. Available from: <http://www.msal.gov.ar/congenitas/salud-presentara-el-programa-nacional-de-enfermedades-poco-frecuentes-y-anomalias-congenitas/>
42. Interfarma. *Rare Diseases: Contributions for a National Policy.* <http://www.interfarma.org.br/uploads/biblioteca/15-Rare%20Diseases%20-%20Site.pdf>. 2013. pp. 1–28.
43. CONITEC. Brazil's CONITEC publishes priority list of rare diseases for Clinical Protocols and Therapeutic Guidelines [Internet]. <https://www.ihs.com/country-industry-forecasting.html?ID=1065999046>. 2015 [cited 2015 Dec 14]. pp. 1–4. Available from: <https://www.ihs.com/country-industry-forecasting.html?ID=1065999046>
44. Martins AM, Kyosen SO. The importance of patient registries for rare diseases. *Expert Opinion on Orphan Drugs.* 2013 Oct;1(10):769–72.
45. Taruscio D, Gainotti S, Mollo E, Vittozzi L, Bianchi F, Ensini M, et al. The Current Situation and Needs of Rare Disease Registries in Europe. *Public Health Genomics.* 2013;16(6):288–98.
46. Montserrat Moliner A, Waligóra J. The European Union Policy in the Field of Rare Diseases. *Public Health Genomics.* 2013;16(6):268–77.
47. Rodwell C, S A. 2014 Report on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe. EUCERD Joint Action. 2014 Dec pp. 1–68.
48. Vittozzi L, Gainotti S, Mollo E, Donati C, Taruscio D. A Model for the European Platform for Rare Disease Registries. *Public Health Genomics.* 2013;16(6):299–304.
49. Taruscio D, Morciano C, Laricchiuta P, Mincarone P, Palazzo F, Leo CG, et al. RARE-Bestpractices: a platform for sharing best practices for the management of rare diseases. *Orphanet Journal of Rare Diseases.* BioMed Central Ltd; 2014 Nov 11;9(Suppl 1):O14.
50. AymŁ S. Rare diseases in ICD11: making rare diseases visible in health information systems through appropriate coding. 2015 Mar 28:1–14.

51. Rodwell C, Aymé S. Rare disease policies to improve care for patients in Europe. *BBA - Molecular Basis of Disease*. Elsevier B.V; 2015 Apr 1:1–7.
52. Taruscio D, Mollo E, Gainotti S, la Paz de MP, Bianchi F, Vittozzi L. The EPIRARE proposal of a set of indicators and common data elements for the European platform for rare disease registration. *Arch Public Health. BioMed Central*; 2014;72(1):1–8.
53. Taruscio D, Mollo E, Gainotti S, Posada de la Paz M, Bianchi F, Vittozzi L. The EPIRARE proposal of a set of indicators and common data elements for the European platform for rare disease registration. *Arch Public Health*. 2014;72(1):35–8.
54. Taruscio D, Vittozzi L, Choquet R, Heimdal K, Iskrov G, Kodra Y, et al. National Registries of Rare Diseases in Europe: An Overview of the Current Situation and Experiences. *Public Health Genomics*. 2015;18(1):20–5.
55. Posada M, del Otero L, Villaverde A, Alonso V, Hens M, Abaitua I, et al. Guidelines for data sources and quality for RD Registries in Europe. *EPIRARE*. 2014 Mar 11:1–80.
56. Rubinstein YR, Groft SC, Bartek R, Brown K, Christensen RA, Collier E, et al. Creating a global rare disease patient registry linked to a rare diseases biorepository database: Rare Disease-HUB (RD-HUB). *Contemporary Clinical Trials*. 2010 Sep;31(5):394–404.
57. Vittozzi L, Gianotti S, Mollo E, Posada M, Taruscio D. The current situation, the challenges and the expectations on Patient registries and Databases. I - The current context. *EPIRARE*. 2014 Mar 14:1–14.
58. Richesson R, Shereff D, Andrews J. [RD] PRISM Library: Patient Registry Item Specifications and Metadata for Rare Diseases. *Journal of Library Metadata*. 2010 Aug 31;10(2-3):119–35.
59. U.S department of Health and Human services: Office of Rare diseases Research of the National center for advancing translational research. Data Management and Coordinating Center (DMCC) [Internet]. 2015 [cited 2015 Dec 8]. pp. 1–2. Available from: <http://www.rarediseasesnetwork.org/DMCC/index.htm>
60. Centres of Expertise and Quality of Care for Rare Diseases. EUCERD Joint Action WP7 Report: Centres of Expertise and Quality of Care for Rare Diseases. EUCERD Joint Action. 2015 Mar 30:1–19.
61. Project N° 20101202. Rare disease european reference networks:addendum to eucerd recommendations of january 2013. COMMISSION EXPERT GROUP ON RARE DISEASES. 2015 Jun pp. 1–9.
62. Project N° 20101202. Commission Expert Group on Rare Diseases 5th meeting, 10-

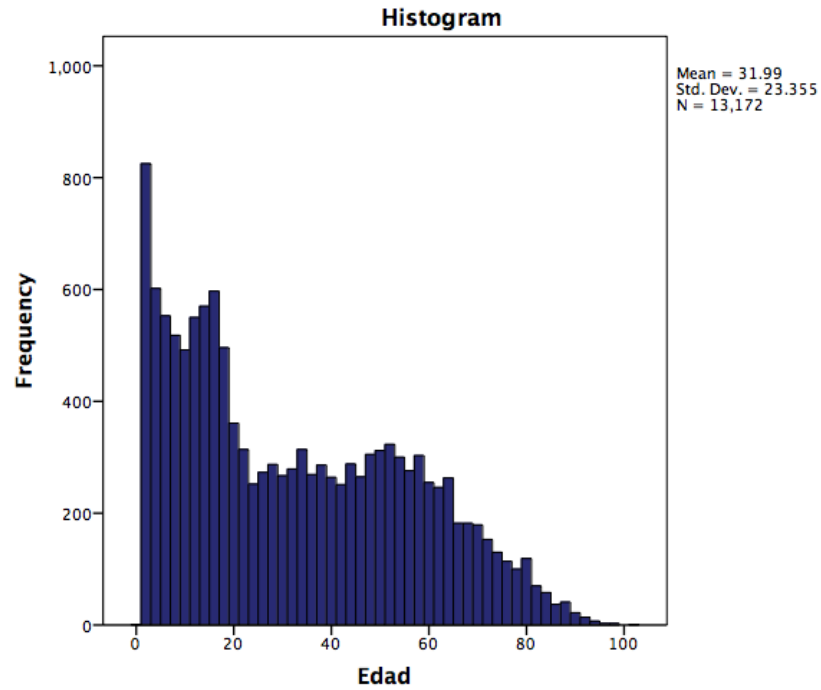
11 June 2015. 2015 Jun pp. 1–2.

63. International Rare Diseases Research Consortium. Research and Innovation [Internet]. <http://www.irdirc.org/activities/current-activities/>. 2015 [cited 2015 Dec 8]. pp. 1–5. Available from: <http://www.irdirc.org/activities/current-activities/>
64. El Presidente de la Republica de Colombia. Protocolo clínico para tratamiento con profilaxis de personas con hemofilia a severa sin inhibidores. Minsalud. 2015 May pp. 1–73.
65. R Core Team. R: A language and environment for statistical computing [Internet]. R Foundation for Statistical Computing. Vienna, Austria; 2013. Available from: <http://www.R-project.org/>.
66. Association WM. Declaracion de Helsinki de la AMM-Principios éticos para las investigaciones médicas en seres humanos. 2012.
67. Santoro M, Coi A, Lipucci Di Paola M, Bianucci AM, Gainotti S, Mollo E, et al. Rare Disease Registries Classification and Characterization: A Data Mining Approach. *Public Health Genomics*. 2015 Feb 27;18(2):113–22.
68. de Estadística DANE DAN. Proyecciones nacionales y departamentales de población 2005-2020. *Estudios Poscensales No.* 2010 Jul 7;:1–300.
69. Minisztériuma EE. National plan for rare diseases. *Emberi Eroforrasok Miniszteriuma*. 2013 Dec 20:1–78.
70. Swinscow T, Campbell MJ. *Statistics at square one*. 2002.
71. Manikandan S. Measures of central tendency: The mean. *J Pharmacol Pharmacother*. 2011 Apr;2(2):140–2.
72. Lin J, SANFILIPPO A. Rare Diseases: Diagnosis, Therapies and Hope [Internet]. 2014. 151 p. Available from: <http://static1.squarespace.com/static/55899403e4b0dbf7728075b1/t/55db714de4b04e4d229c580d/1440444749559/Rare-Diseases-Book-Diagnosis-Therapies-and-Hope-V5-330b.pdf>
73. Orphanet Series Report. Prevalence of rare diseases by decreasing prevalence or cases. *Rare Diseases collection*. 2015 Jul 8:1–44.
74. Cirera Suárez L, Rodríguez Barranco M, Madrigal de Torres E, Carrillo Prieto J, Santo AH, Becker RA, et al. Correspondencia entre CIE-10 y CIE-9 para las listas de causas de muerte del Instituto Nacional de Estadística y de la Región de Murcia. *Revista Española de Salud Pública. MSC*; 2006;80(2):157–75.
75. Buelvas AC. Hemofilia: terapéutica en las alteraciones hemostáticas. Parte I. *Colombia Médica*. 1999;30(1):32–42.

76. Soucie JM, Evatt B, Jackson D, the Hemophilia Surveillance System Project Investigators. Occurrence of hemophilia in the United States. *Am J Hematol*. 1998 Dec;59(4):288–94.
77. Lorenzo OH, Ferrer JI. Miastenia Gravis: diagnóstico y tratamiento. *Archivo medico*. 2009.
78. Ministerio de Salud y Protección Social-Colciencias. Guía de Práctica Clínica para la prevención, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de Fibrosis Quística. <http://gpc.minsalud.gov.co/guias/Documents/Fibrosis%20Quistica/GPC%20Fibrosis%20Qu%20C3%ADstica%20profesionales.pdf>. 2015. pp. 1–167.
79. Project N° 20101202. Supporting rare diseases registries and providing a European Platform for rare diseases registration [Internet]. http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/registries/index_en.htm. 2016 [cited 2016 Mar 28]. pp. 1–2. Available from: http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/registries/index_en.htm
80. Instituto de estadística de la unesco. Clasificación internacional normalizada de la educación- CINE 2011. <http://www.uis.unesco.org/Education/Documents/isced-2011-sp.pdf>. 2013. pp. 1–91.

Anexos

Distribución de Normalidad para la Edad



Se puede apreciar como esta tiene una distribución no simétrica.

Clasificación Internacional normalizada de la educación (CINE)

La clasificación de los programas educativos se realiza en dos sistemas de codificación: Uno que determina el programa (CINE-P) (Figura. 19) y otro que determina el logro educativo (CINE-A) (Figura. 20). Cada sistema consta de 9 niveles y adicionalmente se cuenta con categorías y sub-categorías adicionales en caso de ser necesario (Figura. 21) (80).

Figura 19: CINE-Programas

Programas-CINE (CINE-P)		Logro-CINE (CINE-A)	
0	Educación de la primera infancia	0	Menos que primaria
1	Educación primaria	1	Educación primaria
2	Educación secundaria baja	2	Educación secundaria baja
3	Educación secundaria alta	3	Educación secundaria alta
4	Educación postsecundaria no terciaria	4	Educación postsecundaria no terciaria
5	Educación terciaria de ciclo corto	5	Educación terciaria de ciclo corto
6	Grado en educación terciaria o nivel equivalente	6	Grado en educación terciaria o nivel equivalente
7	Nivel de maestría, especialización o equivalente	7	Nivel de maestría, especialización o equivalente
8	Nivel de doctorado o equivalente	8	Nivel de doctorado o equivalente
9	No clasificado en otra parte	9	No clasificado en otra parte

Figura 20: CINE-Logro Educativo

Programas-CINE (CINE-P)		Logro-CINE (CINE-A)	
0	No se define con mayor detalle	0	No se define con mayor detalle
1	Desarrollo educacional de la primera infancia	1	Nunca cursó un programa educativo
2	Educación preprimaria	2	Educación de la primera infancia en forma parcial
3	No se utiliza	3	Educación primaria en forma parcial (sin conclusión del nivel CINE 1)
4	General/académica	4	General/académica
5	Vocacional/profesional	5	Vocacional/profesional
6	Orientación no especificada ¹	6	Orientación no especificada ¹
7	No se utiliza	7	No se utiliza
8	No se utiliza	8	No se utiliza
9	No clasificado en otra parte	9	No clasificado en otra parte

1. Programas: tipo de programa (nivel CINE-P 0), orientación (niveles CINE-P 2-8), no se define con mayor detalle (nivel CINE-P 1).
 Logro: participación (nivel CINE-A 0), orientación (niveles CINE-A 2-5), no se define con mayor detalle (niveles CINE-A 1 y 6-8).
 2. Utilizada en niveles CINE-P 6 al 8.
 3. Utilizada en niveles CINE-A 5 al 8.

Figure 21: Subcategorías y Categorías del CINE

CINE – Programas (CINE-P)		CINE – Logro (CINE-A)	
0	No se define con mayor detalle	0	No se define con mayor detalle ²
1	La conclusión exitosa se considera insuficiente para la conclusión, o conclusión parcial, del nivel; sin acceso directo a programas de niveles más avanzados	1	No se utiliza
2	La conclusión exitosa se considera suficiente para la conclusión parcial del nivel; sin acceso directo a programas de niveles más avanzados	2	Conclusión parcial del nivel; sin acceso directo a programas en niveles CINE más avanzados
3	La conclusión exitosa se considera suficiente para la conclusión del nivel; sin acceso directo a programas de nivel más avanzados ³	3	Conclusión del nivel; sin acceso directo a programas en niveles CINE más avanzados ³
4	La conclusión exitosa se considera suficiente para la conclusión del nivel; con acceso directo a programas de nivel más avanzados ^{3,4}	4	Conclusión del nivel; con acceso directo a programas en niveles CINE más avanzados ^{3,5}
5	Programas de primer título del grado en educación terciaria o nivel equivalente (3 a 4 años)	5	No se utiliza
6	Programas largos de primer título del grado en educación terciaria o maestría/especialización o nivel equivalente	6	No se utiliza
7	Programas de segundo o siguiente título – tras cursar un programa del grado en educación terciaria o nivel equivalente	7	No se utiliza
8	Programas de segundo o siguiente título – tras cursar un programa de nivel de maestría/especialización o equivalente	8	No se utiliza
9	No clasificado en otra parte	9	No clasificado en otra parte

Calidad de Vida Relacionada a la Enfermedad (HRQoL)

Módulo de la Base: Días Sanos

1. Usted diría que, en general, su salud es:

Favor de leer

- | | |
|--------------|---|
| a. Excelente | 1 |
| b. Muy Buena | 2 |
| c. Buena | 3 |
| d. Regular | 4 |
| e. Mala | 5 |

No lea estas respuestas

- | | |
|-------------------------|---|
| No sabe/ no está seguro | 7 |
| Se negó | 9 |

2. Ahora piense acerca de su salud física, la cual incluye enfermedades físicas y accidentes:

¿Durante cuántos de los pasados treinta días no gozó de buena salud física?

- | | |
|-------------------------|------|
| a. Número de días | ---- |
| b. Ninguno | 8 8 |
| No sabe/ no está seguro | 7 7 |
| Se negó | 9 9 |

3. Ahora piense acerca de su salud mental, la cual incluye tensión, depresión y problemas

emocionales: ¿Durante cuantos de los pasados treinta días no gozo de buena salud mental?

- | | |
|--|------|
| a. Número de días | ---- |
| b. Ninguno si la P. 2 también | 8 8 |
| <small>es ninguno pasar a la pregunta 5 (pagina5</small> | |
| No sabe/ no está seguro | 7 7 |
| Se negó | 9 9 |

4. ¿Durante cuantos de los pasados treinta días, el mal estado de salud mental o física le impidieron realizar sus actividades, tales como cuidado personal, trabajo o recreación?

- | | |
|-------------------------|------|
| a. Número de días | ---- |
| b. Ninguno | 8 8 |
| No sabe/ no está seguro | 7 7 |
| Se negó | 9 9 |

Modulo: Calidad de Vida

Las próximas preguntas son acerca de las limitaciones que usted puede tener en su vida diaria.

1. ¿Estad usted limitado en alguna manera en algunas actividades como resultado de algún impedimento o problema de salud?

Favor de leer

- | | |
|--------------------------------|---|
| a. Si | 1 |
| b. No pasar a la pregunta 93 | 2 |
| No sabe/No está seguro | 7 |
| pasar a la pregunta 93 | |
| Se negó pasar a la pregunta 93 | 9 |
2. ¿Cuál es el impedimento o problema de salud significativo que limita sus actividades?

No lea. Cifre solamente una categoría.

- | | |
|---|-----|
| a. Artritis/reumatoide | 0 1 |
| b. Problemas en la espalda o cuello | 0 2 |
| c. Fracturas, huesos/lesión en las articulaciones | 0 3 |
| d. Problemas al caminar | 0 4 |
| e. Problemas respiratorios o de los pulmones | 0 5 |
| f. Problemas de Audición | 0 6 |
| g. Problemas de visión | 0 7 |
| h. Problemas de corazón | 0 8 |
| i. Problemas de ataque cardiaco | 0 9 |
| j. Hipertensión/alta presión | 1 0 |
| k. Diabetes | 1 1 |
| l. Cáncer | 1 2 |
| m. Depresión/ansiedad/ | 1 3 |
| n. Problemas emocional | |
| o. Otro problema | 1 4 |
| p. No sabe/ no esta seguro | 7 7 |
| q. Se negó | 9 9 |
3. ¿Durante cuánto tiempo han estado limitadas sus actividades como resultado de su impedimento o problema de salud significativo?

No lea Cifre usando responder con una unidad de tiempo

- | | |
|----------------------------|-------|
| a. Días | 1 |
| b. Semanas | 2 |
| c. Meses | 3 |
| d. Años | 4 |
| e. No sabe/ No está seguro | 7 7 7 |
| f. Se negó | 9 9 9 |
4. Como resultado de algún impedimento o problema de salud, ¿necesita usted la ayuda de otras personas con sus necesidades ATENCIÓN PERSONAL, como comer, bañarse, vestirse o moverse en la casa?
- | | |
|-----------------------------|---|
| a. Si | 1 |
| b. No | 2 |
| c. No sabe (No está seguro) | 7 |
| d. Se negó | 9 |
5. Como resultado de algún impedimento o problema de salud, ¿necesita usted la ayuda de otras personas para manejar sus necesidades de rutina, como las tareas domésticas, los trámites necesarios, las compras o movilizarse por otros motivos?
- | | |
|----------------------------|-----|
| a. Número de días | --- |
| b. Ninguno | 8 8 |
| c. No sabe/ No está seguro | 7 7 |
| d. Se negó | 9 9 |

Modulo: Síntomas sanos de los días

1. Durante los últimos 30 días, ¿aproximadamente cuantos días el dolor le dificulto cumplir con sus actividades normales, como la atención personal, el trabajo o el entretenimiento?
- | | |
|----------------------------|-----|
| a. Número de días | --- |
| b. Ninguno | 8 8 |
| c. No sabe/ No está seguro | 7 7 |
| d. Se negó | 9 9 |
2. Durante los últimos 30 días,
- | | |
|----------------------------|-----|
| a. Número de días | --- |
| b. Ninguno | 8 8 |
| c. No sabe/ No está seguro | 7 7 |
| d. Se negó | 9 9 |

3. Durante los últimos 30 días,
 - a. Número de días ---
 - b. Ninguno 8 8
 - c. No sabe/ No está seguro 7 7
 - d. Se negó 9 9
4. Durante los últimos 30 días,
 - a. Número de días ---
 - b. Ninguno 8 8
 - c. No sabe/ No está seguro 7 7
 - d. Se negó 9 9
5. Durante los últimos 30 días,
 - a. Número de días ---
 - b. Ninguno 8 8
 - c. No sabe/ No está seguro 7 7
 - d. Se negó 9 9

Fichas técnicas

Ley 1392 de 2010

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 de enfermedades huérfanas y sus cuidadores.

EL CONGRESO DE COLOMBIA DECRETA:

Artículo 1°. *Objeto de la ley.* 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 se incluyen las de alto costo; y unos procesos de atención altamente especializados y con gran componente de seguimiento administrativo.

Para tal efecto el Gobierno Nacional, implementará 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.

Artículo 2°. *Denominación de las enfermedades huérfanas.* Modificado por el art. 140, Ley Nacional 1438 de 2011. Las enfermedades huérfanas son aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 2.000 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.

Parágrafo. Con el fin de mantener unificada la lista de denominación de las enfermedades huérfanas, el Ministerio de la Protección Social emitirá y actualizará esta lista cada dos años a través de acuerdos con la Comisión de Regulación en Salud (CRES), o el organismo competente.

Artículo 3°. *Reconocimiento de las enfermedades huérfanas como asunto de interés nacional.* El Gobierno Nacional reconocerá de interés nacional las enfermedades huérfanas para garantizar el acceso a los servicios de salud y tratamiento y rehabilitación a las personas que se diagnostiquen con dichas enfermedades, con el fin de beneficiar efectivamente a esta población con los

diferentes planes, programas y estrategias de intervención en salud, emitidas por el Ministerio de la Protección Social.

Artículo 4°. *Principios Rectores*. Se tendrán como principios rectores de interpretación para la protección efectiva de las personas que padecen enfermedades huérfanas:

Universalidad: El Estado deberá garantizar la atención en salud de todas las personas que padecen enfermedades huérfanas en condiciones de calidad, accesibilidad y oportunidad.

Solidaridad: Se creará un mecanismo para coordinar las acciones de la sociedad en general, las organizaciones públicas y privadas, los entes especializados nacionales e internacionales, con miras a potenciar y maximizar el efecto de las acciones tendientes a prevenir, promover, educar sobre las enfermedades huérfanas y proteger los derechos de todas las personas que padecen dichas enfermedades.

Corresponsabilidad: La familia, la sociedad y el Estado son corresponsables en la garantía de los derechos de los pacientes que padecen enfermedades huérfanas y propiciarán ambientes favorables para ellos, con el fin de generar las condiciones adecuadas, tanto en el ámbito público como privado, que permitan su incorporación, adaptación, interacción ante la sociedad.

Igualdad: El Gobierno Nacional, promoverá las condiciones para que la igualdad, sea real y efectiva y adoptará medidas en favor de todas las personas que padezcan enfermedades huérfanas, para que estas gocen de los mismos derechos, libertades y oportunidades sin ninguna discriminación en el acceso a los servicios.

CAPÍTULO II

De la financiación

Artículo 5°. *Financiación de las enfermedades huérfanas.* Las personas con enfermedades huérfanas que requieran con necesidad diagnósticos, tratamientos, medicamentos, procedimientos y cualquier otra prestación en salud no incluida en los planes obligatorios de salud, que no tengan capacidad de pago serán financiados en el Régimen Subsidiado con cargo a los recursos señalados en la Ley 715 de 2001 y las demás normas que financien la atención de la población pobre no asegurada y de los afiliados al Régimen Subsidiado en lo no cubierto con subsidios a la demanda. Si las fuentes anteriores no son suficientes, se podrá disponer de manera excepcional de los recursos excedentes de la subcuenta de Eventos Catastróficos y Accidentes de Tránsito–ECAT, del Fosyga. En el Régimen Contributivo, las prestaciones en salud no incluidas en el plan obligatorio serán financiadas con cargo a los recursos de la Subcuenta de Compensación del Fondo de Solidaridad y Garantía–Fosyga, que no afecten los destinados al aseguramiento obligatorio en salud. Para efectos del presente artículo, se faculta al Gobierno Nacional para establecer un régimen especial de condiciones y tarifas máximas al cual deberá sujetarse el reconocimiento y pago de los costos de la atención de dichas enfermedades.

CAPÍTULO III

De los deberes y obligaciones

Artículo 6°. *Deberes por parte del Gobierno Nacional.* Dentro de los deberes que estarán a cargo del Gobierno Nacional, se determinan los siguientes:

Deberes del Gobierno Nacional:

1. Establecer a través de las guías de atención que para esto emita el Ministerio de la Protección Social, con la metodología aprobada y basadas en evidencia las directrices,

criterios y procedimientos de diagnóstico y tratamiento de los pacientes que padezcan enfermedades huérfanas, identificadas como tal, de acuerdo a los criterios de selección.

2. Evaluar y definir a través del proceso definido con la Comisión de Regulación en Salud (CRES), los servicios de pruebas diagnósticas que es necesario incluir en el plan de beneficios con su respectivo ajuste de UPC, para que las aseguradoras de planes de beneficios puedan garantizar el estudio y diagnóstico.

3. Estudiar, coordinar y promover e implementar con organismos especializados públicos y privados, del orden nacional e internacional, el desarrollo de investigaciones en procura de estudiar las enfermedades huérfanas, buscando la posibilidad de diagnósticos tempranos en pro de una mejor calidad y expectativa de vida. 1. El Gobierno Nacional a través del Ministerio de la Protección Social y los Entes Territoriales, en conjunto con las diferentes asociaciones de pacientes y científicas, entre otros grupos interesados, establecerá una serie de acciones tendientes a la divulgación de las enfermedades huérfanas, con el objetivo de crear sensibilidad y conciencia social en razón de dichas enfermedades.

Artículo 7°. Registro nacional de pacientes que padecen enfermedades huérfanas. El Gobierno Nacional implementará un sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas.

Con el registro de pacientes se busca generar un sistema de información básico sobre enfermedades huérfanas que proporcione un mayor conocimiento sobre la incidencia de los casos, la prevalencia, la mortalidad o en su defecto el número de casos detectados en cada área geográfica, permitiendo identificar los recursos sanitarios, sociales y científicos, que se requieren, neutralizar la intermediación en servicios y medicamentos, evitar el fraude y

garantizar que cada paciente y su cuidador o familia en algunos casos, recibe efectivamente el paquete de servicios diseñado para su atención con enfoque de protección social. Parágrafo. El Ministerio de la Protección Social contará con 6 meses a partir de la promulgación de la presente ley para reglamentar el presente artículo.

Artículo 8°. *Medicamentos para enfermedades huérfanas.* Con el fin de mejorar el acceso de los pacientes a los medicamentos huérfanos y una mejor administración de los recursos financieros, se faculta al Gobierno Nacional para que en un plazo de 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.

CAPÍTULO IV

Incentivos para consolidar la atención y el desarrollo del conocimiento científico de las enfermedades huérfanas

Artículo 9°. *Centros para el manejo de enfermedades huérfanas.* El Ministerio de la Protección Social reglamentará la conformación de una red de centros de referencia para la atención de los pacientes que padezcan enfermedades huérfanas, en la cual participarán los distintos actores del Sistema General de Seguridad Social en Salud, según sus competencias. La red estará conformada por 3 subredes:

1. Red de Centros de Diagnóstico
2. Red de Centros de Tratamiento
3. Red de Farmacias para suministro y seguimiento a tratamientos farmacológicos.

Los Centros de Referencia deberán acreditar experiencia, además de contar con el personal idóneo y calificado, de acuerdo a los criterios que para cada subred defina el Ministerio de la Protección Social, con los cuales se seleccionarán, evaluarán y rehabilitarán periódicamente.

Parágrafo. A partir de la expedición de la presente ley, el Ministerio de la Protección Social contará con un término de seis meses para reglamentar el presente artículo.

Artículo 10. *Capacitación y divulgación del conocimiento sobre enfermedades huérfanas al talento humano en salud.* Además de los criterios académicos ya desarrollados por el Ministerio de la Protección Social para la capacitación del personal de talento humano en salud, en concordancia a lo establecido con la Ley 1164 de 2007, a través del Consejo Nacional de Talento Humano en Salud, impulsará las acciones tendientes a promover la capacitación a nivel de pregrado, posgrado y docente asistencial que permitan la capacitación y divulgación del conocimiento de las enfermedades huérfanas, a todas las ocupaciones y profesiones de la salud.

Artículo 11. *De la investigación.* El Gobierno Nacional estimulará a través de los mecanismos que para esto expida el Ministerio de la Protección Social, bajo la asesoría del Consejo Nacional de Talento Humano en Salud, de acuerdo con la Ley 1164 de 2007, los mecanismos de promoción y participación, para la investigación científica de los diagnósticos tempranos y posibles medicamentos, tratamientos preventivos, aspectos psicológicos y psiquiátricos asociados con estas enfermedades no solo desde el punto de vista de los pacientes sino de sus familiares.

Artículo 12. *Inserción social.* El Gobierno Nacional diseñará estrategias que propendan la inclusión e integración social de la población de pacientes con enfermedades huérfanas, tales como: acceso a bienes y servicios, a educación y al mercado laboral; identificando las barreras de acceso y las prácticas institucionales de discriminación con el fin de establecer mecanismos para su eliminación.

CAPÍTULO V

Inspección, vigilancia y control

Artículo 13. *De la inspección, vigilancia y control.* La Superintendencia Nacional de Salud, en ejercicio de sus atribuciones de inspección, vigilancia y control, se encargará del seguimiento y la vigilancia de las acciones que los actores del sistema deban cumplir para la atención de los pacientes que padecen enfermedades huérfanas.

Artículo 14. *Estándares del sistema de inspección, vigilancia y control de la Superintendencia Nacional de Salud.* Para cumplir con las funciones de inspección, vigilancia y control, la Superintendencia Nacional de Salud ejercerá sus funciones teniendo como base los siguientes estándares:

1. Acceso a la atención. Se encargará de velar por el efectivo cumplimiento de los derechos que tiene la población que padece las enfermedades huérfanas.
2. Prestación de servicios de atención en salud. Su objetivo es vigilar que la prestación de los servicios de atención en salud individual y colectiva a los pacientes con enfermedades huérfanas se haga en condiciones de disponibilidad, accesibilidad, aceptabilidad y

estándares de calidad, en las fases de promoción, prevención, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación.

3. Información. Vigilar que los actores del Sistema garanticen la producción de los datos con calidad, cobertura, pertinencia, oportunidad y transparencia.

Artículo 15. *Cooperación internacional.* El Gobierno Nacional podrá establecer estrategias de Cooperación Internacional, para facilitar el logro de los fines de la presente ley, así como implementar mecanismos que permitan el desarrollo de proyectos estratégicos con otros Estados para promover el tratamiento integral para las personas que padecen enfermedades huérfanas.

Artículo 16. *Vigencia.* La presente ley rige a partir de su sanción y publicación.

El Presidente del honorable Senado de la República,

Javier Cáceres Leal.

El Secretario General del honorable Senado de la República,

Emilio Otero Dajud.

El Presidente de la honorable Cámara de Representantes,

Édgar Alfonso Gómez Román.

El Secretario General de la honorable Cámara de Representantes,

Jesús Alfonso Rodríguez Camargo.

REPÚBLICA DE COLOMBIA – GOBIERNO NACIONAL

Publíquese y cúmplase.

Dada en Bogotá, D. C., a 2 de julio de 2010.

ÁLVARO URIBE VÉLEZ

El Ministro de Hacienda y Crédito Público,

Óscar Iván Zuluaga Escobar.

El Ministro de la Protección Social,

Diego Palacio Betancourt

NOTA: Publicada en el Diario Oficial 47758 de julio 2 de 2010

Ley 1438 de 2011

"Por medio de la cual se reforma el Sistema General de Seguridad Social en Salud y se dictan
otras disposiciones"

Declarada EXEQUIBLE, por la Corte Constitucional mediante Sentencia C-791 de 2011, por el
cargo examinado.

EL CONGRESO DE COLOMBIA DECRETA:

TÍTULO I

DISPOSICIONES GENERALES

Artículo 1°. *Objeto de la ley.*

Esta ley tiene como objeto el fortalecimiento del Sistema General de Seguridad Social en Salud, a través de un modelo de prestación del servicio público en salud que en el marco de la estrategia Atención Primaria en Salud permita la acción coordinada del Estado, las instituciones y la sociedad para el mejoramiento de la salud y la creación de un ambiente sano y saludable, que brinde servicios de mayor calidad, incluyente y equitativo, donde el centro y objetivo de todos los esfuerzos sean los residentes en el país.

Se incluyen disposiciones para establecer la unificación del Plan de Beneficios para todos los residentes, la universalidad del aseguramiento y la garantía de portabilidad o prestación de los beneficios en cualquier lugar del país, en un marco de sostenibilidad financiera.

Artículo 2°. Orientación del Sistema General de Seguridad Social en Salud. El Sistema General de Seguridad Social en Salud estará orientado a generar condiciones que protejan la salud de los colombianos, siendo el bienestar del usuario el eje central y núcleo articulador de las políticas en salud. Para esto concurrirán acciones de salud pública, promoción de la salud, prevención de la enfermedad y demás prestaciones que, en el marco de una estrategia de Atención Primaria en Salud, sean necesarias para promover de manera constante la salud de la población. Para lograr este propósito, se unificará el Plan de Beneficios para todos los residentes, se garantizará la universalidad del aseguramiento, la portabilidad o prestación de los beneficios en cualquier lugar del país y se preservará la sostenibilidad financiera del Sistema, entre otros.

Para dar cumplimiento a lo anterior, el Gobierno Nacional definirá metas e indicadores de resultados en salud que incluyan a todos los niveles de gobierno, instituciones públicas (Sic) y privadas y demás actores que participan dentro del sistema. Estos indicadores estarán basados en criterios técnicos, que como mínimo incluirán:

- 2.1 Prevalencia e incidencia en morbilidad y mortalidad materna perinatal e infantil.
- 2.2 Incidencia de enfermedades de interés en salud pública.
- 2.3 Incidencia de enfermedades crónicas no transmisibles y en general las precursoras de eventos de alto costo.
- 2.4 Incidencia de enfermedades prevalentes transmisibles incluyendo las inmunoprevenibles.

2.5 Acceso efectivo a los servicios de salud.

Cada cuatro (4) años el Gobierno Nacional hará una evaluación integral del Sistema General de Seguridad Social en Salud con base en estos indicadores. Cuando esta evaluación muestre que los resultados en salud deficientes, el Ministerio de la Protección Social y la Superintendencia Nacional de Salud evaluarán y determinarán las medidas a seguir.

Artículo 3°. *Principios del Sistema General de Seguridad Social en Salud.* Modifícase el artículo 153 de la Ley 100 de 1993, con el siguiente texto: "Son principios del Sistema General de Seguridad Social en Salud:

3.1 Universalidad. El Sistema General de Seguridad (Sic) Social en Salud cubre a todos los residentes en el país, en todas las etapas de la vida.

3.2 Solidaridad. Es la práctica del mutuo apoyo para garantizar el acceso y sostenibilidad a los servicios de Seguridad Social en Salud, entre las personas.

3.3 Igualdad. El acceso a la Seguridad Social en Salud se garantiza sin discriminación a las personas residentes en el territorio colombiano, por razones de cultura, sexo, raza, origen nacional, orientación sexual, religión, edad o capacidad económica, sin perjuicio de la prevalencia constitucional de los derechos de los niños.

3.4 Obligatoriedad. La afiliación al Sistema General de Seguridad Social en Salud es obligatoria para todos los residentes en Colombia.

3.5 Prevalencia de derechos. Es obligación de la familia, el Estado y la sociedad en materia de salud, cuidar, proteger y asistir a las mujeres en estado de embarazo y en edad reproductiva, a los niños, las niñas y adolescentes, para garantizar su vida, su salud, su integridad física y moral y su desarrollo armónico e integral. La prestación de estos

servicios corresponderá con los ciclos vitales formulados en esta ley, dentro del Plan de Beneficios.

3.6 Enfoque diferencial. El principio de enfoque diferencial reconoce que hay poblaciones con características particulares en razón de su edad, género, raza, etnia, condición de discapacidad y víctimas de la violencia para las cuales el Sistema General de Seguridad Social en Salud ofrecerá especiales garantías y esfuerzos encaminados a la eliminación de las situaciones de discriminación y marginación.

3.7 Equidad. El Sistema General de Seguridad Social en Salud debe garantizar el acceso al Plan de Beneficios a los afiliados, independientemente de su capacidad de pago y condiciones particulares, evitando que prestaciones individuales no pertinentes de acuerdo con criterios técnicos y científicos pongan en riesgo los recursos necesarios para la atención del resto de la población.

3.8 Calidad. Los servicios de salud deberán atender las condiciones del paciente de acuerdo con la evidencia científica, provistos de forma integral, segura y oportuna, mediante una atención humanizada.

3.9 Eficiencia. Es la óptima relación entre los recursos disponibles para obtener los mejores resultados en salud y calidad de vida de la población.

3.10 Participación social. Es la intervención de la comunidad en la organización, control, gestión y fiscalización de las instituciones y del sistema en conjunto.

3.11 Progresividad. Es la gradualidad en la actualización de las prestaciones incluidas en el Plan de Beneficios.

3.12 Libre escogencia. El Sistema General de Seguridad Social en Salud asegurará a los usuarios libertad en la escogencia entre las Entidades Promotoras de Salud y los prestadores de servicios de salud dentro de su red en cualquier momento de tiempo.

3.13 Sostenibilidad. Las prestaciones que reconoce el sistema se financiarán con los recursos destinados por la ley para tal fin, los cuales deberán tener un flujo ágil y expedito. Las decisiones que se adopten en el marco del Sistema General de Seguridad Social en Salud deben consultar criterios de sostenibilidad fiscal. La administración de los fondos del sistema no podrá afectar el flujo de recursos del mismo.

3.14 Transparencia. Las condiciones de prestación de los servicios, la relación entre los distintos actores del Sistema General de Seguridad Social en Salud y la definición de políticas en materia de salud, deberán ser públicas, claras y visibles.

3.15 Descentralización administrativa. En la organización del Sistema General de Seguridad Social en Salud la gestión será descentralizada y de ella harán parte las direcciones territoriales de salud.

3.16 Complementariedad y concurrencia. Se propiciará que los actores del sistema en los distintos niveles territoriales se complementen con acciones y recursos en el logro de los fines del Sistema General de Seguridad Social en Salud.

3.17 Corresponsabilidad. Toda persona debe propender por su autocuidado, por el cuidado de la salud de su familia y de la comunidad, un ambiente sano, el uso racional y adecuado de los recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud y cumplir con los deberes de solidaridad, participación y colaboración. Las instituciones públicas y privadas promoverán la apropiación y el cumplimiento de este principio.

318 Irrenunciabilidad. El derecho a la Seguridad Social en Salud es irrenunciable, no puede renunciarse a él ni total ni parcialmente.

3.19 Intersectorialidad. Es la acción conjunta y coordinada de los diferentes sectores y organizaciones que de manera directa o indirecta, en forma integrada y continua, afectan los determinantes y el estado de salud de la población.

3.20 Prevención. Es el enfoque de precaución que se aplica a la gestión del riesgo, a la evaluación de los procedimientos y la prestación de los servicios de salud.

3.21 Continuidad. Toda persona que habiendo ingresado al Sistema General de Seguridad Social en Salud tiene vocación de permanencia y no debe, en principio, ser separado del mismo cuando esté en peligro su calidad de vida e integridad.

Artículo 4°. *Rectoría del sector salud.* La dirección, orientación y conducción del Sector Salud estará en cabeza del Ministerio de la Protección Social, como órgano rector de dicho sector.

Artículo 5°. *Competencias de los distintos niveles de la Administración Pública.* Adicionar al artículo 42 de la Ley 715 de 2001 los siguientes numerales:

42.22. Aprobar los Planes Bienales de Inversiones Públicas, para la prestación de los servicios de salud, de los departamentos y distritos, en los términos que determine el Ministerio de la Protección Social, de acuerdo con la política de prestación de servicios de salud.

42.23. Diseñar indicadores para medir logros en salud, determinar la metodología para su aplicación, así como la distribución de recursos de conformidad con estos, cuando la ley

así lo autorice. Los indicadores deberán medir los logros del Sistema General de Segundad (Sic) Social en Salud, frente a todos los actores del sistema.

Modificar los siguientes numerales del artículo 43 y 44, de la Ley 715 del 2001, así:

43.2.7. Avalar los Planes Bienales de Inversiones Públicas en Salud, de los municipios de su jurisdicción, en los términos que defina el Ministerio de la Protección Social, de acuerdo con la política de prestación de servicios de salud, cuyo consolidado constituye el Plan Bienal de Inversiones Públicas Departamentales.

43.3.4. Formular y ejecutar el Plan de Intervenciones Colectivas departamentales.

43.3.9. Asistir técnicamente y supervisar a los municipios, en la prestación del Plan de Intervenciones Colectivas, y las acciones de salud pública individuales que se realicen en su jurisdicción. El Ministerio de la Protección Social reglamentará el proceso de asistencia técnica, con recursos financieros, tecnológicos, humanos, gestión de procesos y resultados esperados.

43.4.3. Cofinanciar la afiliación al Régimen Subsidiado de la población pobre y vulnerable.

44.3.1. Adoptar, implementar y adaptar las políticas y planes en salud pública de conformidad con las disposiciones del orden nacional y departamental, así como formular, ejecutar y evaluar, los planes de intervenciones colectivas.

Adicionar al artículo 43 y 44 de la Ley 715 de 2001 los siguientes numerales:

43.3.10. Coordinar y controlar la organización y operación de los servicios de salud bajo la estrategia de la Atención Primaria en Salud a nivel departamental y distrital.

44.3.7. Coordinar y controlar la organización y operación de los servicios de salud bajo la estrategia de la Atención Primaria en Salud a nivel municipal.

TÍTULO II

SALUD PÚBLICA, PROMOCIÓN Y PREVENCIÓN Y ATENCIÓN PRIMARIA EN SALUD

CAPÍTULO I

Salud Pública

Artículo 6°. *Plan Decenal para la Salud Pública.* El Ministerio de la Protección Social elaborará un Plan Decenal de Salud Pública a través de un proceso amplio de participación social y en el marco de la estrategia de atención primaria en salud, en el cual deben confluir las políticas sectoriales para mejorar el estado de salud de la población, incluyendo la salud mental, garantizando que el proceso de participación social sea eficaz, mediante la promoción de la capacitación de la ciudadanía y de las organizaciones sociales.

El Plan definirá los objetivos, las metas, las acciones, los recursos, los responsables sectoriales, los indicadores de seguimiento, y los mecanismos de evaluación del Plan.

El Ministerio de la Protección Social podrá hacer modificaciones al Plan Decenal de acuerdo con las prioridades en salud según análisis de los eventos de interés en salud pública que se presenten.

Parágrafo transitorio. El primer Plan Decenal deberá ponerse en vigencia en el año 2012.

Artículo 7°. *Coordinación Intersectorial.* Para el desarrollo del Plan Decenal de Salud en el marco de la estrategia de atención primaria, concurrirán todas las instancias que hacen parte del Sistema de Protección Social y otros actores, quienes ejecutarán tareas para la intervención sobre los determinantes en salud, en forma coordinada, bajo las directrices, criterios y mecanismos del Consejo Nacional de Política Social (CONPES) y del Ministerio de la Protección Social.

Parágrafo 1°. Reglamentado por el Decreto Nacional 859 de 2014. Para los efectos de coordinación créese una Comisión Intersectorial de Salud Pública que se reunirá cada seis (6) meses para hacer seguimiento a las acciones para el manejo de determinantes en salud, la cual informará al CONPES.

Parágrafo 2°. A nivel de las entidades territoriales esta coordinación se realizará a través de los Consejos Territoriales de Seguridad Social en salud con la participación de las instituciones y organizaciones comprometidas con los determinantes en salud.

Artículo 8°. *Observatorio Nacional de Salud.* El Ministerio de la Protección Social creará el Observatorio Nacional de Salud, como una dependencia del Instituto Nacional de Salud. El Gobierno Nacional establecerá mediante reglamento las condiciones de organización y operación del observatorio Nacional de Salud, el equipo técnico y humano para su funcionamiento y apropiará los recursos para su implementación.

Artículo 9°. *Funciones del Observatorio Nacional de Salud.* El Observatorio Nacional de Salud tendrá a su cargo las siguientes funciones:

9.1 El Observatorio Nacional de Salud será el responsable de hacer el monitoreo a los indicadores de salud pública para cada municipio y departamento, y permitirá contar con información desagregada de resultados por Asegurador, Prestador y Ente Territorial. Los resultados y tendencias de impacto alcanzados serán divulgados semestralmente y base para la evaluación de impacto de gestión de resultados de todos los actores del Sistema.

9.2 Realizar el seguimiento a las condiciones de salud de la población colombiana, mediante el análisis de las variables e indicadores que recomienda la práctica sanitaria y

la política pública en materia de condiciones de salud y prioridades en investigación y desarrollo en la materia. Dichas variables e indicadores podrán desagregarse por sexo, edad, región, raza y etnia.

9.3 Servir de soporte técnico a las autoridades del país, en materia de análisis de la situación de salud, para la toma de decisiones.

9.4 Realizar directa o indirectamente, evaluaciones periódicas sobre la situación de salud de las regiones de grupos poblacionales especiales, y hacer públicos los resultados.

9.5 Fortalecer el Sistema de Información Epidemiológica, con énfasis en las zonas de frontera.

9.6 Generar espacios de discusión de resultados y construcción de propuestas.

9.7 Formular recomendaciones, propuestas y advertencias de seguimiento al Ministerio de la Protección Social y a la Comisión de Regulación en Salud, o a la entidad que haga sus veces.

9.8 Presentar reportes a las Comisiones Séptimas Conjuntas, de Cámara y Senado, antes de finalizar cada legislatura sobre todas las evaluaciones periódicas que realizaren.

CAPÍTULO II

Acciones de salud pública, atención primaria en salud y promoción y prevención

Artículo 10. *Uso de los recursos de promoción y prevención.* El Gobierno Nacional será de responsable de la política de salud pública y de garantizar la ejecución y resultados de las acciones de promoción de la salud y la prevención de la enfermedad como pilares de la estrategia de Atención Primaria en Salud, para lo cual determinará la prioridad en el uso de los recursos que para este fin administren las entidades territoriales y las Entidades Promotoras de Salud.

El Ministerio de la Protección Social y las entidades territoriales establecerán objetivos, metas, indicadores de seguimiento sobre resultados e impactos en la salud pública de las actividades de promoción de salud y la prevención de la enfermedad.

Parágrafo. Lo anterior no excluye la corresponsabilidad de las Entidades Promotoras de Salud, soportadas por el perfil epidemiológico y desviación del costo.

Artículo 11. *Contratación de las acciones de salud pública y promoción y prevención.* Las acciones de salud pública y promoción y prevención, serán ejecutadas en el marco de la estrategia de atención primaria en salud, de acuerdo con el Plan Territorial de Salud y se contratarán y ejecutarán de forma articulada. Los recursos de las entidades territoriales a los que se refiere el presente artículo continuarán girándose y manejándose en las Cuentas Maestras de que trata el literal B, del artículo 13 de la Ley 1122 del 2007.

Los gobernadores y alcaldes contratarán las acciones colectivas de salud pública de su competencia con las redes conformadas en el espacio poblacional determinado por el municipio con base en la reglamentación establecida por el Ministerio de la Protección Social, para la prestación de servicios de salud, conforme a la estrategia de Atención Primaria en Salud.

Las Entidades Promotoras de Salud garantizarán la prestación de las intervenciones de promoción de la salud, detección temprana, protección específica, vigilancia epidemiológica y atención de las enfermedades de interés en salud pública, del Plan de Beneficios con las redes definidas para una población y espacio determinados.

Las redes articuladas por los municipios y la Entidades Promotoras de Salud en los espacios poblacionales para la prestación de servicios de salud, serán habilitadas por la las entidades departamentales o distritales competentes, en el marco del Sistema Obligatorio de Garantía de la

Calidad, de acuerdo con la reglamentación que para tal fin establezca el Ministerio de la Protección Social.

La contratación incluirá la cobertura por grupo etario, metas, resultados, indicadores de impacto y seguimiento que se verificarán con los Registros Individuales de Prestación de Servicios (RIPS).

El Gobierno reglamentará la inclusión de programas de educación en salud y promoción de prácticas saludables desde los primeros años escolares, que estarán orientados a generar una cultura en salud de autocuidado en toda la población.

Parágrafo transitorio. Hasta tanto se verifiquen las condiciones de habilitación de las redes, la contratación de las acciones colectivas de salud pública y las de promoción y prevención, continuará ejecutándose de acuerdo con las normas vigentes a la promulgación de la presente ley.

CAPÍTULO III

Atención primaria en salud

Artículo 12. *De la atención primaria en salud.* Adóptese la Estrategia de Atención Primaria en Salud que estará constituida por tres componentes integrados e interdependientes: los servicios de salud, la acción intersectorial/transectorial por la salud y la participación social, comunitaria y ciudadana.

La Atención Primaria en Salud es la estrategia de coordinación intersectorial que permite la atención integral e integrada, desde la salud pública, la promoción de la salud, la prevención de la enfermedad, el diagnóstico, el tratamiento, la rehabilitación del paciente en todos los niveles de complejidad a fin de garantizar un mayor nivel de bienestar en los usuarios, sin perjuicio de

las competencias legales de cada uno de los actores del Sistema General de Seguridad Social en Salud.

La atención primaria hace uso de métodos, tecnologías y prácticas científicamente fundamentadas y socialmente aceptadas que contribuyen a la equidad, solidaridad y costo efectividad de los servicios de salud.

Para el desarrollo de la atención primaria en salud el Ministerio de la Protección Social deberá definir e implementar herramientas para su uso sistemático como los registros de salud electrónicos en todo el territorio nacional y otros instrumentos técnicos.

Artículo 13. *Implementación de la atención primaria en salud.* Para implementar la atención primaria en el Sistema General de Seguridad Social en salud se tendrán en cuenta los siguientes elementos:

13.1 El sistema de Atención Primaria en Salud se regirá por los siguientes principios: universalidad, interculturalidad, igualdad y enfoque diferencial, atención integral e integrada, acción intersectorial por la salud, participación social comunitaria y ciudadanía decisoria y paritaria, calidad, sostenibilidad, eficiencia, transparencia, progresividad e irreversibilidad.

13.2 Énfasis en la promoción de la salud y prevención de la enfermedad.

13.3 Acciones Intersectoriales para impactar los determinantes en salud.

13.4 Cultura del autocuidado.

13.5 Orientación individual, familiar y comunitaria.

13.6 Atención integral, integrada y continua.

13.7 Interculturalidad, que incluye entre otros los elementos de prácticas tradicionales, alternativas y complementarias para la atención en salud.

