

¿CÓMO DEBERÍA SER EL MODELO IDEAL DE MANEJO Y ATENCIÓN INTEGRAL DE LAS ENFERMEDADES HUÉRFANAS?

Ignacio Zarante Montoya¹

Este último tema del Foro reflexionó en torno a las condiciones requeridas para el diagnóstico, la prevención, cuidado integral y vigilancia en la atención de las EH. Así, empezó por considerar las características de un sistema de salud adecuado para el manejo de pacientes con Enfermedades Raras, tales como: Equipos de trabajo capacitados; métodos de ajuste de riesgo con alarmas; Mecanismos de financiación estables y sostenibles; gobernanza; flujos de información asertivo entre actores basados en evidencia, y costo adecuado.

A lo anterior, se agregó el análisis de aspectos importantes en el contexto de las EH, en relación con la Prevención, el Cuidado integral y el Empoderamiento. La Prevención implica tres cosas fundamentales: Políticas de equidad y salud, Manejo intersectorial y, por último, Vigilancia y generación de guías de manejo y prevención. Por su parte, el Cuidado integral basado en el paciente, supone la atención en la comunidad y en la casa, así como unas guías de manejo en comunidad. En las personas que padecen Enfermedades huérfanas es relevante el Empoderamiento y la resiliencia, que pueden fortalecerse con medidas como el control de barreras, la implementación de currículos basados en determinantes por etapas de vida y los programas para aumentar el nivel de conocimientos en salud de la población.

Sin embargo, frente al panorama de las EH en nuestro país, surge el interrogante ¿qué hay disponible en Colombia? Nuevamente se contempló la Ley 1392 de 2010 y sus implicaciones concernientes al Registro nacional de pacientes con enfermedades huérfanas, los Medicamentos y su Sistema centralizado de negociación y compra y, finalmente, los Centros para manejo de pacientes con ER (Red de centros de diagnóstico, Red de centros de tratamiento y Red de farmacias).

En lo tocante a la vigilancia del estado y situación de las EH, ésta se hace a través del programa SIVIGILA-215, por medio del cual se registran todos los defectos congénitos y se define si es un daño estructural o funcional. Los estructurales a su vez definen una clara malformación congénita, mientras que los funcionales se dividen en errores innatos del metabolismo y alteraciones sensitivas y alteraciones motoras. Además del SIVIGILA 215, se cuenta también con SIVIGILA 342, y los listados de las EH logrados con la Resolución 5265 de 2018 (para 2.198 EH), la Resolución 5265 de 2018 (para 2.198 EH) y la Resolución 5265 de 2018 (para 2.198 EH).

Por otra parte y en relación con el Diagnóstico de las EH/ER, éste implica un enfoque clínico y de laboratorio. Muchas veces, ambas cosas deben ser consideradas para definir verdadera y certeramente un diagnós-

1 Médico Genetista. Investigador, Profesor Titular, Instituto de Genética Humana, Facultad de Medicina, Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia.

tico. Esto implica que unas enfermedades huérfanas tendrán un método diagnóstico solamente clínico, otras requieren el de laboratorio, y muchas requerirán ambos, es decir, tanto la definición clínica como los exámenes de laboratorio (Tabla 2).

Por su parte, la Guía de Atención Integral para la Detección de Anomalías Congénitas en el Recién Nacido es muy precisa en decir que se debe instaurar el uso de una estrategia racional y sistemática de detección de anomalías congénitas, a través de pasos sucesivos realizados después del nacimiento de un niño vivo, estos es: examen físico estandarizado (EFIS), búsqueda de factores de riesgo, remisión a medicina especializada cuando sea necesario y, en todos los casos, tamización

universal auditiva y de un grupo específico de errores innatos del metabolismo (EIM). El algoritmo GAI empieza por la Identificación del RN y una evaluación que contemple: EF Sistemático, Tamizaje auditivo y Pulsoximetría. Si presenta algo anormal, debe tener remisión a consulta especializada. Por el contrario, si se presenta normalidad, debe tener una Evaluación de factores de riesgo. Ambos casos, deben tener tamizaje EIM entre las 48 y 72 horas de vida (EFIS).

Pero, ¿qué signos deben hacer sospechar que un paciente tiene una enfermedad huérfana? En una Atención Primaria, estarían contemplados: baja talla o peso con nutrición normal; patologías que inician a una edad poco frecuente o con síntomas muy graves o

Tabla 2. Diagnóstico de EH/ER

Número	OMIM	Nombre de la patología	Prueba diagnóstica confirmatoria	Prueba diagnóstica opcional
812	231005	Enfermedad de Gaucher - oftalmoplejía -calcificación cardiovascular	Actividad de la enzima lisosomal glucosidasa beta ácida (glucoce-rebrosidasa)	Estudio Molecular del gen GBA
813	230800	Enfermedad de Gaucher tipo 1	Actividad de la enzima lisosomal glucosidasa beta ácida (glucoce-rebrosidasa)	Estudio Molecular del gen GBA
814	230900	Enfermedad de Gaucher tipo 2	Actividad de la enzima lisosomal glucosidasa beta ácida (glucoce-rebrosidasa)	Estudio Molecular del gen GBA
815	231000	Enfermedad de Gaucher tipo 3	Actividad de la enzima lisosomal glucosidasa beta ácida (glucoce-rebrosidasa)	Estudio Molecular del gen GBA
819	143100	Enfermedad de Huntington	Estudio de expansión de triple-tas CAG gen HTT	
840	232300	Enfermedad de Pompe	Actividad enzimática de maltasa ácida (glucosidasa alfa)	Estudio de mutaciones GAA

raras, asociadas a malformaciones congénitas y, también Retardo inexplicado en el desarrollo psicomotor. Para reforzar todo ello, se señala que el Ministerio de Salud ya hizo públicas las guías para habilitación de Centros de referencia; y esto contempla centros para diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las EH, así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención.

Para finalizar y haciendo énfasis en la atención integral a las EH/ER, se presenta la propuesta que abarca un amplio espectro de opciones y que contemplan la vigilancia, el diagnóstico, unos centros de manejo integral, el trabajo por la inclusión y la investigación, entre otros. La propuesta es un modelo así:

1. Vigilancia: Diversas fuentes como SIVIGILA, BAI, Empresas, Colegios, Guías de detección.
2. Diagnóstico: Pediatra o Internista de atención primaria. Remisión a Genética.

3. Centro de manejo Integral: Múltiples especialidades, enfoque en el paciente y su familia
4. Inclusión: Evaluación del entorno, red de apoyo, contexto, educación, trabajo, asociaciones.
5. Investigación: Centros universitarios, industria, hospitales, educación, financiación.

En este contexto, ¿quién debe pagar los costos del tratamiento de EH/ER? Al respecto, surge una primera opción y es que sea el área de la Salud. No obstante, ¿por qué no involucrar a otros actores sociales? Las personas con EH son consumidores de muchas cosas, es decir, que hay muchas áreas y empresas que se lucran de que existan las EH. Entonces, ¿por qué no invitar a la industria del turismo, industria de materiales absorbentes, industria alimentaria, colegios, universidades, industria farmacéutica (embargo del precio hasta demostrar resultados), industria de ropa y calzado, etc., para que todos unidos financien los costos de las EH? A modo de sugerencia, se cierra la temática con esta interesante alternativa que debería ser considerada.