13.8 Talento humano organizado en equipos multidisciplinarios, motivado, suficiente y cualificado.

13.9 Fortalecimiento de la baja complejidad para mejorar la resolutiveidad.

13.10 Participación activa de la comunidad.

13.11 Enfoque territorial.

Artículo 14. *Fortalecimiento de los servicios de baja complejidad.* El Gobierno Nacional formulará la política de fortalecimiento de los servicios de baja complejidad para mejorar su capacidad resolutive, con el fin de que se puedan resolver las demandas más frecuentes en la atención de la salud de la población.

Artículo 15. *Equipos básicos de salud.* El ente territorial, conforme a la reglamentación del Ministerio de la Protección Social, definirá los requisitos óptimos para habilitar la conformación de los Equipos Básicos de Salud, como un concepto funcional y organizativo que permita facilitar el acceso a los servicios de salud en el marco de la estrategia de Atención Primaria en Salud. Para la financiación y constitución de estos equipos concurrirán el talento humano y recursos interinstitucionales del sector salud destinados a la salud pública y de otros sectores que participan en la atención de los determinantes en salud.

La constitución de equipos básicos implica la reorganización funcional, capacitación y adecuación progresiva del talento humano. Los equipos básicos deberán ser adaptados a las necesidades y requerimientos de la población.

Artículo 16. *Funciones de los equipos básicos de salud.* Los equipos básicos de salud tendrán entre sus funciones las siguientes:

16.1 Realizar el diagnóstico familiar, de acuerdo con la ficha unificada que se defina a nivel nacional.

16.2 Identificación de riesgo individual, familiar y comunitario de los usuarios por edad, sexo, raza y etnia.

16.3 Informar sobre el portafolio de servicios de la protección social en salud a las familias de acuerdo a sus necesidades y a las políticas y reglamentación de dichos servicios.

16.4 Promover la afiliación al sistema, la identificación plena de las familias, de manera que al identificar una persona no afiliada al sistema se inicie el trámite de afiliación para que puedan acceder a los servicios de protección social.

16.5 Inducir la demanda de servicios de los eventos relacionados con las prioridades en salud pública y aquellos que ocasionen un alto impacto en salud pública.

16.6 Facilitar la prestación de los servicios básicos de salud, educación, prevención, tratamiento y rehabilitación.

16.7 Derogado por el art. 267, Ley 1753 de 2015. Suministrar la información que sirva de insumo para la elaboración de la historia clínica y única obligatoria.

TÍTULO III

ATENCIÓN PREFERENTE Y DIFERENCIAL

PARA LA INFANCIA Y LA ADOLESCENCIA

Artículo 17. *Atención preferente.* El Plan de Beneficios incluirá una parte especial y diferenciada que garantice la efectiva prevención, detección temprana y tratamiento adecuado de enfermedades de los niños, niñas y adolescentes. Se deberá estructurar de acuerdo con los ciclos vitales de nacimiento: prenatal a menores de seis (6) años, de seis (6) a menores de catorce (14) años y de catorce (14) a menores de dieciocho (18) años.

La Comisión de Regulación en Salud o quien haga sus veces definirá y actualizará esta parte especial y diferenciada cada dos años, que contemple prestaciones de servicios de salud para los niños, niñas y adolescentes, garantice la promoción, la efectiva prevención, detección temprana y tratamientos adecuados de enfermedades, atención de emergencias, restablecimiento físico y psicológico de derechos vulnerados y rehabilitación de las habilidades físicas y mentales de los niños, niñas y adolescentes en situación de discapacidad, teniendo en cuenta sus ciclos vitales, el perfil epidemiológico y la carga de la enfermedad.

Artículo 18. *Servicios y medicamentos para los niños, niñas y adolescentes con discapacidad y enfermedades catastróficas certificadas.* Los servicios y medicamentos de la parte especial y diferenciada del Plan de Beneficios para los niños, niñas y adolescentes con discapacidades físicas, sensoriales y cognitivas, enfermedades catastróficas y ruinosas que sean certificadas por el médico tratante, serán gratuitos para los niños, niñas y adolescentes de Sisbén 1 y 2.

Artículo 19. *Restablecimiento de la salud de niños, niñas y adolescentes cuyos derechos han sido vulnerados.* Los servicios para la rehabilitación física y mental de los niños, niñas y adolescentes víctimas de violencia física o sexual y todas las formas de maltrato, que estén certificados por la autoridad competente, serán totalmente gratuitos para las víctimas, sin importar el régimen de

afiliación. Serán diseñados e implementados garantizando la atención integral para cada caso, hasta que se certifique médicamente la recuperación de las víctimas.

Artículo 20. *Corresponsabilidad.* El Estado, los padres o representantes legales de los niños, niñas y adolescentes son responsables de su cuidado y de gestionar la atención oportuna e integral a la salud de sus hijos o representados menores, y exigir al Sistema de Seguridad (Sic) Social en Salud los servicios establecidos en la parte especial y diferenciada del Plan de Beneficios.

El Estado y las instituciones del Sistema General de Seguridad Social en Salud establecerán los mecanismos legales, administrativos y presupuestales para dar efectivo y oportuno cumplimiento a la parte especial y diferenciada del Plan de Beneficios y de ofrecer oportuna, efectivamente y con calidad los servicios.

Artículo 21. *Obligación de denunciar posible vulneración de derechos, maltrato o descuido.* Las Entidades Promotoras de Salud e Instituciones Prestadoras de Salud deberán notificar al Instituto Colombiano de Bienestar Familiar (ICBF), a las comisarías de familia o, en su defecto, a los inspectores de policía o a las personerías municipales o distritales, los casos en que pueda existir negligencia de los padres o adultos responsables en la atención de los niños, niñas y adolescentes, y además denunciar ante la Fiscalía General de la Nación cuando detecten indicios de maltratos físicos, psicológicos o violencia sexual.

TÍTULO IV

ASEGURAMIENTO

CAPÍTULO I

Disposiciones generales

Artículo 22. *Portabilidad nacional.* Reglamentado por el Decreto Nacional 1683 de 2013.

Todas las Entidades Promotoras de Salud deberán garantizar el acceso a los servicios de salud en el territorio nacional, a través de acuerdos con prestadores de servicios de salud y Entidades Promotoras de Salud. Las Entidades Promotoras de Salud podrán ofrecer los planes de beneficios en los dos regímenes, preservando los atributos de continuidad, longitudinalidad, integralidad, y adscripción individual y familiar a los equipos básicos de salud y redes integradas de servicios.

El acceso a la atención de salud será a través de la cédula de ciudadanía u otro documento de identidad.

Parágrafo transitorio. Esta disposición entrará en vigencia a más tardar el primero (1°) de junio del 2013.

Artículo 23. *Gastos de administración de las Entidades Promotoras de Salud.* El Gobierno Nacional fijará el porcentaje de gasto de administración de las Entidades Promotoras de Salud, con base en criterios de eficiencia, estudios actuariales y financieros y criterios técnicos. Las Entidades Promotoras de Salud que no cumplan con ese porcentaje entrarán en causal de intervención. Dicho factor no podrá superar el 10% de la Unidad de Pago por Capitación.

Los recursos para la atención en salud no podrán usarse para adquirir activos fijos, ni en actividades distintas a la prestación de servicios de salud. Tampoco lo podrá hacer el Régimen Subsidiado.

NOTA: Inciso primero y segundo declarado EXEQUIBLE por la Corte Constitucional mediante Sentencia C-262 de 2013.

Parágrafo transitorio. Lo previsto en este artículo se reglamentará para que el porcentaje máximo de administración entre a regir a más tardar el primero de enero de 2013. El Gobierno Nacional contará con seis (6) meses para hacer las revisiones necesarias con base en estudios técnicos sobre el porcentaje máximo señalado en el presente artículo y podría realizar las modificaciones del caso. Hasta tanto no se defina el Régimen Subsidiado seguirá manejando el 8%.

Artículo 24. *Requisitos del funcionamiento de las Entidades Promotoras de Salud.* El Gobierno Nacional reglamentará las condiciones para que las Entidades Promotoras de Salud tengan un número mínimo de afiliados que garantice las escalas necesarias para la gestión del riesgo y cuenten con los márgenes de solvencia, la capacidad financiera, técnica y de calidad para operar de manera adecuada.

Artículo 25. *Actualización del Plan de Beneficios.* El Plan de Beneficios deberá actualizarse integralmente una vez cada dos (2) años atendiendo a cambios en el perfil epidemiológico y carga de la enfermedad de la población, disponibilidad de recursos, equilibrio y medicamentos extraordinarios no explícitos dentro del Plan de Beneficios.

Las metodologías utilizadas para definición y actualización del Plan de Beneficios deben ser publicadas y explícitas y consultar la opinión, entre otros, de las entidades que integran el Sistema General de Segundad (Sic) Social en Salud, organizaciones de profesionales de la salud, de los afiliados y las sociedades científicas, o de las organizaciones y entidades que se consideren pertinentes.

El Plan de Beneficios sólo podrá ser actualizado por la autoridad administrativa competente para ello.

Parágrafo. El Plan de Beneficios deberá actualizarse de manera integral antes del primero (1°) de diciembre de 2011.

Artículo 26. *Comité Técnico-Científico de la Entidad Promotora de Salud.* Para acceder a la provisión de servicios por condiciones particulares, extraordinarios y que se requieren con necesidad, la prescripción del profesional de la salud tratante deberá someterse al Comité Técnico-Científico de la Entidad Promotora de Salud con autonomía de sus miembros, que se pronunciará sobre la insuficiencia de las prestaciones explícitas, la necesidad de la provisión de servicios extraordinarios, en un plazo no superior a dos (2) días calendario desde la solicitud del concepto.

Ver el Parágrafo Transitorio del art. 116, Decreto Nacional 019 de 2012

Los Comités Técnicos-Científicos deberán estar integrados o conformados por médicos científicos y tratantes. Bajo ninguna circunstancia el personal administrativo de las Entidades Promotoras de Salud integrará estos comités, así sean médicos.

Parágrafo. La conformación de los Comités Técnico-Científicos debe garantizar la interdisciplinaria entre los pares especializados del profesional de la salud tratante y la plena autonomía profesional en sus decisiones.

Artículo 27. *Creación de la Junta Técnica-Científica de pares.* Modificado por el art. 116, Decreto Nacional 019 de 2012. La Superintendencia Nacional de Salud tendrá una lista de médicos especialistas y otros profesionales especializados, para que emitan concepto sobre la pertinencia médica y científica de la prestación ordenada por el profesional de la salud tratante no prevista en el Plan de Beneficios, negada o aceptada por el Comité Técnico-Científico de la

Entidad Promotora de Salud; la junta técnica científica de pares tendrá un término de siete (7) días calendario para emitir el concepto respectivo. La Superintendencia Nacional de Salud tendrá un plazo no mayor a seis (6) meses para la conformación de las Juntas mencionadas en el presente artículo. Nota: Declarado EXEQUIBLE de manera condicionada por la Corte Constitucional mediante Sentencia C- 934 de 2011 de la Corte Constitucional (i) en el entendido de que en los casos en los que el médico tratante indique que existe una urgencia en los términos señalados en la consideración 2.8.2.3., el suministro de los servicios y/o medicamentos excluidos de los planes de beneficios -expresamente o no- no deberá supeditarse ni a la aprobación del Comité Técnico Científico de la respectiva EPS, ni al de la Junta Técnico Científica de Pares de la Superintendencia Nacional de Salud, por las razones expuestas en esta providencia; (ii) en el entendido de que en los demás casos, es decir cuando no existe urgencia ni el CTC autorizó la prestación, si no se cumple el término perentorio de siete días previsto por la disposición censurada para que la JTCP emita su concepto, el servicio debe prestarse de manera inmediata por la EPS; y (iii) en el entendido de que la revisión de la Junta no suspende las autorizaciones de los comités de servicios no previstos en los planes de beneficios, de forma que las EPS deben suministrarlos de forma inmediata.

Parágrafo. La conformación de la Junta Técnico-Científica debe garantizar la interdisciplinaria entre los pares especializados del profesional de la salud tratante y la plena autonomía profesional en sus decisiones.

Ver el art. 153, Ley 1450 de 2011

Artículo 28. *Prescripción del derecho a solicitar reembolso de prestaciones económicas.* El derecho de los empleadores de solicitar a las Entidades Promotoras de Salud el reembolso del valor de las prestaciones económicas prescribe en el término de tres (3) años contados a partir de la fecha en que el empleador hizo el pago correspondiente al trabajador.

CAPÍTULO II

Administración del Régimen Subsidiado

Artículo 29. *Administración del Régimen Subsidiado.* Los entes territoriales administrarán el Régimen Subsidiado mediante el seguimiento y control del aseguramiento de los afiliados dentro de su jurisdicción, garantizando el acceso oportuno y de calidad al Plan de Beneficios.

El Ministerio de la Protección Social girará directamente, a nombre de las Entidades Territoriales, la Unidad de Pago por Capitación a las Entidades Promotoras de Salud, o podrá hacer pagos directos a las Instituciones Prestadoras de Salud con fundamento en el instrumento jurídico definido por el Gobierno Nacional. En todo caso, el Ministerio de la Protección Social podrá realizar el giro directo con base en la información disponible, sin perjuicio de la responsabilidad de las entidades territoriales en el cumplimiento de sus competencias legales. El Ministerio de la Protección Social definirá un plan para la progresiva implementación del giro directo.

La Nación podrá colaborar con los municipios, distritos y departamentos, cuando aplique, con la identificación y registro de los beneficiarios del Régimen Subsidiado.

Ver la Resolución Min.Protección 2320 de 2011

Parágrafo transitorio. Los distritos y los municipios de más de cien mil habitantes (100.000) podrán continuar administrando los recursos del Régimen Subsidiado hasta el treinta y uno (31) de diciembre de 2012, utilizando el instrumento jurídico definido en el presente artículo.

Artículo 30. *Aseguramiento en territorios con población dispersa geográficamente.* El Gobierno Nacional definirá los territorios de población dispersa y los mecanismos que permitan mejorar el acceso a los servicios de salud de dichas comunidades y fortalecerá el aseguramiento.

Artículo 31. *Mecanismo de recaudo y giro de los recursos del Régimen Subsidiado.* El Gobierno Nacional diseñará un sistema de administración de recursos y podrá contratar un mecanismo financiero para recaudar y girar directamente los recursos que financian y cofinancian el Régimen Subsidiado de Salud, incluidos los del Sistema General de Participaciones y los recursos de los que trata el artículo 217 de la Ley 100 de 1993. En el caso del esfuerzo propio territorial el mecanismo financiero se podrá contratar con el sistema financiero y/o los Institutos de Fomento y Desarrollo Regional (Infis).

Habrá una cuenta individual por cada distrito, municipio y departamento, en las cuales se registrarán los valores provenientes de los recursos de que trata el inciso anterior, cuyos titulares son las entidades territoriales, las cuales deberán presupuestarlos y ejecutarlos sin situación de fondos. Para estos efectos, se entenderá que las entidades territoriales comprometen el gasto al determinar los beneficiarios de los subsidios y ejecutan la apropiación mediante los giros que realice la Nación de conformidad con la presente ley.

De la cuenta individual se girarán directamente estos recursos a las Entidades Promotoras de Salud y/o a los prestadores de servicios de salud. El giro a las Entidades Promotoras de Salud se

realizará mediante el pago de una Unidad de Pago por Capitación, por cada uno de los afiliados que tenga registrados y validados mediante el instrumento definido para tal fin. En el caso de los prestadores de servicios el giro directo de los recursos, se hará con base en el instrumento definido para tal fin.

Parágrafo 1°. Los departamentos, distritos y municipios podrán girar a su cuenta, en el sistema de pagos establecido por la Nación o a las Entidades Promotoras de Salud, los recursos que cofinancian el Régimen Subsidiado de Salud con recursos correspondientes al esfuerzo propio territorial y las rentas cedidas, los cuales serán girados a las Entidades Promotoras de Salud para afiliar aquellas personas que no han sido cubiertas con los recursos administrados por el sistema de pagos contratado por la Nación y/o a los prestadores de servicios de salud por pago de servicios que hayan sido capitados.

Parágrafo 2°. Los costos y gastos de la administración, apoyo técnico, auditoría y la remuneración necesaria para financiar el mecanismo previsto en el presente artículo, se pagarán con cargo a los rendimientos financieros de estos o con recursos del Fondo de Solidaridad y Garantía, si los primeros no son suficientes.

Parágrafo 3°. El Gobierno Nacional unificará el sistema de administración y pagos de los recursos de los regímenes contributivo y subsidiado mediante el mecanismo financiero que se determine para tal fin.

Los giros de recursos de la Nación y aquellos que determine el reglamento podrán hacerse directamente por la Tesorería General de la Nación o el Fosyga según el caso.

La forma y las condiciones de operación del Régimen Subsidiado serán determinadas por el Gobierno Nacional de forma similar al Régimen Contributivo.

Parágrafo transitorio 1°. *Término para la liquidación de los contratos.* Los Gobernadores o Alcaldes y las Entidades Promotoras de Salud procederán en el término de tres (3) meses calendario contados a partir de la fecha de entrada en vigencia de la presente ley, a liquidar de mutuo acuerdo los contratos suscritos con anterioridad al 1° de abril de 2010. De no realizarse la liquidación dentro de los términos establecidos, la entidad territorial con base en sus soportes y los de la Entidad Promotora de Salud, si los tiene, procederá a la liquidación unilateral dentro de los treinta (30) días calendarios siguientes al vencimiento del término descrito en el presente artículo.

El incumplimiento de estos términos conllevará el reporte a los organismos de control y a las respectivas sanciones disciplinarias, y el monto del contrato será la cuantía de referencia con la cual se determinará la responsabilidad fiscal del agente del Estado. Del incumplimiento se informará a los organismos de control y vigilancia correspondientes.

Parágrafo transitorio 2°. *Deudas por concepto de contratos liquidados.* El monto a favor de la Entidad Promotora de Salud contenido en el acta de liquidación de mutuo acuerdo de los contratos de administración del Régimen Subsidiado o en el acto de liquidación unilateral vigente a la fecha de entrada en vigencia de la presente ley y los que surjan del cumplimiento de la misma, debe ser girado a la Entidad Promotora de Salud, por la Entidad Territorial, dentro de los treinta (30) días siguientes a la expedición de la presente ley, giro que se realizará directamente a las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud en el caso en que las Entidades Promotoras de Salud les adeude recursos, el monto restante, si hubiere lugar a ello, se girará a la Empresa Promotora de Salud dentro del mismo plazo.

Ver Circular Externa del Min. Protección 012 de 2011 Ver arts. 9 y 10, Ley 1608 de 2013,

Los saldos que queden a favor del ente territorial, serán girados por la Entidad Promotora de Salud a las cuentas maestras, dentro del mismo término.

En el evento en que las entidades territoriales no paguen las deudas por contratos liquidados, el Gobierno Nacional en aras de salvaguardar la sostenibilidad del Sistema y la garantía de acceso a los afiliados, descontará de los recursos asignados a ese municipio por regalías, por el Fondo de Ahorro y Estabilización Petrolera (FAEP) u otras fuentes municipales que se dispongan en el nivel nacional, los montos adeudados y serán girados a las Entidades Promotoras de Salud respectivas en los términos establecidos en el presente artículo. El Gobierno Nacional reglamentará el procedimiento para tal fin exigiendo para ello las actas de liquidación donde consten los recursos recaudados.

CAPÍTULO III

Universalización del aseguramiento

Artículo 32. *Universalización del aseguramiento.* Todos los residentes en el país deberán ser afiliados del Sistema General de Seguridad Social en Salud. El Gobierno Nacional desarrollará mecanismos para garantizar la afiliación.

Cuando una persona requiera atención en salud y no esté afiliado, se procederá de la siguiente forma:

32.1 Si tiene capacidad de pago cancelará el servicio y se le establecerá contacto con la Entidad Promotora de Salud del régimen contributivo de su preferencia.

32.2 Si la persona manifiesta no tener capacidad de pago, esta será atendida obligatoriamente. La afiliación inicial se hará a la Entidad Promotora de Salud del Régimen Subsidiado mediante el mecanismo simplificado que se desarrolle para tal fin. Realizada la afiliación, la Entidad

Promotora de Salud, verificará en un plazo no mayor a ocho (8) días hábiles si la persona es elegible para el subsidio en salud. De no serlo, se cancelará la afiliación y la Entidad Promotora de Salud procederá a realizar el cobro de los servicios prestados. Se podrá reactivar la afiliación al Régimen Subsidiado cuando se acredite las condiciones que dan derecho al subsidio. En todo caso el pago de los servicios de salud prestados será cancelado por la Entidad Promotora de Salud si efectivamente se afilió a ella; si no se afilió se pagarán con recursos de oferta a la institución prestadora de los servicios de salud, de conformidad con la normatividad general vigente para el pago de los servicios de salud.

Si no tuviera documento de identidad, se tomará el registro dactilar y los datos de identificación, siguiendo el procedimiento establecido por el Ministerio de la Protección Social en coordinación con la Registraduría Nacional del Estado Civil para el trámite de la afiliación.

Ver el art. 52, Ley 1448 de 2011. Ver el art. 6, Decreto Nacional 2734 de 2012,

32.3 Los casos no establecidos en el presente artículo para lograr la universalización del aseguramiento serán reglamentados por el Ministerio de la Protección Social en un término no mayor a un (1) año.

Parágrafo 1°. A quienes ingresen al país, no sean residentes y no estén asegurados, se los incentivará a adquirir un seguro médico o Plan Voluntario de Salud para su atención en el país de ser necesario.

Parágrafo 2°. Quienes disfruten de los regímenes especiales y de excepción permanecerán en ellos; las entidades administradoras de estos regímenes deberán entregar información periódica que solicite el Ministerio de la Protección Social.

Parágrafo transitorio. A partir del primero de enero del 2012 no habrá periodo de carencia en el Sistema General de Seguridad Social en Salud.

Artículo 33. *Presunción de capacidad de pago y de ingresos.* Se presume con capacidad de pago y, en consecuencia, están obligados a afiliarse al Régimen Contributivo o podrán ser afiliados oficiosamente:

33.1 Las personas naturales declarantes del impuesto de renta y complementarios, impuesto a las ventas e impuesto de industria y comercio.

33.2 Quienes tengan certificados de ingresos y retenciones que reflejen el ingreso establecido para pertenecer al Régimen Contributivo.

33.3 Quienes cumplan con otros indicadores que establezca el Gobierno Nacional.

Lo anterior, sin perjuicio de poder ser clasificado como elegible al subsidio por medio del Sisbén, de acuerdo con las normas sobre la materia.

El Gobierno Nacional reglamentará un sistema de presunción de ingresos con base en la información sobre las actividades económicas. En caso de existir diferencias entre los valores declarados ante la Dirección de Impuestos y Aduanas Nacionales (DIAN) y los aportes al sistema estos últimos deberán ser ajustados.

Artículo 34. *Subsidio parcial a la cotización.* Las personas elegibles al subsidio parcial a la cotización no afiliadas al Sistema General de Seguridad Social en Salud, pagarán sobre un ingreso base de cotización de un salario mínimo legal vigente y un porcentaje de cotización del 10,5%, o aporte equivalente de acuerdo con la reglamentación que expida el Gobierno Nacional. Estas personas tendrán derecho a un subsidio parcial de su cotización al Régimen Subsidiado o al Régimen Contributivo en cuyo caso no incluirá prestaciones económicas. Este subsidio será el 67% de la cotización o del aporte equivalente con cargo a los recursos de la subcuenta de

Compensación del Fosyga en el caso de los afiliados al Régimen Contributivo y de la subcuenta de Solidaridad en el caso del Subsidiado. El 33% de la cotización o aporte equivalente deberá ser pagado previamente por el afiliado.

Artículo 35. Permanencia en el Régimen Subsidiado. Los afiliados al Régimen Subsidiado podrán permanecer en este cuando obtengan un contrato de trabajo y pasen a estar vinculados laboralmente. En estos casos, los empleadores o los afiliados pagarán los aportes que debería pagar en el Régimen Contributivo a la misma Entidad Promotora de Salud y será compensado mensualmente a la subcuenta de solidaridad del Fondo de Solidaridad y Garantía (Fosyga). En este evento, el afiliado tendrá derecho a prestaciones económicas.

Cuando un trabajador temporal o jornalero, cuya asignación mensual no alcance a un salario mínimo legal mensual vigente, no desee ser desvinculado del Régimen Subsidiado en razón de su relación laboral, el patrono deberá aportar al Régimen Subsidiado el equivalente al valor que en proporción al pago que por el trabajador debería aportar al Régimen Contributivo. En este caso no se tendrá derecho a prestaciones económicas.

En caso que el empleador no cumpla con la obligación de pagar la cotización, al concluir la relación laboral el empleador deberá pagar los aportes que adeude al Sistema General de Seguridad Social en Salud.

Artículo 36. Planes de beneficios parciales. Al unificar los planes de beneficios no podrán existir planes de beneficios parciales.

CAPÍTULO IV

Planes Voluntarios de Salud

Artículo 37. *Planes Voluntarios de Salud*. Sustitúyase el artículo 169 de la Ley 100 de 1993, con el siguiente texto:

"Artículo 169. *Planes Voluntarios de Salud*. Los Planes Voluntarios de Salud podrán incluir coberturas asistenciales relacionadas con los servicios de salud, serán contratados voluntariamente y financiados en su totalidad por el afiliado o las empresas que lo establezcan con recursos distintos a las cotizaciones obligatorias o el subsidio a la cotización.

La adquisición y permanencia de un Plan Voluntario de Salud implica la afiliación previa y la continuidad mediante el pago de la cotización al régimen contributivo del Sistema General de Seguridad Social en Salud.

Tales Planes podrán ser:

169.1 Planes de atención complementaria del Plan Obligatorio de Salud emitidos por las Entidades Promotoras de Salud.

169.2 Planes de Medicina Prepagada, de atención prehospitalaria o servicios de ambulancia prepagada, emitidos por entidades de Medicina Prepagada.

169.3 Pólizas de seguros emitidos por compañías de seguros vigiladas por la Superintendencia Financiera.

169.4 Otros planes autorizados por la Superintendencia Financiera y la Superintendencia Nacional de Salud".

Artículo 38. *Aprobación de planes voluntarios de salud*. La aprobación de los Planes Voluntarios de Salud y de las tarifas, en relación con las Entidades Promotoras de Salud y las entidades de medicina prepagada, estarán a cargo de la Superintendencia Nacional de Salud, la cual registrará

los planes, en un plazo no superior a treinta (30) días calendario y realizará verificación posterior. El depósito de los planes se surtirá ante la Superintendencia Nacional de Salud.

Artículo 39. *Creación de planes voluntarios y seguros de salud.* El Gobierno Nacional estimulará la creación, diseño, autorización y operación de planes voluntarios y seguros de salud tanto individuales como colectivos.

Artículo 40. *Coberturas.* Los Planes Voluntarios de Salud pueden cubrir total o parcialmente una o varias de las prestaciones derivadas de riesgos de salud tales como: servicios de salud, médicos, odontológicos, pre y poshospitalarios, hospitalarios o de transporte, condiciones diferenciales frente a los planes de beneficios y otras coberturas de contenido asistencial o prestacional. Igualmente podrán cubrir copagos y cuotas moderadoras exigibles en otros planes de beneficios.

Artículo 41. *Protección al usuario.* Las entidades habilitadas para emitir planes voluntarios no podrán incluir como preexistencias al tiempo de la renovación del contrato, enfermedades, malformaciones o afecciones diferentes a las que se padecían antes de la fecha de celebración del contrato inicial.

Las entidades que ofrezcan planes voluntarios de salud no podrán dar por terminado los contratos ni revocarlos a menos que medie incumplimiento en las obligaciones de la otra parte.

TÍTULO V

FINANCIAMIENTO

Artículo 42. *Financiación de las acciones de salud pública, atención primaria en salud y promoción y prevención.* Las acciones de salud pública, promoción y prevención en el marco de la estrategia de Atención Primaria en Salud se financiarán con:

42.1 Los recursos del componente de salud pública del Sistema General de Participaciones que trata Ley 715 de 2001.

42.2 Los recursos de la Unidad de Pago por capitación destinados a promoción y prevención del régimen subsidiado y contributivo que administran las Entidades Promotoras de Salud.

42.3 Los recursos de la subcuenta de promoción y prevención del Fosyga.

42.4 Los recursos de promoción y prevención que destine del Seguro Obligatorio de Accidentes de Tránsito (SOAT), que se articularán a la estrategia de Atención Primaria en Salud.

42.5 Los recursos que destinen y administren las Aseguradoras de Riesgos Profesionales para la promoción y prevención, que se articularán a la estrategia de Atención Primaria en Salud.

42.6 Recursos del Presupuesto General de la Nación para salud pública.

42.7 Los recursos que del cuarto (1/4) de punto de las contribuciones parafiscales de las Cajas de Compensación Familiar se destinen a atender acciones de promoción y prevención en el marco de la estrategia de Atención Primaria en Salud. Cuando estos recursos sean utilizados para estos fines, un monto equivalente de los recursos del presente numeral se destinará al Régimen Subsidiado con cargo al numeral 1.

42.8 Otros recursos que destinen las entidades territoriales.

Artículo 43. *Recursos del Fondo de Riesgos Profesionales para Prevención y Promoción.* Adiciónese un literal d), modifíquese el párrafo y créese un párrafo transitorio al artículo 22 de la Ley 776 de 2002, así:

"d) Financiar la realización de actividades de promoción y prevención dentro de los programas de Atención Primaria en Salud.

Parágrafo. En ningún caso la aplicación de los recursos del fondo podrá superar el cuarenta por ciento (40%) en el objeto señalado en el literal a), ni el diez por ciento (10%) en el literal c), ni el quince por ciento (15%) en el literal d). Lo restante será utilizado en el literal b).

Parágrafo transitorio. Hasta el 15% de los recursos acumulados en el Fondo de Riesgos Profesionales a la entrada en vigencia de la presente ley, podrán ser utilizados, por una única vez, para la financiación de las actividades de prevención dentro de los programas de Atención Primaria en Salud a que hace referencia el literal d) del presente artículo".

Artículo 44. *Recursos para aseguramiento.* El artículo 214 de la Ley 100 de 1993, modificado por

el artículo 11 de la Ley 1122 de 2007 y por el artículo 34 de la Ley 1393 de 2010, quedará así:

"Artículo 214. "La Unidad de Pago por Capitación del Régimen Subsidiado se financiará con los siguientes recursos:

1. De las entidades territoriales

1. Los recursos del Sistema General de Participaciones para salud, se destinarán al Régimen Subsidiado partiendo como mínimo del sesenta y cinco por ciento (65%) de acuerdo con el plan de transformación concertado entre el Gobierno Nacional y las entidades territoriales hasta llegar al ochenta por ciento (80%) a más tardar en

el año 2015. En todo caso el 10% del Sistema General de Participaciones para Salud se destinará a financiar las acciones en salud pública. El porcentaje restante se destinará a financiar prioritariamente la prestación de servicios en aquellos lugares donde solo el Estado está en capacidad de prestar el servicio de salud en condiciones de eficiencia y/o subsidios a la demanda, de acuerdo con los planes financieros y de transformación de recursos que presenten las entidades territoriales, los cuales deberán ser avalados de manera conjunta por los Ministerios de la Protección Social y de Hacienda y Crédito Público.

2. Los recursos obtenidos como producto del monopolio de juegos de suerte y azar y los recursos transferidos por ETESA a las entidades territoriales, que no estén asignados por ley a pensiones, funcionamiento e investigación. Estos recursos se girarán directamente a la cuenta de la entidad territorial en el fondo de financiamiento del régimen subsidiado y se contabilizarán como esfuerzo propio territorial serán transferidas directamente por la Nación a través del mecanismo de giro directo establecido en la presente ley.

3. Sin perjuicio de lo previsto en el primer inciso del artículo 60 de la Ley 715 de 2001, del monto total de las rentas cedidas destinadas a salud de los departamentos y el Distrito Capital, se destinarán por lo menos el 50% a la financiación del Régimen Subsidiado o el porcentaje que a la entrada en vigencia de la presente ley estén asignando, si este es mayor. Estos recursos se contabilizarán como esfuerzo propio territorial y no podrán disminuirse serán transferidas directamente por la Nación a través del mecanismo de giro directo establecido en la presente ley.

4. Los recursos de regalías serán transferidas directamente por la Nación a través del mecanismo de giro directo establecido en la presente ley.
5. Otros recursos propios de las entidades territoriales que hoy destinan o que puedan destinar en el futuro a la financiación del Régimen Subsidiado.

2. Del Fondo de Solidaridad y Garantía (Fosyga)

1. Uno punto cinco puntos (1.5) de la cotización de los regímenes especiales y de excepción y hasta uno punto cinco (1.5) puntos de la cotización de los afiliados al Régimen Contributivo.
2. El monto de las Cajas de Compensación Familiar de que trata el artículo 217 de la Ley 100 de 1993.
3. Recursos del Presupuesto General de la Nación que a partir del monto asignado para el año 2010, que se requieran de manera progresiva para la universalización de la cobertura y la unificación de los planes de beneficios, una vez aplicadas las demás fuentes que financian el Régimen Subsidiado.
4. Las cotizaciones que realizarán los patronos al Fondo de Solidaridad cuando el trabajador no quiera retirarse del Régimen Subsidiado, en los términos de la presente ley.
5. Los recursos que para tal efecto sean aportados por gremios, asociaciones y otras organizaciones.

3. Otros

1. Recursos definidos por recaudo de IVA definidos en la Ley 1393 de 2010.
2. Los rendimientos financieros que produzcan las diferentes fuentes que financian el Régimen Subsidiado.

3. Recursos de la contribución parafiscal de las Cajas de Compensación Familiar.

Artículo 45. *Distribución de los recursos de la cotización del régimen contributivo.* El Ministerio de la Protección Social definirá hasta el uno punto cinco (1.5) de la cotización, previsto en el artículo 204 de la Ley 100 de 1993, modificado por el artículo 10 de la Ley 1122 de 2007, que se destinarán a la financiación de la Subcuenta de Solidaridad del Fosyga.

Artículo 46. *Recursos de las Cajas de Compensación Familiar.* Reglamentado por el art. 1, Decreto Nacional 2687 de 2012, Reglamentado por el Decreto Nacional 3046 de 2013, Reglamentado por el Decreto Nacional 2562 de 2014. Sin perjuicio de los recursos de que trata el artículo 217 de la Ley 100 de 1993, se destinará un cuarto (1/4) de punto porcentual de la contribución parafiscal, establecida en la Ley 21 de 1982 en los artículos 11, numeral 1, y 12, numeral 1, a favor de las Cajas de Compensación Familiar, a atender acciones de promoción y prevención dentro del marco de la estrategia de Atención Primaria en Salud y/o en la unificación de los Planes de Beneficios, de forma concertada entre el Gobierno Nacional y las Cajas de Compensación Familiar, conforme al reglamento.

Parágrafo 1°. La asignación prevista en el presente artículo, conforme a la reglamentación que expida el Gobierno Nacional, no podrá afectar el cálculo de los recursos que las Cajas de Compensación Familiar deben apropiar para los Fondos para el Subsidio Familiar de Vivienda – FOVIS– y para los programas de infancia y adolescencia.

Parágrafo 2°. Los recursos del cuarto de punto porcentual (1/4) de la contribución parafiscal que trata el presente artículo serán administrados directamente por las Cajas de Compensación

Familiar y harán parte de las deducciones previstas en el Parágrafo del artículo 217 la Ley 100 de 1993.

Artículo 47. *Seguro de salud por desempleo.* Modifíquense los artículos 10 y 11 de la Ley 789 de 2002, los cuales quedarán así:

"Artículo 10. Régimen de apoyo para desempleados con vinculación anterior a las Cajas de Compensación Familiar. Los Jefes cabeza de Hogar y prioritariamente las mujeres que tengan esa condición, que se encuentren en situación de desempleo luego de haber estado vinculados al sistema de Cajas de Compensación Familiar no menos de 1 año dentro de los tres años anteriores a la solicitud de apoyo, tendrán derecho con cargo a los recursos del Fondo para el Fomento del Empleo y la protección del desempleo de que trata el artículo 6° de la presente ley a los siguientes beneficios, por una sola vez y hasta que se agoten los recursos del Fondo. La reglamentación establecerá los plazos y condiciones a partir de los cuales se reconocerá este subsidio:

- a) Un subsidio equivalente a un salario y medio mínimo legal mensual, el cual se dividirá y otorgará en seis cuotas mensuales iguales, las cuales se podrán hacer efectivas a través de aportes al sistema de salud. Los aportes al Sistema de Salud serán prioritarios frente a los otros usos siempre que el beneficiario no se encuentre afiliado. Para efectos de esta obligación, las cajas destinarán un máximo del cuarenta y cinco por ciento (45%) de los recursos que les corresponde administrar con cargo al fondo para el fomento del empleo y la protección al desempleo;
- b) Capacitación para el proceso de inserción laboral y/o educación y/o bonos alimentarios. Para efectos de esta obligación las Cajas destinarán un máximo del diez por ciento (10%) de los

recursos que les corresponde administrar con cargo al fondo para el fomento al empleo y protección al desempleo.

Artículo 11. Régimen de apoyo para desempleados sin vinculación anterior a Cajas de Compensación Familiar. Con cargo al cinco por ciento (5%) del fondo para el fomento del empleo y la protección del desempleo de que trata el artículo 6° de la presente ley, las Cajas establecerán un régimen de apoyo y fomento al empleo para jefes cabeza de hogar sin vinculación anterior a las Cajas de Compensación Familiar, que se concretará en un subsidio equivalente a un salario y medio mínimo legal mensual, el cual se otorgará en seis cuotas mensuales iguales, las cuales se podrán hacer efectivas a través de aportes al sistema de salud. Los aportes al Sistema de Salud serán prioritarios frente a los otros usos siempre que el beneficiario no se encuentre afiliado. Tendrán prioridad frente a las Cajas de Compensación Familiar, los artistas, escritores y deportistas afiliados a las correspondientes asociaciones o quienes acrediten esta condición en los términos en que se defina por el Gobierno Nacional. Para acceder a esta prestación, se deberá acreditar falta de capacidad de pago, conforme términos y condiciones que disponga el reglamento en materia de organización y funcionamiento de este beneficio".

Artículo 48. Impuesto social a las armas y municiones. Modifíquese el artículo 224 de la Ley 100 de 1993, el cual quedará de la siguiente manera:

"*Artículo 224. Impuesto social a las armas y municiones.* A partir del 1° de enero de 1996, créase el impuesto social a las armas de fuego que será pagado por quienes las porten en el territorio nacional, y que será cobrado con la expedición o renovación del respectivo permiso y por el término de este. El recaudo de este impuesto se destinará al fondo de solidaridad previsto

en el artículo 221 de esta ley. El impuesto tendrá un monto equivalente al 30% de un salario mínimo mensual. Igualmente, créase el impuesto social a las municiones y explosivos, que se cobrará como un impuesto ad valorem con una tasa del 20%. El gobierno reglamentará los mecanismos de pago y el uso de estos recursos: el Plan de Beneficios, los beneficiarios y los procedimientos necesarios para su operación.

Parágrafo. Se exceptúan de este impuesto las armas de fuego y municiones y explosivos que posean las Fuerzas Armadas y de Policía y las entidades de seguridad del Estado".

Artículo 49. *Recursos destinados para el Régimen Subsidiado por departamentos, distritos y municipios.* Los montos de recursos que las entidades territoriales venían aportando para financiar la salud en su territorio no podrán disminuir salvo que se acredite, ante el Ministerio de la Protección Social, que está debidamente asegurada el 100% de la población o por insuficiencia financiera.

El pago de la Unidad de Pago por Capitación subsidiada para toda la población de los niveles 1 y 2 del Sisbén y otra elegible no afiliada al Régimen Contributivo tendrá prioridad sobre cualquier otro gasto en salud. Asegurado el 100% de esta población, podrán destinarse los recursos con esa destinación para financiar cualquier otro concepto de salud.

Parágrafo. A más tardar el primero de enero de 2012, el Fondo de Solidaridad y Garantía (Fosyga) cancelará las obligaciones a su cargo causadas a la fecha de expedición de la presente ley y que cumpla con los requisitos definidos para estos efectos.

Artículo 50. *Fondo de Salvamento y Garantías para el Sector Salud (Fonsaet).* Modificado por el art. 7, Ley 1608 de 2013. Reglamentado parcialmente por el Decreto Nacional 2651 de

2014. Créase el Fondo de Garantías para el Sector Salud como un fondo cuenta sin personería jurídica administrado por el Ministerio de la Protección Social, cuyo objeto será asegurar el pago de las obligaciones que no fuere posible pagar por parte de las Empresas Sociales del Estado, intervenidas por la Superintendencia Nacional de Salud, se financiará hasta el 20% del gasto operacional; en el caso de las Empresas Sociales del Estado liquidadas, se pagará hasta el monto que determine el Ministerio de la Protección Social. NOTA: Declarado EXEQUIBLE mediante Sentencia de la Corte Constitucional C-198 de 2012

Ver el Decreto Nacional 4690 de 2011

Para financiar este fondo se destinarán los siguientes recursos: hasta el 10% de los recursos que se transfieren para oferta con recursos del Sistema General de Participaciones para Salud y los excedentes de los recursos destinados para salud de la Ley 1393 de 2010.

Este fondo podrá comprar o comercializar la cartera de las entidades intervenidas o en liquidación. También podrá hacer esta operación para evitar la intervención o liquidación.

Para los anteriores efectos los términos y condiciones para la administración del fondo los establecerá el Gobierno Nacional.

Parágrafo 1°. La facturación de las Entidades Promotoras de Salud y las Instituciones Prestadoras de Salud deberá ajustarse en todos los aspectos a los requisitos fijados por el Estatuto Tributario y la Ley 1231 de 2008.

Parágrafo 2°. El Fondo de Salvamento y Garantías para el Sector Salud (Fonsaet) podrá beneficiar a Empresas Sociales del Estado que a la entrada en vigencia de la presente ley se encuentran intervenidas para administrar o liquidar por la Superintendencia Nacional de Salud.

Estas Entidades podrán recibir recursos del Fonsaet por una sola vez, condicionados a la presentación y cumplimiento del Plan de Mejoramiento y Prácticas del Buen Gobierno, acorde con la reglamentación del Gobierno Nacional.

Artículo 51. Retención en la fuente de aportes al Sistema de Seguridad Social en Salud.

Establézcase un sistema de retención en la fuente de aportes al Sistema General de Seguridad Social en Salud y establézcanse los instrumentos para realizar la retención en la fuente para el pago de la cotización en seguridad social en salud, de las personas naturales y empresas unipersonales o sociedades por acciones simplificada, como mecanismo que evite la evasión y la elusión, tomando como base los conceptos constitutivos vigentes del Ingreso Base de Cotización. El agente retenedor girará los recursos al encargado del recaudo de los aportes, de conformidad con el reglamento.

La retención en la fuente prevista en el presente artículo se podrá extender a los demás aportes del sistema de seguridad social.

TÍTULO VI

DE LA PRESTACIÓN DE SERVICIOS DE SALUD

CAPÍTULO I

Disposiciones generales

Artículo 52. Contratación por capitación. Se establecen las siguientes reglas aplicables en la suscripción de contratos de pago por capitación de las Entidades Promotoras de Salud con los prestadores de servicios de salud:

52.1 Sólo se podrá contratar la prestación de servicios por el mecanismo de pago por capitación para los servicios de baja complejidad, siempre y cuando el prestador y el asegurador reporten con oportunidad y calidad la información de los servicios prestados objeto de la capitación.

NOTA: Numeral declarado EXEQUIBLE por la Corte Constitucional, mediante Sentencia C-197 de 2012

52.2 La capitación no libera a las Entidades Promotoras de Salud de su responsabilidad por el servicio ni de la gestión del riesgo.

52.3 La contratación por capitación de las actividades de prevención y promoción, las intervenciones de protección específica, detección temprana y atención de las enfermedades de interés en salud pública, se deberá hacer con fundamento en indicadores y evaluación de resultados en salud.

Parágrafo transitorio. Se podrá hacer contratación por capitación de las actividades de prevención y promoción, sobre la base de indicadores de resultados basados en la estrategia de Atención Primaria en Salud y rendición pública de cuentas, hasta el año 2013.

Artículo 53. *Prohibición de limitaciones al acceso.* Están prohibidos aquellos mecanismos de pago, de contratación de servicios, acuerdos o políticas internas que limiten el acceso al servicio de salud o que restrinjan su continuidad, oportunidad, calidad o que propicien la fragmentación en la atención de los usuarios.

Artículo 53A. Adicionado por el art. 5, Ley 1639 de 2013.

Artículo 54. *Restablecimiento de la salud de las mujeres víctimas de la violencia.* La prestación de los servicios de salud física y mental para todas las mujeres víctimas de la violencia física o

sexual, que estén certificados por la autoridad competente, no generará cobro por concepto de cuotas moderadoras, copagos u otros pagos para el acceso sin importar el régimen de afiliación. La atención por eventos de violencia física o sexual será integral, y los servicios serán prestados hasta que se certifique médicamente la recuperación de las víctimas.

La prestación de servicios a las mujeres víctimas de violencias incluirá la atención psicológica y psiquiátrica y la habitación provisional en los términos de la Ley 1257 de 2008.

Artículo 55. *Multas por inasistencia en las citas médicas.* Entrada en vigencia esta ley queda prohibido el cobro de cualquier tipo de multas a los cotizantes y beneficiarios de los regímenes contributivo y subsidiado, así como la población vinculada, en lo establecido para citas médicas programadas, para lo cual el Ministerio de la Protección Social diseñará un mecanismo idóneo para su respectivo cumplimiento, esto es ser sancionado pedagógicamente, mediante método de recursos capacitación que deberán ser diseñados por las Entidades Promotoras de Salud para tal fin.

Artículo 56. *Pagos a los prestadores de servicios de salud.* Las Entidades Promotoras de Salud pagarán los servicios a los prestadores de servicios de salud dentro de los plazos, condiciones, términos y porcentajes que establezca el Gobierno Nacional según el mecanismo de pago, de acuerdo con lo establecido en la Ley 1122 de 2007.

El no pago dentro de los plazos causará intereses moratorios a la tasa establecida para los impuestos administrados por la Dirección de Impuestos y Aduanas Nacionales (DIAN).

Se prohíbe el establecimiento de la obligatoriedad de procesos de auditoría previa a la presentación de las facturas por prestación de servicios o cualquier práctica tendiente a impedir la recepción.

Las entidades a que se refiere este artículo, deberán establecer mecanismos que permitan la facturación en línea de los servicios de salud, de acuerdo con los estándares que defina el Ministerio de la Protección Social.

También se entienden por recibidas las facturas que hayan sido enviadas por los prestadores de servicios de salud a las Entidades Promotoras de Salud a través de correo certificado, de acuerdo a lo establecido en la Ley 1122 de 2007, sin perjuicio del cobro ejecutivo que podrán realizar los prestadores de servicios de salud a las Entidades Promotoras de Salud en caso de no cancelación de los recursos.

Artículo 57. Trámite de glosas. Las entidades responsables del pago de servicios de salud dentro de los veinte (20) días hábiles siguientes a la presentación de la factura con todos sus soportes, formularán y comunicarán a los prestadores de servicios de salud las glosas a cada factura, con base en la codificación y alcance definidos en la normatividad vigente. Una vez formuladas las glosas a una factura no se podrán formular nuevas glosas a la misma factura, salvo las que surjan de hechos nuevos detectados en la respuesta dada a la glosa inicial.

El prestador de servicios de salud deberá dar respuesta a las glosas presentadas por las entidades responsables del pago de servicios de salud, dentro de los quince (15) días hábiles siguientes a su recepción, indicando su aceptación o justificando la no aceptación. La entidad responsable del pago, dentro de los diez (10) días hábiles siguientes a la recepción de la respuesta, decidirá si levanta total o parcialmente las glosas o las deja como definitivas.

Si cumplidos los quince (15) días hábiles, el prestador de servicios de salud considera que la glosa es subsanable, tendrá un plazo máximo de siete (7) días hábiles para subsanar la causa de las glosas no levantadas y enviar las facturas enviadas nuevamente a la entidad responsable del pago.

Los valores por las glosas levantadas total o parcialmente deberán ser cancelados dentro del mismo plazo de los cinco (5) días hábiles siguientes, a su levantamiento, informando al prestador la justificación de las glosas o su proporción, que no fueron levantadas.

Una vez vencidos los términos, y en el caso de que persista el desacuerdo se acudirá a la Superintendencia Nacional de Salud, bien sea en uso de la facultad de conciliación o jurisdiccional a elección del prestador, en los términos establecidos por la ley.

El Gobierno Nacional reglamentará los mecanismos para desestimular o sancionar el abuso con el trámite de glosas por parte de las entidades responsables del pago.

Artículo 58. Habilitación de prestadores de servicios de salud. Las Entidades Promotoras de Salud, los prestadores de servicios de salud, las Administradoras de Riesgos Profesionales deberán contar con las condiciones necesarias para prestar un servicio de calidad; para tal fin los reglamentos que el Ministerio de la Protección Social expida, deberán garantizar la verificación de dichas condiciones y su periódica revisión. Las Direcciones Territoriales de Salud deberán garantizar la verificación de los servicios que lo requieran en el plazo que establezca el reglamento. La actividad de habilitación, para ser realizada oportuna y en los términos establecidos, puede ser contratada por las entidades territoriales con terceros especializados en la materia.

Parágrafo. Modificado por el art. 118, Decreto Nacional 019 de 2012. A partir de la vigencia de la presente ley toda nueva Institución Prestadora de Salud para el inicio de actividades y por ende para acceder a contratar servicios de salud deberá tener verificación de condiciones de habilitación expedida por la autoridad competente, que dispondrá de seis (6) meses desde la presentación de la solicitud para realizar la verificación. La verificación deberá ser previa cuando se trate de servicios de urgencias y servicios de alta complejidad. Los servicios oncológicos deberán tener habilitación y verificación previa por el Gobierno Nacional.

Artículo 59. *Operación con terceros.* Las Empresas Sociales del Estado podrán desarrollar sus funciones mediante contratación con terceros, Empresas Sociales del Estado de mayor nivel de complejidad, entidades privadas o con operadores externos, previa verificación de las condiciones de habilitación conforme al sistema obligatorio de garantía en calidad. Nota: Declarado EXEQUIBLE de manera condicionada mediante Sentencia de la Corte Constitucional C-171 de 2012, en el entendido que la potestad de contratación otorgada por este artículo a las Empresas Sociales del Estado para operar mediante terceros, solo podrá llevarse a cabo siempre y cuando no se trate de funciones permanentes o propias de la entidad, cuando estas funciones no puedan llevarse a cabo por parte del personal de planta de la Empresa Social del Estado o cuando requiera conocimientos especializados.

CAPÍTULO II

Redes Integradas de Servicios de Salud

Artículo 60. *Definición de redes integradas de servicios de salud.* Las redes integradas de servicios de salud se definen como el conjunto de organizaciones o redes que prestan servicios o

hacen acuerdos para prestar servicios de salud individuales y/o colectivos, más eficientes, equitativos, integrales, continuos a una población definida, dispuesta conforme a la demanda.

Artículo 61. *De las redes integradas de servicios de salud.* La prestación de servicios de salud dentro del Sistema General de Seguridad Social en Salud se hará a través de las redes integradas de servicios de salud ubicadas en un espacio poblacional determinado.

Las redes de atención que se organicen dispensarán con la suficiencia técnica, administrativa y financiera requerida, los servicios en materia de promoción de la salud, prevención de la enfermedad, diagnóstico, tratamiento, rehabilitación que demande el cumplimiento eficaz de los planes de beneficios.

Las Entidades Promotoras de Salud deberán garantizar, y ofrecer los servicios a sus afiliados de manera integral, continua, coordinada y eficiente, con portabilidad, calidad y oportunidad, a través de las redes.

Artículo 62. *Conformación de redes integradas de servicios de salud.* Las entidades territoriales, municipios, distritos, departamentos y la Nación, según corresponda, en coordinación con las Entidades Promotoras de Salud a través de los Consejos Territoriales de Seguridad Social en Salud, organizarán y conformarán las redes integradas incluyendo prestadores públicos, privados y mixtos que presten los servicios de acuerdo con el Plan de Beneficios a su cargo. Las redes se habilitarán de acuerdo con la reglamentación que expida el Ministerio de la Protección Social, quien podrá delegar en los departamentos y distritos. La implementación de la estrategia de Atención Primaria en Salud consagrada en la presente ley será la guía para la organización y funcionamiento de la red.

Las instituciones prestadoras de servicios de salud podrán asociarse mediante Uniones Temporales, consorcios u otra figura jurídica con Instituciones Prestadoras de Salud, públicas, privadas o mixtas. En ejercicio de su autonomía determinarán la forma de integración y podrán hacer uso de mecanismos administrativos y financieros que las hagan eficientes, observando los principios de libre competencia.

Artículo 63. Criterios determinantes para la conformación de las redes integradas de servicios de salud. La reglamentación para la habilitación de las redes integradas de servicios de salud se realizará a partir de los siguientes criterios:

63.1 Población y territorio a cargo, con conocimiento de sus necesidades y preferencias en salud, que defina la oferta de servicios a la demanda real y potencial de la población a atender, tomando en consideración la accesibilidad geográfica, cultural y económica.

63.2 Oferta de servicios de salud existente para la prestación de servicios de promoción, prevención, diagnóstico, tratamiento, rehabilitación, integrando tanto los servicios de salud individual como los servicios de salud colectiva.

63.3 Modelo de atención primaria en salud centrado en la persona, la familia y la comunidad, teniendo en cuenta las particularidades culturales, raciales y de género.

63.4 Recurso humano suficiente, valorado, competente y comprometido.

63.5 Adecuada estructuración de los servicios de baja complejidad de atención fortalecida y multidisciplinaria que garantice el acceso al sistema, con la capacidad resolutoria para atender las demandas más frecuentes en la atención de la salud de la población a cargo.

63.6 Mecanismos efectivos de referencia y contrarreferencia para garantizar la integralidad y continuidad de la atención del usuario en los diferentes niveles de atención y escenarios intramurales y extramurales.

63.7 Red de transporte y comunicaciones.

63.8 Acción intersectorial efectiva.

63.9 Esquemas de participación social amplia.

63.10 Gestión integrada de los sistemas de apoyo administrativo, financiero y logístico.

63.11 Sistema de información único e integral de todos los actores de la red, con desglose de los datos por sexo, edad, lugar de residencia, origen étnico y otras variables pertinentes.

63.12 Financiamiento adecuado y mecanismos de seguimiento y evaluación de resultados.

63.13 Cumplimiento de estándares de habilitación por parte de cada uno de los integrantes de la red conforme al sistema obligatorio de garantía de la calidad.

Artículo 64. *Articulación de las redes integradas.* La articulación de la red estará a cargo de las entidades territoriales en coordinación con las Entidades Promotoras de Salud, a través de los Consejos Territoriales de la Seguridad Social en Salud; en el caso de los municipios no certificados la entidad territorial será el departamento, sin vulneración del ejercicio de la autonomía de los actores de las redes existentes en el espacio poblacional determinado, buscará que el servicio de salud se brinde de forma precisa, oportuna y pertinente, para garantizar su calidad, reducir complicaciones, optimizar recursos y lograr resultados clínicos eficaces y costo-efectivos. La función de coordinación será esencialmente un proceso del ámbito clínico y administrativo, teniendo como objetivos y componentes:

64.1 La identificación de la población a atender y la determinación del riesgo en salud.

64.2 La identificación de factores de riesgo y factores protectores.

64.3 Consenso en torno a la implementación de la estrategia de Atención Primaria en Salud.

64.4 Consenso en torno al modelo de atención centrado en la intervención de los factores de riesgo y el perfil de la población.

64.5 El desarrollo de un proceso de vigilancia epidemiológica, que incluya la notificación y la aplicación de medidas que sean de su competencia en la prestación de servicios y en la evaluación de resultados.

64.6 La articulación de la oferta de servicios de los prestadores que la conforman y la información permanente y actualizada a los usuarios sobre los servicios disponibles, en el espacio poblacional determinado.

64.7 La garantía de un punto de primer contacto, que serán los equipos básicos de salud, con capacidad de acceder a la información clínica obtenida en los diferentes escenarios de atención y de proporcionarla a estos mismos.

64.8 La coordinación y desarrollo conjunto de sistemas de gestión e información.

64.9 Las condiciones de acceso y los principales indicadores de calidad que se establezcan en el reglamento técnico de la red.

64.10 La coordinación de esquemas de comunicación electrónica, servicios de telemedicina, asistencia y atención domiciliaria y las demás modalidades que convengan a las condiciones del país y a las buenas prácticas en la materia.

Parágrafo. La coordinación de las redes basadas en el modelo de atención y riesgo poblacional, será reglamentada por el Ministerio de la Protección Social con el acompañamiento de las direcciones territoriales para el cumplimiento de las funciones administrativas y clínicas anteriormente nombradas.

Artículo 65. *Atención integral en salud mental.* Las acciones de salud deben incluir la garantía del ejercicio pleno del derecho a la salud mental de los colombianos y colombianas, mediante atención integral en salud mental para garantizar la satisfacción de las necesidades de salud y su atención como parte del Plan de Beneficios y la implementación, seguimiento y evaluación de la política nacional de salud mental.

Artículo 66. *Atención integral en salud a discapacitados.* Las acciones de salud deben incluir la garantía a la salud del discapacitado, mediante una atención integral y una implementación de una política nacional de salud con un enfoque diferencial con base en un plan de salud del Ministerio de la Protección Social.

NOTA: El texto subrayado fue declarado EXEQUIBLE CONDICIONADO por la Corte Constitucional mediante Sentencia C-458 de 2015, en el entendido de que deberá reemplazarse por la expresión “persona en situación de discapacidad”.

Artículo 67. *Sistemas de emergencias médicas.* Con el propósito de responder de manera oportuna a las víctimas de enfermedad, accidentes de tránsito, traumatismos o paros cardiorrespiratorios que requieran atención médica de urgencias, se desarrollará el sistema de emergencias médicas, entendido como un modelo general integrado, que comprende, entre otros los mecanismos para notificar las emergencias médicas, la prestación de servicios pre hospitalarios y de urgencias, las formas de transporte básico y medicalizado, la atención hospitalaria, el trabajo de los centros reguladores de urgencias y emergencias, los programas educacionales y procesos de vigilancia.

El Ministerio de la Protección Social reglamentará, en el transcurso de un año (1) a partir de la vigencia de la presente ley, el desarrollo y operación del sistema de emergencias médicas, que garantice la articulación de los diferentes actores del Sistema General de Seguridad (Sic) Social en Salud de acuerdo con sus competencias, incluyendo los casos en los que deberá contarse con personal con entrenamiento básico donde haya alta afluencia de público. Para la operación del sistema se podrán utilizar recursos del programa institucional de fortalecimiento de la Red Nacional de Urgencias.

Artículo 68. *Fundaciones sin ánimo de lucro.* Las fundaciones sin ánimo de lucro que venían prestando servicios como parte de la red hospitalaria pública, antes de la entrada en vigencia de la Ley 100 de 1993, y continúan desarrollando esta actividad para los efectos señalados en los artículos 16 y 20 de la Ley 1122 de 2007 sobre la contratación de servicios de salud, las entidades territoriales y las Entidades Promotoras de Salud del Régimen Subsidiado les darán a estas instituciones prestadoras de servicios de salud tratamiento de Empresas Sociales del Estado.

Así mismo, dichas fundaciones y las instituciones públicas prestadoras de servicios de salud podrán acceder a recursos de crédito blandos de tasa compensada y de largo plazo que otorgue el Gobierno Nacional a través de Findeter u otras entidades.

Ver art. 219, Ley 1753 de 2015.

CAPÍTULO III

Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud Públicas y
Empresas Sociales del Estado

Artículo 69. *Programa de Fortalecimiento de Hospitales Públicos.* El Gobierno Nacional establecerá un Programa de Fortalecimiento de las Empresas Sociales del Estado. Para tal fin podrá constituir un fondo con recursos del Presupuesto Nacional que permita desarrollar un Plan de Inversiones para fortalecer su capacidad instalada y modernizar su gestión con énfasis en el primero y segundo nivel de atención.

Las Empresas Sociales del Estado articuladas en red, que demuestren buenos resultados en los indicadores de salud, bajo riesgo fiscal y financiero, y documenten trabajo en el proceso de calidad podrán acceder a créditos condonables y otros estímulos que ofrezca el Gobierno Nacional, en especial para dotación tecnológica y capacitación del talento humano.

Artículo 70. *De la Junta Directiva de las Empresas Sociales del Estado.* La Junta Directiva de las Empresas Sociales del Estado de nivel territorial de primer nivel de complejidad, estará integrada de la siguiente manera:

Ver la Circular de la Sec. Salud 005 de 2011, Ver el Decreto Nacional 2923 de 2011, Ver el Decreto Nacional 2993 de 2011

70.1 El jefe de la administración departamental, distrital o municipal o su delegado, quien la presidirá.

70.2 El director de salud de la entidad territorial departamental, distrital o municipal o su delegado.

70.3 Un representante de los usuarios, designado por las alianzas o asociaciones de usuarios legalmente establecidas, mediante convocatoria realizada por parte de la dirección departamental, distrital o municipal de salud.

70.4 Dos (2) representantes profesionales de los empleados públicos de la institución, uno administrativo y uno asistencial, elegidos por voto secreto. En el evento de no existir en la ESE profesionales en el área administrativa, la Junta Directiva podrá integrarse con un servidor de dicha área con formación de técnico o tecnólogo.

Parágrafo 1°. Los representantes de los usuarios y de los servidores públicos de la entidad tendrán un periodo de dos (2) años y no podrán ser reelegidos para periodos consecutivos, ni podrán ser parte de las Juntas Directivas de las Empresas Sociales del Estado en más de dos ocasiones. En los municipios de 6ª categoría, los representantes de los usuarios y los empleados públicos tendrán un periodo de 4 años.

Parágrafo 2°. La Junta Directiva de las Empresas Sociales del Estado del nivel municipal que hagan parte de convenios o planes de desempeño suscritos o que se llegaren a suscribir entre el departamento y la Nación, tendrá además de los miembros ya definidos en el presente artículo, tendrán como miembro de la Junta Directiva al gobernador del departamento o su delegado.

Parágrafo 3°. Cuando en una sesión de Junta Directiva exista empate para la toma de decisiones, el mismo se resolverá con el voto de quien preside la Junta Directiva.

Artículo 71. *Inhabilidades e incompatibilidades.* Los miembros de las juntas directivas de las Empresas Sociales del Estado no podrán ser representante legal, miembros de los organismos directivos, directores, socios, o administradores de entidades del sector salud, ni tener participación en el capital de estas en forma directa o a través de su cónyuge, compañero o compañera permanente o parientes hasta el cuarto grado de consanguinidad, segundo de afinidad o único civil o participar a través de interpuesta persona, excepto alcaldes y gobernadores, siempre y cuando la vinculación de estos últimos a la entidad del sector salud obedezca a la

participación del ente territorial al que representa. Esta inhabilidad regirá hasta por un año después de la dejación del cargo.

Artículo 72. Elección y evaluación de Directores o Gerentes de Hospitales. La Junta Directiva de la Empresa Social del Estado del orden territorial deberá aprobar el plan de gestión para ser ejecutado por el Director o Gerente de la entidad, durante el período para el cual ha sido designado y respecto del cual dicho funcionario deberá ser evaluado. Dicho plan contendrá, entre otros aspectos, las metas de gestión y resultados relacionados con la viabilidad financiera, la calidad y eficiencia en la prestación de los servicios, y las metas y compromisos incluidos en convenios suscritos con la Nación o con la entidad territorial si los hubiere, y el reporte de información a la Superintendencia Nacional de Salud y al Ministerio de la Protección Social. El plan de gestión deberá ajustarse a las condiciones y metodología que defina el Ministerio de la Protección Social. La evaluación insatisfactoria de dichos planes será causal de retiro del servicio del Director o Gerente para lo cual se deberá adelantar el proceso que establezca en la presente ley. En caso de que el cargo de Director o Gerente de una Empresa Social del Estado esté vacante a más tardar dentro de los sesenta (60) días calendario siguientes se iniciará un proceso de concurso público para su elección.

La Junta Directiva conformará una terna con los concursantes que hayan obtenido las tres mejores calificaciones en el proceso de selección adelantado. El nominador deberá designar en el cargo de gerente o director a quien haya alcanzado el más alto puntaje dentro de los quince (15) días calendario siguientes a la finalización del proceso de elección. El resto de la terna operará como un listado de elegibles, para que en el caso de no poder designarse el candidato con mayor

puntuación, se continuará con el segundo y de no ser posible la designación de este, con el tercero.

Artículo 73. Procedimiento para la aprobación del Plan de Gestión de las Empresas Sociales del Estado del orden territorial. Para la aprobación del plan de gestión se deberá seguir el siguiente procedimiento:

73.1 El Director o Gerente de la Empresa Social del Estado deberá presentar a la Junta Directiva el proyecto de plan de gestión de la misma, dentro de los treinta (30) días hábiles siguientes a su posesión en el cargo, o para los ya posesionados a los treinta (30) días hábiles siguientes a la expedición de la reglamentación. El proyecto de plan de gestión deberá ajustarse a las condiciones y metodología que defina el Ministerio de la Protección Social.

73.2 La Junta Directiva de la respectiva Empresa Social del Estado deberá aprobar, el plan de gestión dentro de los quince (15) días hábiles siguientes a la presentación del plan de gestión.

73.3 El gerente podrá presentar observaciones al plan de gestión aprobado en los 5 días hábiles siguientes a su aprobación, y se resolverá dentro de los diez (10) días hábiles siguientes.

73.4 En caso de que la Junta Directiva no apruebe el proyecto de plan de gestión durante el término aquí establecido, el plan de gestión inicialmente presentado por el Director o Gerente se entenderá aprobado.

Artículo 74. *Evaluación del Plan de Gestión del Director o Gerente de Empresas Sociales del Estado del orden territorial.* Para la evaluación de los planes de gestión, se deberá dar cumplimiento al siguiente proceso:

74.1 El Director o Gerente de la Empresa Social del Estado del orden territorial deberá presentar a la Junta Directiva un informe anual sobre el cumplimiento del plan de gestión, el cual deberá ser presentado a más tardar el 1° de abril de cada año con corte al 31 de diciembre del año inmediatamente anterior. Los contenidos del informe y de la metodología serán definidos por el Ministerio de la Protección Social.

74.2 La Junta Directiva deberá evaluar el cumplimiento del plan de gestión del Director o Gerente, dentro de los quince (15) días hábiles siguientes a la presentación del informe de gestión.

74.3 Los resultados de la evaluación se harán constar en un acuerdo de la Junta Directiva, debidamente motivado, el cual se notificará al Director o Gerente quien podrá interponer recurso de reposición ante la Junta Directiva dentro de los cinco (5) días hábiles siguientes a su notificación.

74.4 La decisión de la Junta Directiva tendrá recurso de reposición ante la misma junta y de apelación en el efecto suspensivo, ante el Superintendente Nacional de Salud, para resolver dichos recursos se contará con un término de quince días (15) hábiles.

74.5 Una vez cumplido el proceso establecido en el presente artículo y en firme el resultado de la evaluación y esta fuere insatisfactorio dicho resultado será causal de retiro del servicio del Director o Gerente, para lo cual la Junta Directiva dentro de los cinco (5) días hábiles siguientes a haber quedado en firme el resultado de la evaluación, deberá solicitar al nominador con carácter obligatorio para este, la remoción del Director o

Gerente aun sin terminar su período, para lo cual el nominador deberá expedir el acto administrativo correspondiente dentro de los cinco (5) días hábiles siguientes, contra este acto procederán los recursos de ley.

74.6 La no presentación del proyecto de plan de gestión o del informe de cumplimiento del plan de gestión dentro de los plazos señalados en la presente norma, conllevará a que la Superintendencia Nacional de Salud, en los términos y plazos establecidos para tal fin, produzca de manera inmediata la evaluación no satisfactoria, la cual será causal de retiro.

Artículo 75. Metodología de reporte de ingresos, gastos y costos de las instituciones públicas prestadoras de servicios de salud. El Ministerio de la Protección Social en un término no superior a un año establecerá la metodología para la clasificación y reporte de los ingresos que incluirá la cartera total, los gastos y los costos de las Instituciones Prestadoras de Salud públicas, teniendo en cuenta las condiciones que pueden afectar las estructuras de costos. Con base en esta información se construirán razones de costo y gasto que deberán hacer parte de los planes de gestión para evaluar la gestión de los gerentes y de los indicadores de desempeño de las instituciones.

Parágrafo transitorio. Las ESE tendrán un periodo de un año para ajustarse y reportar los indicadores antes definidos.

Artículo 76. Eficiencia y transparencia en contratación, adquisiciones y compras de las Empresas Sociales del Estado. Con el propósito de promover la eficiencia y transparencia en la contratación las Empresas Sociales del Estado podrán asociarse entre sí, constituir cooperativas o utilizar sistemas de compras electrónicas o cualquier otro mecanismo que beneficie a las

entidades con economías de escala, calidad, oportunidad y eficiencia, respetando los principios de la actuación administrativa y la contratación pública. Para lo anterior la Junta Directiva deberá adoptar un estatuto de contratación de acuerdo con los lineamientos que defina el Ministerio de la Protección Social.

Igualmente, las Empresas Sociales del Estado podrán contratar de manera conjunta sistemas de información, sistema de control interno, de interventorías, gestión de calidad y auditorías, de recurso humano y demás funciones administrativas, para el desarrollo de actividades especializadas, de tipo operativo y de apoyo que puedan cubrir las necesidades de la empresa, de forma tal que la gestión resulte más eficiente, con calidad e implique menor costo.

Estas instituciones podrán utilizar mecanismos de subasta inversa para lograr mayor eficiencia en sus adquisiciones.

Artículo 77. Saneamiento de cartera. El Gobierno Nacional, a partir de la vigencia de la presente ley, pondrá en marcha un Programa para el Saneamiento de cartera de las Empresas Sociales del Estado.

Artículo 78. Pasivo prestacional de las Empresas Sociales del Estado e instituciones del sector salud. En concordancia con el artículo 242 de la Ley 100 de 1993 y los artículos 61, 62 y 63 de la Ley 715 de 2001, el Gobierno Nacional, a través del Ministerio de Hacienda y Crédito público y los entes territoriales departamentales firmarán los contratos de concurrencia y cancelarán el pasivo prestacional por concepto de cesantías, reserva para pensiones y pensiones de jubilación, vejez, invalidez y sustituciones pensionales, causadas en las instituciones del sector salud públicas causadas al finalizar la vigencia de 1993 con cargo a los mayores recursos del

monopolio de juegos de suerte y azar y del fondo pensional que se crea en el Proyecto de Ley de Regalías.

Parágrafo. Concédase el plazo mínimo de dos (2) años, contados a partir de la entrada en vigencia de la presente ley, para que las entidades territoriales y los hospitales públicos le suministren al Ministerio de Hacienda y Crédito Público la información que le permita suscribir los convenios de concurrencia y emitan los bonos de valor constante respectivos de acuerdo a la concurrencia entre el Gobierno Nacional y el ente territorial departamental. El incumplimiento de lo establecido en el presente artículo será sancionado como falta gravísima.

Con esto se cumplirá con las Leyes 60 y 100 de 1993 y 715 de 2001 que viabilizan el pago de esta deuda que no es responsabilidad de las ESE, pues ellas no tenían vida jurídica antes de diciembre de 1993. En ese entonces eran financiados y administrados por los departamentos y el Gobierno Nacional.

Artículo 79. Financiación de la prestación del servicio en zonas alejadas. Se garantizarán los recursos necesarios para financiar la prestación de servicios de salud a través de instituciones públicas en aquellos lugares alejados, con poblaciones dispersas o de difícil acceso, en donde estas sean la única opción de prestación de servicios, y los ingresos por venta de servicios sean insuficientes para garantizar su sostenibilidad en condiciones de eficiencia.

Artículo 80. Determinación del riesgo de las Empresas Sociales del Estado. El Ministerio de la Protección Social determinará y comunicará a las direcciones departamentales, municipales y distritales de salud, a más tardar el 30 de mayo de cada año, el riesgo de las Empresas Sociales del Estado teniendo en cuenta sus condiciones de mercado, de equilibrio y viabilidad financiero,

a partir de sus indicadores financieros, sin perjuicio de la evaluación por indicadores de salud establecida en la presente ley.

Las Empresas Sociales del Estado, atendiendo su situación financiera se clasificarán de acuerdo a la reglamentación que expida el Ministerio de la Protección Social.

Cuando no se reciba la información utilizada para la categorización del riesgo de una Empresa Social del Estado o se detecte alguna imprecisión en esta y no sea corregida o entregada oportunamente, dicha empresa quedará categorizada en riesgo alto y deberá adoptar un programa de saneamiento fiscal y financiero, sin perjuicio de las investigaciones que se deban adelantar por parte de los organismos de vigilancia y control.

El informe de riesgo hará parte del plan de gestión del gerente de la respectiva entidad a la Junta Directiva y a otras entidades que lo requieran, sin perjuicio de las acciones legales pertinentes.

Artículo 81. Adopción de Programa de Saneamiento Fiscal y Financiero. Una vez comunicada la información de determinación del riesgo por parte del Ministerio de la Protección Social, dentro de los siguientes sesenta (60) días calendario, las Empresas Sociales del Estado categorizadas en riesgo medio o alto, deberán someterse a un programa de saneamiento fiscal y financiero, con el acompañamiento de la dirección departamental o distrital de salud en las condiciones que determine el Ministerio de la Protección Social.

Parágrafo. Cuando una Empresa Social del Estado no adopte el programa de saneamiento fiscal y financiero en los términos y condiciones previstos, será causal de intervención por parte de la Superintendencia Nacional de Salud.

Artículo 82. *Incumplimiento del Programa de Saneamiento Fiscal.* Si con la implementación del programa de saneamiento fiscal y financiero, la Empresa Social del Estado en riesgo alto no logra categorizarse en riesgo medio en los términos definidos en la presente ley, deberá adoptar una o más de las siguientes medidas:

82.1 Acuerdos de reestructuración de pasivos.

82.2 Intervención por parte de la Superintendencia Nacional de Salud, independientemente de que la Empresa Social del Estado esté adelantando o no programas de saneamiento.

82.3 Liquidación o supresión, o fusión de la entidad.

Generará responsabilidad disciplinaria y fiscal al Gobernador o Alcalde que no den cumplimiento a lo dispuesto en el presente artículo.

Parágrafo. En las liquidaciones de Empresas Sociales del Estado que se adelanten por parte de la Superintendencia Nacional de Salud, se dará aplicación a lo dispuesto en el Decreto-ley 254 de 2000 y en la Ley 1105 de 2006, y demás normas que los modifiquen, adicionen o sustituyan. Las liquidaciones que se estén adelantando, se ajustarán a lo aquí dispuesto.

Artículo 83. *Recursos de crédito para el rediseño, modernización y reorganización de los hospitales de la red pública para desarrollo de las redes territoriales de prestación de servicios de salud.* Para la ejecución de los créditos condonables de que trata el parágrafo 3° del artículo 54 de la Ley 715 de 2001, la Nación y las entidades territoriales concurrirán, bajo la modalidad de préstamos condonables, en el financiamiento de los procesos de rediseño, modernización y reorganización de Instituciones Prestadoras de Salud Públicas, mediante convenios de desempeño con las instituciones hospitalarias, que como mínimo garanticen, por parte de la

entidad hospitalaria, su sostenibilidad durante diez (10) años, mediante el equilibrio financiero, eficiencia en la prestación de los servicios y su articulación en red.

La asignación de estos recursos de crédito por el Gobierno Nacional permitirá que las Instituciones Prestadoras de Salud públicas puedan participar del proceso de conformación de redes territoriales de servicios de salud para poder desarrollar la política de Atención Primaria en Salud. Dicha asignación se regirá por los principios de proporcionalidad y equidad territoriales.

Ver el art. 156, Ley 1450 de 2011

Artículo 84. *Saneamiento de pasivos.* Con el fin de facilitar los procesos de saneamiento de pasivos, las Empresas Sociales del Estado que hayan adoptado programas de saneamiento fiscal y financiero en virtud de lo dispuesto en la presente ley, que tengan suscrito o suscriban programas o convenios de desempeño en virtud de lo establecido en la Ley 715 de 2001 o estén intervenidas por la Superintendencia Nacional de Salud, podrán iniciar simultáneamente o en cualquier momento durante la vigencia de los mismos, la promoción de acuerdos de reestructuración de pasivos de que tratan las Leyes 550 de 1999 y 1116 de 2006 y demás normas que las modifiquen, adicionen o sustituyan.

Artículo 85. *Saneamiento de aportes patronales.* Las Entidades Promotoras de Salud y Entidades Obligadas a compensar o el Fondo de Solidaridad y Garantía, Fosyga, según corresponda, las Administradoras de Riesgos Profesionales, las entidades administradoras de pensiones tanto del Régimen de Prima Media con Prestación Definida, como las de ahorro individual con solidaridad y las administradoras de cesantías, incluido el Fondo Nacional de Ahorro, que hubieren recibido o que tengan en su poder recursos por concepto de aportes patronales del Situado Fiscal y del

Sistema General de Participaciones para Salud, las direcciones territoriales de salud, las Instituciones Prestadoras de Salud Públicas y demás entidades a las que se les hayan asignado recursos para el pago de aportes patronales, contarán con doce (12) meses, para realizar el proceso de saneamiento por concepto de aportes patronales con el procedimiento que determine el Ministerio de la Protección Social. En este proceso de saneamiento podrán concurrir recursos de ambas fuentes.

Los Fondos de Pensiones, Cesantías, Entidades Promotoras de Salud y Administradoras de Riesgos Profesionales de Salud, deberán implementar las acciones administrativas necesarias para que se realice el procedimiento operativo de saneamiento de los aportes patronales con las direcciones territoriales de salud, las instituciones prestadoras de servicio de salud pública y demás entidades a las que se les hayan asignado recursos para el pago de aportes patronales, con oportunidad y eficacia.

Las peticiones de las entidades aportantes relacionadas con el proceso de saneamiento de dichos recursos a las entidades administradoras de los mismos, deben ser entendidas en un plazo no superior a treinta (30) días calendario. En caso de no respuesta se informará del incumplimiento a la Superintendencia Financiera o la Superintendencia de Salud según corresponda, la inspección y vigilancia de la entidad administradora de los aportes patronales, para lo de su competencia.

Si vencido este término de los doce (12) meses dispuestos para concluir el proceso de saneamiento no se hubiere realizado el mismo, las entidades administradoras de aportes patronales girarán los recursos excedentes con el mecanismo financiero que determine el Ministerio de la Protección Social, sin perjuicio de los contratos que se hubieren ejecutado con cargo a estos recursos.

CAPÍTULO IV

Medicamentos, insumos y dispositivos médicos

Artículo 86. *Política farmacéutica, de insumos y dispositivos médicos.* El Ministerio de la Protección Social definirá la política farmacéutica, de insumos y dispositivos médicos a nivel nacional y en su implementación, establecerá y desarrollará mecanismos y estrategias dirigidas a optimizar la utilización de medicamentos, insumos y dispositivos, a evitar las inequidades en el acceso y asegurar la calidad de los mismos, en el marco del Sistema General de Seguridad Social en Salud.

Artículo 87. *Comisión Nacional de Precios de Medicamentos y Dispositivos Médicos - CNPMD.* En adelante la Comisión Nacional de Precios de Medicamentos de que trata el artículo 245 de la Ley 100 de 1993, se denominará Comisión Nacional de Precios de Medicamentos y Dispositivos Médicos, y tendrá a su cargo la formulación y la regulación de la política de precios de medicamentos y dispositivos médicos.

Artículo 88. *Negociación de medicamentos, insumos y dispositivos.* Modificado por el art. 71, Ley 1753 de 2015. El Ministerio de la Protección Social establecerá los mecanismos para adelantar negociaciones de precios de medicamentos, insumos y dispositivos.

El Ministerio de la Protección Social establecerá los mecanismos para adelantar negociaciones que generen precios de referencia de medicamentos y dispositivos de calidad. En el caso que los mismos no operen en la cadena, el Gobierno Nacional podrá acudir a la compra directa. Las instituciones públicas prestadoras del servicio de salud no podrán comprar por encima de los precios de referencia.

Artículo 89. *Garantía de la calidad de medicamentos, insumos y dispositivos médicos.* El Invima garantizará la calidad, eficacia y seguridad de los medicamentos, insumos y dispositivos médicos que se comercialicen en el país de acuerdo con los estándares internacionales de calidad, reglamentación que hará el Gobierno Nacional.

Parágrafo transitorio. El Gobierno Nacional tendrá un (1) año para expedir reglamentación para la aprobación de productos biotecnológicos y biológicos.

Artículo 90. *Garantía de la competencia.* El Gobierno Nacional deberá garantizar la competencia efectiva para la producción, venta, comercialización y distribución de medicamentos, insumos y dispositivos médicos podrá realizar o autorizar la importación paralela de estos, establecer límites al gasto y adelantar las gestiones necesarias para que la población disponga de medicamentos, insumos y dispositivos médicos de buena calidad a precios accesibles.

El Gobierno Nacional, las entidades públicas y privadas podrán realizar compras centralizadas de medicamentos insumos y dispositivos médicos dentro y fuera del país y desarrollar modelos de gestión que permitan disminuir los precios de los medicamentos insumos y dispositivos médicos y facilitar el acceso de la población a estos.

Artículo 91. *Codificación de insumos y dispositivos médicos.* Modificado por el art. 117, Decreto Nacional 019 de 2012. Reglamentado por la Resolución Min Salud 2535 de 2013. El Ministerio de la Protección Social, expedirá en un plazo máximo de 6 meses, la norma que permita la codificación de los insumos y dispositivos médicos a los cuales el Invima haya otorgado registro sanitario y los que en el futuro autorice.

CAPÍTULO V

Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud

Artículo 92. *Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud.* Autorícese al Ministerio de la Protección Social la creación del Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud como una corporación sin ánimo de lucro de naturaleza mixta, de la cual podrán hacer parte, entre otros, las sociedades científicas y la Academia Nacional de Medicina, esta entidad será responsable de la evaluación de tecnologías en salud basada en la evidencia científica, guías y protocolos sobre procedimientos, medicamentos y tratamiento de acuerdo con los contenidos del Plan de Beneficios, sus orientaciones serán un referente para la definición de planes de beneficios, para los conceptos técnicos de los Comités Científicos y la Junta Técnico Científico y para los prestadores de los servicios de salud.

Artículo 93. *Objetivos del Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud.* Son objetivos del Instituto de Evaluación de Tecnologías en Salud:

93.1 Evaluar las tecnologías en materia de salud, teniendo en cuenta los siguientes aspectos: seguridad, eficacia, eficiencia, efectividad, utilidad e impacto económico.

93.2 Consultar las evaluaciones de tecnologías con Centros de Evaluación acreditados para la evaluación de tecnologías médicas nacionales e internacionales.

93.3 Articular la evaluación de los medios técnicos y de procedimientos para la promoción y atención en salud en sus fases de prevención, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación y su impacto en la reducción de la morbilidad y mortalidad del país, así como el impacto potencial por la adopción de nuevas tecnologías.

93.4 Diseñar estándares, protocolos y guías de atención en salud, basados en evidencia científica, que sirvan de referente para la prestación de los servicios de salud.

93.5 Difundir las metodologías empleadas y la información producida.

93.6 Los demás que sean necesarios para el desarrollo de su objeto.

Artículo 94. *Referentes basados en evidencia científica.* Son los estándares, guías, normas técnicas, conjuntos de acciones o protocolos que se adopten para una o más fases de la atención como promoción de la salud, prevención, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de la enfermedad, para la atención de una situación específica de la salud, basados en evidencia científica. Incluyen principalmente las evaluaciones de tecnologías en salud y las guías de atención integral que presentan el conjunto de actividades, procedimientos, intervenciones, medicamentos e insumos o dispositivos que procuran que la atención sea de calidad, segura y costo-efectiva.

Artículo 95. *De los protocolos de atención.* La autoridad competente desarrollará como referentes basados en evidencia científica protocolos sobre procedimientos, medicamentos y tratamientos de acuerdo con los contenidos del Plan de Beneficios. Para su elaboración se consultará a los profesionales de la salud, las sociedades científicas, los colegios de profesionales y las facultades de salud.

Artículo 96. *De las guías de atención.* La autoridad competente desarrollará como referentes basados en evidencia científica guías de atención sobre procedimientos, medicamentos y tratamientos de acuerdo con los contenidos del Plan de Beneficios. Las guías médicas serán

desarrolladas por la autoridad competente en coordinación con los profesionales de la salud, las sociedades científicas, los colegios de profesionales y las facultades de salud.

CAPÍTULO VI

Talento Humano

Artículo 97. *De la política de Talento Humano.* El Ministerio de la Protección Social, teniendo en cuenta las recomendaciones del Consejo Nacional de Talento Humano en Salud, definirá la política de Talento Humano en Salud que oriente la formación, ejercicio y gestión de las profesiones y ocupaciones del área de la salud, en coherencia con las necesidades de la población colombiana, las características y objetivos del Sistema General de Seguridad Social en Salud.

Parágrafo. La Política de Talento Humano en Salud consultará los postulados de trabajo decente de la OIT.

Artículo 98. *De la formación continua del Talento Humano en Salud.* El Gobierno Nacional establecerá los lineamientos para poner en marcha un sistema de formación continua para el Talento Humano en Salud, dando prioridad a la implementación de un programa de Atención Primaria para los agentes del Sistema General de Seguridad Social en Salud, que deberá implementarse en forma progresiva. Dicho programa contendrá módulos específicos para profesionales, técnicos, tecnólogos, auxiliares de la salud, directivos y ejecutivos de las direcciones territoriales de salud, Entidades Promotoras de Servicios de Salud e Instituciones Prestadoras de Servicios.

Concurrirán para este efecto las entidades territoriales, las sociedades científicas, los centros de formación, superior y media y los empleadores.

Artículo 99. *De la pertinencia y calidad en la formación de Talento Humano en Salud.*

Modifícase el artículo 13 de la Ley 1164 de 2007, el cual quedará así:

"Artículo 13. De la pertinencia y calidad en la formación de Talento Humano en Salud. Las instituciones y programas de formación del Talento Humano en Salud buscarán el desarrollo de perfiles y competencias que respondan a las características y necesidades en salud de la población colombiana, a los estándares aceptados internacionalmente y a los requerimientos del Sistema General de Seguridad Social en Salud, fundados en la ética, calidad, pertinencia y responsabilidad social. El Ministerio de la Protección Social desarrollará los mecanismos para definir y actualizar las competencias de cada profesión atendiendo las recomendaciones del Consejo Nacional de Talento Humano en Salud.

Los programas que requieran adelantar prácticas formativas en servicios asistenciales deberán contar con escenarios de prácticas conformados en el marco de la relación docencia servicio. Esta relación se sustentará en un proyecto educativo de largo plazo compartido entre una institución educativa y una entidad prestadora de servicios, que integrará las actividades asistenciales, académicas, docentes y de investigación.

Artículo 100. *Hospitales universitarios.* El Hospital Universitario es una Institución Prestadora de Salud que proporciona entrenamiento universitario, enfocado principalmente en programas de posgrado, supervisado por autoridades académicas competentes y comprometidas con las funciones de formación, investigación y extensión.

El Hospital Universitario es un escenario de práctica con características especiales por cuanto debe cumplir como mínimo con los siguientes requisitos:

100.1 Estar habilitado y acreditado, de acuerdo con el Sistema Obligatorio de Garantía de Calidad.

100.2 Tener convenios de prácticas formativas, en el marco de la relación docencia servicio, con instituciones de educación superior que cuenten con programas en salud acreditados.

100.3 Diseñar procesos que integren en forma armónica las prácticas formativas, la docencia y la investigación, a prestación de los servicios asistenciales.

100.4 Contar con servicios que permitan desarrollar los programas docentes preferentemente de posgrado.

100.5 Obtener y mantener reconocimiento nacional o internacional de las investigaciones en salud que realice la entidad y contar con la vinculación de por lo menos un grupo de investigación reconocido por Colciencias.

100.6 Incluir procesos orientados a la formación investigativa de los estudiantes y contar con publicaciones y otros medios de información propios que permitan la participación y difusión de aportes de sus grupos de investigación.

100.7 Contar con una vinculación de docentes que garanticen la idoneidad y calidad científica, académica e investigativa.

Los Hospitales Universitarios reconocidos conforme a la presente ley, tendrán prioridad en la participación en los proyectos de investigación, docencia y formación continua del Talento Humano financiados con recursos estatales.

Parágrafo transitorio. A partir del 1° de enero del año 2016 solo podrán denominarse Hospitales Universitarios, aquellas instituciones que cumplan con los requisitos definidos en este artículo.

Artículo 101. *De la formación de especialistas del área de la salud.* Modifícase el artículo 30 de la Ley 1164 de 2007, adicionándole los siguientes incisos.

"Las instituciones que forman parte del Sistema General de Seguridad Social en Salud promoverán y facilitarán la formación de especialistas en el área de la salud, conforme a las necesidades de la población y las características del Sistema General de Seguridad Social en Salud.

El Ministerio de la Protección Social definirá las condiciones, requisitos y procedimientos para la oferta, aprobación y asignación de cupos de prácticas formativas de los programas de especialización que impliquen residencia.

Los cupos de residentes de los programas de especialización en salud se aprobarán conforme a las normas que regulan la relación docencia servicio y, en todo caso, deberán corresponder a cargos empleos temporales no sujetos a carrera administrativa creados para tal fin en las Instituciones Prestadoras de Salud.

Se autoriza a las Instituciones Prestadoras de Salud públicas a crear cargos en sus plantas de personal para la formación de residentes, los cuales tendrán carácter temporal y no estarán sujetos a las normas de carrera administrativa. El Estado cofinanciará parte del costo de los cargos de residentes que cursen programas de especialización considerados prioritarios para el país, para lo cual los recursos del presupuesto nacional destinados a financiar el programa de becas crédito establecido en el parágrafo 1° del artículo 193 de la Ley 100 de 1993, se reorientarán a la financiación de los cargos contemplados en el presente artículo, el Gobierno Nacional determinará la contraprestación para estos.

Para las regiones donde no se cuenta con Entidades de Educación Superior, aquellos profesionales de la salud que deseen especializarse podrán recibir becas financiadas con recursos

de los entes territoriales y del Gobierno Nacional, suscribiendo convenios para prestar los servicios especializados durante un tiempo no inferior al requerido para la especialización en la región correspondiente. Estos profesionales tendrán prioridad de acceso a las especializaciones.

Para efectos administrativos y asistenciales, a los profesionales de la salud vinculados mediante la modalidad de residentes se les reconocerá conforme al título más alto obtenido y a la autorización para ejercer por la entidad competente.

Los programas de formación en el área de la salud serán aprobados considerando criterios de calidad y pertinencia de los mismos y la evaluación de la relación docencia-servicio y de los escenarios de práctica, según los estándares y procedimientos que definan los Ministerios de la Protección Social y de Educación Nacional, los cuales harán parte integral del Sistema de Aseguramiento de la Calidad de la Educación Superior. Para determinar la pertinencia de los nuevos programas de formación en el área de la salud se requerirá concepto del Ministerio de la Protección Social.

Artículo 102. *Matrículas de residentes.* El Ministerio de la Protección Social y el Ministerio de Educación Nacional establecerán las pautas para la supervisión coordinada a las instituciones de educación superior en lo referente al costo de las matrículas de los residentes de programas de especialización clínica.

Artículo 103. *Contratación del personal misional permanente.* El personal misional permanente de las Instituciones públicas Prestadoras de Salud no podrá estar vinculado mediante la modalidad de cooperativas de trabajo asociado que hagan intermediación laboral, o bajo ninguna

otra modalidad de vinculación que afecte sus derechos constitucionales, legales y prestacionales consagrados en las normas laborales vigentes.

Parágrafo transitorio. Esta disposición entrará en vigencia a partir del primero (1°) de julio de dos mil trece (2013).

Artículo 104. *Autorregulación profesional*. Modifícase el artículo 26 de la Ley 1164 de 2007, el cual quedará así:

"Artículo 26. *Acto propio de los profesionales de la salud*. Es el conjunto de acciones orientadas a la atención integral de salud, aplicadas por el profesional autorizado legalmente para ejercerlas. El acto profesional se caracteriza por la autonomía profesional y la relación entre el profesional de la salud y el usuario. Esta relación de asistencia en salud genera una obligación de medio, basada en la competencia profesional.

Los profesionales de la salud tienen la responsabilidad permanente de la autorregulación. Cada profesión debe tomar a su cargo la tarea de regular concertadamente la conducta y actividades profesionales de sus pares sobre la base de:

1. El ejercicio profesional responsable, ético y competente, para mayor beneficio de los usuarios.
2. La pertinencia clínica y uso racional de tecnologías, dada la necesidad de la racionalización del gasto en salud, en la medida que los recursos son bienes limitados y de beneficio social.
3. En el contexto de la autonomía se buscará prestar los servicios médicos que requieran los usuarios, aplicando la autorregulación, en el marco de las disposiciones legales.

4. No debe permitirse el uso inadecuado de tecnologías médicas que limite o impida el acceso a los servicios a quienes los requieran.

5. Las actividades profesionales y la conducta de los profesionales de la salud debe estar dentro de los límites de los Códigos de Ética Profesional vigentes. Las asociaciones científicas deben alentar a los profesionales a adoptar conductas éticas para mayor beneficio de sus pacientes.

Artículo 105. *Autonomía profesional.* Entiéndase por autonomía de los profesionales de la salud, la garantía que el profesional de la salud pueda emitir con toda libertad su opinión profesional con respecto a la atención y tratamiento de sus pacientes con calidad, aplicando las normas, principios y valores que regulan el ejercicio de su profesión.

Artículo 106. *Prohibición de prebendas o dádivas a trabajadores en el sector de la salud.* [Modificado por el art. 133, Ley 1474 de 2011.](#) Queda expresamente prohibida la promoción u otorgamiento de cualquier tipo de prebendas, dádivas a trabajadores de las entidades del Sistema General de Seguridad Social en Salud y trabajadores independientes, sean estas en dinero o en especie, por parte de las Entidades Promotoras de Salud, Instituciones Prestadoras de Salud, empresas farmacéuticas productoras, distribuidoras, comercializadoras u otros, de medicamentos, insumos, dispositivos y equipos, que no esté vinculado al cumplimiento de una relación laboral contractual o laboral formalmente establecida entre la institución y el trabajador de las entidades del Sistema General de Seguridad Social en Salud.

Parágrafo 1°. Las empresas o instituciones que incumplan con lo establecido en el presente artículo serán sancionadas con multas que van de 100 a 500 SMMLV, multa que se duplicará en

caso de reincidencia. Estas sanciones serán tenidas en cuenta al momento de evaluar procesos contractuales con el Estado y estarán a cargo de la Superintendencia Nacional de Salud.

Parágrafo 2°. Los trabajadores de las entidades del Sistema General de Seguridad Social en Salud que reciban este tipo de prebendas y/o dádivas, serán investigados por las autoridades competentes. Lo anterior, sin perjuicio de las normas disciplinarias vigentes.

CAPÍTULO VII

Calidad y sistemas de información

Artículo 107. *Garantía de calidad y resultados en la atención en el Sistema General de Seguridad Social de Salud.* En desarrollo del principio de calidad del Sistema General de Seguridad Social de Salud establecido en la presente ley, y en el marco del Sistema Obligatorio de Garantía de Calidad de la Atención de Salud, se definirá e implementará un plan nacional de mejoramiento de calidad, con clara orientación hacia la obtención de resultados que puedan ser evaluados. Dicho plan contendrá como mínimo:

107.1 La consolidación del componente de habilitación exigible a direcciones territoriales de salud, a los prestadores de servicios de salud, a Entidades Promotoras de Salud y a administradoras de riesgos profesionales, incluyendo el establecimiento de condiciones de habilitación para la conformación y operación de redes de prestación de servicios de salud;

107.2 El establecimiento de incentivos al componente de acreditación aplicable a las instituciones prestadoras de servicios de salud, Entidades Promotoras de Salud y direcciones territoriales de salud, y

107.3 El fortalecimiento del sistema de información para la calidad, a través de indicadores que den cuenta del desempeño y resultados de los prestadores de servicios de salud y Entidades

Promotoras de Salud, con el fin de que los ciudadanos puedan contar con información objetiva para garantizar al usuario su derecho a la libre elección.

Artículo 108. *Indicadores en salud.* El Ministerio de la Protección Social deberá establecer indicadores de salud, tales como indicadores centinela y trazadores, así como indicadores administrativos que den cuenta del desempeño de las direcciones territoriales de salud, Entidades Promotoras de Salud, Administradoras de Riesgos Profesionales y de las Instituciones Prestadoras de Salud, con el fin de que los ciudadanos puedan contar con información objetiva que permita reducir las asimetrías de información y garantizar al usuario su derecho a la libre elección de los prestadores de servicios y aseguradores.

Artículo 109. *Obligatoriedad de audiencias públicas de Entidades Promotoras de Salud y Empresas Sociales del Estado.* Todas las Entidades Promotoras de Salud y Empresas Sociales del Estado del sector salud y las Instituciones Prestadoras de Salud públicas, tienen la obligación de realizar audiencias públicas, por lo menos una vez al año, con el objeto de involucrar a los ciudadanos y organizaciones de la sociedad civil en la formulación, ejecución, control y evaluación de su gestión. Para ello deberán presentar sus indicadores en salud, gestión financiera, satisfacción de usuarios y administración.

Las instituciones privadas prestadoras de servicios de salud deberán publicar anualmente por internet sus indicadores de calidad y de gestión en la forma que establezca el reglamento.

Artículo 110. *Informe del estado actual de las Entidades Promotoras de Salud.* El Gobierno Nacional y la Superintendencia Nacional de Salud, en procura del proceso de transparencia y de

publicidad en los servicios, sesenta días (60) después de entrada en vigencia la presente ley, deberán presentar un informe del estado actual de las Entidades Promotoras de Salud donde se dará a conocer aspectos, en relación con al cumplimiento de los giros a los prestadores, recaudo y cumplimiento del Plan de Beneficios.

Artículo 111. *Sistema de evaluación y calificación de direcciones territoriales de salud, Entidades Promotoras de Salud e Instituciones Prestadoras de Salud.* Como resultado de la aplicación de los indicadores, el Ministerio de la Protección Social desarrollará un sistema de evaluación y calificación de las direcciones territoriales de salud, de Entidades Promotoras de Salud e Instituciones Prestadoras de Salud que permita conocer públicamente a más tardar el primero (1°) de marzo de cada año, como mínimo: número de quejas, gestión de riesgo, programas de prevención y control de enfermedades implementados, resultados en la atención de la enfermedad, prevalencia de enfermedades de interés en salud pública, listas de espera; administración y flujo de recursos.

Deberá también alimentarse de las metas de los planes de desarrollo nacional, y territoriales.

Se definirán igualmente indicadores de calidad en la atención, de calidad técnica y de satisfacción del usuario.

El incumplimiento de las condiciones mínimas de calidad dará lugar a la descertificación en el proceso de habilitación. En el caso de los entes territoriales se notificará a la SNS para que obre de acuerdo a su competencia.

Artículo 112. *Articulación del Sistema de Información.* El Ministerio de la Protección Social, a través del Sistema Integrado de Información de la Protección Social (Sispro), articulará el manejo y será el responsable de la administración de la información.

Las bases de datos de afiliados en salud se articularán con las bases de datos de la Registraduría Nacional del Estado Civil, el Ministerio de Hacienda y Crédito Público, la Dirección de Aduanas e Impuestos Nacionales, el Sisbén y de las Entidades Promotoras de Salud para identificar a los beneficiarios y su lugar de residencia, entre otras, dicha articulación deberá estar implementada antes del 31 de diciembre de 2012.

La identidad de los usuarios y beneficiarios se verificará mediante procesamiento y consulta de la base de datos de la Registraduría Nacional del Estado Civil.

Parágrafo transitorio. Derogado por el art. 267, Ley 1753 de 2015. La historia clínica única electrónica será de obligatoria aplicación antes del 31 de diciembre del año 2013, esta tendrá plena validez probatoria.

Artículo 113. *Sistema de Información Integrado del Sector Salud.* El Ministerio de la Protección Social junto con el Ministerio de Tecnologías de la Información y las Comunicaciones definirá y contratará un plan para que en un periodo menor a 3 años se garantice la conectividad de las instituciones vinculadas con el sector de salud en el marco del Plan Nacional de Tecnologías de Información y Comunicaciones – TIC.

Artículo 114. *Obligación de reportar.* Es una obligación de las Entidades Promotoras de Salud, los prestadores de servicios de salud, de las direcciones territoriales de salud, las empresas farmacéuticas, las cajas de compensación, las administradoras de riesgos profesionales y los

demás agentes del sistema, proveer la información solicitada de forma confiable, oportuna y clara dentro de los plazos que se establezcan en el reglamento, con el objetivo de elaborar los indicadores. Es deber de los ciudadanos proveer información veraz y oportuna.

Artículo 115. *Indicadores de salud sobre niños, niñas y adolescentes.* Las Entidades Promotoras de Salud y las Instituciones Prestadoras de Salud deberán presentar anualmente a la Superintendencia Nacional de Salud información detallada sobre el estado de salud de los menores de edad afiliados.

Artículo 116. *Sanciones por la no provisión de información.* Los obligados a reportar que no cumplan con el reporte oportuno, confiable, suficiente y con la calidad mínima aceptable de la información necesaria para la operación del sistema de monitoreo, de los sistemas de información del sector salud, o de las prestaciones de salud (Registros Individuales de Prestación de Servicios), serán reportados ante las autoridades competentes para que impongan las sanciones a que hubiera lugar. En el caso de las Entidades Promotoras de Salud y prestadores de servicios de salud podrá dar lugar a la suspensión de giros, la revocatoria de la certificación de habilitación. En el caso de los entes territoriales se notificará a la Superintendencia Nacional de Salud para que obre de acuerdo a su competencia.

Artículo 117. *Análisis de condiciones de mercado a nivel regional.* El Gobierno Nacional realizará análisis periódicos de las condiciones de competencia en el mercado de aseguradores y prestadores, así como de las tarifas de prestación de servicios, a nivel territorial.

TÍTULO VII

INSPECCIÓN, VIGILANCIA Y CONTROL

Artículo 118. *Desconcentración.* Con el fin de tener mayor efectividad en las actividades del sistema de inspección, vigilancia y control, la Superintendencia Nacional de Salud se desconcentrará y adicionalmente podrá delegar sus funciones a nivel departamental o distrital.

La Superintendencia Nacional de Salud ejecutará sus funciones de manera directa o por convenio interadministrativo con las direcciones departamentales o distritales de salud, acreditadas, en el marco del Sistema Obligatorio de Garantía de la Calidad, las cuales para los efectos de las atribuciones correspondientes responderán funcionalmente ante el Superintendente Nacional de Salud.

Las direcciones departamentales o distritales de salud, presentarán en audiencia pública semestral y en los plazos que la Superintendencia establezca, los informes que esta requiera. El incumplimiento de esta función dará lugar a multas al respectivo Director de hasta diez (10) salarios mínimos legales mensuales y en caso de reincidencia podrá dar lugar a la intervención administrativa.

La Superintendencia Nacional de Salud implementará procedimientos participativos que permitan la operación del sistema de forma articulada, vinculando las personerías, la Defensoría del Pueblo, las contralorías y otras entidades u organismos que cumplan funciones de control.

La Superintendencia Nacional de Salud podrá delegar la facultad sancionatoria para que las entidades del nivel departamental o distrital surtan la primera instancia de los procesos que se adelanten a las entidades e instituciones que presten sus servicios dentro del territorio de su competencia.

Parágrafo. Dadas las funciones que deba asumir la Superintendencia Nacional de Salud definidas por esta ley el Gobierno Nacional adelantará las acciones que le permitan su fortalecimiento y reestructuración.

Artículo 119. *Recursos para fortalecer las funciones de inspección vigilancia y control.* Los recursos a que se refiere el literal e) del artículo 13 de la Ley 1122 de 2007 se destinarán a la Superintendencia Nacional de Salud para que ejerza la inspección, vigilancia y control en las entidades territoriales. El recaudo al que hace referencia el presente inciso, será reglamentado por el Gobierno Nacional, por primera vez, dentro de los tres (3) meses siguientes a la entrada en vigencia de la presente ley. Los recursos del régimen subsidiado destinados por los municipios y distritos a la Superintendencia Nacional de Salud para que ejerza la inspección vigilancia y control en las entidades territoriales, se incrementarán del 0.2% al 0.4%, que serán descontados de los recursos que del Sistema General de Participaciones para Salud se destinen a los subsidios a la demanda o de los recursos de la subcuenta de Solidaridad del Fosyga, según la reglamentación que expida el Gobierno Nacional.

Parágrafo transitorio 1°. Los recursos a que se refiere el inciso 1° del literal e) del artículo 13 de la Ley 1122 de 2007 se aplicarán a la auditoría para el cumplimiento del seguimiento y control del aseguramiento de los afiliados y el acceso oportuno y de calidad al Plan de Beneficios. Para este efecto la Superintendencia Nacional de Salud, acreditará empresas de interventoría con las cuales contratarán los municipios mediante concurso de méritos. La Superintendencia Nacional de Salud ejercerá vigilancia sobre el proceso y ejecución de esta contratación.

Parágrafo transitorio 2°. Mientras se reglamentan las funciones de auditoría, las empresas que hoy están prestando el servicio podrán continuar haciéndolo.

Artículo 120. *Recursos por multas.* Las multas impuestas por la Superintendencia Nacional de Salud serán apropiadas en el Presupuesto General de la Nación como recursos adicionales de la Superintendencia Nacional de Salud.

Artículo 121. *Sujetos de inspección, vigilancia y control de la Superintendencia Nacional de Salud.* Serán sujetos de inspección, vigilancia y control integral de la Superintendencia Nacional de Salud:

121.1 Las Entidades Promotoras de Salud del Régimen Contributivo y Subsidiado, las Empresas Solidarias, las Asociaciones Mutuales en sus actividades de Salud, las Cajas de Compensación Familiar en sus actividades de salud, las actividades de salud que realizan las aseguradoras, las Entidades que administren planes adicionales de salud, las entidades obligadas a compensar, las entidades adaptadas de Salud, las administradoras de riesgos profesionales en sus actividades de salud. Las entidades pertenecientes al régimen de excepción de salud y las universidades en sus actividades de salud, sin perjuicio de las competencias de la Superintendencia de Subsidio Familiar.

121.2 Las Direcciones Territoriales de Salud en el ejercicio de las funciones que las mismas desarrollan en el ámbito del sector salud, tales como el aseguramiento, la inspección, vigilancia y control, la prestación de servicios de salud y demás relacionadas con el sector salud.

121.3 Los prestadores de servicios de salud públicos, privados o mixtos.

121.4 La Comisión de Regulación en Salud y el Fondo de Solidaridad y Garantía, FOSYGA, o quienes hagan sus veces.

121.5 Los que exploten, produzcan, administren u operen, bajo cualquier modalidad, el monopolio rentístico de loterías, apuestas permanentes y demás modalidades de los juegos de suerte y azar.

121.6 Los que programen, gestionen, recauden, distribuyan, administren, transfieran o asignen los recursos públicos y demás arbitrios rentísticos del Sistema General de Seguridad Social en Salud.

121.7 Las rentas que produzcan cervezas, sifones, refajos, vinos, aperitivos y similares y quienes importen licores, vinos, aperitivos y similares y cervezas.

121.8 Los que exploten, administren u operen, bajo cualquier modalidad, el monopolio rentístico de los licores.

Artículo 122. Presentación de informes financieros de las entidades del Sistema General de Seguridad Social en Salud. Para la vigilancia y control de las Entidades Promotoras de Salud, las Instituciones Prestadoras de Salud, y otros actores del sistema deberán presentar los estados financieros consolidados del grupo económico, incluyendo todas las entidades subordinadas que directa o indirectamente reciban recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud.

Artículo 123. Control a los deberes de los empleadores y otras personas obligadas a cotizar. Derogado por el art. 198, Ley 1607 de 2012. La Unidad Administrativa de Gestión Pensional y Contribuciones Parafiscales de la Protección Social (UGPP), verificará el cumplimiento de los deberes de los empleadores y otras personas obligadas a cotizar, en relación con el pago de las cotizaciones a la seguridad social.

Ver la circular de la Superintendencia Nacional de Salud 001 de 2011

La Unidad Administrativa de Gestión Pensional y Contribuciones Parafiscales de la Protección Social (UGPP), previa solicitud de explicaciones, podrá imponer, en caso de violación a las normas contenidas en los artículos 161, 204 y 210 de la Ley 100 de 1993 por una sola vez, o en forma sucesiva, multas en cuantía hasta de mil (1.000) salarios mínimos legales mensuales vigentes a favor de la subcuenta de Solidaridad del Fondo de Solidaridad y Garantía (Fosyga).

Artículo 124. *Eje de acciones y medidas especiales.* El numeral [5](#) del artículo 37 de la Ley 1122 de 2007, quedará así:

"5. Eje de acciones y medidas especiales. Su objetivo es adelantar los procesos de intervención forzosa administrativa para administrar o liquidar las entidades vigiladas que cumplen funciones de Entidades Promotoras de Salud, Instituciones Prestadoras de Salud de cualquier naturaleza y monopolios rentísticos cedidos al sector salud no asignados a otra entidad, así como para intervenir técnica y administrativamente las direcciones territoriales de salud. Tratándose de liquidaciones voluntarias, la Superintendencia Nacional de Salud ejercerá inspección, vigilancia y control sobre los derechos de los afiliados y los recursos del sector salud. En casos en que la Superintendencia Nacional de Salud revoque el certificado de autorización o funcionamiento que le otorgue a las Entidades Promotoras de Salud o Instituciones Prestadoras de Salud, deberá decidir sobre su liquidación".

Artículo 125. *Cesación provisional.* El Superintendente Nacional de Salud podrá ordenar de manera inmediata, a la entidad competente, la medida cautelar de cesación provisional de las acciones que pongan en riesgo la vida o la integridad física de los pacientes o el destino de los recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud.

Las medidas señaladas anteriormente se adoptarán mediante acto administrativo motivado y dará lugar al inicio del proceso administrativo ante el Superintendente Nacional de Salud.

Artículo 126. *Función jurisdiccional de la Superintendencia Nacional de Salud.* Adiciónense los literales e), f) y g), al artículo 41 de la Ley 1122 de 2007, así:

- "e) Sobre las prestaciones excluidas del Plan de Beneficios que no sean pertinentes para atender las condiciones particulares del individuo;
- f) Conflictos derivados de las devoluciones o glosas a las facturas entre entidades del Sistema General de Seguridad Social en Salud;
- g) Conocer y decidir sobre el reconocimiento y pago de las prestaciones económicas por parte de las EPS o del empleador".

Modificar el párrafo 2° del artículo 41 de la Ley 1122 de 2007, el cual quedará así:

"La función jurisdiccional de la Superintendencia Nacional de Salud se desarrollará mediante un procedimiento preferente y sumario, con arreglo a los principios de publicidad, prevalencia del derecho sustancial, economía, celeridad y eficacia, garantizando debidamente los derechos al debido proceso, defensa y contradicción.

La solicitud dirigida a la Superintendencia Nacional de Salud, debe expresar con la mayor claridad, la causal que la motiva, el derecho que se considere violado, las circunstancias de tiempo, modo y lugar, así como el nombre y residencia del solicitante.

La acción podrá ser ejercida, sin ninguna formalidad o autenticación, por memorial, telegrama u otro medio de comunicación que se manifieste por escrito, para lo cual se gozará de franquicia. No será necesario actuar por medio de apoderado. Dentro de los diez días siguientes a la solicitud se dictará fallo, el cual se notificará por telegrama o por

otro medio expedito que asegure su cumplimiento. Dentro de los tres días siguientes a la notificación, el fallo podrá ser impugnado. En el trámite del procedimiento jurisdiccional prevalecerá la informalidad".

Artículo 127. *Medidas cautelares en la función jurisdiccional de la Superintendencia Nacional de Salud.* Adicionar un nuevo párrafo al artículo 41 de la Ley 1122 de 2007 así:

"Párrafo 3°. La Superintendencia Nacional de Salud, deberá:

1. Ordenar, dentro del proceso judicial, las medidas provisionales para la protección del usuario del Sistema.
2. Definir en forma provisional la Entidad a la cual se entiende que continúa afiliado o atendido el demandante mientras se resuelve el conflicto que se suscite en materia de afiliación múltiple y movilidad dentro del Sistema General de Seguridad Social en Salud.

Para tal efecto, el funcionario competente en ejercicio de las funciones jurisdiccionales consultará, antes de emitir su fallo definitivo o la medida cautelar, la doctrina médica, las guías, los protocolos o las recomendaciones del Comité Técnico-Científico, según sea el caso".

Artículo 128. *Procedimiento sancionatorio.* La Superintendencia Nacional de Salud aplicará las multas o la revocatoria de la licencia de funcionamiento realizando un proceso administrativo sancionatorio consistente en la solicitud de explicaciones en un plazo de cinco (5) días hábiles después de recibida la información, la práctica de las pruebas a que hubiere lugar en un plazo máximo de quince (15) días calendario, vencido el término probatorio las partes podrán presentar alegatos de conclusión dentro de los cinco (5) días hábiles siguientes. La Superintendencia dispondrá de un término de diez (10) días calendario después del vencimiento del término para

presentar alegatos de conclusión para imponer la sanción u ordenar el archivo de las actuaciones. Si no hubiere lugar a decretar pruebas, se obviará el término correspondiente. La sanción será susceptible de los recursos contenidos en el Código Contencioso Administrativo.

Ver la Resolución de la SUPERS 3140 de 2011

Parágrafo. Con sujeción a lo anterior y teniendo en cuenta en lo que no se oponga, lo previsto en el Código Contencioso Administrativo, la Superintendencia Nacional de Salud, mediante acto administrativo, desarrollará el procedimiento administrativo sancionatorio, respetando los derechos al debido proceso, defensa, contradicción y doble instancia.

Artículo 129. *Normas de procedimiento intervención forzosa administrativa.* El Gobierno Nacional reglamentará las normas de procedimiento a aplicar por parte de la Superintendencia Nacional de Salud en los procesos de intervención forzosa administrativa para administrar o liquidar las entidades vigiladas que cumplan funciones de explotación, administración u operación de monopolios rentísticos cedidos al sector salud, Entidades Promotoras de Salud, las Instituciones Prestadoras de Salud de cualquier naturaleza, así como para intervenir técnica y administrativamente las direcciones territoriales de salud cualquiera sea la denominación que le otorgue el ente territorial en los términos de la ley y los reglamentos.

Artículo 130. *Conductas que vulneran el Sistema General de Seguridad Social en Salud y el derecho a la salud.* La Superintendencia Nacional de Salud, impondrá multas en las cuantías señaladas en la presente ley o revocará la licencia de funcionamiento, si a ello hubiere lugar, a las personas naturales y jurídicas que se encuentren dentro del ámbito de su vigilancia, así como a título personal a los representantes legales de las entidades públicas y privadas, directores o

secretarios de salud o quien haga sus veces, jefes de presupuesto, tesoreros y demás funcionarios responsables de la administración y manejo de los recursos del sector salud en las entidades territoriales, funcionarios y empleados del sector público y privado de las entidades vigiladas por dicha Superintendencia, cuando violen las disposiciones del Sistema General de Seguridad Social en Salud, entre otras, por incurrir en las siguientes conductas:

Ver el art. 13, Resolución de la SUPERS 3140 de 2011

130.1 Violar la Ley 1098 de 2006 en lo relativo a la prestación de servicios de salud.

130.2 Aplicar preexistencias a los afiliados por parte de la Entidad Promotora de Salud.

130.3 Impedir u obstaculizar la atención inicial de urgencias.

130.4 Poner en riesgo la vida de las personas de especial protección constitucional.

130.5 No realizar las actividades en salud derivadas de enfermedad general, maternidad, accidentes de trabajo, enfermedad profesional, accidentes de tránsito y eventos catastróficos.

130.6 Impedir o atentar en cualquier forma contra el derecho a la afiliación y selección de organismos e instituciones del Sistema de Seguridad Social Integral, por parte del empleador y, en general, por cualquier persona natural o jurídica.

130.7 Incumplir las instrucciones y órdenes impartidas por la Superintendencia, así como por la violación de la normatividad vigente sobre la prestación del servicio público de salud y el Sistema General de Seguridad Social en Salud.

130.8 Incumplir con las normas de afiliación por parte de los empleadores, contratistas, entidades que realizan afiliaciones colectivas o trabajadores independientes.

130.9 Incumplir la Ley 972 de 2005.

130.10 Efectuar por un mismo servicio o prestación un doble cobro al Sistema General de Seguridad Social en Salud.

130.11 Efectuar cobros al Sistema General de Seguridad Social en Salud con datos inexactos o falsos.

130.12 No reportar oportunamente la información que se le solicite por parte del Ministerio de la Protección Social, la Superintendencia Nacional de Salud, por o por la Comisión de Regulación en Salud o quien haga sus veces.

130.13 Obstruir las Investigaciones e incumplir las obligaciones de información.

130.14 Incumplir con el reconocimiento y pago de las prestaciones económicas en el Sistema General de Seguridad Social en Salud.

NOTA: Artículo declarado EXEQUIBLE por la Corte Constitucional mediante Sentencia C-713 de 2012.

Artículo 131. Valor de las multas por conductas que vulneran el Sistema General de Seguridad Social en Salud y el derecho a la salud. Además, de las acciones penales, de conformidad con el artículo 68 de la Ley 715 de 2001, las multas a los representantes legales de las entidades públicas y privadas, directores o secretarios de salud o quienes hagan sus veces, jefes de presupuesto, tesoreros y demás funcionarios responsables de la administración y manejo de los recursos sector salud en las entidades territoriales, funcionarios y empleados del sector público y privado oscilarán entre diez (10) y doscientos (200) salarios mínimos mensuales legales vigentes y su monto se liquidará teniendo en cuenta el valor del salario mínimo vigente a la fecha de expedición de la resolución sancionatoria.

Las multas a las personas jurídicas que se encuentren dentro del ámbito de vigilancia de la Superintendencia Nacional de Salud se impondrán hasta por una suma equivalente a dos mil quinientos (2.500) salarios mínimos legales mensuales vigentes y su monto se liquidará teniendo en cuenta el valor del salario mínimo vigente a la fecha de expedición de la resolución sancionatoria.

Las multas se aplicarán sin perjuicio de la facultad de revocatoria de la licencia de funcionamiento cuando a ello hubiere lugar.

Artículo 132. Multas por infracciones al régimen aplicable al control de precios de medicamentos y dispositivos médicos. La Superintendencia de Industria y Comercio impondrá multas hasta de cinco mil salarios mínimos legales mensuales vigentes (5.000 SMLMV) a cualquiera de las entidades, agentes y actores de las cadenas de producción, distribución, comercialización y otras formas de intermediación de medicamentos, dispositivos médicos o bienes del sector salud, sean personas naturales o jurídicas, cuando infrinjan el régimen aplicable al control de precios de medicamentos o dispositivos médicos. Igual sanción se podrá imponer por la omisión, renuencia o inexactitud en el suministro de la información que deba ser reportada periódicamente.

Cuando se infrinja el régimen de control de precios de medicamentos y dispositivos médicos acudiendo a maniobras tendientes a ocultar a través de descuentos o promociones o en cualquier otra forma el precio real de venta, se incrementará la multa de una tercera parte a la mitad.

Artículo 133. Multas por no pago de las acreencias por parte del Fosyga o la Entidad Promotora de Salud. La Superintendencia Nacional de Salud impondrá multas entre cien (100) y

dos mil quinientos (2.500) salarios mínimos mensuales vigentes cuando el Fosyga, injustificadamente, no gire oportunamente de acuerdo con los tiempos definidos en la ley, las obligaciones causadas por prestaciones o medicamentos o cuando la Entidad Promotora de Salud no gire oportunamente a una Institución Prestadora de Salud las obligaciones causadas por actividades o medicamentos. En caso de que el comportamiento de las Entidades Promotoras de Salud sea reiterativo será causal de pérdida de su acreditación.

Parágrafo. El pago de las multas que se impongan a título personal debe hacerse con recursos de su propio patrimonio y, en consecuencia, no se puede imputar al presupuesto de la entidad de la cual dependen, lo que procederá siempre que se pruebe que hubo negligencia por falta del funcionario.

Artículo 134. *Dosificación de las multas.* Para efectos de graduar las multas previstas en la presente ley, se tendrán en cuenta los siguientes criterios:

134.1 El grado de culpabilidad.

134.2 La trascendencia social de la falta o el perjuicio causado, en especial, respecto de personas en debilidad manifiesta o con protección constitucional reforzada.

134.3 Poner en riesgo la vida o la integridad física de la persona.

134.4 En función de la naturaleza del medicamento o dispositivo médico de que se trate, el impacto que la conducta tenga sobre el Sistema General de Seguridad Social en Salud.

134.5 El beneficio obtenido por el infractor con la conducta en caso que este pueda ser estimado.

134.6 El grado de colaboración del infractor con la investigación.

134.7 La reincidencia en la conducta infractora.

134.8 La existencia de antecedentes en relación con infracciones al régimen de Seguridad Social en Salud, al régimen de control de precios de medicamentos o dispositivos médicos.

134.9 Las modalidades y circunstancias en que se cometió la falta y los motivos determinantes del comportamiento.

Artículo 135. *Competencia de conciliación.* La Superintendencia Nacional de Salud podrá actuar como conciliadora de oficio o a petición de parte en los conflictos que surjan entre el administrador del Fosyga, las Entidades Promotoras de Salud, los prestadores de servicios, las compañías aseguradoras del SOAT y entidades territoriales.

Artículo 136. *Política nacional de participación social.* El Ministerio de la Protección Social definirá una política nacional de participación social que tenga como objetivos:

136.1 Fortalecer la capacidad ciudadana para intervenir en el ciclo de las políticas públicas de salud: diseño, ejecución, evaluación y ajuste.

136.2 Promover la cultura de la salud y el autocuidado, modificar los factores de riesgo y estimular los factores protectores de la salud.

136.3 Incentivar la veeduría de recursos del sector salud y el cumplimiento de los planes de beneficios.

136.4 Participar activamente en los ejercicios de definición de política.

136.5 Participar activamente en los ejercicios de presupuestación participativa en salud.

136.6 Defender el derecho de la salud de los ciudadanos y detectar temas cruciales para mejorar los niveles de satisfacción del usuario.

Artículo 137. *Defensor del Usuario de la Salud.* Para financiar el Defensor del Usuario en Salud de que trata el artículo 42 de la Ley 1122 de 2007, la tasa establecida en el artículo 98 de la Ley 488 de 1998, deberá incluir el costo que demanda su organización y funcionamiento.

Artículo 138. *Antitrámites en salud.* El Gobierno Nacional, dentro de los doce (12) meses siguientes a la promulgación de esta ley, deberá adoptar un Sistema Único de Trámites en Salud que incluirá los procedimientos y formatos de la afiliación y el recaudo, así como de la autorización, registro, auditoría, facturación y pago de los servicios de salud.

Artículo 139. *Deberes y obligaciones.* Los usuarios del Sistema de Seguridad Social en Salud deberán cumplir los siguientes deberes y obligaciones:

139.1 Actuar frente al sistema y sus actores de buena fe.

139.2 Suministrar oportuna y cabalmente la información que se les requiera para efectos del servicio.

139.3 Informar a los responsables y autoridades de todo acto o hecho que afecte el sistema.

139.4 Procurar en forma permanente por el cuidado de la salud personal y de la familia y promover las gestiones del caso para el mantenimiento de las adecuadas condiciones de la salud pública.

139.5 Pagar oportunamente las cotizaciones e impuestos y, en general, concurrir a la financiación del sistema.

139.6 Realizar oportuna y cabalmente los pagos moderadores, compartidos y de recuperación que se definan dentro del sistema.

139.7 Contribuir según su capacidad económica al cubrimiento de las prestaciones y servicios adicionales a favor de los miembros de su familia y de las personas bajo su cuidado.

139.8 Cumplir las citas y atender los requerimientos del personal administrativo y asistencial de salud, así como brindar las explicaciones que ellos les demanden razonablemente en ejecución del servicio.

139.9 Suministrar la información veraz que se le demande y mantener actualizada la información que se requiera dentro del sistema en asuntos administrativos y de salud.

139.10 Participar en las instancias de deliberación, veeduría y seguimiento del sistema.

139.11 Hacer un uso racional de los recursos del sistema.

139.12 Respetar a las personas que ejecutan los servicios y a los usuarios.

139.13 Hacer uso, bajo criterios de razonabilidad y pertinencia, de los mecanismos de defensa y de las acciones judiciales para el reconocimiento de derechos dentro del sistema.

139.14 Participar en los procesos de diseño y evaluación de las políticas y programas de salud; así como en los ejercicios de presupuestación participativa en salud.

TÍTULO IX

OTRAS DISPOSICIONES

Artículo 140. *enfermedades huérfanas*. Modificase el artículo [2º](#) de la Ley 1392 de 2010, así:

"Artículo 2°. *Denominación de las enfermedades huérfanas.* Las enfermedades huérfanas son aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 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.

Parágrafo. Con el fin de mantener unificada la lista de denominación de las enfermedades huérfanas, el Ministerio de la Protección Social emitirá y actualizará esta lista cada dos años a través de acuerdos con la Comisión de Regulación en Salud (CRES), o el organismo competente".

Artículo 141. *De los servicios que prestan las cuidadoras y los cuidadores al interior del hogar.*

Los servicios que prestan las cuidadoras y los cuidadores al interior del hogar relacionados con el autocuidado y mutuo cuidado de la salud de todos los miembros del hogar, serán registrados en las cuentas nacionales de salud de manera periódica y pública, según los criterios que defina el Departamento Administrativo Nacional de Estadística. Este reconocimiento no implicará gastos por parte del Sistema Nacional de Seguridad Social en Salud.

Parágrafo. De acuerdo con lo ordenado por la Ley 1413 de 2010, el Departamento Administrativo Nacional de Estadística hará una encuesta de uso del tiempo que permitirá contabilizar el monto al que hace alusión el artículo anterior.

Artículo 142. *Difusión y capacitación para el desarrollo de la ley.* El Ministerio de la Protección Social, con las entidades adscritas y vinculadas al sector salud, deberá organizar y ejecutar un

programa de difusión del Sistema General de Seguridad Social en Salud y de capacitación a las autoridades locales, las Entidades Promotoras de Salud e Instituciones Prestadoras, trabajadores y, en general, a los usuarios que integren el Sistema General de Seguridad Social en Salud.

Artículo 143. *Prueba del accidente en el SOAT.* Para la prueba del accidente de tránsito ante la aseguradora del SOAT, será suficiente la declaración del médico de urgencias sobre este hecho, en el formato que se establezca para el efecto por parte del Ministerio de la Protección Social, sin perjuicio de la intervención de la autoridad de tránsito y de la posibilidad de que la aseguradora del SOAT realice auditorías posteriores.

Ver Circular Externa Min. Protección 033 de 2011

Parágrafo. *Sistema de Reconocimiento y Pago del SOAT.* El Gobierno Nacional reglamentará en un término de seis (6) meses, el Sistema de Reconocimiento y pago de la atención de las víctimas de accidentes de tránsito (SOAT), disminuyendo los trámites, reduciendo los agentes intervinientes, racionalizando el proceso de pago y generando eficiencia y celeridad en el flujo de los recursos.

Artículo 144. *De la reglamentación e implementación.* El Gobierno Nacional en un lapso no mayor de un mes a partir de la vigencia de la presente ley, establecerá un cronograma de reglamentación e implementación de la presente ley y la Ley 1164 de 2007, mediante acto administrativo.

El Gobierno Nacional tendrá hasta seis (6) meses a partir de la vigencia de esta ley para reglamentar y aplicar los artículos 26, 29, 31, 50 y 62 de la misma; y de hasta doce (12) meses para el artículo 118.

Artículo 145. *Vigencia y derogatorias.* La presente ley rige a partir de la fecha de su publicación y deroga las normas que le sean contrarias, en especial los párrafos de los artículos 171, 172, 175, 215 y 216 numeral 1 de la Ley 100 de 1993, el párrafo del artículo 3°, el literal (c) del artículo 13, los literales (d) y (j) del artículo 14 de la Ley 1122 de 2007, el artículo 121 del Decreto-ley 2150 de 1995, el numeral 43.4.2 del artículo 43 y los numerales 44.1.7, 44.2.3 del artículo 44 de la Ley 715 de 2001, así como los artículos relacionados con salud de Ley 1066 de 2006.

El Presidente del honorable Senado de la República,
ARMANDO ALBERTO BENEDETTI VILLANEDA.

El Secretario General del honorable Senado de la República,
EMILIO RAMÓN OTERO DAJUD.

El Presidente de la honorable Cámara de Representantes,
CARLOS ALBERTO ZULUAGA DÍAZ.

El Secretario General de la honorable Cámara de Representantes,
JESÚS ALFONSO RODRÍGUEZ CAMARGO.

REPÚBLICA DE COLOMBIA - GOBIERNO NACIONAL
PUBLÍQUESE Y CÚMPLASE.

Dada en Bogotá, D. C., a 19 de enero de 2011.

JUAN MANUEL SANTOS CALDERÓN

El Ministro de Hacienda y Crédito Público,

JUAN CARLOS ECHEVERRY GARZÓN.

El Ministro de la Protección Social,

MAURICIO SANTA MARÍA SALAMANCA.

NOTA: Publicado en el Diario Oficial 47957 de enero 19 de 2011.

Decreto 1954 de 2012

Por el cual se dictan disposiciones para implementar el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas.

EL PRESIDENTE DE LA REPÚBLICA DE COLOMBIA,

en ejercicio de sus atribuciones constitucionales y legales, en especial las conferidas en el numeral 11 del artículo 189 de la Constitución Política y en los artículos 1°, 5° y 7° de la Ley 1392 de 2010, y

CONSIDERANDO:

Que de acuerdo con lo dispuesto en los artículos 1°, 5° y 7° de la Ley 1392 de 2010 corresponde al Gobierno Nacional, entre otros, implementar las acciones necesarias para la atención en salud de los pacientes que padecen enfermedades huérfanas, 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 y un sistema de información de pacientes que padezcan dichas enfermedades.

Que el registro de tales enfermedades busca generar un sistema de información básico que proporcione un mayor conocimiento sobre la incidencia de los casos, la prevalencia, la mortalidad o en su defecto, el número de casos detectados en cada área geográfica, permitiendo identificar los recursos sanitarios, sociales y científicos que se requieren, neutralizar la intermediación en servicios y medicamentos, evitar el fraude y garantizar que cada paciente y su cuidador o familia en algunos casos, recibe efectivamente el paquete de servicios diseñado para su atención con enfoque de protección social.

En mérito de lo expuesto,

DECRETA:

Artículo 1°. Objeto El presente decreto tiene por objeto establecer las condiciones y procedimientos para implementar el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas, definidas en el artículo 2° de la Ley 1392 de 2010, modificado por el artículo 140 de

la Ley 1438 de 2011, con el fin de disponer de la información periódica y sistemática que permita realizar el seguimiento de la gestión de las entidades responsables de su atención, evaluar el estado de implementación y desarrollo de la política de atención en salud de quienes las padecen y su impacto en el territorio nacional.

Artículo 2°. **Ámbito de Aplicación.** Las disposiciones del presente decreto serán de aplicación y obligatorio cumplimiento por parte las Entidades Promotoras de Salud (EPS), Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS), entidades pertenecientes al régimen de excepción de salud y Direcciones Departamentales, Distritales y Municipales de Salud.

Artículo 3°. **Entidades responsables del reporte de información.** Para la recopilación y consolidación de la información del sistema nacional de pacientes que padecen enfermedades huérfanas, las Entidades Promotoras de Salud, entidades pertenecientes al régimen de excepción de salud y las Direcciones Departamentales, Distritales y Municipales de Salud, deberán presentar la información que solicite el Ministerio de Salud y Protección Social, en los instrumentos y bajo los procedimientos que para tal efecto este defina, quien además podrá establecer fases para la recopilación y consolidación progresiva de la información, contenidos, estructura, fechas de corte y periodicidad del reporte.

Parágrafo 1°. Las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud públicas y privadas remitirán a las Entidades Promotoras de Salud, a las entidades pertenecientes al régimen de excepción de salud y a las Direcciones Municipales y Distritales de Salud, la información correspondiente a este tipo de enfermedades.

Parágrafo 2°. Las Direcciones Municipales de Salud que tengan a su cargo la prestación de los servicios de salud de personas que no se encuentren afiliadas al Sistema General de Seguridad Social en Salud y que se les diagnostique una enfermedad huérfana, remitirán dicha información a las Direcciones Departamentales de Salud, con el objeto de que estas consoliden y remitan al Ministerio de Salud y Protección Social la información correspondiente a su jurisdicción.

Parágrafo 3°. Las Entidades Promotoras de Salud, entidades pertenecientes al régimen de excepción de salud y las Direcciones Departamentales, Distritales y Municipales de Salud, deberán establecer las acciones necesarias para que los pacientes, familiares y cuidadores de personas que padecen Enfermedades Raras exijan su inscripción en el registro.

Artículo 4°. Fases para la recopilación y consolidación de la información. Por tratarse de enfermedades de interés en salud pública, la fase inicial para la recopilación y consolidación de la información, consistente en el censo de pacientes que comprende entre otros, la recepción y validación de datos al momento de reporte y cruce entre entidades, se realizará por única vez a través del organismo de administración conjunta de la Cuenta de Alto Costo, regulada en el Decreto número 2699 de 2007, modificado por los Decretos número 4956 del mismo año, 3511 de 2009 y 1186 de 2010 y demás normas que lo modifiquen, adicionen o sustituyan. De igual manera, dicho organismo de administración, adelantará la interventoría a la auditoría que realice el Ministerio de Salud y Protección Social o la entidad que se contrate para el efecto.

En una segunda fase y una vez concluido el censo inicial, los nuevos pacientes que sean diagnosticados se reportarán al Ministerio de Salud y Protección Social a través del Sistema de Vigilancia en Salud Pública, Sivigila, de acuerdo con las fichas y procedimientos que para tal fin se definan.

Artículo 5°. Fuentes de Información. El censo inicial de pacientes será incorporado al Sistema Integral de Información de la Protección Social-Sispro y el registro nacional de pacientes que padecen enfermedades huérfanas será generado a partir del cruce de todas las fuentes de información disponibles en el Sispro y deberá contener como mínimo, la identificación de los pacientes, su calidad de afiliado o no afiliado; la respectiva patología y su estado de discapacidad, en caso de existir; las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud donde está siendo tratado; los servicios y medicamentos que recibe; los costos de la atención mensual, y el médico tratante principal.

Artículo 6°. Certificación de veracidad de la información. El representante legal de la respectiva Entidad Promotora de Salud, entidad del régimen de excepción o de la Dirección Territorial de Salud, certificará la veracidad de la información que reporta mediante comunicación que acompañe el medio magnético o por transferencia electrónica de remisión de la misma, de acuerdo con lo definido por el Ministerio de Salud y Protección Social. En dicha comunicación deberá especificar las características y propiedades de los archivos remitidos.

Artículo 7°. Validaciones y auditoría de la información. La información reportada por las Entidades Promotoras de Salud, entidades del régimen de excepción y las Direcciones

Departamentales, Municipales y Distritales de Salud, será objeto de las validaciones que determine el Ministerio de Salud y Protección Social, entre otras, las dirigidas a verificar la afiliación y derechos de cada uno de los pacientes, los costos asociados al paciente en cada una de las patologías y alternativas terapéuticas, la confirmación diagnóstica y la calidad de la información reportada, con el fin de detectar y corregir duplicaciones e inconsistencias en la información. Esta auditoría podrá ser contratada por el Ministerio de Salud y Protección Social con empresas especializadas en la materia, de acuerdo con las normas de contratación vigentes.

Artículo 8°. Reserva en el manejo de la información. Los organismos de dirección, vigilancia y control y los obligados a mantener y reportar la información a que se refiere el presente decreto, así como quienes se encuentren autorizados para su procesamiento, deberán observar la reserva con que aquella debe manejarse y utilizarla única y exclusivamente para los propósitos del registro nacional de pacientes que padecen enfermedades huérfanas dentro de sus respectivas competencias.

Artículo 9°. Obligatoriedad del reporte de la información para acceder a los recursos del Fondo de Solidaridad y Garantía-Fosyga. El reporte integral y oportuno de la información por parte de las Entidades Promotoras de Salud del Régimen Contributivo, en los plazos y procedimientos que determine el Ministerio de Salud y Protección Social, será de carácter obligatorio y se constituirá en requisito para acceder a los recursos de la Subcuenta de Compensación del Fondo de Solidaridad y Garantía (Fosyga), por prestaciones de salud para estas enfermedades que no se encuentren incluidas en el plan de beneficios del Régimen Contributivo.

Así mismo, para el pago excepcional de las prestaciones de salud no incluidas en el plan de beneficios con los recursos excedentes de la Subcuenta de Eventos Catastróficos y Accidentes de Tránsito ECAT del Fosyga prestadas a los afiliados al Régimen Subsidiado en el marco de lo establecido en el artículo 5° de la Ley 1392 de 2010, las entidades territoriales deberán acreditar el cumplimiento del reporte oportuno de la información de que trata el presente decreto en condiciones de calidad e integralidad y será requisito para acceder a tales recursos.

Artículo 10. Obligatoriedad y divulgación. Corresponde a las Direcciones de Salud, Departamentales, Distritales y Municipales de Salud, en desarrollo de sus competencias, cumplir y hacer cumplir en su respectiva jurisdicción las disposiciones establecidas en el presente decreto y efectuar su divulgación para el cabal cumplimiento de su objeto.

Cuando las Entidades Promotoras de Salud, entidades pertenecientes al régimen de excepción de salud y las Direcciones Departamentales, Distritales y Municipales de Salud no remitan la información en los términos y plazos que defina el Ministerio de Salud y Protección Social, se informará a los organismos de vigilancia y control correspondientes para que se adelanten las acciones a que haya lugar.

Artículo 11. Vigencia y derogatoria. El presente decreto rige a partir de su publicación y deroga las disposiciones que le sean contrarias.

Publíquese y cúmplase.

Dado en Bogotá, D. C., a 19 de septiembre de 2012.

JUAN MANUEL SANTOS CALDERÓN.

El Ministro de Salud y Protección Social,

ALEJANDRO GAVIRIA URIBE.

NOTA: Publicado en el Diario Oficial 48558 de septiembre 19 de 2012.

Resolución 430 de 2013

“Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas”

El Ministro de Salud y Protección Social,

en ejercicio de sus atribuciones legales, en especial las conferidas por el artículo 2° del Decreto-Ley 4107 de 2011 y el artículo 2° de la Ley 1392 de 2010 modificado por el artículo 140 de la Ley 1438 de 2011, y

CONSIDERANDO:

Que el artículo 2° de la Ley 1392 de 2010, “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 de enfermedades huérfanas y sus cuidadores”, modificado por el artículo 140 de la Ley 1438 de 2011, dispuso que el Ministerio de Salud y Protección Social debe emitir y actualizar la lista de enfermedades huérfanas cada dos años a través de acuerdos con la Comisión Regulación en Salud (CRES), para aquellas enfermedades que sean crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5000 personas;

Que, para dar cumplimiento a lo ordenado por la Ley 1392 de 2010, el Ministerio de Salud y Protección Social organizó una mesa de trabajo creada con el fin de elaborar la reglamentación de la citada ley, integrada, entre otros, por los pacientes representados por las agremiaciones Fecoer, Acopel, Fundación Fibrosis Quística, Liga contra la Hemofilia así como la Academia con la participación de Cendex y las sociedades científicas, a través de la Asociación Colombiana de Genética Humana y la Asociación Colombiana de Neuropediatría;

Que en esa mesa de trabajo se realizó la revisión, una a una, de las enfermedades huérfanas que han sido identificadas en el mundo y se encuentran listadas en Orphanet, labor que requirió por parte de este ministerio de una revisión sistemática de la literatura y análisis de evidencias para calificar cada una de las enfermedades con el objeto de determinar si cumplen o no los criterios definidos en la precitada ley;

Que mediante oficio 135538 del 28 de julio de 2012, el Ministerio de Salud y Protección Social, a través del Viceministerio de Salud Pública y Prestación de Servicios, remitió a la UAE-CRES, el mencionado trabajo;

Que dicha Unidad, mediante oficio 201242302570822 de 12 de diciembre de 2012, informó sobre las actividades desarrolladas en el marco de sus competencias para la definición del listado de enfermedades huérfanas;

Que mediante el Decreto 2560 de 2012, el Gobierno Nacional ordenó suprimir y liquidar la Comisión de Regulación en Salud (CRES), trasladando sus funciones al Ministerio de Salud y Protección Social;

Que el artículo 2° del Decreto 2562 de 2012 modificó el artículo 2° del Decreto-Ley 4107 de 2012, adicionando las funciones del Ministerio de Salud y Protección Social, señalando, entre otras, la siguiente: “38. Las demás que por disposición legal se haya asignado a la Comisión de Regulación en Salud”;

En mérito de lo expuesto,

RESUELVE:

Artículo. 1°—Objeto. La presente resolución tiene por objeto definir el listado de enfermedades huérfanas, contenido en el anexo técnico de la presente resolución, el cual forma parte integral de la misma.

Artículo. 2°—Actualización de la lista de enfermedades huérfanas. El Ministerio de Salud y Protección Social actualizará la lista de enfermedades huérfanas cada dos (2) años, en cumplimiento del artículo 2° de la Ley 1392 de 2010, modificado por el artículo 140 de la Ley 1438 de 2011. No obstante y en cualquier momento, cuando exista evidencia científica, este ministerio podrá realizar modificaciones a dicha lista.

Artículo. 3°—Obligatoriedad. La lista de enfermedades huérfanas a que alude el artículo 1° de la presente resolución, será de uso obligatorio por parte de todos los integrantes del sistema general de seguridad social en salud (SGSSS).

Artículo. 4°—Vigencia y derogatorias. La presente resolución rige a partir de la fecha de su publicación y deroga las disposiciones que le sean contrarias.

Publíquese y cúmplase.

Dada en Bogotá, D.C., a 20 de febrero de 2013.

Alejandro Gaviria Uribe
Ministro de Salud y Protección Social

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

**ANEXO TÉCNICO
LISTADO DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS**

3-metilcrotonil glicinuria
 Abléfaron macrostomía
 Abscesos asépticos sensibles a corticosteroides
 Acalasia microcefalia
 Acalasia primaria
 Acatalasemia
 Aceruloplasminemia
 Acidemia 3-OH-3ME-glutárica
 Acidemia Butírica
 Acidemia Cadena media
 Acidemia Glutárica I
 Acidemia Glutárica II
 Acidemia glutárica tipo I
 Acidemia Isovalérica
 Acidemia isovalérica
 Acidemia metilmalónica - homocistinuria, tipo cbl C
 Acidemia metilmalónica - homocistinuria, tipo cbl D
 Acidemia metilmalónica - homocistinuria, tipo cbl F
 Acidemia metilmalónica, vitamina B12 sensible, tipo cbl A
 Acidemia Orgánica no especificada
 Acidemia Piroglutámica
 Acidemia Propiónica
 Acidemia propiónica
 Acidemia succínica
 Acidosis Láctica
 Aciduria 3-metilglutacónica tipo 1
 Aciduria 3-metilglutacónica tipo 3
 Aciduria 4 hidroxibutírica
 Aciduria argininosuccínica
 Aciduria fumárica
 Aciduria malónica
 Aciduria metilmalónica con homocistinuria
 Aciduria metilmalónica microcefalia cataratas
 Aciduria mevalónica
 Aciduria No especificada
 Aciduria orótica hereditaria
 Acondrogénesis
 Acondroplasia
 Acondroplasia severa - retraso del desarrollo - acantosis nigricans
 Acortamiento congénito de ligamento costocoracoide
 Acrania
 Acrocefalosindactilia (término genérico)
 Acrocraneofacial disostosis
 Acrodermatitis enteropática
 Acroesquifodisplasia metafisaria
 Acromatopsia
 Acromegalia
 Acromegalia cutis gyrata
 Acromegaloide, facies
 Acromelanosis

970

[Handwritten signature]
 HCN

20 FEB. 2013

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000430 DE 2013

HOJA No 4

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Acroosteolisis tipo dominante
Adamantinoma
Adrenoleucodistrofia ligada al X
Afalangia hemivértebras
Afalangia sindactilia microcefalia
Afasia progresiva no fluida
Agammaglobulinemia - microcefalia - craneosinostosis - dermatitis severa
Agammaglobulinemia ligada a X
Agenesia de cuerpo calloso - neuropatia
Agenesia de cuerpo calloso ligada al X, con mutación en el gen Alfa 4
Agenesia de cuerpo calloso microcefalia talla baja
Agenesia gonadal
Agenesia parcial de páncreas
Agenesia renal bilateral
Agenesia traqueal
Aglosia adactilia
Agnatia holoprosencefalia situs inversus
Albinismo con sordera
Albinismo cutáneo fenotipo Hermine
Albinismo ocular ligado al X recesivo
Albinismo ocular sordera sensorial tardía
Albinismo oculo-cutáneo
Alcaptonuria
Alfa talasemia - déficit intelectual ligado al X
Alfa-manosidosis
Amaurosis - hipertricosis
Amaurosis congénita de Leber
Amebiasis por amebas salvajes
Amelia, autosómica recesiva
Amiloidosis secundaria
Amioplastia congénita
Anadiplosia metafisaria
Analbuminemia congénita
Anemia de cuerpos de Heinz
Anemia de Fanconi
Anemia diseritropoyética, congénita
Anemia hemolítica debido a déficit de piruvato quinasa de los glóbulos rojos
Anemia hemolítica letal anomalías genitales
Anemia hemolítica por déficit de adenilato quinasa
Anemia hemolítica por déficit de glucosa fosfato isomerasa
Anemia hemolítica por déficit de glutatión reductasa
Anemia hemolítica, no esferocítica, por déficit de hexoquinasa
Anemia microcítica con sobrecarga hepática de hierro
Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X
Anemia sideroblástica ligada al X con ataxia
Anencefalia/exencefalia aislada
Anestesia corneal anomalías retinianas sordera
Angioedema hereditario
Angioma en racimo
Angiomatosis cutánea y digestiva
Angiomatosis neurocutánea hereditaria
Angiomatosis quística de hueso, difusa
Aniridia
Aniridia agenesia renal retraso psicomotor

27
[Handwritten signature]

20 FEB. 2013

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000430 DE 2013

HOJA No 5

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Aniridia ausencia de r6tula
Aniridia ptosis retraso mental obesidad
Aniridia, ataxia cerebelosa, y retraso mental
Anisakiasis
Anoftalmia - insuficiencia hipot6lamo-pituitaria
Anoftalmia - megaloc6rnea - cardiopatía - anomalías esquel6ticas
Anoftalmia - microftalmia, aislada
Anoftalmia/microftalmia - atresia esof6gica
Anomalia acro-pecto-renal
Anomalia de Axenfeld-Rieger - hidrocefalia - esqueleto anormal
Anomalia de Duane - miopatia - escoliosis
Anomalías auriculares - fisura labial con o sin fisura palatina - anomalías oculares
Anomalías auriculo-oculares, fisura labial
Anomalías cardiacas - heterotaxia
Anomalías cr6neo digitales retraso mental
Anomalías de cabellos - fotosensibilidad - retraso mental
Anomalías de la osificación - retraso del desarrollo sicomotor
Anomalías del arco a6rtico- dismorfismo - d6ficit intelectual
Anoniquia con pigmentación de los pliegues de flexión
Anoniquia microcefalia
Anosmia congénita aislada
Anquilobl6faron filiforme - imperforación anal
Anquilosis de pulgares braquidactilia retraso mental
Anquilosis del estribo con pulgar y dedo gordo del pie anchos
Anquilosis glosopalatina
Aplasia cutis - miopía
Aplasia cutis congénita - linfangiectasia intestinal
Aplasia cutis congénita de miembros forma recesiva
Aplasia de peroné ectrodactilia
Aplasia medular idiopática
Aplasia tibial - ectrodactilia
Apnea de la prematuridad (AOP)
Apraxia ocular tipo Cogan
Aqueiropodia
Aracnodactilia osificación anormal retraso mental
Aracnodactilia retraso mental dismorfia
arañazo de gato, enfermedad del
Argininemia
Arrinia
Arrinia atresia de coanas microftalmia
Arteritis temporal juvenil
Arteritis de células gigantes
Artritis juvenil idiopática de inicio sistémico
Artritis pi6gena - pioderma gangrenosum - acné
Artritis relacionada con entesitis
Artrogriposis - disfunción renal - colestasis
Artrogriposis - hiperqueratosis, forma letal
Artrogriposis distal tipo 6
Artrogriposis múltiple congénita - cara de silbido
Artrogriposis no especificada
Asociación MURCS
Astley-Kendall, displasia de
Ataxia - apraxia - retraso mental ligado al X
Ataxia cerebelosa arreflexia pie cavo atrofia óptica y sordera neurosensorial

[Handwritten signature]

20 FEB. 2013

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000430 DE 2013

HOJA No 6

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Ataxia cerebelosa autosómica recesiva
Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - ceguera - sordera
Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - intrusión sacádica
Ataxia de Friedreich
Ataxia de Harding
Ataxia episódica tipo 5
Ataxia episódica tipo 6
Ataxia episódica tipo 7
Ataxia episódica, tipo 3
Ataxia episódica, tipo 4
Ataxia espinocerebelosa autosómica dominante
Ataxia espinocerebelosa infantil
Ataxia espinocerebelosa ligada al X, de tipo 3
Ataxia espinocerebelosa tipo 1
Ataxia espinocerebelosa tipo 2
Ataxia espinocerebelosa tipo 29
Ataxia espinocerebelosa tipo 3
Ataxia espinocerebelosa tipo 30
Ataxia letal con sordera y atrofia óptica
Ataxia telangiectasia
Ataxia, autosómica recesiva, tipo Beauce
Atelosteogénesis II
Atelosteogénesis III
Atelosteogénesis tipo 1
Ateriopatía diabética del cerebro, no relacionada con NOTCH3
Aterosclerosis- sordera - diabetes - epilepsia - nefropatía
Atireosis
Atransferrinemia
Atresia biliar
Atresia de coanas
Atresia de coanas - sordera - cardiopatía
Atresia de intestino delgado
Atresia duodenal
Atresia tricúspide
Atrofia dentato-rubro-pálido-luisiana
Atrofia multisistémica
Atrofia muscular ataxia retinitis pigmentaria diabetes
Atrofia muscular espinal - malformación de Dandy- Walker - cataratas
Atrofia muscular espinal proximal
Atrofia muscular espinal proximal de adultos, autosómica dominante
Atrofia muscular espinal proximal de tipo 1
Atrofia muscular espinal proximal de tipo 2
Atrofia muscular espinal proximal de tipo 3
Atrofia muscular espinal proximal de tipo 4
Atrofia muscular espinal proximal infantil, autosómica dominante
Atrofia óptica
Atrofia óptica autosómica dominante y cataratas
Atrofia progresiva bifocal de la coroides y la retina
Atrofoderma lineal de Moulin
Auriculo-osteodisplasia
Ausencia de dermatogifos sindactilia miliar
Autismo, mancha en vino de Oporto
Babesiosis
Bajo peso al nacer - enanismo -disgammaglobulinemia

[Handwritten signature]

20 FEB. 2013

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000430 DE 2013

HOJA No 7

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Ballard síndrome (Braquidactilia tipo B y C combinadas)
Bandas amnióticas familiares
Beta-manosidosis
Beta-talasemia
Blefarofimosis - ptosis - esotropía - sindactilia estatura baja
Blefarochalasia labio doble
Blefaroptosis miopía ectopia lentis
Botulismo
Bradiopsia
Braquicefalia aislada
Braquidactilia - nistagmo - ataxia cerebelar
Braquidactilia A6 (síndrome de Osebold-Remondini)
Braquidactilia hipertensión arterial
Braquidactilia no especificada
Braquidactilia preaxial hallux varus
Braquidactilia tipo A5
Braquidactilia tipo A7 (braquidactilia tipo Smorgasbord)
Braquitelefalangia - dismorfismo - síndrome de Kallmann
Cabello escaso - baja estatura - pulgares hipoplásticos - hipodondia - anomalías de la piel
Cabello lanoso - hipotricosis - labio inferior evertido - orejas prominentes
Calcificación del sistema nervioso central - sordera - acidosis tubular - anemia
Calcificaciones de plexos coroides, forma infantil
Calcificaciones talámicas simétricas
Calcinosis bilateral estriato-pálido-dentada
Campomelia tipo Cumming
Camptobraquidactilia
Camptodactilia - hiperplasia del tejido fibroso - displasia esquelética
Camptodactilia - talla alta - escoliosis - pérdida de audición
Camptodactilia no especificada
Camptodactilia taurinúria
Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 1
Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 2
Cardiomiopatía - anomalías renales
Cardiomiopatía - intolerancia al ejercicio por una deficiencia de glicógeno en músculo y corazón
Cardiopatía congénita miembros cortos
Carnosinemia
Cataratas ataxia sordera
Cataratas microcórnea
Cataratas miocardiopatía
Cataratas nefropatía encefalopatía
Cataratas retraso mental hipogonadismo
Cataratas-glaucoma
Ceguera - escoliosis- aracnodactilia
Ceguera cortical retraso mental polidactilia
Celiaca enfermedad epilepsia calcificaciones occipitales
Cetoacidosis debida a déficit de beta-cetotilasa
Chediak-Higashi, síndrome de
CHILD, síndrome
Christian de Myer Franken, síndrome de
Cirrosis biliar primaria
Cirrosis hereditaria de los niños indios de América del Norte
Cistationinuria
Cistinosis

Handwritten signatures and initials.

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Cistinuria
Citruinemia
Cleidorizomélico, síndrome
Coartación atípica de aorta
Colangitis esclerosante
Colchicina, intoxicación por
Colestasis - retinopatía pigmentaria - fisura palatina
Colestasis linfedema
Colitis colagenosa
Colitis epitelio-exfoliativa - sordera
Coloboma del iris con ptosis - déficit intelectual
Coloboma fisura labiopalatina retraso mental
Coloboma macular tipo b braquidactilia
Coloboma microftalmia cardiopatía sordera
Coloboma ocular
Complejo de Carney
Complejo fémur-peroné-cúbito
Complejo miembros-pared abdominal
Comunicación interauricular con defecto de conducción
Condrodisplasia - trastorno del desarrollo sexual
Condrodisplasia metafisaria - retinitis pigmentosa
Condrodisplasia metafisaria tipo Jansen
Condrodisplasia metafisaria tipo Kaitila
Condrodisplasia punctata ligada al X dominante
Condrodisplasia punctata, tipo rizomélico
Condrodisplasia recesiva letal
Condrodisplasia tipo Blomstrand
Conjuntivitis leñosa
Conodisplasia cráneo-facial
Contracturas displasia ectodérmica fisura labio palatina
Convulsiones - déficit intelectual debido a hidroxilsinuria
Convulsiones neonatales-infantiles familiares benignas
Cooper-Jabs, síndrome de
Cordoma
Coroidea atrofia alopecia
Coroideremia
Coroideremia - obesidad - sordera
Cousin-Walbraum-Cegarra, síndrome de
Coxo auricular, síndrome
Cráneo ectodérmica displasia
Cráneo fronto nasal, displasia, Poland, anomalía de
Craneodifisaria, displasia
Cráneo-osteo-artropatía
Craneoraquisquisis
Craneosinostosis - enfermedad cardíaca congénita - déficit intelectual
Craneosinostosis - hidrocefalia - malformación de Chiari I - sinostosis radioulnar
Craneosinostosis alopecia ventrículo cerebral anormal
Craneosinostosis aplasia de peroné
Craneosinostosis aplasia radial tipo Imaizumi
Craneosinostosis braquidactilia
Craneosinostosis calcificaciones intracraneales
Craneosinostosis tipo Philadelphia
Craneosinostosis, tipo Boston
Craniorrinia

70
16/02/13
HJK

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Craniosinostosis - malformación de Dandy-Walker - hidrocefalia
Crecimiento excesivo - deficiencia de aprendizaje
Crioglobulinemia mixta
Criohidrocitosis hereditaria con estomatina reducida
Criptomicrotia braquidactilia anomalias de dermatoglifos
Crisponi, síndrome de
Cromosoma 1 en anillo
Cromosoma 10 en anillo
Cromosoma 14 en anillo
Cromosoma 17 en anillo
Cromosoma 18 en anillo
Cromosoma 20 en anillo
Curry Jones, síndrome de
Cushing dependiente de ACTH, síndrome de
Cutis gyrata - acantosis nigricans - craneosinostosis
Cutis laxa
Cutis marmorata telangiectasia congénita
Cutis verticis gyrata - déficit mental
Dacriocistitis osteopoiquiosis
Dandy Walker polidactilia postaxial
Defecto de rayo cubital / peronéo, con braquidactilia
Defectos del ciclo de Krebs
Deficiencia de Acetoacil CoA tiolasa
Deficiencia de dihidrolipoil deshidrogenasa
Deficiencia de oxoacil CoA deshidrogenasa
Deficiencia de Succinil-CoA Transferasa
Deficiencias distales de las extremidades - síndrome de micrognatia
Déficit combinado de los factores V y VIII
Déficit congénito de fibrinógeno
Déficit congénito de heparan-sulfato en los enterocitos
Déficit congénito de proteína C
Déficit congénito de proteína S
Déficit congénito de sacarasa-isomaltasa
Déficit congénito de síntesis de ácidos biliares, tipo 4
Déficit congénito del Factor II
Déficit congénito del factor IX
Déficit congénito del factor V
Déficit congénito del factor VII
Déficit congénito del factor VIII
Déficit congénito del factor X
Déficit congénito del factor XI
Déficit congénito del factor XIII
Déficit de 3-hidroxi 3-metilglutaril-CoA (HMG) sintetasa
Déficit de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena larga
Déficit de 5-oxoprolinasa
Déficit de 6-piruvil-tetrahydropterina sintasa
Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena media
Déficit de Aconitasa
Déficit de adenilsuccinato liasa
Déficit de adenosina monofosfato deaminasa
Déficit de adhesión leucocitaria
Déficit de adhesión leucocitaria tipo II
Déficit de adhesión leucocitaria tipo III
Déficit de aromatasa

DP
Hernández

20 FEB. 2013

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000430 DE 2013

HOJA No 10

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Déficit de beta-ureidopropionasa
Déficit de biotinidasa
Déficit de carbamil-fosfato sintetasa
Déficit de carnitina palmitoiltransferasa II
Déficit de carnitina-acilcarnitina translocasa
Déficit de deshidratasa
Déficit de Dihidropteridina reductasa
Déficit de dopamina beta-hidroxilasa
Déficit de enzima ramificante del glucógeno
Déficit de fosfoenolpiruvato carboxiquinasa
Déficit de fosfofructoquinasa muscular
Déficit de fosfoglicerato quinasa
Déficit de Fructosa-1,6 difosfatasa
Déficit de gamma aminobutírico ácido transaminasa
Déficit de gamma-glutamil transpeptidasa
Déficit de gamma-glutamilcisteína sintetasa
Déficit de glucógeno sintasa hepática
Déficit de glutatión sintetasa
Déficit de GTP-ciclohidrolasa I
Déficit de guanidinoacetato metiltransferasa
Déficit de LCAT
Déficit de metil cobalamina de tipo cbl E
Déficit de metil cobalamina de tipo cbl G
Déficit de N5-metilhomocisteína transferasa
Déficit de N-acetil-alfa-D-galactosaminidasa
Déficit de ornitina carbamil transferasa
Déficit de transaldolasa
Déficit de transportador de creatina ligado al X
Déficit familiar aislado de glucocorticoides
Déficit intelectual tipo Birk-Barel
Déficit intelectual tipo Kahrizi
Degeneración cortico-basal
Degeneración helicoidal peripapilar coriorretiniana, degeneración
Degeneración macular juvenil hipotriquia
Degeneración retiniana microftalmia glaucoma
Delección 22q13
Delección 5q35
Delección 8p
Delección terminal 6q
Demencia fronto-temporal
Demencia frontotemporal con inclusiones Tau
Demencia frontotemporal y parkinsonismo ligado al cromosoma 17
Dentinogénesis imperfecta - estatura baja - sordera - retraso mental
Derivados mullerianos - linfangiectasia - polidactilia
Dermatitis granulomatosa intersticial con artritis
Dermatitis seborreica-like con elementos psoriasiformes
Dermato osteolisis tipo Kirghize
Dermatoleucodistrofia
Dermatomiositis
Dermatosis pustulosa subcórnea
Dermo odonto displasia
Dermoide anular de la córnea
Dermopatía restrictiva letal
Desbuquois, síndrome de

JP
JP

Resolución 1841 de 2013

Por la cual se adopta el Plan Decenal de Salud Pública 2012-2021.

EL MINISTRO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL,

en ejercicio de sus atribuciones legales, en especial, las conferidas en el artículo 6° de la Ley 1438 de 2011 y en desarrollo de lo establecido en los artículos 42 de la Ley 715 de 2001 y 2° del Decreto-ley 4107 de 2011, y

CONSIDERANDO:

Que el artículo 6° de la Ley 1438 de 2011 establece: “Plan Decenal para la Salud Pública. El Ministerio de la Protección Social elaborará un Plan Decenal de Salud Pública a través de un proceso amplio de participación social y en el marco de la estrategia de atención primaria en salud, en el cual deben confluir las políticas sectoriales para mejorar el estado de salud de la población, incluyendo la salud mental, garantizando que el proceso de participación social sea eficaz, mediante la promoción de la capacitación de la ciudadanía y de las organizaciones sociales. (...)”;

Que en desarrollo de la norma anteriormente señalada, se hace necesario expedir el Plan Decenal de Salud Pública para los años 2012-2021, el cual se enmarca en los resultados arrojados en virtud del proceso de participación social, sectorial e intersectorial, constituyéndose en una política pública de gran impacto social, que orientará la salud pública del país en los próximos diez (10) años;

En mérito de lo expuesto,

RESUELVE:

Artículo 1°. Plan decenal de salud pública. Adóptese el Plan Decenal de Salud Pública 2012-2021, contenido en el Anexo Técnico que forma parte integral de la presente resolución, el cual será de obligatorio cumplimiento tanto para los integrantes del Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS), como del Sistema de Protección Social, en el ámbito de sus competencias y obligaciones.

Parágrafo 1°. Los demás actores y sectores que ejerzan acciones y funciones relacionadas con la intervención de los determinantes sociales de la salud, concurrirán al desarrollo y cumplimiento de los objetivos, estrategias, metas y demás aspectos señalados en el mencionado Plan.

Parágrafo 2°. El anexo técnico contenido del Plan Decenal de Salud Pública 2012-2021, de que trata este artículo, se publicará en la página web del Ministerio de Salud y Protección Social y en otros dispositivos de acceso electrónico.

Artículo 2°. Responsabilidades de las entidades territoriales. Las entidades territoriales de acuerdo con sus competencias y necesidades, condiciones y características de su territorio, deberán adaptar y adoptar los contenidos establecidos en el Plan Decenal de Salud Pública 2012-2021, en cada cuatrienio a través del Plan Territorial de Salud y coordinar su implementación en su área de influencia, de conformidad con los lineamientos que para el efecto defina este Ministerio.

Artículo 3°. Implementación y ejecución del Plan Decenal de Salud Pública. El Plan Decenal de Salud Pública 2012-2021, será implementado y ejecutado por las entidades territoriales, las entidades administradoras de planes de beneficios, las instituciones prestadoras de servicios de salud y las entidades adscritas al Ministerio de Salud y Protección Social, en coordinación con

los demás sectores que ejerzan acciones y funciones relacionadas con los determinantes sociales de la salud.

Artículo 4°. Monitoreo, seguimiento y evaluación del Plan Decenal de Salud Pública. Constituirá responsabilidad de las entidades territoriales realizar el monitoreo, seguimiento y evaluación del Plan Decenal de Salud Pública 2012-2021 en su jurisdicción, de acuerdo con la metodología, condiciones y periodicidad definidas por el Ministerio de Salud y Protección Social, sin perjuicio de que este, realice la correspondiente evaluación al Plan.

Artículo 5°. Armonización de las políticas públicas y coordinación intersectorial. La coordinación, armonización y seguimiento de las acciones para el manejo de los determinantes sociales de la salud y el desarrollo de las políticas públicas en esta materia, se abordarán en la Comisión Intersectorial de Salud Pública, en cumplimiento de lo previsto en el parágrafo 1° del artículo 7° de la Ley 1438 de 2011 y las normas que lo modifiquen, adicionen o sustituyan.

Artículo 6°. Vigencia y derogatorias. La presente resolución rige a partir de la fecha de su publicación y deroga las disposiciones que le sean contrarias.

Publíquese y cúmplase.

Dada en Bogotá, D. C., a 28 de mayo de 2013.

El Ministro de Salud y Protección Social,

Alejandro Gaviria Uribe.

NOTA: Publicada en el Diario Oficial 48811 de junio 4 de 2013

[Resolución 3681 de 2013](#)

Por la cual se definen los contenidos y requerimientos técnicos de la información a reportar, por una única vez, a la Cuenta de Alto Costo, para la elaboración del censo de pacientes con enfermedades huérfanas.

EL MINISTRO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL

,

en ejercicio de sus atribuciones legales, en especial las conferidas por el numeral 7 del artículo 173 de la Ley 100 de 1993, el artículo 2o del Decreto-ley 4107 de 2011 y en desarrollo de lo dispuesto en el artículo 4o del Decreto 1954 de 2012, y

CONSIDERANDO:

Que en cumplimiento de la Ley 1392 de 2010, el Gobierno Nacional expidió el Decreto 1954 de 2012, mediante el cual se establecieron las condiciones y procedimientos para implementar el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas definidas en la Resolución 430 de 2013.

Que el artículo 4o del Decreto 1954 de 2012 señala las fases para la recopilación y consolidación de la información de pacientes con enfermedades huérfanas, disponiendo que en la fase inicial se elaborará el censo de pacientes con dichas patologías, según la información que reporten a la Cuenta de Alto Costo, por una única vez, las Entidades Promotoras de Salud (EPS), entidades pertenecientes al régimen de excepción de salud y las Direcciones Departamentales, Distritales y Municipales de Salud.

Que para iniciar la recopilación y consolidación de la información de que trata el artículo anterior, se hace necesario establecer los contenidos y requerimientos técnicos del reporte a la Cuenta de Alto Costo, para la elaboración del censo de las personas con enfermedades huérfanas. Que este Ministerio como regulador del Sistema General de Seguridad Social en Salud, en el marco de lo dispuesto en el numeral 7 del artículo 173 de la Ley 100 de 1993, se encuentra facultado para definir las condiciones de recolección, transferencia y difusión de la información en el Sistema a cargo de sus actores independientemente de la naturaleza jurídica de estos.

En mérito de lo expuesto,

RESUELVE:

ARTÍCULO 1o. OBJETO. La presente resolución tiene por objeto definir los contenidos y requerimientos técnicos de la información a reportar por una única vez a la Cuenta de Alto Costo, para la elaboración del censo de pacientes con enfermedades huérfanas.

ARTÍCULO 2o. DESTINATARIOS. Deberán reportar la información de que trata la presente resolución las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS), las Entidades

Administradoras de Planes de Beneficios de Salud (EAPB) incluidas las de régimen de excepción y régimen especial de salud y las Direcciones Departamentales, Distritales y Municipales de Salud.

PARÁGRAFO. Las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS) reportarán a las Entidades Promotoras de Salud (EPS), a las del régimen de excepción y a las Direcciones Distritales y Municipales de Salud, la información en el Anexo Técnico que hace parte integral

de la presente resolución. De la misma manera, las Direcciones Municipales reportarán a la Dirección Departamental respectiva.

ARTÍCULO 3o. REPORTE DE LA INFORMACIÓN. La información de los pacientes diagnosticados con enfermedades huérfanas deberá reportarse a través de la Cuenta de Alto Costo (<http://www.cuentadealtocosto.org>).

ARTÍCULO 4o. ESTRUCTURA DE LA INFORMACIÓN. La estructura que deberá contener el reporte de la información, para la elaboración del censo de pacientes con enfermedades huérfanas, se establece en el Anexo Técnico que hace parte integral de la presente resolución.

PARÁGRAFO. La Dirección de Epidemiología y Demografía y la Oficina de Tecnologías de la Información y Comunicación (OTIC) de este Ministerio podrán efectuar ajustes y/o modificaciones al Anexo Técnico que hace parte integral de la presente resolución.

ARTÍCULO 5o. FECHAS DE CORTE Y REPORTE DE LA INFORMACIÓN. La fecha límite de corte de la información que deberá reportarse para efectos del censo de pacientes con enfermedades huérfanas será el 30 de agosto de 2013 y la fecha máxima para su entrega a la Cuenta de Alto Costo será el 15 de noviembre de 2013.

ARTÍCULO 6o. CERTIFICACIÓN DE VERACIDAD DE LA INFORMACIÓN. El representante legal de las entidades obligadas a reportar la información de que trata la presente resolución deberá enviar, por una única vez, comunicación dirigida a la Dirección Ejecutiva de la Cuenta de Alto Costo con copia a la Dirección de Epidemiología y Demografía del Ministerio de Salud y Protección Social, en la que se certifique la veracidad de la información suministrada y el número de radicación generado por el aplicativo de recepción de la base de datos.

PARÁGRAFO. El representante legal de cada entidad será el responsable de la calidad de la información que se remita en cumplimiento de lo dispuesto en la presente resolución.

ARTÍCULO 7o. INCUMPLIMIENTO DEL REPORTE. En caso de que los destinatarios de la presente resolución incumplan la entrega de información o la entreguen fuera de los términos previstos, dicha situación será puesta en conocimiento de la Superintendencia Nacional de Salud, quien en el marco de sus competencias iniciará las investigaciones e impondrá las sanciones a que hubiere lugar.

ARTÍCULO 8o. VIGENCIA Y DEROGATORIAS. La presente resolución rige a partir de la fecha de su publicación y deroga las disposiciones que le sean contrarias.

Publíquese y cúmplase.

Dada en Bogotá, D. C., a 19 de septiembre de 2013.

El Ministro de Salud y Protección Social,

ALEJANDRO GAVIRIA URIBE. ANEXO TÉCNICO.

CONTENIDOS Y REQUERIMIENTOS TÉCNICOS DE LA INFORMACIÓN A REPORTAR
PARA EL CENSO DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS.

Las Entidades Administradoras de Planes de Beneficios de Salud (EAPB) incluidas las de régimen de excepción y régimen especial de salud y las Direcciones Departamentales y Distritales enviarán a la Cuenta de Alto Costo en la fecha de reporte prevista, un archivo en texto plano, delimitado por tabulaciones, donde cada fila o registro representa un paciente con enfermedad huérfana, que a la fecha del respectivo corte y a la fecha de reporte se encontraba

afiliado en la respectiva entidad reportante. Las Direcciones Departamentales de Salud consolidarán la información de las direcciones municipales de salud correspondientes.

1. CARACTERÍSTICAS DE LOS ARCHIVOS PLANOS

Cada registro del archivo debe contener exactamente la totalidad de los campos diligenciados, los cuales deben corresponder a las variables que se definen en la estructura de variables del presente anexo técnico. Todos los campos son obligatorios y deben cumplir con las siguientes especificaciones técnicas:

- a) En el anexo técnico de los archivos, el tipo de campo corresponde a los siguientes: A-Alfanumérico; N-Numérico; D-Decimal; F-Fecha;
- b) Todos los datos deben ser grabados como texto en archivos planos de formato ANSI, con extensión .txt;
- c) El formato del nombre del archivo es AAAAMMDD_CODEPS_ENFHUERFANAS.txt, donde AAAAMMDD corresponde a la fecha de reporte definida en el artículo 4o de la presente resolución y CODEPS al código de seis caracteres o el código del departamento o distrito según DIVIPOLA en caso de las entidades departamentales y distritales de salud;
- d) Como separadores de campos se deben usar tabulaciones;
- e) Ningún dato en el campo debe venir encerrado entre comillas (“”) ni ningún otro carácter especial;
- f) Los campos numéricos deben venir sin ningún formato de valor ni separación de miles. Para los campos que se permita valores decimales, se debe usar el punto (.) como separador de decimales;

- g) Los campos de tipo fecha deben venir en formato AAAA-MM-DD incluido el carácter guion, a excepción de las fechas que hacen parte del nombre de los archivos;
- h) Las longitudes de campos definidas en este anexo técnico se deben entender como el tamaño máximo del campo, es decir que los datos pueden tener una longitud menor al tamaño máximo;
- i) Los valores registrados en los archivos planos no deben tener ninguna justificación, por lo tanto no se les debe completar con ceros ni espacios;
- j) Tener en cuenta que cuando los códigos traen CEROS, estos no pueden ser reemplazados por la vocal 'O' la cual es un carácter diferente a cero;
- k) Los archivos planos no deben traer ningún carácter especial de fin de archivo ni de final de registro. Se utiliza el ENTER como fin de registro.

Para apoyar la consolidación de la base de datos de reporte por parte de las Entidades Administradoras de Planes de Beneficios de Salud (EAPB) incluidas las de régimen de excepción y régimen especial de salud y las Direcciones Departamentales y Distritales y Municipales de Salud, la Cuenta de Alto Costo publicará un instructivo pormenorizado que aclare las preguntas que surjan durante el proceso.

2. ESTRUCTURA DE LA BASE DE DATOS A REPORTAR

Num	Nombre del Campo	Tipo	Longitud Máxima del Campo	Valores Permitidos
Identificación general de la Entidad y el Usuario				
1	Primer nombre del usuario	A	20	Escriba el primer nombre del usuario. Escriba el segundo nombre del usuario. Utilice "NONE", en mayúscula sostenida, cuando el usuario no tiene segundo nombre (NONE="Ningún Otro Nombre Escrito").
2	Segundo nombre del usuario	A	30	
3	Primer apellido del usuario	A	20	

4	Segundo apellido del usuario	A	30	<p>Escriba el segundo apellido del usuario. . Utilice “NOAP”, en mayúscula sostenida, cuando el usuario no tiene segundo apellido (NOAP=Ningún Otro Apellido”).</p> <p>Clase de identificación del afiliado según los siguientes tipos: TI=Tarjeta Identidad, CC=Cédula de Ciudadanía, CE=Cédula Extranjería, PA=Pasaporte, RC=Registro Civil, NU=Número Único de Identificación Personal, MS=Menor sin Identificación (solo para el Régimen Subsidiado), AS=Adulto sin Identificación (solo para el Régimen Subsidiado).</p>
5	Tipo de identificación del usuario	A	2	
6	Número de identificación del usuario	A	30	Número de identificación del usuario, según el tipo de identificación
7	Fecha de Nacimiento	F	10	Fecha de nacimiento del usuario en el formato AAAA-MM-DD.
8	Sexo	A	1	M= masculino, F=femenino
9	Código de nivel educativo	N	2	Registre el máximo nivel educativo alcanzado (completo o incompleto): 1=Preescolar; 2=Básica Primaria; 3=Básica Secundaria; 4=Media Académica o Clásica; 5=Media Técnica (Bachillerato Técnico); 6=Normalista; 7=Técnica Profesional; 8=Tecnológica; 9=Profesional; 10=Especialización; 11=Maestría; 12=Doctorado, 13= Ninguno
10	Código de ocupación	A	4	Código según la Clasificación Internacional Uniforme de Ocupaciones. Si no existe información registrar 9999 y si no aplica 9998
11	Régimen de afiliación al SGSS	N	1	C=Régimen Contributivo, S=Régimen Subsidiado, P=Regímenes de excepción, E=Especial, N=No asegurado
12	Código de la EPS o de la entidad territorial	A	6	Cuando el usuario tenga EPS u otra EOC escriba el código de la empresa aseguradora que registra al usuario (EPS/EOC/EPSI/ESS/CCF/EAS). Cuando el usuario sea notificado por entidad territorial escriba el código de departamento y municipio según DANE.
13	Código de pertenencia étnica	N	1	1=indígena, 2=ROM (gitano), 3=raizal del archipiélago de San Andrés, Providencia, 4=palenquero de San Basilio, 5=negro(a), mulato (a), afrocolombiano (a) o afrodescendiente, 7= Ninguna de las anteriores

14	Grupo Poblacional	N	1	1=indigentes, 2=población infantil a cargo del ICBF, 3=madres comunitarias, 11=población raizal, 12=población en centros psiquiátricos, 13=migratorio, 35=trabajador urbano, 36=trabajador rural, 37=víctima de violencia armada, 38=jóvenes vulnerables rurales, 39=jóvenes vulnerables urbanos, 50=discapacitado - el sistema nervioso, 51=discapacitado – los ojos, 52=discapacitado – los oídos, 53=discapacitado – los demás órganos de los sentidos (olfato, tacto y gusto), 54=discapacitado – la voz y el habla, 55=discapacitado – el sistema cardiorrespiratorio y las defensas, 56=discapacitado – la digestión, el metabolismo, las hormonas, 57=discapacitado – el sistema genital y reproductivo, 58=discapacitado – el movimiento del cuerpo, manos, brazos, piernas, 59=discapacitado – la piel, 60=discapacitado – otra, ND= no definido
15	Código municipio de residencia	A	5	Código del municipio en donde reside el afiliado según la división político-administrativa – DANE.
Información relacionada al diagnostico del usuario				
16	Nombre de la enfermedad huérfana	A	100	Del listado de enfermedades de interés seleccione la enfermedad huérfana (rara) diagnosticada al usuario.
17	Fecha del diagnostico de la enfermedad	F	10	Fecha en que se realizó la primera prueba diagnóstica o clínica que llevó al proceso diagnóstico de la enfermedad en el formato AAAA-MM-DD. Si conoce solo el año y el mes, registre el día 15. Si conoce solamente el año registre el año e incluya 06 como mes y 30 como día. Si la fecha es completamente desconocida registre 1800- 01-01.
18	Tipo de diagnostico Código valido de habilitación de la	N	1	Registre 1= Diagnóstico confirmado/ Registre 2= Diagnóstico presuntivo
19	IPS donde se realiza la confirmación diagnostica	A	12	código de habilitación de IPS
20	Tipo de aseguramiento al momento del diagnostico	N	1	REGISTRE: 1=el usuario fue diagnosticado en la misma EPS que notifica, 2=el usuario fue diagnosticado en una EPS diferente a la que notifica, 3=el usuario estaba como vinculado a cargo de una entidad territorial, 4=el usuario estaba en regímenes de excepción, 5=el usuario no tenía algún tipo de aseguramiento,

9= desconocido

21	Código de la EPS o de la entidad territorial en donde se realizó el diagnóstico	A	6	Si el usuario tenía EPS u otra EOC al momento del diagnóstico, escriba el código de la empresa aseguradora que registra al usuario (EPS/EOC/EPSI/ESS/CCF/EAS). Si el usuario estaba a cargo de entidad territorial, escriba el código de departamento y municipio según DANE
----	---	---	---	--

Información relacionada al diagnóstico del usuario

22	Código de habilitación de la IPS donde se hace el seguimiento o es tratado el usuario actualmente	A	12	Código de habilitación de IPS, 9998=no aplica (no se le realiza seguimiento al usuario y no está siendo tratado actualmente), 9999=desconocido
23	Fecha de ingreso a esta IPS	F	10	Fecha en la que el usuario inició tratamiento en la IPS que le realiza seguimiento en el formato AAAA-MM-DD. Si conoce solo el año y el mes, registre el día 15. Si conoce solamente el año, registre el año e incluya 06 como mes y 30 como día. Si la fecha es completamente desconocida, registre 1800-01-01. Si no aplica, registre 1845-01-01.
24	Código municipio de esta IPS	A	5	Código del municipio donde se ubica la IPS tratante principal o actual según la división político-administrativa – DANE.
25	Dirección (ubicación) de esta IPS que realiza seguimiento o atiende actualmente al usuario	A	50	Escriba la dirección completa de la IPS que realiza seguimiento o está atendiendo el usuario actualmente.
26	Situación actual de discapacidad	N	1	Registre si el usuario tiene algún tipo de discapacidad. 1=sí, 2=no, 9=desconocido
27	¿Recibe el usuario actualmente medicamentos, suplencia vitamínica, hormonal u otras?	N	1	Medicación, servicios y procedimientos que recibe el usuario actualmente Escriba el código CUM de otro de los medicamentos que el usuario está recibiendo, 9997=no aplica, el usuario no recibe esta cantidad de medicamentos, 9998=no aplica, respondió 2 o 99 en la pregunta 27, 9999=desconocido

28	Fecha de inicio del primer medicamento dentro de la medicación actual que recibe o es administrada al usuario	F	10	Escriba el código CUM de otro de los medicamentos que el usuario está recibiendo, 9997=no aplica, el usuario no recibe esta cantidad de medicamentos, 9998=no aplica, respondió 2 o 99 en la pregunta 27, 9999=desconocido
29	Medicamento 1 está formulado para el manejo de la enfermedad administrado actualmente al usuario (POS)	A	20	Escriba el código CUM de otro de los medicamentos que el usuario está recibiendo, 9997=no aplica, el usuario no recibe esta cantidad de medicamentos, 9998=no aplica, respondió 2 o 99 en la pregunta 27, 9999=desconocido
30	Medicamento 2 está formulado para el manejo de la enfermedad administrado actualmente al usuario (POS)	A	20	Escriba el código CUM de otro de los medicamentos que el usuario está recibiendo, 9997=no aplica, el usuario no recibe esta cantidad de medicamentos, 9998=no aplica, respondió 2 o 99 en la pregunta 27, 9999=desconocido
31	Medicamento 3 está formulado para el manejo de la enfermedad administrado actualmente al usuario (POS)	A	20	Escriba el código CUM de otro de los medicamentos que el usuario está recibiendo, 9997=no aplica, el usuario no recibe esta cantidad de medicamentos, 9998=no aplica, respondió 2 o 99 en la pregunta 27, 9999=desconocido
32	Medicamento 4 está formulado para el manejo de la enfermedad administrado actualmente al usuario (POS)	A	20	Escriba el código CUM de otro de los medicamentos que el usuario está recibiendo, 9997=no aplica, el usuario no recibe esta cantidad de medicamentos, 9998=no aplica, respondió 2 o 99 en la pregunta 27, 9999=desconocido
33	Medicamento 5 está formulado para el manejo de la enfermedad administrado actualmente al usuario (POS)	A	20	Escriba el código CUM de otro de los medicamentos que el usuario está recibiendo, 9997=no aplica, el usuario no recibe esta cantidad de medicamentos, 9998=no aplica, respondió 2 o 99 en la pregunta 27, 9999=desconocido
34	Medicamento 1 está formulado para el manejo de la enfermedad administrado actualmente al usuario (NO POS)	A	20	1=Sí, 2=No, 9998=no aplica, 9999=desconocido

35	Medicamento 2 está formulado para el manejo de la enfermedad administrado actualmente al usuario (NO POS)	A	20	Escriba el código CUPS de uno de los procedimientos o servicios que el usuario está recibiendo, 9998=no aplica, 9999=desconocido
36	Medicamento 3 está formulado para el manejo de la enfermedad administrado actualmente al usuario (PNO POS)	A	20	Escriba el código CUPS de uno de los procedimientos o servicios que el usuario está recibiendo, 9998=no aplica, 9999=desconocido
37	Medicamento 4 está formulado para el manejo de la enfermedad administrado actualmente al usuario (NO POS)	A	20	Escriba el código CUPS de uno de los procedimientos o servicios que el usuario está recibiendo, 9998=no aplica, 9999=desconocido
38	Medicamento 5 está formulado para el manejo de la enfermedad administrado actualmente al usuario (NO POS)	A	20	Escriba el código CUPS de uno de los procedimientos o servicios que el usuario está recibiendo, 9998=no aplica, 9999=desconocido
39	¿Se le está prestando actualmente al usuario un servicio o procedimiento para el manejo de su enfermedad?	N	4	Escriba el código CUPS de uno de los procedimientos o servicios que el usuario está recibiendo, 9998=no aplica, 9999=desconocido
40	procedimiento o servicio 1 que está siendo ofrecido actualmente al usuario	A	20	Escriba el código CUPS de uno de los procedimientos o servicios que el usuario está recibiendo, 9998=no aplica, 9999=desconocido
41	procedimiento o servicio 2 que está siendo ofrecido actualmente al usuario	A	20	Escriba el código CUPS de uno de los procedimientos o servicios que el usuario está recibiendo, 9998=no aplica, 9999=desconocido

42	procedimiento o servicio 3 que está siendo ofrecido actualmente al usuario	A	20	Escriba el código CUPS de uno de los procedimientos o servicios que el usuario está recibiendo, 9998=no aplica, 9999=desconocido
43	procedimiento o servicio 4 que está siendo ofrecido actualmente al usuario	A	20	Escriba el código CUPS de uno de los procedimientos o servicios que el usuario está recibiendo, 9998=no aplica, 9999=desconocido
44	procedimiento o servicio 5 que está siendo ofrecido actualmente al usuario	A	20	Escriba el código CUPS de uno de los procedimientos o servicios que el usuario está recibiendo, 9998=no aplica, 9999=desconocido
45	Primer nombre del médico tratante principal	A	20	Escriba el primer nombre del médico tratante principal.
46	Segundo Nombre del Médico tatante principal	A	30	Escriba el segundo nombre del médico tratante principal.
47	Primer apellido del médico tratante principal	A	20	Escriba el primer apellido del médico tratante principal.
48	Segundo apellido del médico tratante principal	A	30	Escriba el segundo apellido del médico tratante principal.
49	Tipo de identificacion del médico tratante principal	A	2	Tipo de identificación del médico tratante según los siguientes tipos: TI=Tarjeta Identidad, CC=Cédula de Ciudadanía, CE=Cédula Extranjería, PA=Pasaporte.
50	Número de identificacion del médico tratante principal	A	20	Número de identificación del médico tratante
51	Telefono de la IPS tratante principal	A	30	Escriba teléfono(s) de contacto con la IPS
52	Costo total POS de la atencion al usuario en el ultimo año calendario (del primero de Enero al 31 de diciembre de 2012)	N	10	En número (pesos) y sin signos de puntuación

53	Costo total NO POS de la atención al usuario en el último año calendario (del primero de Enero al 31 de diciembre de 2012)	N	10	En número (pesos) y sin signos de puntuación
----	--	---	----	--

Ley estatutaria de 2014

Por medio de la cual se regula el derecho fundamental a la salud y se dictan otras disposiciones

CAPÍTULO I

Objeto, elementos esenciales, principios, derechos y deberes

Artículo 1°. Objeto. La presente ley tiene por objeto garantizar el derecho fundamental a la salud, regularlo y establecer sus mecanismos de protección.

Artículo 2°. Naturaleza y contenido del derecho fundamental a la salud. El derecho fundamental a la salud es autónomo e irrenunciable en lo individual y en lo colectivo.

Comprende el acceso a los servicios de salud de manera oportuna, eficaz y con calidad para la preservación, el mejoramiento y la promoción de la salud. El Estado adoptará políticas para asegurar la igualdad de trato y oportunidades en el acceso a las actividades de promoción, prevención, diagnóstico, tratamiento, rehabilitación y paliación para todas las personas. De conformidad con el artículo 49 de la Constitución Política, su prestación como servicio público

esencial obligatorio, se ejecuta bajo la indelegable dirección, supervisión, organización, regulación, coordinación y control del Estado.

Artículo 3°. **Ámbito de aplicación.** La presente ley se aplica a todos los agentes, usuarios y demás que intervengan de manera directa o indirecta, en la garantía del derecho fundamental a la salud.

Artículo 4°. **Definición de Sistema de Salud.** Es el conjunto articulado y armónico de principios y normas; políticas públicas; instituciones; competencias y procedimientos; facultades, obligaciones, derechos y deberes; financiamiento; controles; información y evaluación, que el Estado disponga para la garantía y materialización del derecho fundamental de la salud.

Artículo 5°. **Obligaciones del Estado.** El Estado es responsable de respetar, proteger y garantizar el goce efectivo del derecho fundamental a la salud; para ello deberá:

- a) Abstenerse de afectar directa o indirectamente en el disfrute del derecho fundamental a la salud, de adoptar decisiones que lleven al deterioro de la salud de la población y de realizar cualquier acción u omisión que pueda resultar en un daño en la salud de las personas;
- b) Formular y adoptar políticas de salud dirigidas a garantizar el goce efectivo del derecho en igualdad de trato y oportunidades para toda la población, asegurando para ello la coordinación armónica de las acciones de todos los agentes del Sistema;

- c) Formular y adoptar políticas que propendan por la promoción de la salud, prevención y atención de la enfermedad y rehabilitación de sus secuelas, mediante acciones colectivas e individuales;
- d) Establecer mecanismos para evitar la violación del derecho fundamental a la salud y determinar su régimen sancionatorio;
- e) Ejercer una adecuada inspección, vigilancia y control mediante un órgano y/o las entidades especializadas que se determinen para el efecto;
- f) Velar por el cumplimiento de los principios del derecho fundamental a la salud en todo el territorio nacional, según las necesidades de salud de la población;
- g) Realizar el seguimiento continuo de la evolución de las condiciones de salud de la población a lo largo del ciclo de vida de las personas;
- h) Realizar evaluaciones sobre los resultados de goce efectivo del derecho fundamental a la salud, en función de sus principios y sobre la forma como el Sistema avanza de manera razonable y progresiva en la garantía al derecho fundamental de salud;
- i) Adoptar la regulación y las políticas indispensables para financiar de manera sostenible los servicios de salud y garantizar el flujo de los recursos para atender de manera oportuna y suficiente las necesidades en salud de la población;
- j) Intervenir el mercado de medicamentos, dispositivos médicos e insumos en salud con el fin de optimizar su utilización, evitar las inequidades en el acceso, asegurar la calidad de los mismos o en general cuando pueda derivarse una grave afectación de la prestación del servicio.

Artículo 6°. Elementos y principios del derecho fundamental a la salud. El derecho fundamental a la salud incluye los siguientes elementos esenciales e interrelacionados:

a) Disponibilidad. El Estado deberá garantizar la existencia de servicios y tecnologías e instituciones de salud, así como de programas de salud y personal médico y profesional competente;

b) Aceptabilidad. Los diferentes agentes del sistema deberán ser respetuosos de la ética médica así como de las diversas culturas de las personas, minorías étnicas, pueblos y comunidades, respetando sus particularidades socioculturales y cosmovisión de la salud, permitiendo su participación en las decisiones del sistema de salud que le afecten, de conformidad con el artículo 12 de la presente ley y responder adecuadamente a las necesidades de salud relacionadas con el género y el ciclo de vida. Los establecimientos deberán prestar los servicios para mejorar el estado de salud de las personas dentro del respeto a la confidencialidad;

c) Accesibilidad. Los servicios y tecnologías de salud deben ser accesibles a todos, en condiciones de igualdad, dentro del respeto a las especificidades de los diversos grupos vulnerables y al pluralismo cultural. La accesibilidad comprende la no discriminación, la accesibilidad física, la asequibilidad económica y el acceso a la información;

d) Calidad e idoneidad profesional. Los establecimientos, servicios y tecnologías de salud deberán estar centrados en el usuario, ser apropiados desde el punto de vista médico y técnico y responder a estándares de calidad aceptados por las comunidades científicas. Ello requiere, entre otros, personal de la salud adecuadamente competente, enriquecida con educación continua e investigación científica y una evaluación oportuna de la calidad de los servicios y tecnologías ofrecidos.

Así mismo, el derecho fundamental a la salud comporta los siguientes principios:

- a) Universalidad. Los residentes en el territorio colombiano gozarán efectivamente del derecho fundamental a la salud en todas las etapas de la vida;
- b) Pro hómine. Las autoridades y demás actores del sistema de salud, adoptarán la interpretación de las normas vigentes que sea más favorable a la protección del derecho fundamental a la salud de las personas;
- c) Equidad. El Estado debe adoptar políticas públicas dirigidas específicamente al mejoramiento de la salud de personas de escasos recursos, de los grupos vulnerables y de los sujetos de especial protección;
- d) Continuidad. Las personas tienen derecho a recibir los servicios de salud de manera continua. Una vez la provisión de un servicio ha sido iniciada, este no podrá ser interrumpido de manera intempestiva y arbitraria por razones administrativas o económicas;
- e) Oportunidad. La prestación de los servicios y tecnologías de salud que se requieran con necesidad deben proveerse sin dilaciones que puedan agravar la condición de salud de las personas;
- f) Prevalencia de derechos. El Estado debe implementar medidas concretas y específicas para garantizar la atención integral a niñas, niños y adolescentes. En cumplimiento de sus derechos prevalentes establecidos por la Constitución Política. Dichas medidas se formularán por ciclos vitales: prenatal hasta seis (6) años, de los (7) a los catorce (14) años, y de los quince (15) a los dieciocho (18) años;
- g) Progresividad del derecho. El Estado promoverá la correspondiente ampliación gradual y continua del acceso a los servicios y tecnologías de salud, la mejora en su

prestación, la ampliación de capacidad instalada del sistema de salud y el mejoramiento del talento humano, así como la reducción gradual y continua de barreras culturales, económicas, geográficas, administrativas y tecnológicas que impidan el goce efectivo del derecho fundamental a la salud;

h) Libre elección. Las personas tienen la libertad de elegir sus entidades de salud dentro de la oferta disponible según las normas de habilitación;

i) Sostenibilidad. El Estado dispondrá, por los medios que la ley estime apropiados, los recursos necesarios y suficientes para asegurar progresivamente el goce efectivo del derecho fundamental a la salud, de conformidad con las normas constitucionales de sostenibilidad fiscal;

j) Solidaridad. El sistema está basado en el mutuo apoyo entre las personas, generaciones, los sectores económicos, las regiones y las comunidades;

k) Eficiencia. El sistema de salud debe procurar por la mejor utilización social y económica de los recursos, servicios y tecnologías disponibles para garantizar el derecho a la salud de toda la población;

l) Interculturalidad. Es el respeto por las diferencias culturales existentes en el país y en el ámbito global, así como el esfuerzo deliberado por construir mecanismos que integren tales diferencias en la salud, en las condiciones de vida y en los servicios de atención integral de las enfermedades, a partir del reconocimiento de los saberes, prácticas y medios tradicionales, alternativos y complementarios para la recuperación de la salud en el ámbito global;

m) Protección a los pueblos indígenas. Para los pueblos indígenas el Estado reconoce y garantiza el derecho fundamental a la salud integral, entendida según sus propias

cosmovisiones y conceptos, que se desarrolla en el Sistema Indígena de Salud Propio e Intercultural (SISPI);

n) Protección pueblos y comunidades indígenas, ROM y negras, afrocolombianas, raizales y palenqueras. Para los pueblos y comunidades indígenas, ROM y negras, afrocolombianas, raizales y palenqueras, se garantizará el derecho a la salud como fundamental y se aplicará de manera concertada con ellos, respetando sus costumbres.

Parágrafo. Los principios enunciados en este artículo se deberán interpretar de manera armónica sin privilegiar alguno de ellos sobre los demás. Lo anterior no obsta para que sean adoptadas acciones afirmativas en beneficio de sujetos de especial protección constitucional como la promoción del interés superior de las niñas, niños y mujeres en estado de embarazo y personas de escasos recursos, grupos vulnerables y sujetos de especial protección.

Artículo 7°. Evaluación anual de los indicadores del goce efectivo. El Ministerio de Salud y Protección Social divulgará evaluaciones anuales sobre los resultados de goce efectivo del derecho fundamental a la salud, en función de los elementos esenciales de accesibilidad, disponibilidad, aceptabilidad y calidad.

Con base en los resultados de dicha evaluación se deberán diseñar e implementar políticas públicas tendientes a mejorar las condiciones de salud de la población.

El informe sobre la evolución de los indicadores de goce efectivo del derecho fundamental a la salud deberá ser presentado a todos los agentes del sistema.

Artículo 8°. La integralidad. Los servicios y tecnologías de salud deberán ser suministrados de manera completa para prevenir, paliar o curar la enfermedad, con independencia del origen de la

enfermedad o condición de salud, del sistema de provisión, cubrimiento o financiación definido por el legislador. No podrá fragmentarse la responsabilidad en la prestación de un servicio de salud específico en desmedro de la salud del usuario.

En los casos en los que exista duda sobre el alcance de un servicio o tecnología de salud cubierto por el Estado, se entenderá que este comprende todos los elementos esenciales para lograr su objetivo médico respecto de la necesidad específica de salud diagnosticada.

Parágrafo. Para efectos del presente artículo se entiende por tecnología o servicio de salud aquellos directamente relacionados con el tratamiento y el cumplimiento del objetivo preventivo o terapéutico. Aquellos servicios de carácter individual que no estén directamente relacionados con el tratamiento y cumplimiento del objetivo preventivo o terapéutico, podrán ser financiados, en caso de que no existiese capacidad de pago, con recursos diferentes a los destinados al cubrimiento de los servicios y tecnologías en salud, en el marco de las políticas sociales del Estado.

Artículo 9°. Determinantes sociales de salud. Es deber del Estado adoptar políticas públicas dirigidas a lograr la reducción de las desigualdades de los determinantes sociales de la salud que incidan en el goce efectivo del derecho a la salud, promover el mejoramiento de la salud, prevenir la enfermedad y elevar el nivel de la calidad de vida. Estas políticas estarán orientadas principalmente al logro de la equidad en salud.

El legislador creará los mecanismos que permitan identificar situaciones o políticas de otros sectores que tienen un impacto directo en los resultados en salud y determinará los procesos para que las autoridades del sector salud participen en la toma de decisiones conducentes al mejoramiento de dichos resultados.

Parágrafo. Se entiende por determinantes sociales de salud aquellos factores que determinan la aparición de la enfermedad, tales como los sociales, económicos, culturales, nutricionales, ambientales, ocupacionales, habitacionales, de educación y de acceso a los servicios públicos, los cuales serán financiados con recursos diferentes a los destinados al cubrimiento de los servicios y tecnologías de salud.

Artículo 10. Derechos y deberes de las personas, relacionados con la prestación del servicio de salud. Las personas tienen los siguientes derechos relacionados con la prestación del servicio de salud:

- a) A acceder a los servicios y tecnologías de salud, que le garanticen una atención integral, oportuna y de alta calidad;
- b) Recibir la atención de urgencias que sea requerida con la oportunidad que su condición amerite sin que sea exigible documento o cancelación de pago previo alguno;
- c) A mantener una comunicación plena, permanente, expresa y clara con el profesional de la salud tratante;
- d) A obtener información clara, apropiada y suficiente por parte del profesional de la salud tratante que le permita tomar decisiones libres, conscientes e informadas respecto de los procedimientos que le vayan a practicar y riesgos de los mismos. Ninguna persona podrá ser obligada, contra su voluntad, a recibir un tratamiento de salud;
- e) A recibir prestaciones de salud en las condiciones y términos consagrados en la ley;
- f) A recibir un trato digno, respetando sus creencias y costumbres, así como las opiniones personales que tengan sobre los procedimientos;

- g) A que la historia clínica sea tratada de manera confidencial y reservada y que únicamente pueda ser conocida por terceros, previa autorización del paciente o en los casos previstos en la ley, y a poder consultar la totalidad de su historia clínica en forma gratuita y a obtener copia de la misma;
- h) A que se le preste durante todo el proceso de la enfermedad, asistencia de calidad por trabajadores de la salud debidamente capacitados y autorizados para ejercer;
- i) A la provisión y acceso oportuno a las tecnologías y a los medicamentos requeridos;
- j) A recibir los servicios de salud en condiciones de higiene, seguridad y respeto a su intimidad;
- k) A la intimidad. Se garantiza la confidencialidad de toda la información que sea suministrada en el ámbito del acceso a los servicios de salud y de las condiciones de salud y enfermedad de la persona, sin perjuicio de la posibilidad de acceso a la misma por los familiares en los eventos autorizados por la ley o las autoridades en las condiciones que esta determine;
- l) A recibir información sobre los canales formales para presentar reclamaciones, quejas, sugerencias y en general, para comunicarse con la administración de las instituciones, así como a recibir una respuesta por escrito;
- m) A solicitar y recibir explicaciones o rendición de cuentas acerca de los costos por los tratamientos de salud recibidos; n) A que se le respete la voluntad de aceptación o negación de la donación de sus órganos de conformidad con la ley;
- o) A no ser sometidos en ningún caso a tratos crueles o inhumanos que afecten su dignidad, ni a ser obligados a soportar sufrimiento evitable, ni obligados a padecer enfermedades que pueden recibir tratamiento;

p) A que no se le trasladen las cargas administrativas y burocráticas que le corresponde asumir a los encargados o intervinientes en la prestación del servicio;

q) Agotar las posibilidades razonables de tratamiento efectivo para la superación de su enfermedad.

Son deberes de las personas relacionados con el servicio de salud, los siguientes:

a) Propender por su auto-cuidado, el de su familia y el de su comunidad;

b) Atender oportunamente las recomendaciones formuladas en los programas de promoción y prevención; c) Actuar de manera solidaria ante las situaciones que pongan en peligro la vida o la salud de las personas; d) Respetar al personal responsable de la prestación y administración de los servicios salud;

e) Usar adecuada y racionalmente las prestaciones ofrecidas, así como los recursos del sistema; f) Cumplir las normas del sistema de salud;

g) Actuar de buena fe frente al sistema de salud;

Comunicado No. 21. Corte Constitucional. Mayo 29 de 2014 4 h) Suministrar de manera oportuna y suficiente la información que se requiera para efectos del servicio;

i) Contribuir solidariamente al financiamiento de los gastos que demande la atención en salud y la seguridad social en salud, de acuerdo con su capacidad de pago.

Parágrafo 1°. Los efectos del incumplimiento de estos deberes solo podrán ser determinados por el legislador. En ningún caso su incumplimiento podrá ser invocado para impedir o restringir el acceso oportuno a servicios de salud requeridos con necesidad.

Parágrafo 2°. El Estado deberá definir las políticas necesarias para promover el cumplimiento de los deberes de las personas, sin perjuicio de lo establecido en el parágrafo 1°.

Artículo 11. Sujetos de especial protección. La atención de niños, niñas y adolescentes, mujeres en estado de embarazo, desplazados, víctimas de violencia y del conflicto armado, la población adulta mayor, personas que sufren de enfermedades huérfanas y personas en condición de discapacidad, gozarán de especial protección por parte del Estado. Su atención en salud no estará limitada por ningún tipo de restricción administrativa o económica. Las instituciones que hagan parte del sector salud deberán definir procesos de atención intersectoriales e interdisciplinarios que le garanticen las mejores condiciones de atención.

En el caso de las mujeres en estado de embarazo, se adoptarán medidas para garantizar el acceso a los servicios de salud que requieren con necesidad durante el embarazo y con posterioridad al mismo y para garantizar que puedan ejercer sus derechos fundamentales en el marco del acceso a servicios de salud.

Parágrafo 1°. Las víctimas de cualquier tipo de violencia sexual tienen derecho a acceder de manera prioritaria a los tratamientos psicológicos y psiquiátricos que requieran.

Parágrafo 2°. En el caso de las personas víctimas de la violencia y del conflicto armado, el Estado desarrollará el programa de atención psicosocial y salud integral a las víctimas de que trata el artículo 137 de la Ley 1448 de 2011.

CAPÍTULO II

Garantía y mecanismos de protección del derecho fundamental a la salud

Artículo 12. Participación en las decisiones del sistema de salud. El derecho fundamental a la salud comprende el derecho de las personas a participar en las decisiones adoptadas por los agentes del sistema de salud que la afectan o interesan. Este derecho incluye:

- a) Participar en la formulación de la política de salud así como en los planes para su implementación;
- b) Participar en las instancias de deliberación, veeduría y seguimiento del Sistema;
- c) Participar en los programas de promoción y prevención que sean establecidos;
- d) Participar en las decisiones de inclusión o exclusión de servicios y tecnologías;
- e) Participar en los procesos de definición de prioridades de salud;
- f) Participar en decisiones que puedan significar una limitación o restricción en las condiciones de acceso a establecimientos de salud;
- g) Participar en la evaluación de los resultados de las políticas de salud.

Artículo 13. Redes de servicios. El sistema de salud estará organizado en redes integrales de servicios de salud, las cuales podrán ser públicas, privadas o mixtas.

Artículo 14. Prohibición de la negación de prestación de servicios. Para acceder a servicios y tecnologías de salud no se requerirá ningún tipo de autorización administrativa entre el prestador de servicios y la entidad que cumpla la función de gestión de servicios de salud cuando se trate de atención inicial de urgencia y en aquellas circunstancias que determine el Ministerio de Salud y Protección Social.

El Gobierno Nacional definirá los mecanismos idóneos para controlar el uso adecuado y racional de dichos servicios y tecnologías en salud.

Parágrafo 1°. En los casos de negación de los servicios que comprenden el derecho fundamental a la salud con independencia a sus circunstancias, el Congreso de la República definirá mediante

ley las sanciones penales y disciplinarias tanto de los Representantes Legales de las entidades a cargo de la prestación del servicio, como de las demás personas que contribuyeron a la misma.

Parágrafo 2°. Lo anterior sin perjuicio de la tutela.

Artículo 15. Prestaciones de salud. El Sistema garantizará el derecho fundamental a la salud a través de la prestación de servicios y tecnologías, estructurados sobre una concepción integral de la salud, que incluya su promoción, la prevención, la paliación, la atención de la enfermedad y rehabilitación de sus secuelas.

En todo caso, los recursos públicos asignados a la salud no podrán destinarse a financiar servicios y tecnologías en los que se advierta alguno de los siguientes criterios:

- a) Que tengan como finalidad principal un propósito cosmético o suntuario no relacionado con la recuperación o mantenimiento de la capacidad funcional o vital de las personas;
- b) Que no exista evidencia científica sobre su seguridad y eficacia clínica; c) Que no exista evidencia científica sobre su efectividad clínica;
- d) Que su uso no haya sido autorizado por la autoridad competente;
- e) Que se encuentren en fase de experimentación.
- f) Aquellos que se presten en el exterior.

Los servicios o tecnologías que cumplan con esos criterios serán explícitamente excluidos por el Ministerio de Salud y Protección Social o la autoridad competente que determine la ley ordinaria, previo un procedimiento técnico-científico, de carácter público, colectivo, participativo y transparente. En cualquier caso, se deberá evaluar y considerar el criterio de

expertos independientes de alto nivel, de las asociaciones profesionales de la especialidad correspondiente y de los pacientes que serían potencialmente

Comunicado No. 21. Corte Constitucional. Mayo 29 de 2014 5 afectados con la decisión de exclusión. Las decisiones de exclusión no podrán resultar en el fraccionamiento de un servicio de salud previamente cubierto, y ser contrarias al principio de integralidad e interculturalidad.

Para ampliar progresivamente los beneficios la ley ordinaria determinará un mecanismo técnico-científico, de carácter público, colectivo, participativo y transparente, para definir las prestaciones de salud cubiertas por el Sistema.

Parágrafo 1°. El Ministerio de Salud y Protección Social tendrá hasta dos años para implementar lo señalado en el presente artículo. En este lapso el Ministerio podrá desarrollar el mecanismo técnico, participativo y transparente para excluir servicio o tecnologías de salud.

Parágrafo 2o. Sin perjuicio de las acciones de tutela presentadas para proteger directamente el derecho a la salud, la acción de tutela también procederá para garantizar, entre otros, el derecho a la salud contra las providencias proferidas para decidir sobre las demandas de nulidad y otras acciones contencioso administrativas.

Parágrafo 3o. Bajo ninguna circunstancia deberá entenderse que los criterios de exclusión definidos en el presente artículo, afectaran el acceso a tratamientos a las personas que sufren Enfermedades Raras o huérfanas.

Artículo 16. Procedimiento de resolución de conflictos por parte de los profesionales de la salud. Los conflictos o discrepancias en diagnósticos y/o alternativas terapéuticas generadas a partir de la atención, serán dirimidos por las juntas médicas de los prestadores de servicios de salud o por

las juntas médicas de la red de prestadores de servicios salud, utilizando criterios de razonabilidad científica, de acuerdo con el procedimiento que determine la ley.

CAPÍTULO III

Profesionales y trabajadores de la salud

Artículo 17. Autonomía profesional. Se garantiza la autonomía de los profesionales de la salud para adoptar decisiones sobre el diagnóstico y tratamiento de los pacientes que tienen a su cargo. Esta autonomía será ejercida en el marco de esquemas de autorregulación, la ética, la racionalidad y la evidencia científica.

Se prohíbe todo constreñimiento, presión o restricción del ejercicio profesional que atente contra la autonomía de los profesionales de la salud, así como cualquier abuso en el ejercicio profesional que atente contra la seguridad del paciente.

La vulneración de esta disposición será sancionada por los tribunales u organismos profesionales competentes y por los organismos de inspección, vigilancia y control en el ámbito de sus competencias.

Parágrafo. Queda expresamente prohibida la promoción u otorgamiento de cualquier tipo de prebendas o dadivas a profesionales y trabajadores de la salud en el marco de su ejercicio laboral, sean estas en dinero o en especie por parte de proveedores; empresas farmacéuticas, productoras, distribuidoras o comercializadoras de medicamentos o de insumos, dispositivos y/o equipos médicos o similares.

Artículo 18. Respeto a la dignidad de los profesionales y trabajadores de la salud. Los trabajadores, y en general el talento humano en salud, estarán amparados por condiciones laborales justas y dignas, con estabilidad y facilidades para incrementar sus conocimientos, de acuerdo con las necesidades institucionales.

CAPÍTULO IV

Otras disposiciones

Artículo 19. Política para el manejo de la información en salud. Con el fin de alcanzar un manejo veraz, oportuno, pertinente y transparente de los diferentes tipos de datos generados por todos los actores, en sus diferentes niveles y su transformación en información para la toma de decisiones, se implementará una política que incluya un sistema único de información en salud, que integre los componentes demográficos, socio-económicos, epidemiológicos, clínicos, administrativos y financieros.

Los agentes del Sistema deben suministrar la información que requiera el Ministerio de Salud y Protección Social, en los términos y condiciones que se determine.

Artículo 20. De la política pública en salud. El Gobierno Nacional deberá implementar una política social de Estado que permita la articulación intersectorial con el propósito de garantizar los componentes esenciales del derecho, afectando de manera positiva los determinantes sociales de la salud.

De igual manera dicha política social de Estado se deberá basar en la promoción de la salud, prevención de la enfermedad y su atención integral, oportuna y de calidad, al igual que rehabilitación.

Artículo 21. Divulgación de información sobre progresos científicos. El Estado deberá promover la divulgación de información sobre los principales avances en tecnologías costo-efectivas en el campo de la salud, así como el mejoramiento en las prácticas clínicas y las rutas críticas.

Artículo 22. Política de Innovación, Ciencia y Tecnología en Salud. El Estado deberá establecer una política de Innovación, Ciencia y Tecnológica en Salud, orientada a la investigación y generación de nuevos conocimientos en salud, la adquisición y producción de las tecnologías, equipos y herramientas necesarias para prestar un servicio de salud de alta calidad que permita el mejoramiento de la calidad de vida de la población.

Artículo 23. Política Farmacéutica Nacional. El Gobierno Nacional establecerá una Política Farmacéutica Nacional, programática e integral en la que se identifiquen las estrategias, prioridades, mecanismos de financiación, adquisición, almacenamiento, producción, compra y distribución de los insumos, tecnologías y medicamentos, así como los mecanismos de regulación de precios de medicamentos. Esta política estará basada en criterios de necesidad, calidad, costo efectividad, suficiencia y oportunidad.

Con el objetivo de mantener la transparencia en la oferta de medicamentos necesarios para proteger el derecho fundamental a la salud, una vez por semestre la entidad responsable de la expedición del registro sanitario, emitirá un informe de carácter público sobre los registros

otorgados a nuevos medicamentos incluyendo la respectiva información terapéutica. Así mismo, remitirá un listado de los registros negados y un breve resumen de las razones que justificaron dicha determinación.

Parágrafo. El Gobierno Nacional, por intermedio del Ministerio de Salud y Protección Social, estará a cargo de regular los precios de los medicamentos a nivel nacional para los principios activos. Dichos precios se determinarán con base en comparaciones internacionales. En todo caso no podrán superar el precio internacional de referencia de acuerdo con la metodología que defina el Gobierno Nacional.

Comunicado No. 21. Corte Constitucional. Mayo 29 de 2014 6 Se regularán los precios de los medicamentos hasta la salida del proveedor mayorista. El Gobierno Nacional deberá regular el margen de distribución y comercialización cuando este no refleje condiciones competitivas.

Artículo 24. Deber de garantizar la disponibilidad de servicios en zonas marginadas. El Estado deberá garantizar la disponibilidad de los servicios de salud para toda la población en el territorio nacional, en especial, en las zonas marginadas o de baja densidad poblacional. La extensión de la red pública hospitalaria no depende de la rentabilidad económica, sino de la rentabilidad social. En zonas dispersas, el Estado deberá adoptar medidas razonables y eficaces, progresivas y continuas, para garantizar opciones con el fin de que sus habitantes accedan oportunamente a los servicios de salud que requieran con necesidad.

Artículo 25. Destinación e inembargabilidad de los recursos. Los recursos públicos que financian la salud son inembargables, tienen destinación específica y no podrán ser dirigidos a fines diferentes a los previstos constitucional y legalmente.

Artículo 26. Vigencia y derogatorias. La presente ley rige a partir de su publicación y deroga las disposiciones que le sean contrarias.”

2. Decisión

Primero.- Declarar EXEQUIBLE, en cuanto a su trámite, el proyecto de Ley Estatutaria No. 209 de 2013 de Senado y 267 de 2013 Cámara “Por medio de la cual se regula el derecho fundamental a la salud y se dictan otras disposiciones”.

Segundo.- Declarar EXEQUIBLES los artículos 2o, 3o, 4o, 7°, 9o, 12, 13, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22, 24, 25 y 26.

Tercero.- Declarar EXEQUIBLE el artículo 1°, en el entendido que la expresión “establecer sus mecanismos de protección” no dará lugar a normas que menoscaben la acción de tutela.

Cuarto.- Declarar EXEQUIBLE el artículo 5°, en el entendido que (i) la atribución del deber de adoptar mecanismos para la validación del derecho prevista en el literal d) no dará lugar a expedir normas que menoscaben el mecanismo de protección de los derechos fundamentales y (ii) la sostenibilidad fiscal a que alude el literal i) no puede comprender la negación a prestar eficiente y oportunamente todos los servicios de salud debidos a cualquier usuario.

Quinto.- Declarar EXEQUIBLE el artículo 6°, salvo las expresiones “de manera intempestiva y arbitraria” contenidas en el literal d) del inciso segundo, “que se requieran con necesidad” y “que puedan agravar la condición de salud de las personas” contenidas en el literal e) del inciso segundo, que se declaran INEXEQUIBLES.

Sexto.- Declarar EXEQUIBLE el artículo 8o salvo el párrafo que se declara INEXEQUIBLE.

Séptimo.- Declarar EXEQUIBLE el artículo 10, salvo las expresiones “razonables” y “efectivo” del literal q) y “con necesidad” del párrafo 1 del inciso segundo, las cuales se declaran INEXEQUIBLES.

Octavo.- Declarar EXEQUIBLE el artículo 11, salvo la expresión “con necesidad”, contenida en el inciso segundo, la cual se declara INEXEQUIBLE.

Noveno.- Declarar EXEQUIBLE el artículo 14, salvo las expresiones “inicial” y “y en aquellas circunstancias que determine el Ministerio de Salud y Protección Social”, las cuales se declaran INEXEQUIBLES.

Décimo.- Declarar EXEQUIBLE el artículo 15, salvo las expresiones “para definir las prestaciones de salud cubiertas por el sistema” que se declara INEXEQUIBLES y el párrafo 2, que se declara EXEQUIBLE en el entendido de que no puede dar lugar a menoscabar la acción de tutela como mecanismo de protección de los derechos fundamentales.

Undécimo.- Declarar EXEQUIBLE el artículo 23, en el entendido que el control de precios al cual se refiere el párrafo comprende todas las fases del proceso de producción y comercialización de los medicamentos hasta su consumo final.

3. Síntesis de los fundamentos

En primer término y atendiendo las observaciones hechas por los intervinientes, la Corte examinó los aspectos formales del proyecto de ley estatutaria y encontró que el trámite se

Comunicado No. 21. Corte Constitucional. Mayo 29 de 2014 7 ajustó a lo dispuesto en la Constitución. De manera particular, el Tribunal Constitucional

consideró los siguientes aspectos que suscitaron inquietud:

3.1. Un primer cuestionamiento se formuló debido a que en la plenaria del Senado, según un interviniente, no se discutió el informe de los ponentes sino que el debate se hizo sobre una proposición sustitutiva del mismo. Para la Corporación, el artículo 160 de la Carta exige la existencia del informe de ponencia, así como la publicación del mismo y recordó que la finalidad de la ponencia era permitir un análisis global del Proyecto, con lo cual, requiere ser presentada a la plenaria, pero, en cuanto a su votación queda sometida a la vicisitud de ser objeto de una proposición sustitutiva, como aconteció en el caso presente. Observó la Sala que el informe fue conocido y con ello se cumplió su finalidad orientadora e informativa. Destaca la Sala la importancia del informe de ponencia, pero, no cabe darle un alcance que constitucionalmente no tiene. A su juicio, en este caso no se desconoció el precedente fijado en la sentencia C -816/04, toda vez que no se privó de efectos la votación de un informe de ponencia, sino que se votó una proposición sustitutiva de ese informe.

3.2. Igualmente, se censuró la falta de publicación del texto que sustituyó la ponencia inicial. La Corte desestimó la tacha. Pues, la proposición sustitutiva de la ponencia fue el texto que aprobaron las Comisiones Conjuntas y este fue publicado previamente al debate.

3.3. También, se cuestionó la falta de estudio de la totalidad de las proposiciones formuladas en la plenaria. Al respecto, el Tribunal Constitucional destacó que en razón de las numerosas proposiciones allegadas se conformó una subcomisión de estudio, en virtud del artículo 66 del Reglamento del Congreso y dieron cuenta de dicho trabajo las manifestaciones de uno de los ponentes en relación con el destino de las varias

proposiciones sobre los artículos. Con tales supuestos, no encontró la Sala desvirtuada la legalidad del actuar del Senado.

3.4. Similar cuestionamiento se hizo al debate de la plenaria en Cámara, pues, según se manifestó, no todas las proposiciones fueron discutidas. Al igual que en el caso anterior, la Corte observó la conformación de una comisión y la explicación dada sobre el destino de las varias proposiciones, algunas de ellas subsumidas en otras y, otras desestimadas. Igualmente, se advirtió que ningún representante insistió en la discusión de proposición alguna, con lo cual, se desestimó el cuestionamiento.

3.5. De igual modo, hubo reparos por la conformación de la comisión de conciliación pues, se censuraba que no tuvo representación cada una de las bancadas que integran la Corporación. Al respecto, la Corte recordó lo considerado en la sentencia C- 076/12 y la imposibilidad de conformar comisiones con un número tal de integrantes que dificultase o impidiese el consenso, con lo cual, se desconocerían los principios de celeridad y división del trabajo. Así pues, se desestimó la observación.

3.6. En cuanto a la publicación del texto, se manifestó que no se había hecho con la debida anticipación. La Corporación encontró que fue publicado en la Gaceta del Congreso un día antes del debate y no halló razones ni hechos para desconocer lo reglamentario de la publicación, descartando la veracidad del cuestionamiento.

3.7. En lo atinente al trámite del texto conciliado, se observó por el Ministerio Público la falta de anuncio previo para la votación y discusión de lo conciliado. Se denunció por la Procuraduría que dicha falta de anuncio se colegía por la falta de concordancia entre lo publicado por la Gaceta del Congreso, en la cual, no aparecía el anuncio y, lo consignado en el extracto del acta allegado a la Corte, en el cual sí aparecía el anuncio.

Consecuentemente, se pidió la declaración de inexecutable por la violación de lo dispuesto en el inciso último del artículo 160 de la Carta. Tras recopilar las pruebas, incluidas las audiovisuales, la Corte verificó que efectivamente se había hecho el anuncio, pero, por error, no se publicó en la Gaceta el acta completa. Así pues, se desestimó la solicitud de inconstitucionalidad por este motivo.

3.8. Respecto al principio de unidad de materia, no se halló transgresión alguna, pues, preceptos como los que tienen que ver con los derechos de los trabajadores de la salud tienen relación con el objeto de la Ley, no siendo procedente predicar una violación del principio de unidad de materia por su inclusión en el texto de la Ley.

3.9. Así mismo, se observó que no era preciso realizar consulta previa, dado que las disposiciones del proyecto de ley son de carácter general y no suponen una afectación directa y específica para las minorías étnicas.

En relación con el examen del contenido material del articulado del proyecto, la Corte consideró que el objeto de la ley se ajusta a la Constitución dada su finalidad de garantizar la realización del derecho fundamental a la salud, pero, precisó que la norma al referirse a la posibilidad de “establecer sus mecanismos de protección” no debía entenderse ni era constitucionalmente admisible, que tuviese lugar la expedición de normas que variaran, modificaran o menoscabaran el mecanismo constitucional de protección de los derechos fundamentales como lo es la acción de tutela. Por ende, la declaración de executable resultó condicionada.

En relación con el artículo 2 la Sala Plena estimó que el mandato se aviene a la Carta. Para la Corporación, los elementos incluidos por el legislador al momento de caracterizar el derecho a la salud no tienen reparo, advirtiéndose que el acceso a la salud con miras a la promoción, prevención, diagnóstico, tratamiento, rehabilitación, recuperación y paliación implica también el

acceso a las facilidades, establecimientos, bienes y condiciones necesarios para alcanzar el más alto nivel de salud en consonancia la Observación 14 del Comité de Derechos Económicos Sociales y Culturales. La Corte avaló las características de irrenunciabilidad y autonomía del derecho, así como la titularidad de la garantía fundamental a la salud, no solo en cabeza de sujetos individuales, sino de sujetos colectivos. En lo concerniente al artículo 3, la Sala estimó que resulta exequible dado que se corresponde con el art. 49 del Texto Superior. Para la Corte, el precepto incorpora un listado abierto que permitirá hacer extensiva la aplicación de los mandatos de la ley a los diversos sujetos que participan e inciden en el sistema de salud. Frente al artículo 4, el Tribunal Constitucional se decantó por la exequibilidad advirtiendo que el mandato no supone una potestad para disminuir los factores existentes que configuran el sistema de salud y que el conjunto de los mismos es el irreductible punto de partida para la consecución del derecho. Para la Corte, no tiene lugar una lectura según la cual, los recursos del sistema puedan ser definidos sin parámetros constitucionales, siendo inaceptable un adelgazamiento del volumen de recursos orientados a la garantía del derecho, pues ello implicaría un detrimento para su materialización.

Por lo que respecta al artículo 5, la Corporación verificó la constitucionalidad de los enunciados legales observando que el listado de obligaciones en cabeza del Estado comprende otras no incorporadas expresamente en la normatividad sometida al control. Para la Sala, el literal a) se acompasa con la obligación de respeto. Los literales d) y e) son expresión del deber de vigilancia y supervisión del servicio de salud en cabeza del Estado. Sin embargo, la Corte precisó que el enunciado contenido en el literal d) debía condicionarse, pues, la prescripción revisada no puede dar lugar a la expedición de normas que menoscaben el mecanismo de protección de los derechos fundamentales. El literal f) se halló constitucional, pues, se entiende como orientado a

lograr la efectividad del derecho. El literal g) comporta actividades relevantes para el establecimiento de políticas en salud. El literal h) fue declarado exequible, ya que se advirtió que presentaba finalidades similares a la del literal g). El literal j) también se encontró ajustado a la Constitución en la medida en que se entiende como necesaria para la realización del derecho a la salud la intervención del Estado en el del mercado de insumos en salud y de medicamentos. El literal b) fue declarado exequible al encaminarse a garantizar el goce efectivo del derecho en igualdad de trato, precisándose la inclusión de la obligación de trato diferenciado para grupos discriminados o marginados. El literal c) fue declarado exequible, pues resulta ajustado a la Constitución el deber de formular y adoptar políticas en materia de promoción, prevención atención y rehabilitación en salud, debiendo entenderse incluidas la paliación y la recuperación. El literal i) fue declarado exequible dada la importancia de la sostenibilidad financiera para la realización del derecho, pero, se advirtió que de conformidad con el precedente contenido en la sentencia C- 459/08 “la sostenibilidad financiera no puede comprender la negación a prestar eficiente y oportunamente todos los servicios de salud debidos a cualquier usuario”. Para la Corporación, es un deber social del Estado asegurar el acceso de las personas a la red hospitalaria y su financiación. Con dichos fundamentos, la declaración de exequibilidad de este precepto fue condicionada.

En lo atinente al artículo 6, la Sala encontró que la caracterización de esenciales e interrelacionados, predicada de los elementos del derecho a la salud, no atentaba contra la Carta y se avenía con lo prescrito en la Observación 14 del Comité de Derechos Económicos, Sociales y Culturales. El Tribunal Constitucional estimó que los elementos esenciales del derecho fundamental a la salud, estipulados por el legislador estatutario, se corresponden con la Constitución, debiendo observarse que su lectura debe llevarse a cabo en consonancia con la

precitada Observación 14. En cuanto a los principios que rigen el derecho a la salud, enlistados en el inciso 2 del artículo 6, la Sala manifestó que la universalidad, prescrita en el literal a), tiene asidero constitucional, dado su reconocimiento específico en el artículo 49 de la Carta, estimándose que el goce efectivo del derecho debe involucrar todos los elementos necesarios, como lo son, la oportunidad, la integralidad, la continuidad, entre otros. El principio pro homine establecido en el literal b) fue declarado exequible dada su relevancia como cláusula hermenéutica para la interpretación de los derechos fundamentales. El principio de equidad estipulado en el literal c) fue valorado como constitucional, destacándose el deber del Estado de adoptar políticas públicas dirigidas específicamente a mejorar la prestación del servicio en todas las fases que involucra la salud, tales como, promoción, prevención, diagnóstico, curación, rehabilitación y paliación.

Respecto a la continuidad, contemplada en el literal d), fue declarado exequible, pero la Corte excluyó las expresiones de manera intempestiva y arbitraria, pues, con ellas se permitían elementos que conducían a amenazar o cercenar el goce del derecho. El principio de oportunidad contenido en el literal e) en el inciso 2 se declaró exequible, pero, proscribió por vía de inexequibilidad las expresiones “que se requieran con necesidad” y “que puedan agravar la condición de salud de las personas”, pues implicaban una restricción al goce del derecho y vulneraban los artículos 2 y 49 de la Carta. Por su parte, el principio de prevalencia de los derechos puesto en el literal f), dada su consonancia con el artículo 44 no tuvo ninguna tacha y se declaró su exequibilidad. El principio de progresividad, contenido en el literal g), declarado exequible, fue estudiado por la Corporación de conformidad con sus precedentes y se recordó que se vincula con el principio de no regresividad e implica la exigibilidad inmediata de ciertas obligaciones en cabeza del Estado. A su turno, el literal h) contenido del principio de la libre

elección fue declarado exequible, recordándose que la sujeción a las normas de habilitación no tiene lugar cuando ello suponga la negación o una afectación grave del derecho. En cuanto al literal i) que alude al principio de sostenibilidad, se admitió su constitucionalidad, pero, se reiteró que es un criterio orientador y no tiene la calidad de principio. El literal j) del artículo 6 fue declarado exequible en razón a su asidero constitucional en el artículo 1, lo cual también hallaba sustento en varios precedentes de la Corte. La eficiencia como principio del literal k) fue declarada exequible dada su expresa consagración constitucional para el derecho a salud. Los literales l) y m) y n) fueron declarados exequibles, pues, comportan disposiciones concordes con el respeto a las minorías, reconocen la diferencia y no riñen con ningún mandato de la Carta, toda vez que el respeto por la riqueza material e inmaterial que determina la identidad de las comunidades y minorías étnicas es una máxima que irradia el ordenamiento constitucional, al punto que torna indispensable su participación no solo en la aplicación de sistemas de salud particularmente diseñados para estas, sino también en las diferentes fases de construcción del mismo. Finalmente, el párrafo del inciso segundo del artículo 6 fue declarado exequible, observándose que, acorde con las reglas de la ponderación, algún o algunos principios deberán ceder frente a otros, según el caso concreto, habida cuenta que sin tal precisión se desconocería que los principios son mandatos de optimización y se ignoraría el papel capital de la ponderación en la labor del Tribunal Constitucional.

El artículo 7 del proyecto de ley que consagra un enunciado que radica en cabeza del Ministerio de Salud y Protección Social, la obligación de divulgar evaluaciones anuales sobre resultados del goce efectivo del derecho y la de presentar el informe sobre la evolución de los indicadores a todos los agentes del sistema, fue declarado ajustado a la Constitución. En el sentir de la Corporación ninguno de los mandatos señalados en la disposición quebranta la Carta.

El artículo 8 se examinó destacándose tres situaciones. En primer lugar, el Tribunal Constitucional encontró exequible la inclusión del principio de integralidad en la ley estatutaria, pues, resulta importante para la realización efectiva del derecho mandada por los artículos 2 y 49 de la Carta, anotándose que su lectura debe llevarse a cabo en consonancia con la varias veces mencionada Observación 14. El segundo asunto que ocupó al Tribunal Constitucional en relación con este precepto fue el contenido del inciso 2, en el cual, se consagró un principio para resolver las dudas sobre el alcance de un servicio o tecnología cubierto por el Estado. La Corte lo valoró como exequible, pero advirtió que no cabe su lectura si da pie a restricciones o limitaciones indeterminadas del derecho fundamental a la salud, pues, quebrantaría la obligación estatal de garantizar el derecho contenido en el artículo 49 de la Carta, sobre la cual no puede caber “ninguna duda”. Estimó el Tribunal Constitucional que las limitaciones o restricciones son taxativas. En este caso, las exclusiones de la prestación del servicio son taxativas, pues ello elimina una regulación indeterminada que da pie para hacer nugatorio el derecho.

El tercer asunto que convocó a esta Corporación en el artículo 8 fue el contenido del párrafo, pues, en este se establece un elemento restrictivo que de preservarse en el ordenamiento jurídico, amenaza la garantía efectiva del derecho. Se trata de los conceptos de “vinculación directa” y “vinculación indirecta” con el tratamiento, lo cual condiciona la inclusión o exclusión de la prestación del servicio. Estimó la Corte Constitucional que, estas limitaciones y, además indefiniciones en el acceso al derecho, hacían imperativo excluir tal párrafo del ordenamiento, declarándose en consecuencia su inexecutableidad.

La Corte declaró la exequibilidad de la totalidad del artículo 9, entre otras razones, porque establecer como deber del Estado el de la adopción de políticas públicas tendientes a reducir las desigualdades, se encuentra en consonancia con lo dispuesto en el artículo 13 de una parte y, con

lo dispuesto en el artículo 366, de otra. La búsqueda de la igualdad como cometido con rango constitucional en nada riñe con la Carta. Igualmente, se observó un mandato según el cual los factores determinantes sociales de salud, serán financiados con recursos diferentes a los destinados para el cubrimiento de los servicios y tecnologías en salud. Para el Tribunal Constitucional no se desconoce la Constitución cuando el legislador, en uso de su potestad, establece que los recursos destinados a un sector, no deben cubrir los gastos que comporte otro, más cuando en el precepto se reconoce que esos otros sectores serán financiados con otros recursos.

El artículo 10 comportó el análisis de los derechos y deberes de las personas en relación con la prestación de los servicios de salud. De la revisión hecha, la Corte encontró que el listado de derechos estipulado por el legislador es enunciativo. En cuanto a los derechos en particular consideró lo siguiente:

(1) Los derechos contenidos en los literales a), b) e i) contenidos en el inciso 1 del artículo 10, fueron valorados como constitucionales en razón a que son expresión del elemento esencial de la accesibilidad al derecho. (2) Los derechos contenidos en los literales c), d), g), l), m) y n) del inciso 1 del artículo 10 fueron declarados exequibles al estimarse que son expresión del acceso a la información, entendido este último como un elemento esencial del derecho a la salud. La Sala recordó y reiteró su jurisprudencia en materia de consentimiento informado, acceso a la historia clínica del paciente y donación de órganos, pues a estos asuntos aluden los literales d), g) y n), respectivamente. (3) En cuanto a los literales h) y j), se les estimó como constitucionales por ser expresión del elemento esencial de la calidad del servicio. El literal f), visto como una manifestación de la aceptabilidad del servicio, también fue declarado exequible. (4) Los literales k), o) y

p), fueron declarados exequibles. El primero de ellos se halló conforme a la apreciación que la Corte había tenido del concepto de datos sensibles y al principio de confidencialidad. El literal o) se encontró ajustado al artículo 12 de la Carta y, el literal p) se entendió como un precepto que contribuye a eliminar obstáculos para la realización del derecho. (5) Por su parte, el literal q) que contemplaba como derecho “Agotar las posibilidades razonables de tratamiento efectivo para la superación de su enfermedad”, fue revisado por la Corte con especial atención, pues, incorporaba 2 expresiones que se tornaban en restricciones indeterminadas del derecho fundamental a la salud. La Corporación consideró que la expresión “razonables”, fungía como restricción indeterminada, pues, no se señaló por el legislador ningún elemento que la hiciese determinable, tal como quién debería definir esa razonabilidad. La expresión “efectivamente” también fue tachada, pues, no resultaba admisible definir la efectividad de un procedimiento sin haberlo practicado. Para el Tribunal Constitucional, la efectividad del servicio, tecnología, suministro, etc., depende en mucho del paciente y su entorno, por ello esta exigencia de efectividad también amenazaba el derecho como una limitación indefinida del mismo. Consecuentemente, se procedió a declarar la inexecutable de los dos vocablos.

En materia de los deberes, el control de constitucionalidad la Corte concluyó lo siguiente: (1) los contenidos en los literales a), b), c), d), f) y g) son una manifestación de específicos deberes constitucionales. En el caso de los literales a) y b) es patente su concordancia con el contenido del inciso quinto del artículo 49 de la Carta. Por lo que atañe al deber contenido en el literal c) se advirtió que resultaba concordante con el deber ordenado por el Texto Superior en el numeral 2 del artículo 95. El deber del literal d) se encontró conforme con el respeto de los derechos ajenos

ordenado en el numeral 1 del artículo 95 de la Carta. El literal f) fue estimado acorde con lo contemplado en el inciso 2 del artículo 95 y el literal g) se valoró como expresión del artículo 83 de la Constitución. (2) El literal h) estipuló un deber que la Corte encontró necesario para el correcto funcionamiento del sistema, advirtiendo que la solicitud de información requerida, para efectos del servicio, no debe incurrir en el abuso de los derechos propios. Consecuentemente, se les declaró exequibles. (3) El literal e) del inciso 2 fue declarado exequible pero se advirtió que, cuando el legislador establezca las consecuencias por el incumplimiento de los deberes, deberá cuidar lo que permita definir las expresiones “adecuada y racionalmente”, para que no se constituyan en un obstáculo para el goce efectivo del derecho. (4) En cuanto al literal i) del inciso 2, la Corte valoró que el deber de “Contribuir solidariamente al financiamiento de los gastos que demande la atención en salud y la seguridad social en salud, de acuerdo con su capacidad de pago” ”, resulta concorde con el numeral 9 del artículo 95 de la Carta y la jurisprudencia de esta Sala. (5) En el párrafo 1 del inciso segundo, la Corte declaró inexecutable la expresión “con necesidad”, pues implicaba una restricción sin justificación del alcance del principio de oportunidad en la prestación del servicio. (6) El párrafo 2 fue declarado exequible, pues la obligación de definir políticas públicas para la promoción de los deberes, implica la participación ciudadana, tal como se colige del mismo proyecto.

La Corte estimó que la disposición contenida en el artículo 11 se encuentra en armonía con los artículos 13 y 49 Superiores, toda vez que i) es una materialización de la protección reforzada reconocida tanto por la normatividad internacional como nacional, ii) propugna por la erradicación de la discriminación y iii) constituye una medida que el Estado adopta en favor de los sujetos especiales, salvo la expresión “con necesidad” del inciso 2o que declaró inexecutable, dado que restringe de manera injustificada el alcance del principio de oportunidad. Asimismo,

destacó que la lista de sujetos acreedores de protección especial en salud contenida en el inciso 1o es de índole enunciativa y no taxativa. Finalmente, manifestó que la atención que se debe brindar a las víctimas de la violencia sexual es de carácter integral y no meramente psicológico o psiquiátrico.

El artículo 12 fue valorado como exequible, precisándose que el listado de prerrogativas prescritas en el artículo, en favor de la participación de los ciudadanos en las decisiones del sistema de salud, no debe entenderse como una lista taxativa, sino apenas como una enunciación que no puede excluir, dado el carácter expansivo y universal del principio democrático, otro tipo de garantías o actuaciones, pues la lectura restrictiva puede conducir a impedir la realización efectiva del derecho a la participación, quebrantándose con ello los postulados del espíritu democrático contenidos en los artículos 1, 2 y 113 del Texto Superior. Para la Sala, la participación estipulada en el precepto comprende también las decisiones a adoptar, con lo cual, cobra vigor el postulado democrático aludido. Los literales contenidos en el artículo 12 estatutario, fueron apreciados como exequibles, pero la Corte advirtió que en el literal d), la expresión inclusiones, se refiere a los criterios de exclusión, pues, lo que específicamente debe discutirse es aquello que no hace parte del acceso al derecho (las exclusiones), dado que, en principio, todos los servicios y tecnologías están incluidos.

En lo concerniente al contenido de artículo 13 la Corte estimó que el modelo de redes integrales de servicios se acompasa con importantes postulados constitucionales, orientados a la garantía de acceso eficaz, oportuno y de calidad para los usuarios del sistema de salud y por ello, se decidió su exequibilidad. En similar sentido, reconoció la potestad que tiene el legislador para definir la participación de entidades de los sectores público, privado y mixto dentro de la organización del Sistema.

En cuanto al inciso primero del artículo 14, tras reiterar el vigor del principio de universalidad en materia del derecho fundamental a la salud y, recordar que las cargas administrativas no tiene la entidad para hacer nugatorio el goce efectivo del derecho, la Sala consideró que no se acompañan con lo dispuesto en el artículo 2 y en el inciso primero del artículo 49 de la Carta, elementos que restrinjan o amenacen la realización efectiva del derecho. No se garantiza el acceso al servicio de salud cuando se dispone que existe la posibilidad de oponer cargas administrativas a la prestación del mismo en materia de urgencias cuando no se trate de atención inicial, o se condicione a situaciones que deben ser determinadas por el Ministerio de Salud. Por ende, se declaró la inexecutable de las expresiones “inicial” y “en aquellas circunstancias que determine el Ministro de Salud y Protección Social”. Los restantes apartados del enunciado legal fueron valorados como ajustados a la Carta y por ende fueron declarados ejecutivos, observándose que en el inciso 2 las expresiones adecuada y racional no deben tornarse en factores restrictivos del goce efectivo del derecho.

En lo que respecta al artículo 15, la Corporación halló concordantes con la Constitución los incisos 1, 2 y 3, advirtiendo en relación con los literales del inciso segundo que las exclusiones de servicios y tecnologías operan, siempre y cuando dada las particularidades del caso concreto, no se trate de situaciones que reúnan los requisitos establecidos y que establezca la jurisprudencia de esta Corporación para excepcionar lo dispuesto por el legislador. En cuanto al inciso cuarto que ordena al legislador ordinario el establecimiento de un mecanismo participativo, colectivo y transparente, para ampliar progresivamente los beneficios y para definir las prestaciones cubiertas por el sistema de salud, consideró la Corte que resulta ejecutable, pero incorpora un elemento manifiestamente opuesto a lo considerado en esta providencia, pues asume el inaceptable presupuesto de servicios y tecnologías no cubiertos por el sistema pero que

tampoco corresponden a las limitaciones taxativamente señaladas por el legislador. La presencia de dicho factor con este contenido comporta nuevamente una restricción indeterminada al acceso a los servicios y tecnologías en materia de salud, por lo cual, se declaró la inexecutable de la locución “para definir las prestaciones cubiertas por el sistema”.

En lo concerniente a los tres párrafos del enunciado legal, la Sala estimó que se avienen a la Carta, pero, en el caso del párrafo 2 que se refiere a la acción de tutela, el Tribunal Constitucional condicionó su executable a que dicho mandato no puede dar lugar a menoscabar el mecanismo de protección de los derechos fundamentales, atendiendo con ello Comunicado No. 21. Corte Constitucional. Mayo 29 de 2014 12 a las mismas razones que sustentaron un condicionamiento similar en el artículo 1 del Proyecto de ley estatutaria.

El artículo 16 fue declarado executable, y se consideró que el respectivo procedimiento de resolución de conflictos no puede suponer una barrera para el acceso a los servicios de salud que necesiten los pacientes, razón por la cual su ejercicio debe armonizarse con los postulados y condiciones decantados en la jurisprudencia de esta Corporación, pues, el procedimiento no puede tener lugar cuando se observe riesgo para la vida o integridad del paciente.

En cuanto a los incisos primero y segundo y del artículo 17, no encontró la Corte que la protección de la autonomía médica pueda comportar el desconocimiento de la Constitución imponiéndose la declaración de constitucionalidad del precepto. Respecto del inciso tercero, el legislador estatutario dispuso que las prácticas lesivas de la autonomía del profesional de la salud deben ser objeto de castigo, por parte de los Tribunales y organismos competentes, con lo cual, el legislador estatutario no establece tipos penales o disciplinarios y no se advierte ningún

desconocimiento del debido proceso, pues, de lo que se trata, es de una remisión general a los mandatos que regulen a las autoridades competentes.

Por lo que atañe al párrafo del referido artículo 3, no encontró la Sala motivos para declarar su inconstitucionalidad, pues, no se trata de la afectación de ninguno de los derechos laborales de los profesionales de la salud. Entiende la Corte que el mandato apunta a defender la autonomía profesional del médico, proscribiendo prácticas que en últimas no solo condicionan la referida autonomía médica, sino que, comprometen el goce del derecho.

La disposición contenida en el artículo 18 se declaró exequible de manera integral, toda vez que está en consonancia con los mandatos de la Carta que propugnan por las condiciones dignas y justas en que deben laborar las personas, en este caso, los profesionales y trabajadores de la salud.

Los artículos 19 y 20 del proyecto, relativos a la política para el manejo de la información en salud y la divulgación de información sobre procesos científicos, respectivamente, fueron revisados de manera conjunta al tener identidad temática pese a que el primero es de carácter estatutario en tanto que el segundo compete al legislador ordinario. Para la Corte, ambas disposiciones se encuentran en armonía con el artículo 20 Superior atinente al derecho a recibir información veraz e imparcial y con el principio de publicidad conforme al cual debe desarrollarse la función administrativa consagrado en el artículo 209 constitucional, dado que la información es relevante para la comunidad, pues sin datos confiables y actualizados no es viable realizar un control social sobre las acciones de política que se adopten o respecto de las omisiones atribuibles a las autoridades.

En lo concerniente al artículo 20, la Corte encontró que establece una obligación para la Gobierno Nacional consistente en implementar una política social de estado que permita la

articulación entre los diferentes sectores administrativos con dos propósitos: (i) garantizar los componentes esenciales del derecho a la salud, ya descritos en el artículo 6 del proyecto y (ii) afectar de manera positiva los determinantes sociales de la salud definidos en el párrafo del artículo 9 ibídem. El precepto orienta la política pública a la articulación de los sectores administrativos lo cual se ajusta al principio constitucional de colaboración armónica (Art.113 C.P.), y sus fines son congruentes con lo dispuesto en el artículo 2 de la Carta, además, con su realización se atienden las finalidades sociales del Estado, establecidas en el artículo 366 Superior. Por ello, se declaró su exequibilidad. Con todo, la Sala precisó que las políticas deben tener como base todas las situaciones de la enfermedad.

En el caso del artículo 22 del proyecto, la Corporación sostuvo que la obligación de establecer una política de innovación, ciencia y tecnología en salud, no merece ningún reproche sobre su constitucionalidad, habida cuenta que la misma se encuentra en consonancia con la Observación General Número 14 y con preceptos de rango superior que tienen por finalidad fomentar la adquisición de nuevos conocimientos, particularmente, en materia de salud a través de investigaciones que permitan determinar, con claridad, la efectividad de las tecnologías utilizadas en el país. Por ende, la Corte declaró su exequibilidad.

En lo concerniente al artículo 23 del Proyecto la Corte estimó que se aviene con los mandatos superiores. Este precepto resulta de singular relevancia, dado que los medicamentos son elementos esenciales de la accesibilidad del derecho fundamental en los términos de la Observación General 14. Para la Sala, no resulta aceptable dejar únicamente a las leyes del mercado los costos de los fármacos, generando un riesgo para la garantía de la efectividad del derecho a la salud (art. 2 y 49 C.P.). En ese sentido, conforme se señaló al examinar el literal j) del artículo 5 del proyecto, se requiere una mayor intervención del regulador en pro de la

garantía efectiva del derecho a la salud de los usuarios. Por ello, la declaración de exequibilidad del mandato fue condicionada a que el control de precios a que se refiere el párrafo, comprende todas las fases del proceso de producción y comercialización de los medicamentos hasta su consumo final.

El artículo 24 fue valorado como constitucional. Para la Corporación, el deber del estado de garantizar la disponibilidad de los servicios de salud para toda la población en el territorio nacional, especialmente, para las zonas marginadas o de baja densidad poblacional y, el deber de adoptar medidas razonables y eficaces, progresivas y continuas para que los habitantes de las zonas dispersas accedan oportunamente a los servicios de salud no riñen con la Carta y se ajustan a lo preceptuado en los arts. 2, 23 y 49 de la Constitución. Con todo, previo a la declaración de exequibilidad, la Corte reiteró que no resultaban de recibo lecturas restrictivas que atentaran contra el goce efectivo del derecho.

El artículo 25 del proyecto de ley fue estimado como constitucional, pues lo reitera lo dispuesto en el artículo 48 Superior y la comprensión que a la destinación específica ha fijado la jurisprudencia constitucional, con lo cual se controla el uso que a los recursos de la salud den los diferentes actores del sistema.

Por ultimo, en cuanto al artículo 26, la Corte decidió que el enunciado revisado no genera cuestionamiento de constitucionalidad alguno, habida cuenta que es propio del ejercicio de la función legislativa que el Congreso, no solo disponga la fecha de vigencia de la regulación, sino que determine de forma expresa o tácita los efectos derogatorios de la misma.

4. Salvamentos y aclaraciones de voto

Los magistrados Mauricio González Cuervo, Luis Guillermo Guerrero Cuervo y Jorge Ignacio Pretelt Chaljub, salvaron parcialmente el voto respecto de algunas de las decisiones de

inexequibilidad y de exequibilidad condicionada proferidas en relación con el proyecto de ley estatutaria examinado en la sentencia C-313/14.

Así mismo, los magistrados María Victoria Calle Correa, Mauricio González Cuervo, Luis Guillermo Guerrero Pérez, Jorge Iván Palacio Palacio, Alberto Rojas Ríos y Luis Ernesto Vargas Silva anunciaron la presentación de diversas aclaraciones de voto respecto de algunas de las consideraciones expuestas por la Corte como fundamento de las decisiones adoptadas en relación con el proyecto de ley estatutaria que regula el derecho fundamental a la salud.

LUIS ERNESTO VARGAS SILVA

Presidente

Ley 2048 de 2015

Por la cual se actualiza el listado de Enfermedades huérfanas y se define el número con el cual se identifica cada una de ellas en el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas.

EL MINISTRO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL,

En ejercicio de sus atribuciones legales, en especial las conferidas por los artículos 2° del Decreto-ley 4107 de 2011 y 2 de la Ley 1392 de 2010 modificado por el artículo 140 de la Ley 1438 de 2011 y

CONSIDERANDO:

Que el artículo 2° de la Ley 1392 de 2010, *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 de enfermedades huérfanas y sus cuidadores*, modificado por el artículo 140 de la Ley 1438 de 2011, dispuso que con el fin de mantener unificada la lista de denominación de las enfermedades huérfanas, el hoy Ministerio de Salud y Protección Social emitirá y actualizará esta lista cada dos años.

Que los artículos 112, 114 y 116 de la Ley 1438 de 2011 establecieron que el Ministerio de Salud y Protección Social articulará el manejo y será responsable de la administración de la información, a través del Sistema Integrado de Información de la Protección Social (Sispro) y que las entidades promotoras de salud, los prestadores de servicios de salud, las direcciones territoriales de salud, las empresas farmacéuticas, las cajas de compensación, las administradoras de riesgos laborales y los demás agentes del sistema, están obligados a proveer la información solicitada de forma confiable, oportuna y clara dentro de los plazos establecidos, so pena de ser reportadas ante las autoridades competentes para la aplicación de las sanciones correspondientes.

Que el artículo 4° del Decreto 1954 de 2012, *“por el cual se dictan disposiciones para implementar el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas”* establece un reporte inicial y por única vez de los datos del censo de pacientes con enfermedades huérfanas a la Cuenta de Alto Costo y determina que el reporte posterior al censo de los nuevos pacientes diagnosticados con enfermedades huérfanas se efectuará a este Ministerio a través del Sistema de

Vigilancia en Salud Pública, Sivigila, de acuerdo a las fichas de notificación y protocolos establecidos para tal fin.

Que el artículo 3° ibídem, establece que las Entidades Promotoras de Salud (EPS), entidades pertenecientes al régimen de excepción de salud y las direcciones departamentales, distritales y municipales de Salud deberán presentar la información bajo los procedimientos que para tal efecto defina el Ministerio.

Que para dar cumplimiento a lo ordenado en la Ley 1392 de 2010, este Ministerio organizó una mesa de trabajo creada con el fin de actualizar el listado de enfermedades huérfanas, definido en primera oportunidad, con la Resolución 430 de 2013, integrada por las asociaciones de pacientes, la academia y las sociedades científicas.

Que la mesa de trabajo de enfermedades huérfanas participó activamente en el componente científico de la definición del listado anexo, realizando la revisión una a una de las enfermedades huérfanas identificadas con el objeto de determinar si cumplen o no los criterios definidos en la precitada ley.

Que la Dirección de Epidemiología y Demografía de este Ministerio, mediante memorando 201522000107503 de 24 abril de 2015, aprobó el listado de enfermedades huérfanas contenido en el anexo de la presente resolución.

Que con el fin de facilitar el adecuado manejo de la información y la identificación de las enfermedades reportadas, se requiere incluir en el listado de enfermedades huérfanas, el número con el cual se identificarán y se reportarán los pacientes nuevos con dichas enfermedades, en el Sistema de Vigilancia en Salud Pública, Sivigila.

En mérito de lo expuesto,

RESUELVE:

Artículo 1°. *Objeto.* La presente resolución tiene por objeto actualizar el listado de enfermedades huérfanas y establecer el número con el cual se identifica cada enfermedad incluida en el Anexo Técnico que forma parte integral del presente acto.

Artículo 2°. *Ámbito de aplicación y obligatoriedad.* Esta resolución aplica a las Entidades Promotoras de Salud - EPS, las entidades pertenecientes al régimen de excepción de salud, las Direcciones Departamentales, Distritales y Municipales de Salud y las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS) quienes deberán incluir el listado de enfermedades huérfanas en sus sistemas de información y reportes respectivos.

Artículo 3°. *Asignación del número con el cual se identifica cada enfermedad huérfana.* Una vez incluida una enfermedad huérfana en el listado de enfermedades huérfanas, se asignará el número de acuerdo con el orden de inclusión en forma consecutiva al último número establecido.

Parágrafo. En caso de que una enfermedad huérfana con número asignado sea excluida del listado, este número no podrá ser asignado a ninguna otra.

Artículo 4°. *Publicación del listado actualizado de enfermedades huérfanas.* Una vez publicado el anexo técnico que hace parte de la presente resolución, los sinónimos de las enfermedades huérfanas serán publicados en la página web del Ministerio de Salud y Protección Social con el respectivo versionamiento.

Artículo 5°. *Vigencia y derogatoria.* La presente resolución rige a partir de la fecha de su publicación y deroga la Resolución 430 de 2013.

PUBLÍQUESE Y CÚMPLASE.

Dada en Bogotá, D. C., a 9 de junio de 2015.

El Ministro de Salud y Protección Social,

Alejandro Gaviria Uribe.

NOTA: Publicada en el Diario Oficial 49541 de junio 12 de 2015.

Continuación de la Resolución "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se define el número con el cual se identifica cada una de ellas en el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas."

ANEXO TÉCNICO
Listado de enfermedades huérfanas (VERSION 2.0)

Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana
1	3MC Síndrome de Deficiencia COLECT1	71	Agafia holoprosencefalia situs inversus
2	3-metilcrotonil glicinuria	72	Albinismo con sordera
3	Ablefaron macrosomía	73	Albinismo cutáneo fenotipo Hermine
4	Abscesos asepticos sensibles a corticosteroides	74	Albinismo ocular ligado al cromosoma X recesivo
5	Acalasia microcefalia	75	Albinismo ocular sordera sensorial tardía
6	Acalasia primaria	76	Albinismo oculo-cutáneo
7	Acatasemia	77	Aicapturia
8	Acanitoplasmia	78	Alfa talasemia - déficit intelectual ligado al cromosoma X
9	Acidemia 3-OH-SME-glutarica	79	Alfa-manosidosis
10	Acidemia butírica	80	ALPS-CASP10
11	Acidemia cadena media	81	ALPS-FASLG
12	Acidemia glutarica I	82	Amiaurosis - hipertricosis
13	Acidemia glutarica II	83	Amiaurosis congénita de Leber
14	Acidemia isovalérica	84	Amebiasis por amebas salvajes
15	Acidemia metilmalonica - homocistinuria, tipo cbl C	85	Amelia, autosómica recesiva
16	Acidemia metilmalonica - homocistinuria, tipo cbl D	86	Amibiosis secundaria
17	Acidemia metilmalonica - homocistinuria, tipo cbl F	87	Amiotrofia congénita
18	Acidemia metilmalonica - vitamina B12 sensible, tipo cbl A	88	Anadiplosia metafisaria
19	Acidemia orgánica no especificada	89	Analbuminemia congénita
20	Acidemia proglutámica	90	Anemia de cuerpos de Heinz
21	Acidemia propiónica	91	Anemia de Fanconi
22	Acidemia succínica	92	Anemia diseritropoyética, congénita
23	Acidosis láctica	93	Anemia hemolítica debido a déficit de piruvato quinasa de los glóbulos rojos
24	Aciduria 3-metilglutaconica tipo 1	94	Anemia hemolítica letal anomalías genitales
25	Aciduria 3-metilglutaconica tipo 3	95	Anemia hemolítica por déficit de adenilato quitasa
26	Aciduria 4 hidroxi-butírica	96	Anemia hemolítica por déficit de glucosa fosfato isomerasa
27	Aciduria argininosuccínica	97	Anemia hemolítica por déficit de glutatión reductasa
28	Aciduria fumarica	98	Anemia hemolítica, no esferocítica, por déficit de hexoquinasa
29	Aciduria málica	99	Anemia microcítica con sobrecarga hepática de hierro
30	Aciduria metilmalonica con homocistinuria	100	Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X
31	Aciduria metilmalonica microcefalia cataratas	101	Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X con ataxia
32	Aciduria mevalónica	102	Anencefalalexencefalia aislada
33	Aciduria no especificada	103	Anestesia corneal anomalías retinianas sordera
34	Aciduria orotica hereditaria	104	Angioedema adquirido
35	Acondrogenesis	105	Angioedema hereditario
36	Acondroplasia	106	Angioma en racimo
37	Acondroplasia severa - retraso del desarrollo - acantosis nigricans	107	Angiomatosis cutánea y digestiva
38	Acartamiento congénito de ligamento costocoracoide	108	Angiomatosis neurocutánea hereditaria
39	Acrania	109	Angiomatosis quística de hueso, difusa
40	Acrocefalosindactilia (termino generico)	110	Anuria
41	Acrocraneofacial disostosis	111	Anuria agenesia renal retraso psicomotor
42	Acrodermatitis enteropatica	112	Anuria ausencia de rotula
43	Acroesquifodisplasia metafisaria	113	Anuria ptosis retraso mental obesidad
44	Acromatopsia	114	Anuria, ataxia cerebelosa, y retraso mental
45	Acromegalia	115	Anisakiasis
46	Acromegalia cutis gyrata	116	Anoftalmia - insuficiencia hipotálamo-pituitaria
47	Acromegaloide, facies	117	Anoftalmia - megalocornea - cardiopatia - anomalías esqueléticas
48	Acromielosis	118	Anoftalmia - microftalmia, aislada
49	Acroostefosis tipo dominante	119	Anoftalmia - microftalmia, atresia esofagica
50	Adamaninoma	120	Anomalia acro-pecto-renal
51	AD-DKC (Mutación en TERC)	121	Anomalia de Axenfeld-Rieger - hidrocefalia - esqueleto anormal
52	AD-DKC (Mutación en TERT)	122	Anomalia de Duane - miopatia - esotropia
53	AD-DKC (Mutación en TNF2)	123	Anomalia de Poland
54	AD-HIES (Síndrome de Hiper IgE) Síndrome Job	124	Anomalia de Uhl
55	Adrenoleucodistrofia ligado al cromosoma X	125	Anomalías auriculares - fisura labial con o sin fisura palatina - anomalías oculares
56	Adalangia hemivertebbras	126	Anomalías auriculo-oculares, fisura labial
57	Adalangia sindactilia microcefalia	127	Anomalías cardíacas - heterotaxia
58	Alasia progresiva no fluida	128	Anomalías craneo-digitales retraso mental
59	Agamaglobulinemia (sin bases moleculares conocidas)	129	Anomalías de cabellos - fotosensibilidad - retraso mental
60	Agamaglobulinemia (XLA)- Deficiencia BTK	130	Anomalías de la calcificación - retraso del desarrollo psicomotor
61	Agammaglobulinemia - microcefalia - craneosinostosis - dermatitis severa	131	Anomalías del arco aórtico -dismorfismo - déficit intelectual
62	Agammaglobulinemia ligada a X	132	Anoniquia con pigmentación de los pliegues de flexion
63	Agenesia de cuerpo caloso - neuropatia	133	Anoniquia microcefalia
64	Agenesia de cuerpo caloso ligado al cromosoma X, con mutación en el gen Alfa 4	134	Anosmia congénita aislada
65	Agenesia de cuerpo caloso microcefalia talla baja	135	Anquiloblaston filiforme - imperforacion anal
66	Agenesia gonadal	136	Anquilosis de pulgares braquidactilia retraso mental
67	Agenesia parcial de pancreas	137	Anquilosis del eslabo con pulgar y dedo gordo del pie anchos
68	Agenesia renal bilateral	138	Anquilosis glosopalatina
69	Agenesia traqueal	139	APCED (APS-1)
70	Agllosia adactilia	140	Aplasia cutis -miopia

GR

Handwritten signature

Continuación de la Resolución "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se define el número con el cual se identifica cada una de ellas en el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas."

Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana
141	Aplasia otitis congénita - Infractasia intestinal	211	Atrofia muscular espinal proximal de adultos, autosómica dominante
142	Aplasia otitis congénita de miembros forma recesiva	212	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 1
143	Aplasia de perone ectrodactilia	213	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 2
144	Aplasia medular idiopática	214	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 3
145	Aplasia fibial - ectrodactilia	215	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 4
146	Apnea de la prematuridad (AOP)	216	Atrofia muscular espinal proximal infantil, autosómica dominante
147	Apraxia ocular tipo Coogan	217	Atrofia óptica
148	Aqueirofobia	218	Atrofia óptica autosómica dominante y cataratas
149	Aracnodactilia osificación anormal retraso mental	219	Atrofia progresiva bifocal de la coroides y la retina
150	Aracnodactilia retraso mental dismorfia	220	Atrofia de la línea de Mowin
151	Arañazo de gato, enfermedad del	221	Auriculo-otico-displasia
152	AR-DKC (Mutación en NOLA2)	222	Ausencia de dermatogitos sindactilia miar
153	AR-DKC (Mutación en NOLA3)	223	Autismo, mancha en vitro de Oporto
154	AR-DKC (Mutación en RTEL1)	224	Bajo peso al nacer - enanismo -disgammaglobulinemia
155	Arginemia	225	Bandas amnióticas familiares
156	AR-HIES (Síndrome de Hiper IgE) DOCK8	226	Beta-mansidosis
157	Aminia	227	Beta-talasemia
158	Aminia atresia de coanas microftalmia	228	Blefaroclasia labio doble
159	Arterio temporal juvenil	229	Blefarofimosis - ptosis - esotropía - sindactilia estatura baja
160	Arteritis de células gigantes	230	Blefaroptosis miopía ectopia lentis
161	Artritis juvenil idiopática de inicio sistémico	231	Bradipisia
162	Artritis relacionada con entesitis	232	Braquicefalia aislada
163	Artrogriposis - disfunción renal - colestasis	233	Braquidactilia - nistagmo - ataxia cerebelar
164	Artrogriposis - hiperqueratosis, forma letal	234	Braquidactilia de Hirschsprung
165	Artrogriposis distal tipo 6	235	Braquidactilia hipertenso arterial
166	Artrogriposis múltiple congénita - cara de sibeto	236	Braquidactilia no especificada
167	Artrogriposis no especificado	237	Braquidactilia preaxial hallux varus
168	Asociación MURCS	238	Braquidactilia tipo A5
169	Asplenia congénita aislada (Mutación en RPSA)	239	Braquidactilia tipo A6 (síndrome de Ossebold-Remondini)
170	Ataxia - apraxia - retraso mental ligado al cromosoma X	240	Braquidactilia tipo A7 (braquidactilia tipo Smogorjebord)
171	Ataxia cerebelosa areflexia pia cavo atrofia óptica y sordera neurosensorial	241	Braquitelafalangia - dimorfismo - síndrome de Kallmann
172	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva	242	Cabello escaso - baja estatura - pulgares hipoplásicos - hipodondia - anomalías de la piel
173	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - ceguera - sordera	243	Cabello lanoso - hipotricosis - labio inferior evertido - orejas prominentes
174	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - intrusión sacádica	244	Calificación del sistema nervioso central - sordera - acidosis tubular - anemia
175	Ataxia de Friedreich	245	Calificaciones de plexos coroides, forma infantil
176	Ataxia de Harding	246	Calificaciones talámicas simétricas
177	Ataxia episódica tipo 3	247	Callosidad bilateral estríato-pálido-dentada
178	Ataxia episódica tipo 4	248	Campomela tipo Cumming
179	Ataxia episódica tipo 5	249	CAMPS (CARD14 psoriasis mediada)
180	Ataxia episódica tipo 6	250	Campobraquidactilia
181	Ataxia episódica tipo 7	251	Campodactilia - hiperplasia del tejido fibroso - displasia esquelética
182	Ataxia espinocerebelosa autosómica dominante	252	Campodactilia - talia alta - escoliosis - pérdida de audición
183	Ataxia espinocerebelosa infantil	253	Campodactilia no especificada
184	Ataxia espinocerebelosa ligada al cromosoma X, de tipo 3	254	Campodactilia taurinuria
185	Ataxia espinocerebelosa tipo 1	255	Campodactilia tipo Guadalupe tipo 1
186	Ataxia espinocerebelosa tipo 2	256	Campodactilia tipo Guadalupe tipo 2
187	Ataxia espinocerebelosa tipo 3	257	Candidiasis mucocutánea crónica (aislado o con el síndrome de APECED)
188	Ataxia espinocerebelosa tipo 29	258	CANDLE (mutación en PSMB8)
189	Ataxia espinocerebelosa tipo 30	259	CARD11 mutación con ganancia de función
190	Ataxia letal con sordera y atrofia óptica	260	Cardiomiopatía - anomalías renales
191	Ataxia telangiectasia	261	Cardiomiopatía - intolerancia al ejercicio por una deficiencia de glucógeno en músculo y corazón
192	Ataxia, autosómica recesiva, tipo Beauce	262	Cardiomiopatía amiloídica familiar relacionado con Transtiretina
193	Atelosteogénesis I	263	Cardiopatía congénita - miembros cortos
194	Atelosteogénesis II	264	Carcinoma
195	Atelosteogénesis III	265	CASPASE 8 DEFECT
196	Ateriopatía diabética del cerebro, no relacionada con NOTCH3	266	Cataratas ataxia sordera
197	Ateroesclerosis - sordera - diabetes - epilepsia - nefropatía	267	Cataratas microcomas
198	Atreosis	268	Cataratas miocardiopatía
199	Atransfeminemia	269	Cataratas nefropatía encefalopatía
200	Atresia biliar	270	Cataratas retraso mental hipogonadismo
201	Atresia de coanas	271	Cataratas-glaucoma
202	Atresia de coanas - sordera - cardiopatía	272	Ceguera - escoliosis - aracnodactilia
203	Atresia de intestino delgado	273	Ceguera cortical retraso mental polidactilia
204	Atresia duodenal	274	Cefaca enfermedad epilepsia calificaciones occipitales
205	Atresia tricuspidé	275	Cetoacidosis debida a déficit de beta-cetolasa
206	Atrofia dentado-rubro-pálido-lusiana	276	Cirrosis biliar primaria
207	Atrofia multifistémica	277	Cirrosis hereditaria de los niños indios de América del Norte
208	Atrofia muscular ataxia retinitis pigmentaria diabetes	278	Cistadonuria
209	Atrofia muscular espinal - malformación de Dandy-Walker - cataratas	279	Cistinosis
210	Atrofia muscular espinal proximal	280	Cistinuria

CA

WBM
Andrés S

Continuación de la Resolución "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se define el número con el cual se identifica cada una de ellas en el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas."

Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana
281	Citruinemia	351	Deficiencia de UNC119
282	Coartación atípica de aorta	352	Deficiencia de yc
283	Colangitis esclerosante	353	Deficiencia de 10R6
284	Colestasis - retinopatía pigmentaria - fisura palatina	354	Deficiencia de Acetoacil CoA 3olasa
285	Colestasis Infeudema	355	Deficiencia de ACT1
286	Colitis colagena	356	Deficiencia de ADAR1 (AGS6)
287	Colitis epitelio-exfoliativa - sordera	357	Deficiencia de AD-IRF8
288	Coloboma del iris con ptosis - déficit intelectual	358	Deficiencia de AID
289	Coloboma fisura labiopalatina retraso mental	359	Deficiencia de anticuerpos específicos (normal IgG y células B)
290	Coloboma macular tipo b braquidactilia	360	Deficiencia de AR-IRF8
291	Coloboma microftalmia cardiopatía sordera	361	Deficiencia de Artemis (DHLRE1C)
292	Coloboma ocular	362	Deficiencia de BLNK
293	Complejo de Carney	363	Deficiencia de C1 inhibidor
294	Complejo femur-perone-cubito	364	Deficiencia de C1qA
295	Complejo miembros-pared abdominal	365	Deficiencia de C1qB
296	Comunicación interauricular con defecto de conducción	366	Deficiencia de C1qC
297	Condrosplasia - trastorno del desarrollo sexual	367	Deficiencia de C1r
298	Condrosplasia metafisaria - retinitis pigmentosa	368	Deficiencia de C1s
299	Condrosplasia metafisaria tipo Jansen	369	Deficiencia de C2
300	Condrosplasia metafisaria tipo Kallia	370	Deficiencia de C3
301	Condrosplasia punctata ligada al cromosoma X dominante	371	Deficiencia de C4a
302	Condrosplasia punctata, tipo rizomelic	372	Deficiencia de C4b
303	Condrosplasia recesiva fetal	373	Deficiencia de C5
304	Condrosplasia tipo Blomstrand	374	Deficiencia de C6
305	Conjuntivitis lefosa	375	Deficiencia de C7
306	Condrosplasia craneofacial	376	Deficiencia de C8a
307	Contracturas displasia ectodérmica fisura labio palatina	377	Deficiencia de C8b
308	Convulsiones - déficit intelectual debido a hidrocefalia	378	Deficiencia de cadena pesada μ
309	Convulsiones neonatales-infantiles familiares benignas	379	Deficiencia de cadena κ
310	Cordoma	380	Deficiencia de CARD11
311	Coroidea atrofia atropia	381	Deficiencia de CARD9
312	Coroideremia	382	Deficiencia de CD16
313	Coroideremia - obesidad - sordera	383	Deficiencia de CD19
314	Craneo ectodérmica displasia	384	Deficiencia de CD20
315	Craneo-osteo-artropatia	385	Deficiencia de CD21
316	Craneorquisquis	386	Deficiencia de CD25
317	Craneosinostosis - enfermedad cardiaca congenita - déficit intelectual	387	Deficiencia de CD27
318	Craneosinostosis - hidrocefalia - malformación de Chiari I - sinostosis radicular	388	Deficiencia de CD3 γ (Gamma)
319	Craneosinostosis atropia ventriculo cerebral anormal	389	Deficiencia de CD3 δ (Delta)
320	Craneosinostosis aplasia de perone	390	Deficiencia de CD3 ϵ (Epsilon)
321	Craneosinostosis aplasia radial tipo Imaizumi	391	Deficiencia de CD3 ζ (zeta)
322	Craneosinostosis braquidactilia	392	Deficiencia de CD40
323	Craneosinostosis calcificaciones intracraneales	393	Deficiencia de CD40 ligando
324	Craneosinostosis tipo Boston	394	Deficiencia de CD45
325	Craneosinostosis tipo Philadelphia	395	Deficiencia de CD46
326	Cranionmia	396	Deficiencia de CD59
327	Craniosinostosis - malformación de Dandy-Walker - hidrocefalia	397	Deficiencia de CD8
328	Crecimiento excesivo - deficiencia de aprendizaje	398	Deficiencia de CD81
329	Crioglobulinemia mixta	399	Deficiencia de CD8
330	Criohidroftosis hereditaria con estomatina reducida	400	Deficiencia de CGD, p22
331	Criptomicrotia braquidactilia anomalías de dermatoglifos	401	Deficiencia de CGD, p40
332	Cromosoma 1 en anillo	402	Deficiencia de CGD, p47
333	Cromosoma 10 en anillo	403	Deficiencia de CGD, p57
334	Cromosoma 14 en anillo	404	Deficiencia de CGD, XL
335	Cromosoma 17 en anillo	405	Deficiencia de CMC-IL-17F
336	Cromosoma 18 en anillo	406	Deficiencia de CMC-IL-17RA
337	Cromosoma 20 en anillo	407	Deficiencia de CMH clase II
338	Cutis gyrate - acantosis nigricans - craneosinostosis	408	Deficiencia de coronin-1A
339	Cutis laxa	409	Deficiencia de dihidropol deshidrogenasa
340	Cutis marmorata telangiectasia congenita	410	Deficiencia de Dock 8
341	Cutis verticis gyrate - déficit mental	411	Deficiencia de Factor B
342	Dacriocistitis osteopiquilosis	412	Deficiencia de Factor D
343	Dandy Walker polidactilia postaxial	413	Deficiencia de Factor de transcripción E47
344	Defecto de rayo cubital/ peroneo, con braquidactilia	414	Deficiencia de Factor H
345	Defecto en la activación K-Ras	415	Deficiencia de Factor I
346	Defecto en la activación N-Ras	416	Deficiencia de FADD
347	Defectos del ciclo de Krebs	417	Deficiencia de Ficolin 3
348	Deficiencia aislada de subclases de IgG	418	Deficiencia de granulos específicos
349	Deficiencia de MCM	419	Deficiencia de HOLL-1
350	Deficiencia de OX40	420	Deficiencia de ICF1

[Handwritten signature]

[Handwritten signature]

Continuación de la Resolución "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se define el número con el cual se identifica cada una de ellas en el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas."

Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana
421	Deficiencia de ICF2	491	Deficiencia en el receptor del complemento 3 CR3
422	Deficiencia de ICOS	492	Deficiencia selectiva de IgA
423	Deficiencia de IgA con subclases de IgG	493	Deficiencias distales de las extremidades - síndrome de micrognatia
424	Deficiencia de Igo	494	Deficit combinado de los factores V y VIII
425	Deficiencia de IgB	495	Deficit congénito de fibrinógeno
426	Deficiencia de IKAROS	496	Deficit congénito de heparan-sulfato en los eritrocitos
427	Deficiencia de IKK β	497	Deficit congénito de proteína C
428	Deficiencia de I-10	498	Deficit congénito de proteína S
429	Deficiencia de IL-10R α	499	Deficit congénito de sacarasa-isomaltasa
430	Deficiencia de IL-21R	500	Deficit congénito de síntesis de ácidos biliares, tipo 4
431	Deficiencia de IL-7R α	501	Deficit congénito del factor II
432	Deficiencia de ITCH	502	Deficit congénito del factor IX
433	Deficiencia de ITK	503	Deficit congénito del factor V
434	Deficiencia de JAK3	504	Deficit congénito del factor VII
436	Deficiencia de la hélice alata (Desnudo)	505	Deficit congénito del factor VIII
436	Deficiencia de LCK	506	Deficit congénito del factor X
437	Deficiencia de Lipasa Ácida	507	Deficit congénito del factor XI
438	Deficiencia de LRBA	508	Deficit congénito del factor XIII
439	Deficiencia de Macrolago GP91 Phox	509	Deficit de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA (HMG) sintetasa
440	Deficiencia de MAGT1	510	Deficit de 3-hidroxiácil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena larga
441	Deficiencia de MALT1	511	Deficit de 5-oxoprolinasa
442	Deficiencia de MASP1	512	Deficit de 6-privil-tetrahidropterina sintetasa
443	Deficiencia de MASP2	513	Deficit de acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena media
444	Deficiencia de MBL	514	Deficit de aconitasa
445	Deficiencia de MCM4	515	Deficit de adenilsuccinato liasa
446	Deficiencia de MST1/STK4	516	Deficit de adenosina monofosfato desaminasa
447	Deficiencia de MTHFD1	517	Deficit de adhesión leucocitaria tipo I
448	Deficiencia de Munc13-4 (FHL3)	518	Deficit de adhesión leucocitaria tipo II
449	Deficiencia de Munc18-2 (FHL5)	519	Deficit de adhesión leucocitaria tipo III
450	Deficiencia de MyD88	520	Deficit de aromatas
451	Deficiencia de NFKB2	521	Deficit de beta-ureidopropionasa
452	Deficiencia de NK cell	522	Deficit de biotinidas
453	Deficiencia de ORAH	523	Deficit de carbamil-fosfato sintetasa
454	Deficiencia de oxoacil CoA deshidrogenasa	524	Deficit de carnitina palmitoiltransferasa II
455	Deficiencia de P14	525	Deficit de carnitina-ácilcarnitina transferasa
456	Deficiencia de perforina, FHL2	526	Deficit de deshidratasa
457	Deficiencia de PI3 kinas	527	Deficit de Dihidropteridina reductasa
458	Deficiencia de PI3K5 kinas, activacion (mutacion en PIK3CD, PI3K-D)	528	Deficit de dopamina beta-hidroxilasa
459	Deficiencia de PKcs DNA	529	Deficit de enzima ramificante del glucogeno
460	Deficiencia de PMS2	530	Deficit de fosfoenolpiruvato carboxiquinasa
461	Deficiencia de PNP	531	Deficit de fosfofructoquinasa muscular
462	Deficiencia de propeptidín	532	Deficit de fosfoglicerato quinasa
463	Deficiencia de proteína relacionada con el Factor H	533	Deficit de fructosa-1,6 difosfatasa
464	Deficiencia de Rac2	534	Deficit de gamma aminobutírico ácido transaminasa
465	Deficiencia de RAG1	535	Deficit de gamma-glutamil transpeptidasa
466	Deficiencia de RAG2	536	Deficit de gamma-glutamiloesteina sintetasa
467	Deficiencia de Receptor BAFF	537	Deficit de glucogeno sintetasa hepática
468	Deficiencia de RhoH	538	Deficit de glutatón sintetasa
469	Deficiencia de RNF168	539	Deficit de GTP-ciclohidrolasa I
470	Deficiencia de SAMHD1 (AGS5)	540	Deficit de guanidinoacetato metiltransferasa
471	Deficiencia de SLC46A1	541	Deficit de LCAT
472	Deficiencia de STAT2	542	Deficit de metil cobalamina de tipo cbl E
473	Deficiencia de STAT3b	543	Deficit de metil cobalamina de tipo cbl G
474	Deficiencia de STIM-1	544	Deficit de N5-metilhomocisteina transferasa
475	Deficiencia de SIX1 (FHL4)	545	Deficit de N-acetil-alfa-D-galactosaminidasa
476	Deficiencia de Succinil-CoA Transferasa	546	Deficit de ornitina carbamil transferasa
477	Deficiencia de TAC1 (mutacion TNFRSF138)	547	Deficit de prolidasa
478	Deficiencia de TAP1/TAP2/Tapsin	548	Deficit de succinil-CoA acetacetato transferasa
479	Deficiencia de TBK1	549	Deficit de transaldolasa
480	Deficiencia de TCN2	550	Deficit de transportador de creatina ligado al cromosoma X
481	Deficiencia de trombosmodulín	551	Deficit familiar aislado de glucocorticoides
482	Deficiencia de Tyk2	552	Deficit intelectual tipo Birk-Barel
483	Deficiencia de UNG	553	Deficit intelectual tipo Kahria
484	Deficiencia de WIPF1	554	Degeneracion cortico-basal
485	Deficiencia de XLP1, SH2D1A	555	Degeneracion helicoidal perispilar coreomielina
486	Deficiencia de XLP2, XIAP	556	Degeneracion macular juvenil hipotriguica
487	Deficiencia de ZAP-70	557	Degeneracion retiniana microftalmia glaucoma
488	Deficiencia de β -Actin	558	Delecion 22q13
489	Deficiencia de α 5	559	Delecion 5q35
490	Deficiencia en el receptor del complemento 2 CR2 (CD21)	560	Delecion 8p

por

9 JUN 2015

RESOLUCIÓN NÚMERO 02048

DE 2015 HOJA No 7 de 18

Continuación de la Resolución "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se define el número con el cual se identifica cada una de ellas en el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas."

Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana
561	Deleción terminal 8q	631	Displasia acropectovertebra
562	Demencia frontotemporal	632	Displasia alveolo-capilar congénita
563	Demencia frontotemporal con inclusiones Tau	633	Displasia broncopulmonar
564	Demencia frontotemporal y parkinsonismo ligado al cromosoma 17	634	Displasia campomelia
565	Dentinogénesis imperfecta - estatura baja - sordera - retraso mental	635	Displasia checa, tipo metatarsal
566	Derivados mullerianos - infarjección - polidactilia	636	Displasia craneo-fronto-nasal
567	Dermatitis granulomatosa intersticial con artritis	637	Displasia craneofasial
568	Dermatitis sebomeca-like con elementos psoriasiformes	638	Displasia craneo-encefalofacial
569	Dermato osteólisis tipo Kirghize	639	Displasia craneo-metatarsal
570	Dermatoleucodistrofia	640	Displasia de Astley-Kendall
571	Dermatomicois	641	Displasia de Boomerang
572	Dermatosis pustulosa subcornea	642	Displasia de Greenberg
573	Dermo odonto displasia	643	Displasia de Pauman
574	Dermoide anular de la cornea	644	Displasia de Singleton-Merten
575	Dermoplasia restrictiva letal	645	Displasia de timo - rilon - ano - pulmon
576	Desmielinización cerebral debido a un déficit de metionina adenosiltransferasa	646	Displasia del iris - hiperlotismo - sordera
577	Desmosierosis	647	Displasia dermo facial focal
578	Desorden del metabolismo de los metales no especificados	648	Displasia ectodérmica - con inmunodeficit anhidrótico
579	Desordenes de la purinas y pirimidinas no especificados	649	Displasia ectodérmica - síndrome de fragilidad de la piel
580	Desordenes de los lípidos no especificados	650	Displasia ectodérmica "pura" tipo cabello-ula
581	Desordenes del sistema inmune no especificados	651	Displasia ectodérmica ceguera
582	Desordenes del tejido conectivo no especificados	652	Displasia ectodérmica hidrótica tipo Christianson Fourie
583	Desordenes lisosomales no especificados	653	Displasia ectodérmica hidrótica tipo Haisi
584	Desordenes peroxisomales no especificados	654	Displasia ectodérmica hipohidrosis grupo hipotridismo
585	Despigmentación aguda bilateral del iris	655	Displasia ectodérmica hipohidrótica, forma dominante
586	Desprendimiento de retina retnatogéno autosómico dominante	656	Displasia ectodérmica no especificada
587	Diabetes insípida nefrogénica	657	Displasia ectodérmica odonto microniquial
588	Diabetes mellitus neonatal	658	Displasia ectodérmica tipo Berlin
589	Diabetes mellitus, neonatal permanente - agenesia pancreática y cerebelosa	659	Displasia epifisaria múltiple
590	Diabetes, neonatal - grupo hipotridismo congénito - glaucoma congénito - fibrosis hepática - riñones policísticos	660	Displasia epifisaria-falangica en forma de angel
591	Diabetes-sordera de transmisión materna	661	Displasia espondilo encoridal
592	Diatano-espondilodistrofia	662	Displasia espondiloepifisaria congénita
593	Diarrea congénita con malabsorción debido a insuficiencia de células enteroendocrinas	663	Displasia espondiloepifisaria tardía
594	Diarrea intratable - atresia coanal - anomalías en los ojos	664	Displasia espondiloepifisaria tardía tipo Kohn
595	Diatosis hemorrágica por un defecto del receptor de colágeno	665	Displasia espondiloepifisaria tipo Byers
596	Dihidropirimiduria	666	Displasia espondiloepifisaria tipo Cantu
597	Dilatación aórtica - hiper movilidad de las articulaciones - tortuosidad arterial	667	Displasia espondiloepifisaria tipo MacDermot
598	DIRA (ILIRN)	668	Displasia espondiloepifisaria tipo Nishimura
599	Dirofilariasis	669	Displasia espondiloepifisaria tipo Reardon
600	Disautonomía familiar	670	Displasia espondiloepimetatarsaria - antebrazos arqueados - dismorfismo facial
601	Discondrosteosis nefropática	671	Displasia espondiloepimetatarsaria - dentición anormal
602	Discción arterial con lentiginosis	672	Displasia espondiloepimetatarsaria - hipotricosis
603	Displasia congénita familiar	673	Displasia espondiloepimetatarsaria axial
604	Disfunción inmune - polidactilopatia - enteropatia ligada al cromosoma X	674	Displasia espondiloepimetatarsaria tipo A4
605	Disgenesia caudal familiar	675	Displasia espondiloepimetatarsaria tipo Breganski
606	Disgenesia cerebral congénita debida a deficiencia de glutamina sintetasa	676	Displasia espondiloepimetatarsaria tipo Genevieve
607	Disgenesia del cuerpo calloso compleja ligada al cromosoma X	677	Displasia espondiloepimetatarsaria tipo Golden
608	Disgenesia gonadal 46 XY - neuropatia motora y sensorial	678	Displasia espondilometatarsaria
609	Disgenesia gonadal anomalías múltiples	679	Displasia espondilometatarsaria con inmunodeficiencia combinada
610	Disgenesia gonadal, tipo XX	680	Displasia espondilometatarsaria - distrofia de conchasiones
611	Disgenesia reticular (Deficiencia de AK2)	681	Displasia espondilometatarsaria tipo Agreca
612	Distrostosis craneofacial	682	Displasia espondilometatarsaria tipo Kozlowski
613	Distrofia digital	683	Displasia esquelética no especificada
614	Distrofia facial macrocefalia micropia Dandy Walker	684	Displasia frontometatarsaria
615	Distrofismo - estatura baja - sordera - pseudohermafroditismo	685	Displasia geofisica
616	Distrostosis acro fronto facio nasal	686	Displasia inmuno osea de Schimke
617	Distrostosis acrofacial autosómica recesiva	687	Displasia Kriess-like letal
618	Distrostosis acrofacial forma catalana	688	Displasia letal osteosclerótica de hueso
619	Distrostosis acrofacial no especificada	689	Displasia mandibuloacra
620	Distrostosis acrofacial postaxial	690	Displasia mesomelia hoyuelos cutaneos
621	Distrostosis acrofacial tipo Nager	691	Displasia microcefalica osteodisplasia de tipo Saul Wilson
622	Distrostosis acrofacial tipo Palagonia	692	Displasia oculodomedigital
623	Distrostosis acrofacial tipo Rodriguez	693	Displasia oculo-oto-facial
624	Distrostosis facio craneana hipomandibular	694	Displasia odontomaxilar segmentaria
625	Distrostosis humero espinal	695	Displasia osea letal tipo Holmgren Forsell
626	Distrostosis mandibulo-facial ligada al cromosoma X	696	Displasia osea terminal - defectos pigmentarios
627	Displasia acromesomelia tipo Brahmi Bacha	697	Displasia oto-espondilo-megaloepifisaria
628	Displasia acromesomelia tipo Hunter - Thompson	698	Displasia pseudodistrofia
629	Displasia acromesomelia tipo Maroteaux	699	Displasia renal-hepatica-pancreatica - quistes de Dandy-Walker
630	Displasia acromica	700	Displasia trico odonto oniquial

20

Handwritten signature and date: 2015

9 JUN 2015

RESOLUCIÓN NÚMERO 30002048 DE 2015 HOJA No 8 de 18

Continuación de la Resolución "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se define el número con el cual se identifica cada una de ellas en el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas."

Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana
701	Disqueratosis congénita	771	Enarismo taratofórico
702	Disquinesia ciliar primaria	772	Encefalitis focal de Rasmussen
703	Disquinesia parietotica no oncosigenica (PNKD)	773	Encefalomiopatia mitocondrial infantil asociada con FASTKD2
704	Distonia 16	774	Encefalopatia aguda necrotante familiar
705	Distonia de torsion de aparicion temprana	775	Encefalopatia con cuerpos de inclusion de neuroserpina, forma familiar
706	Distonia dopa-sensible	776	Encefalopatia debida a deficit de GLUT1
707	Distonia focal	777	Encefalopatia debida a una deficiencia de prosaposina
708	Distonia mioclonica 15	778	Encefalopatia debida a deficiencia de urocanasa
709	Distonia no especificada	779	Encefalopatia debida a la histoxi-quinurenina
710	Distonia-parkinsonismo de inicio rapido	780	Encefalopatia epileptica infantil temprana
711	Distonias mixtas	781	Encefalopatia grave de aparicion neonatal, autosomica dominante
712	Distrofia ampolcosa hereditaria, tipo macular	782	Encefalopatia mioclonica temprana
713	Distrofia coroidal, areolar central	783	Encefalopatia provocada por deficit de sulfito oxidasa
714	Distrofia de conos con respuesta escotopica supranormal	784	Encefalopatia, etimolonica
715	Distrofia de conos y bastones	785	Encefalopatias espongiiformes transmisibles (termino generico)
716	Distrofia de coma - sordera de percepcion	786	Encondromatosis
717	Distrofia facioescapulohumeral	787	Enfermedad autoinflamatoria debida a deficiencia de antagonista del receptor de interleuquina 1
718	Distrofia macular cistode	788	Enfermedad de Alexander
719	Distrofia macular de Carolina del Norte	789	Enfermedad de almacenamiento de glucogeno por deficit de fosforilasa quinasa muscular
720	Distrofia miotonica de Steinert	790	Enfermedad de Alzheimer autosomica dominante de aparicion temprana
721	Distrofia muscular autosomica recesiva ligada a una epidermolisis ampolcosa	791	Enfermedad de Behcet
722	Distrofia muscular congenita	792	Enfermedad de Best
723	Distrofia muscular congenita con deficit de integrina	793	Enfermedad de Blackfan-Diamond
724	Distrofia muscular congenita de Ullrich	794	Enfermedad de Buerger
725	Distrofia muscular congenita por deficit de laminas A/C	795	Enfermedad de Canavan
726	Distrofia muscular congenita tipo 1A	796	Enfermedad de Carol
727	Distrofia muscular congenita, tipo Fukuyama	797	Enfermedad de Castleman
728	Distrofia muscular de cinturas	798	Enfermedad de Coats
729	Distrofia muscular de cinturas autosomica dominante tipo 1A	799	Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob
730	Distrofia muscular de cinturas autosomica dominante tipo 1D	800	Enfermedad de Crohn
731	Distrofia muscular de cinturas autosomica dominante tipo 1E	801	Enfermedad de Crozon
732	Distrofia muscular de cinturas autosomica dominante tipo 1F	802	Enfermedad de Cushing
733	Distrofia muscular de cinturas autosomica dominante tipo 1G	803	Enfermedad de Darier
734	Distrofia muscular de cinturas autosomica recesiva tipo 2A	804	Enfermedad de Derm
735	Distrofia muscular de cinturas autosomica recesiva tipo 2C	805	Enfermedad de deposito de glucogeno por deficit de LAMP-2
736	Distrofia muscular de cinturas autosomica recesiva tipo 2D	806	Enfermedad de deposito lisosomal no especificada
737	Distrofia muscular de cinturas autosomica recesiva tipo 2E	807	Enfermedad de Devic
738	Distrofia muscular de cinturas autosomica recesiva tipo 2F	808	Enfermedad de Ejaiaje
739	Distrofia muscular de cinturas autosomica recesiva tipo 2G	809	Enfermedad de Erhheim-Chester
740	Distrofia muscular de cinturas autosomica recesiva tipo 2I	810	Enfermedad de Fabry
741	Distrofia muscular de cinturas autosomica recesiva tipo 2L	811	Enfermedad de Gaucher
742	Distrofia muscular de cinturas autosomica recesiva tipo 2M	812	Enfermedad de Gaucher - oftalmoplejia - calcificacion cardiovascular
743	Distrofia muscular de Duchenne y Becker	813	Enfermedad de Gaucher tipo 1
744	Distrofia muscular de Emery Drefuss	814	Enfermedad de Gaucher tipo 2
745	Distrofia muscular no especificada	815	Enfermedad de Gaucher tipo 3
746	Distrofia muscular ocular gastrointestinal	816	Enfermedad de Griscelli
747	Distrofia muscular oculofaringea	817	Enfermedad de Gröbbeck-Imerlund
748	Distrofia muscular tipo Duchenne	818	Enfermedad de Hirschsprung
749	Distrofia neuroaxonal infantil	819	Enfermedad de Huntington
750	DITRA (deficiencia de antagonista del receptor de IL-36)	820	Enfermedad de jarabe de arce
751	Drepanocitosis	821	Enfermedad de Kennedy
752	Duplicacion 12p	822	Enfermedad de Kimura
753	Duplicacion 6p	823	Enfermedad de Krabbe
754	Duplicacion de cejas - sindactilia	824	Enfermedad de la arteria coronaria - hiperlipidemia - hipertension - diabetes - osteoporosis
755	Duplicacion de la pierna y del pie en espejo	825	Enfermedad de la motoneurona inferior autosomica recesiva de la infancia
756	Ectopia de cristalino corioretinaria distrofia mioipa	826	Enfermedad de las neuronas motoras patron Madras
757	Ectopia de cristalino forma familiar	827	Enfermedad de Letterer-Siwe
758	Ectopia troica	828	Enfermedad de Lhermitte-Duclos
759	Ectrodactilia displasia ectodermica	829	Enfermedad de McCrota
760	Embriopatia por aminoptermia	830	Enfermedad de Moya-Moya
761	Embriopatia por amfirodeos	831	Enfermedad de Netherton
762	Embriopatia por talidomida	832	Enfermedad de Niemann-Pick
763	Embriopatia por virus de la varicela	833	Enfermedad de Niemann-Pick tipo A
764	Enarismo de MULIBREY	834	Enfermedad de Niemann-Pick tipo B
765	Enarismo diastrofico	835	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C
766	Enarismo hiperostotico de Lenz-Majewski	836	Enfermedad de Norrie
767	Enarismo metatropico	837	Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce
768	Enarismo microcefalico osteodisplasio primordial	838	Enfermedad de Paget juvenil
769	Enarismo osteocondrodisplasio - sordera - retinitis pigmentosa	839	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher
770	Enarismo retraso mental anomalias oculares fisura labiopalatina	840	Enfermedad de Pompe

PC

Handwritten signatures and initials.

9 JUN 2015

RESOLUCIÓN NÚMERO 00002048 DE 2015 HOJA No 9 de 18

Continuación de la Resolución "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se define el número con el cual se identifica cada una de ellas en el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas."

Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana
841	Enfermedad de Pyle	911	Estatura baja - defectos en el cerebro e hipofisis - sila turca pequeña
842	Enfermedad de Refsum	912	Estatura baja por anomalía cualitativa de hormona de crecimiento
843	Enfermedad de Refsum, forma infantil	913	Estenosis pulmonar valvular
844	Enfermedad de Rendu-Oster-Weber	914	Esteroido deshidrogenasa anomalías dentales, déficit de
845	Enfermedad de Sandhoff	915	Estioneuroblastoma
846	Enfermedad de síntesis de ácidos biliares	916	Estomatocitosis hereditaria con hemates hiperhidratados
847	Enfermedad de Stargardt	917	Fallo autonómico puro
848	Enfermedad de Still del adulto	918	Fasciis eosinofílica
849	Enfermedad de Takayasu	919	Femur bifido ectrodactilia monodactilia
850	Enfermedad de Tangier	920	Fenilcetonuria
851	Enfermedad de Tay-Sachs	921	Fenocromocloroma, secretante
852	Enfermedad de Thomsen y Becker	922	Fibrocondrogenesis
853	Enfermedad de Unverricht-Lundborg	923	Fibrodiasplasia esclerótica progresiva
854	Enfermedad de Upington	924	Fibrolícolomas múltiples familiares
855	Enfermedad de von Hippel-Lindau	925	Fibromatosis gingival - sordera
856	Enfermedad de Von Willebrand	926	Fibromatosis gingival- anomalías dentales
857	Enfermedad de Von Willebrand adquirida	927	Fibromatosis labial juvenil
858	Enfermedad de Wegener	928	Fibrosis pulmonar - hiperplasia hepática - hipoplasia de médula ósea
859	Enfermedad de Whipple	929	Fibrosis pulmonar - inmunodeficiencia - disgenesia gonadal
860	Enfermedad de Wilson	930	Fibrosis pulmonar idiopática
861	Enfermedad de Wolman	931	Fibrosis quística
862	Enfermedad del riñón poliquístico autosómica dominante de tipo 1 y con esclerosis tuberosa	932	Fiebre botanosa
863	Enfermedad del riñón quístico medular, autosómica recesiva	933	Fiebre mediterránea familiar
864	Enfermedad granulomatosa crónica	934	Fiebre reumática
865	Enfermedad hemorrágica debido a mutación Pittsburgh en alfa 1-antitripsina	935	Fístula arteriovenosa cerebral
866	Enfermedad hepática veno-oclusiva - inmunodeficiencia	936	Fístula broncobiliar congénita
867	Enfermedad leuco-proliferativa autoinmune asociada RAS (RALD)	937	Fisura labial - retinopatía
868	Enfermedad mitocondrial fatal debida a una deficiencia de fosforilación oxidativa tipo 3 combinada	938	Fisura labiopalatina malrotación cardiopatia
869	Enfermedad mitocondrial no especificada	939	Fisura media del labio inferior
870	Enfermedad mixta del tejido conectivo	940	Fisura palatina anomalías carpometacarpales oligodontia
871	Enfermedad neurodegenerativa progresiva - hiperplasia articular - cataratas	941	Fisura palatina cardiopatia ectrodactilia
872	Enfermedad por almacenamiento de ésteres de colesterol	942	Fisura palatina sinequias laterales, síndrome de
873	Enfermedad por depósito de lípidos neutros	943	Fisura palatina talla baja vertebras anomalías
874	Enfermedad quística medular autosómica dominante	944	Foramina parietal
875	Enfermedad veno-oclusiva hepática	945	Forma perinatal-lethal de la enfermedad de Gaucher
876	Enfermedades hematológicas no especificadas	946	Formas letales del síndrome de Pterigium
877	Enfermedad tubular renal - cardiomiopatia	947	Fosforilopropionato sintetasa, sobreactividad de
878	Enfema lobar congénito	948	Fotosensibilidad cutánea colitis letal
879	Epidermofitosis verruciforme 1 (Mutación en EVER 1)	949	Fragilidad ósea contracturas articulares
880	Epidermofitosis ampollar adquirida	950	Fructosuria
881	Epidermofitosis ampollas distrofica	951	Fucosidosis
882	Epidermofitosis ampollas epidermofitica	952	Fusión posterior de las vertebras lumbosacras - blefaroptosis
883	Epidermofitosis ampollas hereditaria	953	Fusión vertebral anterior progresiva no infecciosa
884	Epidermofitosis ampollas juncional	954	Galactosemia
885	Epilepsia con crisis parciales migrantes del lactante	955	Gangliosidosis tipo 1
886	Epilepsia demencia amelogenesis imperfecta	956	Gangliosidosis tipo 2
887	Epilepsia microcefalia displasia esquelética	957	Gangliosidosis tipo 3
888	Epilepsia mioclonica de la infancia	958	Gastroenteritis eosinofílica
889	Enteralgia, primaria	959	Gastroquiasis
890	Entrodermia congénita icliosiforme ampollas	960	Gerodermia osteodisplastica
891	Entrodermia congénita letal	961	Gigantismo cerebral quistes maxilares
892	Entroqueratodermia ataxia	962	Glaucoma - apnea del sueño
893	Entroqueratodermia variable de Mendes da Costa	963	Glaucoma ectopia esclerofalacia rigidez articular talla baja
894	Eriquisosis	964	Glomerulopatia hipofisaria telangiectasias
895	Escafocéfalia aislada	965	Glucogenosis de Bickel-Fanconi
896	Esclerosis endosteal - Hipoplasia cerebral	966	Glucogenosis tipo 1
897	Esclerosis lateral amiotrofica	967	Glucogenosis tipo 2
898	Esclerosis lateral primaria	968	Granuloma chelazodermico
899	Esclerosis Multiple	969	Granulomatosis autoinflamatoria infantil
900	Esclerosis multiple - icrosis - deficiencia del factor VIII	970	Hamartomatosis quística de pulmón y riñón
901	Esclerosis sistémica cutánea difusa	971	Hemangiomas neonatales difusa
902	Esclerosis sistémica cutánea limitada	972	Hematuria familiar, autosómica dominante - tortuosidad arterial renal - contracturas
903	Esclerosis tuberosa	973	Hemicrania paroxística
904	Esclerocitosis hereditaria	974	Hemimelia fbular
905	Espasticidad - déficit intelectual - epilepsia, ligado al cromosoma X	975	Hemimelia tibial
906	Espino cerebelosa degeneración distrofia corneal	976	Hemimelia tibial fisura labiopalatina
907	Espanofonenchondro-displasia con desregulación inmune (SPENCD)	977	Hemiplegia alternante familiar nocturna benigna infantil
908	Esquisencefalia	978	Hemocromatosis neonatal
909	Esquizofrenia retraso mental sordera retinitis	979	Hemoglobinuria paroxística nocturna
910	Estatura baja - cuello ancho - trastorno cardiaco	980	Hendura de narinas telecanthus

27

Handwritten signature and initials.

Continuación de la Resolución "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se define el número con el cual se identifica cada una de ellas en el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas."

Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana
981	Hendikus esmiel	1051	Hipofirmia periodica espontanea
982	Henditura laragotragocefalica	1052	Hipofonia - síndrome de ostinua
983	Hepatitis crónica autoinmune	1053	Hipofonia con acidosis láctica e hiperamonemia
984	Hemifacialismo verdadero XX	1054	Hipomiose - síndrome - telangiectasia
985	Hemia diaphragmática	1055	Hipomiosis hereditaria de Marie Unna
986	Hernia diafragmática anomalía de miembros	1056	Hipomiosis rasgo mental tipo Lopes
987	Heterotaxia	1057	Hipomiosis simple
988	Hidrocefalia - displasia costovertebral - anomalía de Sprengel	1058	Hirschsprung - hipoplasia de úñas - dismorfia
989	Hidrocefalia nefrótica, esclerótica azules	1059	Hirschsprung polidactilia sordera
990	Hidrocefalia talia alta hiperesialidad	1060	Histidinemia
991	Hiperandroicismo debido a deficiencia de cortisola -aductasa	1061	Histiocitosis azul marino
992	Hiperargininemia	1062	Histioplasia de células de Langerhans
993	Hipercolesterolemia debido a deficiencia de colesterol 7-alfa hidroxilasa	1063	Histiocitosis progresiva mucinosa hereditaria
994	Hipercolesterolemia familiar homocigota	1064	Histiocitosis sinusal con linfadenopatía masiva
995	Hipercoleplaxia - epilepsia	1065	Hipoparatiroidismo
996	Hiperfenilalaninemia	1066	Hipocantomas nores
997	Hiperfenilalaninemia materna	1067	Homocistinuria clásica por defecto de cistationina beta sintasa
998	Hiperfenilalaninemia hereditaria con cataratas congénitas	1068	Ictiosis - leucodistrofia - degeneración cerebelosa
999	Hiperfibrinemia no catabólica	1069	Ictiosis alopecia ectopion retraso mental
1000	Hiperimmunoglobulinemia D con febre recurrente	1070	Ictiosis alopecia de Siemens
1001	Hiperlipoproteinemia no especificada	1071	Ictiosis anesia biliar
1002	Hiperlipoproteinemia tipo 1	1072	Ictiosis congénita microcefalia cuadríplica
1003	Hiperlipoproteinemia tipo 3	1073	Ictiosis congénita tipo raro Anequin
1004	Hiperostosis vertebral anquilosante con fisosis	1074	Ictiosis dedos fuertemente fusura labial media
1005	Hiperostosis	1075	Ictiosis lamelar
1006	Hiperostosis primaria de tipo 1	1076	Ictiosis ligata al cromosoma X
1007	Hiperplasia regenerativa nodular	1077	Ictiosis neonatal - colangitis esclerosante
1008	Hiperplasia supratentorial congénita	1078	Ictiosis no especificada
1009	Hiperqueratosis palmoplantar - cancer de esofago	1079	Immunoglobulina
1010	Hiperqueratosis palmoplantar paraneoplasia espi-cilica	1080	Immunodeficiencia pigment
1011	Hiperqueratosis palmoplantar sordera	1081	Immunodeficiencia combinada severa ligada a defecto de adenosina desaminasa
1012	Hipersepsia idiopática	1082	Immunodeficiencia congénita adulta
1013	Hiperostosis, tipo Teitel	1083	Immunodeficiencia común variable
1014	Hiperostosis articular pulmonar idiopática y/o familiar	1084	Immunodeficiencia con defecto de células natural-killer
1015	Hiperostosis maligna osteogénesis sarcoma	1085	Immunodeficiencia con múltiples neoplasias intestinales (Mutación en TTC7A)
1016	Hiperostosis cervical anterior aislada	1086	Immunodeficiencia debido a defecto de CD25
1017	Hiperostosis cervical neurogénica	1087	Immunodeficiencia por defecto de quinasas 4 asociado al receptor de interleucina 1
1018	Hiperostosis subtili talia baja	1088	Immunodeficiencia por defecto selectivo de anticuerpos anti-polisacáridos
1019	Hiperostosis lanuginosa adquirida	1089	Immunodeficiencia por expresión deficiente del HLA de clase 2
1020	Hiperostosis lanuginosa congénita	1090	Immunodeficiencia primaria no especificada
1021	Hipo crosis	1091	Insensibilidad congénita al dolor
1022	Hipodistrofia	1092	Insensibilidad familiar
1023	Hipofosfatemia	1093	Interrupción del arco notcho
1024	Hipogammaglobulinemia de la infancia (transitoria)	1094	Intolerancia a la lactosa
1025	Hipogammaglobulinemia inespecifica	1095	IPFX (X-linked)
1026	Hipoglucemia hipofenilalaninica persistente de la infancia	1096	IRAP2 (IL 1 Receptor asociado a kinasa 4)
1027	Hipogonadismo hipogonadotrópico - retinitis pigmentaria	1097	Iris, síndrome de 4 familias Mypsin con inclusiones reductoras
1028	Hipogonadismo hipogonadotrópico congénito	1098	Iris tipo Nagashima
1029	Hipomagnesemia aislada dominante	1099	Lactroglicosa tipo Decaurian-Vigoux
1030	Hipomagnesemia con normocalcemia	1100	Leishmaniasis
1031	Hipomielinización - cataratas congénitas	1101	Leiomatoma orbital
1032	Hipomielinización - hipogonadismo hipogonadotrópico - hipodantia	1102	Leishmaniasis
1033	Hipomielinización con atrofia de los ganglios basales y del cerebelo	1103	Lesión cerebral isquémica e hipóxia neonatal
1034	Hipoparatiroidismo - sordera - enfermedad renal	1104	Lesiones "Urnas" de la calvaria - fragilidad ósea
1035	Hipoparatiroidismo familiar aislado	1105	Levodistrofia - paraplejia espástica - distrofia
1036	Hipoparatiroidismo familiar aislado debido a agenesia de la glándula paratiroides	1106	Levodistrofia metacromática
1037	Hipoparatiroidismo intestinal - microscopion - hidronefrosis	1107	Levodistrofia no especificada
1038	Hipoparatiroidismo microcismico	1108	Levodistrofia - alopecia - hipodantia - hipomielinización
1039	Hipoparatiroidismo post ductile posterior	1109	Levodistrofia - condrodisplasia metáfrica
1040	Hipoplasia cartilago cerebral	1110	Levodistrofia - distrofia - neuropatía motora
1041	Hipoplasia dentaria focal	1111	Levodistrofia asociada al tronco del encéfalo y a la médula espinal - elevación del lactato
1042	Hipoplasia foveal catarata presente	1112	Levodistrofia cavidad progresiva
1043	Hipoplasia olivopontocerebelosa letal	1113	Levodistrofia con quistes anteriores e bilaterales en el lóbulo temporal
1044	Hipoplasia pancreática diabetes condonata	1114	Levodistrofia quiralisis palmoplantar
1045	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 4	1115	Levodistrofia - lesiones similares a acantosis nigricans - pelo anormal
1046	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 5	1116	Levodistrofia - distrofia - neuropatía motora
1047	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 6	1117	Levodistrofia - neuropatía motora
1048	Hipoplasia foveal	1118	Levodistrofia - anomalía neurofibrinosa cerebral
1049	Hipoplasia atosis circunscrita palmo-plantar	1119	Levodistrofia - defectos del septo atrial - cambios faciales
1050	Hipoplasia - hiperplasia - osteopenia y sordera	1120	Limfedema congénito

FOR
CA

FOR
Maldonado

Continuación de la Resolución "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se define el número con el cual se identifica cada una de ellas en el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas."

Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana
1121	Lipodistrofia familiar parcial asociada con mutaciones en PPAR γ	1191	Miocardopatía restrictiva aislada familiar
1122	Lipodistrofia familiar parcial por mutaciones en AKT2	1192	Mioclona ataxia cerebelosa sordera
1123	Lipodistrofia familiar parcial, tipo Köbberling	1193	Mioclona atrofia muscular distal
1124	Lipodistrofia generalizada adquirida	1194	Mioclona peroral con ausencias
1125	Lipodistrofia no especificada	1195	Mioclono de acción - síndrome de insuficiencia renal
1126	Lipodistrofia familiar adquirida	1196	Miofasciis macrofágica
1127	Lipodistrofia, familiar parcial, tipo Dunnigan	1197	Miopatía con autofagia excesiva
1128	Lipodistrofia, tipo Berardinelli	1198	Miopatía con capuchón
1129	Lipofuscinosis neuronal ceroides tardía infantil	1199	Miopatía congénita letal tipo Compton-North
1130	Lipofuscinosis neuronal ceroides juvenil	1200	Miopatía distal con afectación respiratoria precoz
1131	Lipoma nasopalpebral - coloboma - telecantho	1201	Miopatía distal con debilidad de cuerdas vocales
1132	Lipomatosis encefalocraneocutánea	1202	Miopatía distal de tipo Welander, tipo sueco
1133	Lipoproteinosis de Urbach-Wiethe	1203	Miopatía distal, tipo Nonaka
1134	Lisencefalia debido a mutaciones en TUBA1A	1204	Miopatía hereditaria con fallo respiratorio precoz
1135	Lisencefalia tipo 2	1205	Miopatía hereditaria de cuerpos de inclusión - contracturas de las articulaciones - oftalmoplejía
1136	Lisencefalia tipo III - displasia ósea metacarpiana	1206	Miopatía ligada al cromosoma X con atrofia del músculo postural
1137	Lisencefalia tipo III - secuencia de agnesia fetal familiar	1207	Miopatía miotónica proximal
1138	Lobulos gruesos de las orejas - sordera conductiva	1208	Miopatía mitocondrial con anemia sideroblástica
1139	Macrocefalia - deficiencia inmunitaria - anemia	1209	Miopatía nemalínica
1140	Macrocefalia - malformación capilar	1210	Miopatía provocada por exceso de calcineurina y proteína SERCA1
1141	Macrocefalia - tala baja - paraplejía	1211	Miopatía terminal con afectación de la parte posterior de las piernas y de la parte anterior de extremidades superiores
1142	Macroglinia central bilateral	1212	Miopatía tipo de Udd
1143	Macroglobulinemia de Waldenström	1213	Miopatía tipo Bethlehem
1144	Macrostomia - papiloma preauricular - oftalmoplejía externa	1214	Miositis esporádica con cuerpos de inclusión
1145	Macrotrombocitopenia con formación anómala de proplaquetas, autosómica dominante	1215	Miositis focal
1146	Malabsorción de folato, hereditaria	1216	Monosomía 18p
1147	Malabsorción de glucosa-galactosa	1217	Monosomía 22q11
1148	Malacoplasia	1218	Monosomía 5p
1149	Malformación cerebral - enfermedad cardíaca congénita	1219	Monosomía distal 10q
1150	Malformación de Ebstein	1220	MSMD (Deficiencia IFN- γ R1)
1151	Malformación laríngea	1221	MSMD (Deficiencia IFN- γ R2)
1152	Malformaciones del desarrollo - sordera - distonía	1222	MSMD (Deficiencia STAT1)
1153	Mano hendida - pie hendido	1223	MSMD (L-12p40)
1154	Mano hendida urinarias anómalas espina bífida anómala de diafragma	1224	MSMD (L12RB)
1155	Mano hendida, pie hendido, sordera	1225	Mucopolisidosis no especificada
1156	Mastocitosis	1226	Mucopolisidosis tipo 2
1157	Mastocitosis cutánea	1227	Mucopolisidosis tipo 4
1158	Mastocitosis no especificada	1228	Mucopolisacaridosis no especificada
1159	Mastocitosis sistémica	1229	Mucopolisacaridosis tipo 2
1160	Mastocitosis sistémica agnésica	1230	Mucopolisacaridosis tipo 3
1161	Mastocitosis sistémica indolente	1231	Mucopolisacaridosis tipo 4
1162	Megacariocitosis, congénita	1232	Mucopolisacaridosis tipo 6
1163	Megalecefalia - polimicroglinia - polidactilia postaxial - hidrocefalia	1233	Mucopolisacaridosis tipo 7
1164	Melanoestosis	1234	Mucosulfatidosis
1165	Metacromatosis	1235	Muerte infantil súbita - disgenesia de los testículos
1166	Metaheoglobinemia hereditaria recesiva de tipo 2	1236	Mutación de ganancia en función CMC-STAT 1
1167	Mastenia grave	1237	Mutación EDA-ID, AD (NFKBIA)
1168	Microbraquicefalia ptosis fisura labial	1238	Mutación EDA-ID, XL (Deficiencia NEMO)
1169	Microcefalia - anomalías digitales - déficit intelectual	1239	Mutación en el gen de la subunidad TCR α : Constante (TRAC)
1170	Microcefalia - déficit intelectual - anomalías fálangeas y neurológicas	1240	Mutación en Gata-2
1171	Microcefalia - polimicroglinia - agnesia del cuerpo caloso	1241	Mutación en PRKCD (Proteína C Kinasa δ)
1172	Microcefalia braquidactilia oftalmosciosis	1242	Mutación IRF-8
1173	Microcefalia epilepsia retraso mental cardiopatía	1243	Mutación y delección de la cadena pesada de Ig
1174	Microcefalia fisura palatina autosómico dominante, síndrome de	1244	Mutación, SLC29A3
1175	Microcefalia hipoplasia pontocerebelosa disquinesia	1245	Nail Patella like enfermedad renal
1176	Microcefalia miocardiopatía	1246	Nefronofosis familiar del adulto quadriparésia espástica
1177	Microdelección 9q22.3	1247	Nefropatía sintérea hiperparatiroidismo
1178	Microftalmia - atrofia cerebral	1248	Nefrosis - sordera - anomalías del tracto urinario y digitales
1179	Microftalmia con anomalías cerebrales y de las manos	1249	Neumopatía aguda idiopática eosinofílica
1180	Microftalmia con anomalías de las extremidades	1250	Neuro músculo esquelético síndrome tipo dhiprota
1181	Microftalmia sindrómica debido a una mutación en OTX2	1251	Neuroaxonal distrofia acidosis tubular
1182	Microgastria anomalía de miembros	1252	Neurodegeneración asociada a pantotenato-quinasa
1183	Microlia	1253	Neurodegeneración con acumulo cerebral de hierro
1184	Microlia - coloboma - imperforación del conducto nasolacrimal	1254	Neurodegeneración debida a déficit en 3-hidroxisobutil-CoA-hidrolasa
1185	Microlia anomalías esqueléticas tala baja	1255	Neurofibromatosis
1186	Microlia bilateral - sordera - paladar hendido	1256	Neurofibromatosis tipo 2
1187	Mielodisplasia con hipogamaglobulinemia	1257	Neurofibromatosis tipo familiar espinal
1188	Mielofibrosis con metaplasia mielocitoides	1258	Neuropatía autonómica y sensitiva hereditaria 2
1189	Migraña hemiplejica familiar o esporádica	1259	Neuropatía axonal aguda motora y sensitiva
1190	Miocardopatía cataratas anomalías espondilopélicas	1260	Neuropatía axonal motora aguda

29

YAS
Hoyos

9 JUN 2015

RESOLUCIÓN NÚMERO 00002048 DE 2015 HOJA No 12 de 18

Continuación de la Resolución "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se define el número con el cual se identifica cada una de ellas en el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas."

Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana
1251	Neuropatía con discapacidad auditiva	1331	Otros trastornos del metabolismo de los ácidos grasos
1252	Neuropatía hereditaria con hipersensibilidad a la presión	1332	Otros trastornos del metabolismo de los carbohidratos no especificados
1253	Neuropatía motriz multifocal con bloqueo de conducción	1333	Ovencos poliquísticos esfínter uretral disfunción
1254	Neuropatía óptica hereditaria de Leber	1334	Pancreatitis aguda recurrente
1255	Neuropatía periférica, tipo Fiskestrand	1335	Pancreatitis crónica hereditaria
1256	Neuropatía sensitiva y autónoma, hereditaria, con sordera y retraso global	1336	Pancreatoblastoma
1257	Neuropatía sensitiva y autónoma, hereditaria, con sordera, ligada al cromosoma X	1337	Panencefalitis por rubéola
1258	Neuropatía sensorial y motora de inicio facial	1338	Paniculitis, histiocítica citológica
1259	Neuropatía visceral - anomalías cerebrales - dismorfismo facial - retraso en el desarrollo	1339	Papulosis atrofante maligna de Degos
1270	Neuropatía, axonal gigante 20 familias Sinostosis múltiple	1340	Paquidemperiostosis
1271	Neutropenia cíclica	1341	Paquiquia congénita
1272	Neutropenia congénita benigna	1342	Parálisis bulbar progresiva de la niñez
1273	Neutropenia congénita grave	1343	Parálisis laríngea retraso mental
1274	Neutropenia congénita grave, autosómica y dominante	1344	Parálisis periódica hipercalcémica
1275	Neutropenia congénita severa, bases desconocidas	1345	Parálisis periódica hipocalcémica
1276	Neutropenia ligada al cromosoma X / Mielodisplasia	1346	Parálisis periódica no especificada
1277	Neutropenia, congénita grave, ligada al cromosoma X	1347	Parálisis periódica normocalcémica
1278	Nevus melanocítico congénito grande	1348	Parálisis periódica tirotóxica
1279	Nevus porqueratosis del oído y conducto dérmico externos	1349	Parálisis supranuclear progresiva
1280	NOMD or CNCA	1350	Parálisis supranuclear progresiva - síndrome corticobasal
1281	Obesidad - colitis - hipotiroidismo - hipertrofia cardíaca - retraso del desarrollo	1351	Paraplejía espástica - glaucoma - déficit intelectual
1282	Obesidad debida a deficiencia de prohormona convertasol	1352	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 6
1283	Obesidad debida a la deficiencia congénita de leptina	1353	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 8
1284	Obesidad por déficit de pro-opiomelanocortina	1354	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 9
1285	Oculo cerebro facial síndrome tipo Kaufman	1355	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 10
1286	Oculo dental síndrome tipo Rutherford	1356	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 12
1287	Oculo trico displasia	1357	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 13
1288	Odonto onico dérmica displasia	1358	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 17
1289	Odonto tricómeica hipohidrotica displasia	1359	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 29
1290	Odontodisplasia regional	1360	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 32
1291	Odontoleucodistrofia	1361	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 35
1292	Oligodoncia - taurodoncia - cabello escaso	1362	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 37
1293	Ómodisplasia	1363	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 38
1294	Onfalocela	1364	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 14
1295	Onicodisplasia y neutropenia	1365	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 15
1296	Opsimodisplasia	1366	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 18
1297	Opticodisplasia, tipo Melnick-Needles	1367	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 23
1298	Osteocondrodistrofia hipertrófica	1368	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 24
1299	Osteocondromas múltiples	1369	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 25
1300	Osteocondromatosis capolariana	1370	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 26
1301	Osteocondroosteólisis	1371	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 28
1302	Osteodistrofia poliquística fopmembranosa con leuencefalopatía esclerosante	1372	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 30
1303	Osteodistrofia hereditaria de Albright	1373	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 39
1304	Osteogénesis imperfecta	1374	Paraplejía espástica familiar
1305	Osteogénesis imperfecta - retinopatía - convulsiones - déficit intelectual	1375	Paraplejía espástica ligada al cromosoma X tipo 2
1306	Osteogénesis imperfecta microcefalia cataratas	1376	Paraplejía espástica ligada al cromosoma X tipo 16
1307	Osteolisis del talón, rotula y escaloides, síndrome de	1377	Paraplejía espástica ligada al cromosoma X tipo 34
1308	Osteomielitis multifocal crónica recurrente juvenil	1378	Paraplejía espástica nefropatía sordera
1309	Osteopatía esquelética esclerosis craneana	1379	Paraplejía espástica no especificada
1310	Osteopetrosis - hipogamaglobulinemia	1380	Paraplejía-braquidactilia-epifisis en cono
1311	Osteopetrosis de Albers-Schönberg	1381	Paraplejía-retraso mental-hiperqueratosis
1312	Osteopetrosis dominante de tipo 1	1382	Paresia espástica glaucoma pubertad precoz
1313	Osteopetrosis maligna autosómica recesiva	1383	Pelo lanoso - queratoderma palmoplantar - miocardiopatía dilatada
1314	Osteopetrosis, autosómica recesiva leve, forma intermedia	1384	Penfigo foliaceo
1315	Osteopetrosis hipopigmentación ocular cutánea	1385	Penfigo vulgar
1316	Osteopetrosis pseudoglofoma síndrome	1386	Penfigoide buloso
1317	Osteosclerosis - ictericia - fallo ovarico prematuro	1387	Penfigoide paraneoplásico
1318	Oto dental displasia	1388	Pérdida de audición neurosensorial con aparición temprana de canas y temblor esencial
1319	Otras Acromegalias No especificadas	1389	Periarteritis nodosa
1320	Otras alteraciones cromosómicas no especificadas	1390	Pericarditis artritis camptodactilia
1321	Otras ataxias episódicas	1391	Periodontitis juvenil localizada
1322	Otras ataxias espinocerebelosas no especificadas	1392	PI3K6 Activado
1323	Otras ataxias hereditarias no especificadas	1393	Picocondrogenesis
1324	Otras alosteogénesis no especificadas	1394	Picocondroctosis
1325	Otras atrofia muscular espinales no especificadas	1395	Pielbaldismo
1326	Otros trastornos de la oxidación de los ácidos grasos	1396	Pili Torti oncodisplasia
1327	Otros trastornos del ciclo de la urea no especificados	1397	Pilo dental displasia
1328	Otros trastornos del metabolismo de las lipoproteínas no especificados	1398	Phlyriasis rubra pilaris
1329	Otros trastornos del metabolismo de las pirimidinas no especificados	1399	Plagiocefalia aislada
1330	Otros trastornos del metabolismo de las purinas no especificados	1400	Plagiocelafia retraso mental ligado al cromosoma X

132-29

Handwritten signatures and initials.

Anexo Enfermedades del registro de acuerdo a su código del CIE-10

CIE-10 ENFERMEDAD HUÉRFANA	
I	<p>Artritis Piógena - Pioderma Gangrenosum - Acné</p> <p>Esporotricosis</p> <p>Arañazo De Gato, Enfermedad Del</p> <p>Dirofilariasis</p> <p>Encefalitis Equina Oriental</p> <p>Enfermedad De Creutzfeldt-Jakob</p>
II	<p>Angioma En Racimo</p> <p>Hemangiomatosis Neonatal Difusa</p> <p>Histiocitosis De Células De Langerhans</p> <p>Malformación Linfática</p> <p>Síndromes Hipereosinofílicos</p> <p>Mastocitosis</p> <p>Hipopituitarismo Microftalmia</p> <p>Waldenström, Macroglobulinemia De</p> <p>Mastocitosis Sistémica Indolente</p> <p>Síndrome De Pallister-Hall</p> <p>Enfermedad De Letterer-Siwe</p> <p>Síndrome De Li-Fraumeni</p> <p>Aciduria Orótica Hereditaria</p> <p>Angiomatosis Neurocutánea Hereditaria</p> <p>Enfermedad De Castleman</p> <p>Mastocitosis No Especificada</p> <p>Mastocitosis Sistémica</p> <p>Pancreatoblastoma</p>
III	<p>Déficit Congénito Del Factor VIII</p> <p>Enfermedad De Von Willebrand</p> <p>Enfermedad De Von Willebrand Adquirida</p> <p>Déficit Congénito Del Factor IX</p> <p>Esclerosis Múltiple - Ictiosis - Deficiencia Del Factor VIII</p> <p>Drepanocitosis</p> <p>Esferocitosis Hereditaria</p> <p>Púrpura De Henoch-Schoenlein</p> <p>Déficit Congénito Del Factor VII</p> <p>Beta-Talasemia</p> <p>Hemoglobinuria Paroxística Nocturna</p> <p>Déficit Congénito Del Factor X</p>

Déficit Congénito Del Factor XI
Déficit Combinado De Los Factores V Y VIII
Déficit Congénito Del Factor XIII
Déficit Congénito De Fibrinógeno
Inmunodeficiencia Común Variable
Sarcoidosis
Anemia De Fanconi
Déficit Congénito De Proteína S
Inmunodeficiencia Primaria No Especificada
Enfermedades Hematológicas No Especificadas
Enfermedad De Grösbeck-Imerslund
Anemia De Cuerpos De Heinz
Anemia Microcítica Con Sobrecarga Hepática De Hierro
Déficit Congénito Del Factor V
Síndrome Linfoproliferativo Autoinmune
Trisomía 18
Anemia Sideroblástica Ligada Al Cromosoma X
Colitis Colagenosa
Megacalicosis, Congénita
Síndrome De Bartter
Evans, Síndrome De
Síndrome De Hiper-Ige Autosómico Dominante
Síndrome De Plummer-Vinson
Alfa Talasemia - Déficit Intelectual Ligado Al X
Anemia Hemolítica Por Déficit De Glutación Reductasa
Aplasia Medular Idiopática
Inmunodeficiencia Por Déficit Selectivo De Anticuerpos Anti-Polisacáridos
Síndrome De Anemia Megaloblástica Sensible A Tiamina
Síndrome De Wiskott-Aldrich
Síndrome Hemolítico Urémico Atípico
Agammaglobulinemia - Microcefalia - Craneosinostosis - Dermatitis Severa
Anemia Diseritropoyética, Congénita
Anemia Hemolítica Debido A Déficit De Piruvato Quinasa De Los Glóbulos Rojos
Anemia Hemolítica Letal Anomalías Genitales
Enfermedad De Blackfan-Diamond
Histiocitosis Progresiva Mucínica Hereditaria
Complejo De Carney
Déficit Congénito De Proteína C
Inmunodeficiencia Combinada Severa Ligado A Déficit De Adenosina Desaminasa

Kasabach-Merritt, Síndrome De
Malabsorción De Folato, Hereditaria
Monosomía 22q11
Neutropenia Cíclica
Síndrome De Inmunodeficiencia Primaria Por Déficit De P14

Estatura Baja Por Anomalía Cualitativa De Hormona De Crecimiento
Fibrosis Quística
Acromegalia
Porfiria Aguda Intermitente
Mucopolisacaridosis Tipo 2
Atireosis
Mucopolisacaridosis No Especificada
Enfermedad De Gaucher
Hiperlipoproteinemia Tipo 3
Enfermedad De Gaucher Tipo 1
Síndrome De Insensibilidad A Los Andrógenos
Enfermedad De Cushing
Lipomatosis Encefalocraneocutánea
Enfermedad De Fabry
Hipercolesterolemia Debido A Deficiencia De Colesterol 7-Alfa-Hidroxilasa
Síndrome De Sjögren-Larsson
IV Mucopolisacaridosis De Tipo 6
Obesidad Debida A Deficiencia De Prohormona Convertasa-I
Hiperplasia Suprarrenal Congénita
Mucopolisacaridosis De Tipo 4
Déficit Familiar Aislado De Glucocorticoides
Enfermedad De Pompe
Mucopolisacaridosis De Tipo 3
Lipodistrofia Familiar Parcial Asociada Con Mutaciones En Pparg
Mucopolisacaridosis Tipo 7
Síndrome De Lesch-Nyhan
Enfermedad De Niemann-Pick Tipo C
Fenilcetonuria
Galactosemia
Enfermedad De Almacenamiento De Glucógeno Por Déficit De Fosforilasa Quinasa Muscular
Lipofuscinosis Neuronal Ceroide Tardía Infantil
Glucogenosis Tipo 1
Hemocromatosis Neonatal

Hiperlipoproteinemia Tipo 1
Porfiria Eritropoyética Congénita
Secreción Inapropiada De Hormona Antidiurética, Síndrome De
Síndrome De Cushing
Trastorno Del Metabolismo De Los Aminoácidos No Especificado
Distonía 16
Leiomioma Orbital
Neutropenia Congénita Grave
Polineuropatía Desmielinizante Inflamatoria Crónica
Retraso En El Crecimiento Por Déficit En El Factor De Crecimiento Insulínico De Tipo 1
Alcaptonuria
Enfermedad Mitocondrial No Especificada
Mucopolidosis Tipo 2
Porfiria Cutánea Tarda (Pct)
Síndrome De Laron
Trastornos Del Ciclo De La Urea
Albinismo Ocular Sordera Sensorial Tardía
Cushing Dependiente De Acth, Síndrome De
Disfunción Inmune - Poliendocrinopatía - Enteropatía Ligada A X
Enfermedad De Jarabe De Arce
Hipofosfatasa
Leucodistrofia Metacromática
Leucoencefalopatía - Condrodisplasia Metafisaria
Polineuropatía Amiloide Familiar
Porfiria Hepática Crónica
Síndrome De Wolfram
Trastornos Del Metabolismo De Los Ácidos Grasos
Acidemia Isovalérica
Acidosis Láctica
Acidúria Metilmalónica Microcefalia Cataratas
Adrenoleucodistrofia Ligada Al X
Albinismo Oculo-Cutáneo
Amiloidosis Secundaria
Desordenes De Los Lípidos No Especificados
Enfermedad De Sandhoff
Enfermedad De Wilson
Hiperglicinemia No Cetósica
Hipoparatiroidismo Familiar Aislado
Leprechaunismo

Leucodistrofia No Especificada
Mucopolipidosis No Especificada
Obesidad Debida A La Deficiencia Congénita De Leptina
Otros Trastornos Del Metabolismo De Los Acidos Grasos
Quintos Metacarpianos Cortos - Resistencia A La Insulina
Síndrome De Fanconi Asociado A Cadenas Ligeras Ig Monoclonal
Síndrome De Kallmann
Síndrome De Pendred
Síndrome Triple A
Sitosterolemia
Trastornos Del Metabolismo De Las Lipoproteínas
Acatalasemia
Acidemia Glutárica Ii
Acidemia Metilmalónica - Homocistinuria, Tipo Cbl C
Aciduria 3-Metilglutacónica Tipo 3
Aciduria Fumárica
Aciduria Mevalónica
Acrodermatitis Enteropática
Albinismo Cutáneo Fenotipo Hermine
Argininemia
Cistinosis
Déficit De 3-Hidroxiacil-Coa Deshidrogenasa De Ácidos Grasos De Cadena Larga
Déficit De Carbamil-Fosfato Sintetasa
Déficit De Carnitina Palmitoiltransferasa Ii
Déficit De Enzima Ramificante Del Glucógeno
Déficit De Fructosa-1,6 Difosfatasa
Desordenes Lisosomales No Especificados
Diabetes-Sordera De Transmisión Materna
Enfermedad De Depósito De Glucógeno Por Déficit De Lamp-2
Enfermedad De Gaucher De Tipo 2
Enfermedad De Gaucher De Tipo 3
Enfermedad De Niemann-Pick
Enfermedad De Niemann-Pick Tipo A
Enfermedad Por Almacenamiento De Ésteres De Colesterol
Gangliosidosis Tipo 1
Glucogenosis Tipo 2
Hiperandrogenismo Debido A Deficiencia De Cortisona Reductasa
Hiperinmunoglobulinemia D Con Fiebre Recurrente
Homocistinuria Clásica Por Déficit De Cistationina Betasintasa

Laminopatía Tipo Decaudain-Vigouroux
Leucodistrofia - Paraplejia Espástica - Distrofia
Lipofuscinosis Neuronal Ceroidea Juvenil
Lipoproteinosis De Urbach-Wiethe
Otras Acromegalias No Especificadas
Síndrome Cinca
Síndrome De Crigler-Najjar
Síndrome De Hurler
Síndrome De Sanfilippo Tipo A
Síndrome De Wolcott-Rallison
Síndrome Maroteaux Lamy
Tirosinemia Tipo 2
Trastorno Del Metabolismo De Los Carbohidratos No Especificado
Trastornos Del Metabolismo De Las Purinas
Waardenburg Síndrome (Término Genérico)
Xantomatosis Cerebrotendinosa

V Ateriopatía Diabética Del Cerebro, No Relacionada Con Notch3
Síndrome De Rett
Síndrome De Tourette
Trastorno Desintegrativo De La Infancia
Disfasia Congénita Familiar
Retraso Mental Ligado Al X No Especificado
Hipersomnia Idiopática

VI Miastenia Grave
Síndrome De Guillain-Barré
Esclerosis Lateral Amiotrófica
Enfermedad De Huntington
Enfermedad De Alzheimer Autosómica Dominante De Aparición Temprana
Siringomielia
Neuropatía Axonal Aguda Motora Y Sensitiva
Epilepsia Demencia Amelogenesis Imperfecta
Enfermedad De Devic
Síndrome De West
Distrofia No Especificada
Hipomielinización - Catarata Congénita
Distrofia Muscular No Especificada
Distrofia Muscular Congénita
Ataxia Cerebelosa Autosómica Recesiva - Ceguera - Sordera
Ataxia De Friedreich

Encefalopatía Epiléptica Infantil Temprana
Síndrome De Ondine
Migraña Hemipléjica Familiar O Esporádica
Parálisis Periódica Hipercalemica
Distrofia Facioescapulohumeral
Epilepsia Mioclónica De La Infancia
Otras Ataxias Hereditarias No Especificadas
Convulsiones Neonatales-Infantiles Familiares Benignas
Distrofia Muscular Tipo Duchenne
Hemicrania Paroxística
Ataxia - Apraxia - Retraso Mental Ligado Al X
Ataxia Cerebelosa Autosómica Recesiva
Ataxia Espinocerebelosa Autosómica Dominante
Atrofia Muscular Espinal Proximal De Tipo 2
Distonía Dopa-Sensible
Distrofia Muscular De Duchenne Y Becker
Patrón Madras De Enfermedad De Las Neuronas Motoras
Atrofia Muscular Espinal Proximal
Distonía Focal
Síndrome De Lennox-Gastaut
Artrogriposis No Especificado
Displasia Espondiloepifisaria Congénita
Osteocondromas Múltiples
Parálisis Periódica No Especificada
Pérdida De Audición Neurosensorial Con Aparición Temprana De Canas Y Temblor Esencial
Ataxia Telangiectasia
Disautonomía Familiar
Hipomielinización - Hipogonadismo Hipogonadotrópico - Hipodontia
Miopatía Mitocondrial Con Anemia Sideroblástica
Síndrome De Leigh
Distrofia Muscular De Cinturas Autosómica Recesiva Tipo 2a
Encefalopatía Con Cuerpos De Inclusión De Neuroserpina, Forma Familiar
Enfermedad De Kennedy
Miopatía Congénita Letal Tipo Compton-North
Neuropatía Autonómica Y Sensitiva Hereditaria 2
Telangiectasia Epiléptica
Ataxia Cerebelosa Autosómica Recesiva - Intrusión Sacádica
Distrofia Muscular De Cinturas

Encefalopatía Mioclónica Temprana
Neuropatía Sensitiva Y Autónoma, Hereditaria, Con Sordera Y Retraso Global
Paraplejia Espástica Familiar
Retraso Mental Ligado Al X - Coreoatetosis - Comportamiento Anormal
Síndrome De Marinesco-Sjogren
Síndrome Melas
Síndrome Miasténico De Lambert-Eaton
Síndromes Miasténicos Congénitos
Agenesia De Cuerpo Calloso Microcefalia Talla Baja
Ataxia Espinocerebelosa Tipo 1
Atrofia Muscular Espinal - Malformación De Dandy- Walker - Cataratas
Atrofia Muscular Espinal Proximal Infantil, Autosómica Dominante
Distonía De Torsión De Aparición Temprana
Distrofia Miotónica De Steinert
Distrofia Muscular De Cinturas Autosómica Dominante Tipo 1a
Distrofia Muscular De Cinturas Autosómica Dominante Tipo 1f
Distrofia Muscular De Cinturas Autosómica Dominante Tipo 1g
Distrofia Muscular De Cinturas Autosómica Recesiva Tipo 2g
Distrofia Muscular De Emery Dreifuss
Encefalitis Focal De Rasmussen
Encefalomiopatía Mitocondrial Infantil Asociada Con Fastkd2
Enfermedad De Unverricht-Lundborg
Leucoencefalopatía Con Quistes Anteriores Y Bilaterales En El Lóbulo Temporal
Mioclonia Ataxia Cerebelosa Sordera
Mioclonia Perioral Con Ausencias
Mioclonias Atrofia Muscular Distal
Miopatía Con Autofagia Excesiva
Miopatía Con Capuchón
Miopatía Distal Con Debilidad De Cuerdas Vocales
Miopatía Ligada A X Con Atrofia Del Músculo Postural
Miopatía Tibial De Udd
Neurodegeneración Asociada A Pantotenato-Quinasa
Neuroléptico Maligno, Síndrome
Neuropatía Axonal Motora Aguda
Neuropatía Hereditaria Con Hipersensibilidad A La Presión
Neuropatía Motriz Multifocal Con Bloqueo De Conducción
Neuropatía Sensorial Y Motora De Inicio Facial
Otras Ataxias Episódicas
Otras Atrofias Musculares Espinales No Especificadas

	<p>Parálisis Supranuclear Progresiva Parálisis Supranuclear Progresiva - Síndrome Corticobasal Paraplejía Espástica - Glaucoma - Déficit Intelectual Síndrome De La Persona Rígida Síndrome Merrf</p>
VII	<p>Fibromatosis Gingival - Sordera Albinismo Con Sordera Apraxia Ocular Tipo Cogan</p>
VIII	<p>Hipertensión Arterial Pulmonar Idiopática Y/O Familiar Fiebre Reumática Enfermedad De Buerger Fibromatosis Gingival - Sordera Albinismo Con Sordera Síndrome De Budd-Chiari Enfermedad De Rendu-Osler-Weber Síndrome De Brugada Taquiarritmia Atrial Con Intervalo Pr Corto Moya-Moya, Enfermedad De Apraxia Ocular Tipo Cogan Enfermedad De La Arteria Coronaria - Hiperlipidemia - Hipertensión - Diabetes - Osteoporosis Taquicardia Ventricular Polimórfica Catecolinérgica Eritermalgia, Primaria</p>
IX	<p>Hipertensión Arterial Pulmonar Idiopática Y/O Familiar Fiebre Reumática Enfermedad De Buerger Síndrome De Budd-Chiari Enfermedad De Rendu-Osler-Weber Síndrome De Brugada Taquiarritmia Atrial Con Intervalo Pr Corto Moya-Moya, Enfermedad De Enfermedad De La Arteria Coronaria - Hiperlipidemia - Hipertensión - Diabetes - Osteoporosis Taquicardia Ventricular Polimórfica Catecolinérgica Eritermalgia, Primaria</p>
X	<p>Pneumonía Intersticial Aguda Disquinesia Ciliar Primaria Proteinosis Alveolar Pulmonar Idiopática Traqueobroncomegalia Fibrosis Pulmonar - Hiperplasia Hepática - Hipoplasia De Médula Ósea</p>

<p>XI</p>	<p>Cirrosis Biliar Primaria Hepatitis Crónica Autoinmune Enfermedad De Crohn Pancreatitis Aguda Recurrente Autismo, Mancha En Vino De Oporto Cirrosis Hereditaria De Los Niños Indios De América Del Norte Síndrome De Ackerman Colangitis Esclerosante Displasia Odontomaxilar Segmentaria Enfermedad Venó-Oclusiva Hepática Pancreatitis Crónica Hereditaria Acalasia Primaria Celíaca Enfermedad Epilepsia Calcificaciones Occipitales Gastroenteritis Eosinofílica</p>
<p>XII</p>	<p>Reumatismo Psoriásico Pityriasis Rubra Pilaris Pénfigo Vulgar Urticaria Solar Pénfigo Foliáceo Urticaria Familiar Por Frío Dermatosis Pustulosa Subcórnea Enfermedad De Wolman Hipertrichosis Cervical Anterior Aislada Hipotrichosis Simple Síndrome Vulvovaginal-Gingival Hipertrichosis Lanuginosa Adquirida Onicotricodisplasia Y Neutropenia Penfigoide Paraneoplásico Síndrome De Muir-Torre Síndrome De Schnitzler Síndrome Ictiosiforme</p>
<p>XIII</p>	<p>Esclerosis Sistémica Cutánea Difusa Síndrome Crest Poliartritis, Factor Reumatoide Negativo Artritis Juvenil Idiopática De Inicio Sistémico Dermatomiositis Enfermedad De Behçet Takayasu Enfermedad De Esclerosis Sistémica Cutánea Limitada</p>

	<p>Fascitis Eosinofílica</p> <p>Enfermedad De Still Del Adulto</p> <p>Periarteritis Nodosa</p> <p>Poliartritis, Factor Reumatoide Positivo</p> <p>Wegener, Enfermedad De</p> <p>Enfermedad De Paget Juvenil</p> <p>Síndrome De Churg-Strauss</p> <p>Arteritis De Células Gigantes</p> <p>Osteomielitis Multifocal Crónica Recurrente Juvenil</p> <p>Vasculitis Leucocitoclástica Hipocomplementémica</p> <p>Artritis Relacionada Con Entesitis</p> <p>Enfermedad Mixta Del Tejido Conectivo</p> <p>Policondritis Atrofiante</p> <p>Poliomiositis</p> <p>Acroosteolisis Tipo Dominante</p> <p>Craneodiasis, Displasia</p> <p>Fibromatosis Hialina Juvenil</p> <p>Fragilidad Ósea Contracturas Articulares</p> <p>Miositis Esporádica Con Cuerpos De Inclusión</p> <p>Osteolisis Del Talon, Rótula Y Escafoides, Síndrome De</p> <p>Paniculitis, Histiocítica Citofágica</p>
XIV	<p>Diabetes Insípida Nefrogénica</p> <p>Síndrome Nefrótico Idiopático Sensible A Esteroides</p> <p>Síndrome Del Injerto Contra Huesped</p> <p>Enfermedad Tubular Renal - Cardiomiopatía</p> <p>Síndrome De Denys-Drash</p> <p>Síndrome De Frasier</p> <p>Pseudohipoaldosteronismo Tipo 1</p> <p>Síndrome De Pierson</p>
XVI	<p>Displasia Broncopulmonar</p> <p>Síndrome De Rubéola Congénita</p> <p>Síndrome De Aspiracion De Meconio</p> <p>Lesión Cerebral Isquémica E Hipóxica Neonatal</p> <p>Diabetes Mellitus Neonatal</p>
XVII	<p>Síndrome De Marfan</p> <p>Microtia</p> <p>Síndrome De Turner</p> <p>Osteogénesis Imperfecta</p> <p>Esclerosis Tuberosa</p>

Encondromatosis
Enfermedad De Hirschsprung
Acondroplasia
Fibrosis Pulmonar Idiopática
Síndrome De Ehlers-Danlos De Tipo Vasculor
Xeroderma Pigmentoso
Microftalmía Con Anomalías Cerebrales Y De Las Manos
Estenosis Pulmonar Valvular
Malformación De Ebstein
Gastrosquisis
Síndrome De Klippel-Feil Aislado
Atresia De Coanas
Síndrome Acrocalloso
Síndrome De Tietz
Craneosinostosis - Enfermedad Cardíaca Congénita - Déficit Intelectual
Mastocitosis Cutánea
Atelosteogénesis Ii
Amioplasi Congénita
Atresia Biliar
Cataratas-Glaucoma
Anoftalmia - Microftalmia, Aislada
Holoprosencefalia
Agammaglobulinemia Ligada A X
Comunicación Interauricular Con Defecto De Conducción
Osteocraneoostenosis
Hernia Diafragmática
Ictiosis Lamelar
Plagiocefalia Aislada
Sinfalangismo Distal
Atresia Duodenal
Craneosinostosis - Hidrocefalia - Malformación De Chiari I - Sinostosis Radioulnar
Hemimelia Tibial
Incontinentia Pigmenti
Artrogriposis Múltiple Congénita - Cara De Silbido
Atresia Tricúspide
Craneosinostosis Calcificaciones Intracraneales
Síndrome De Noonan
Agenesia De Cuerpo Calloso - Neuropatía
Sindactilia No Especificada

Síndrome De Prader-Willi
Atresia De Intestino Delgado
Enanismo Diastrófico
Enfermedad De Crouzon
Microftalmia - Atrofia Cerebral
Nevus Poroqueratósico Del Ostio Y Conducto Dérmico Ecrinos
Craneosinostosis, Tipo Boston
Onfalocele
Síndrome De Silver-Russell
Angioedema Hereditario
Atrofia Muscular Espinal Proximal De Tipo 1
Déficit De Adhesión Leucocitaria
Epidermolisis Ampollar Adquirida
Lipodistrofia No Especificada
Obesidad Por Déficit De Pro-Opiomelanocortin
Paraplejia Espastica No Especificada
Síndrome De Bernard-Soulier
Síndrome De Joubert
Atelosteogénesis Iii
Colestasis Linfedema
Dubowitz, Síndrome De
Enfermedad De Caroli
Interrupción Del Arco Aóptico
Síndrome De Apert
Síndrome De Cohen
Síndrome De Sotos
Talla Baja Tipo Bruselas
Agenesia Renal Bilateral
Artrogriposis - Disfunción Renal - Colestasis
Braquicefalia Aislada
Delección 22q13
Enfermedad De Pyle
Enfermedad De Von Hippel-Lindau
Enfermedad Del Riñón Quístico Medular, Autosómica Recesiva
Escafocefalia Aislada
Esclerosis Lateral Primaria
Glaucoma - Apnea Del Sueño
Hipertriosis Cervical Neuropatía
Hipocondroplasia

Hipotricosis Hereditaria De Marie Unna
Kabuki Make Up, Síndrome De
Leuconiquia Total - Lesiones Similares A Acantosis Nigricans - Pelo Anormal
Retraso Mental Ligado Al X - Epilepsia - Contracturas Progresivas De Las Articulaciones -
Rostro Típico
Síndrome Charge
Síndrome De Alagille
Síndrome De Bardet-Biedl
Síndrome De Bencze
Síndrome De Cobb
Síndrome De Cornelia De Lange
Síndrome De Mccune-Albright
Síndrome De Moebius
Síndrome De Rubinstein-Taybi
Síndrome De Williams
Síndrome De Wolf-Hirschhorn
Síndrome Oculopalatocerebral
Trigonocefalia Aislada
Trombocitopenia - Síndrome De Pierre Robin
Acondroplasia Severa - Retraso Del Desarrollo - Acantosis Nigricans
Aniridia
Arrinia
Cardiopatía Congénita Miembros Cortos
Condrodisplasia Punctata, Tipo Rizomérico
Dermo Odonto Displasia
Disgenesia Del Cuerpo Calloso Compleja Ligada Al X
Disinostosis Craneofacial
Dismorfia Digitotalar
Dismorfismo - Estatura Baja - Sordera - Pseudohermafroditismo
Disostosis Acrofacial Autosómica Recesiva
Displasia Ectodérmica No Especificada
Enfermedad Del Riñón Poliquístico Autosómica Dominante De Tipo 1 Y Con Esclerosis
Tuberosa
Eritrodermia Congénita Ictiosiforme Ampollosa
Esquisencefalia
Goldenhar, Síndrome De
Hermafroditismo Verdadero Xx
Linfedema Congénito
Macrocefalia - Malformación Capilar
Malformaciones Del Desarrollo - Sordera - Distonía

Microcefalia - Anomalías Digitales - Déficit Intelectual
Microcefalia Epilepsia Retraso Mental Cardiopatía
Microdelección 9q22.3
Monosomía Distal 10q
Osteocondrodisplasia Hipertriosis
Osteopetrosis - Hipogammaglobulinemia
Retraso Mental Ligado A X - Malformación De Dandy Walker - Enfermedad De Los Ganglios Basales - Convulsiones
Retraso Mental Ligado Al X - Hipotonía - Dismorfismo Facial - Comportamiento Agresivo
Sindactilia - Telecanto - Malformaciones Renales Y Anogenitales
Síndrome De Aarskog-Scott
Síndrome De Beckwith-Wiedemann
Síndrome De Coffin Siris
Síndrome De Joubert Con Defecto Hepático
Síndrome De Meckel
Síndrome De Proteus
Tríada De Currarino
Vacterl Hidrocefalia
Agenesia De Cuerpo Calloso Ligada Al X, Con Mutación En El Gen Alfa 4
Agnatia Holoprosencefalia Situs Inversus
Anadisplasia Metafisaria
Anencefalia/Exencefalia Aislada
Aniridia Agnesia Renal Retraso Psicomotor
Anoftalmia - Insuficiencia Hipotálamo-Pituitaria
Anoftalmia/Microftalmia - Atresia Esofágica
Aplasia Tibial - Ectrodactilia
Aqueiropodia
Cardiomiopatía - Anomalías Renales
Coartación Atípica De Aorta
Complejo Fémur-Peroné-Cúbito
Cromosoma 10 En Anillo
Cutis Laxa
Diabetes, Neonatal - Grupo Hipotiroidismo Congénito - Glaucoma Congénito - Fibrosis Hepática - Riñones Poliquísticos
Disgenesia Gonadal Anomalías Múltiples
Disgenesia Gonadal, Tipo Xx
Disostosis Acrofacial No Especificada
Disostosis Mandibulofacial Ligada Al X
Displasia Acromesomérica Tipo Brahimi Bacha
Displasia Checa, Tipo Metatarsal

Displasia Ectodérmica Hipohidrótica, Forma Dominante
Displasia Epifisaria Múltiple
Displasia Espondiloepimetáfisaria Tipo Golden
Displasia Esquelética No Especificada
Displasia Geleofísica
Displasia Óculo-Oto-Facial
Displasia Renal-Hepática-Pancreática - Quistes De Dandy-Walker
Disqueratosis Congénita
Distrofia Ampollosa Hereditaria, Tipo Macular
Embriopatía Por Talidomida
Epidermolisis Ampollosa Distrófica
Epidermolisis Ampollosa Hereditaria
Epilepsia Microcefalia Displasia Esquelética
Fisura Media Del Labio Inferior
Hendidura Laringotraqueoesofágica
Hidrocefalia - Displasia Costoventral - Anomalía De Sprengel
Hipoplasia Pontocerebelosa Tipo 4
Hipospadias - Hipertelorismo - Coloboma Y Sordera
Hirschsprung - Hipoplasia De Uñas - Dismorfia
Ictiosis Atresia Biliar
Ictiosis Ligada A X
Lipoma Nasopalpebral - Coloboma - Telecanto
Lisencefalia Debido A Mutaciones En Tubal1a
Lisencefalia Tipo Iii - Secuencia De Aquinesia Fetal Familiar
Microcefalia - Polimicrogiria- Agenesia Del Cuerpo Calloso
Microcefalia Miocardiopatía
Microftalmia Con Anomalías De Las Extremidades
Microtia - Coloboma - Imperforación Del Conducto Nasolacrimal
Microtia Bilateral - Sordera - Paladar Hendido
Monosomía 5p
Myhre Ruvalcaba Graham, Síndrome De
Neuropatía Sensitiva Y Autónoma, Hereditaria, Con Sordera, Ligada Al Cromosoma X
Osteogénesis Imperfecta - Retinopatía - Convulsiones - Déficit Intelectual
Osteogénesis Imperfecta Microcefalia Cataratas
Osteopetrosis, Autosómica Recesiva Leve, Forma Intermedia
Paquioniquia Congénita
Poland, Síndrome De
Polidactilia En Espejo - Segmentación Vertebral-anomalías De Los Miembros
Poliquistosis Renal, Autosómica Y Recesiva

Retraso Global Del Desarrollo - Osteopenia - Defecto Ectodérmico
 Retraso Mental Ligado Al X - Acromegalia - Hiperactividad
 Retraso Mental Ligado Al X - Hipogammaglobulinemia - Deterioro Neurológico Progresivo
 Sindactilia Mesoaxial Sinostótica Con Reducción De Las Falanges
 Síndrome Acro-Reno-Ocular
 Síndrome Cerebro-Óculo-Nasal
 Síndrome De Alport
 Síndrome De Aneuploidia En Mosaico Variegada
 Síndrome De Anoftalmía Plus
 Síndrome De Autismo Y Macrocefalia
 Síndrome De Dyggve-Melchior-Clausen
 Síndrome De Jacobsen
 Síndrome De Megacolon De Goldberg-Shprintzen
 Síndrome De Mowat-Wilson
 Síndrome De Pierre Robin Aislado
 Síndrome De Pterigión Múltiple Autosómico Dominante
 Síndrome De Rapp Hodgkin
 Síndrome De Robinow
 Síndrome De Smith-Magenis
 Síndrome De Stickler
 Síndrome De Treacher-Collins
 Síndrome De Vater-Like, Con Hipertensión Pulmonar, Anomalías De Las Orejas Y Retraso Del Crecimiento
 Síndrome De Waardenburg-Shah
 Síndrome De Walker-Warburg
 Síndrome Del Cráneo En Trébol Aislado
 Síndrome Leopard
 Síndrome Óculo-Cerebro-Cutáneo
 Síndrome Polimalformativo Letal Tipo Boissel
 Trisomía 13
 Trisomía 8q
 Weaver Síndrome De

XVII	Otras Alteraciones Cromosómicas No Especificadas
------	--

XIX	Síndrome Del Injerto Contra Huésped
-----	-------------------------------------