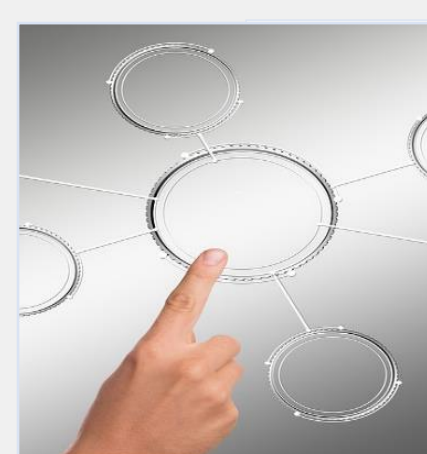


Propuesta de ajuste del instrumento protocolo de Enfermedades Huérfanas Raras

Autora: Alexandra Cruz Tovar, claudia seguanes D
Datos de contacto: alexacruz0115@hotmail.com teléfono: 3184009251
Fundación Universitaria Compensar

El objetivo general es crear una propuesta con la que el Instrumento protocolo de enfermedades huérfanas raras vuelva al enfoque inicial de ser una herramienta eficiente que facilite el reporte a los entes de control a través de los siguientes objetivos específicos:



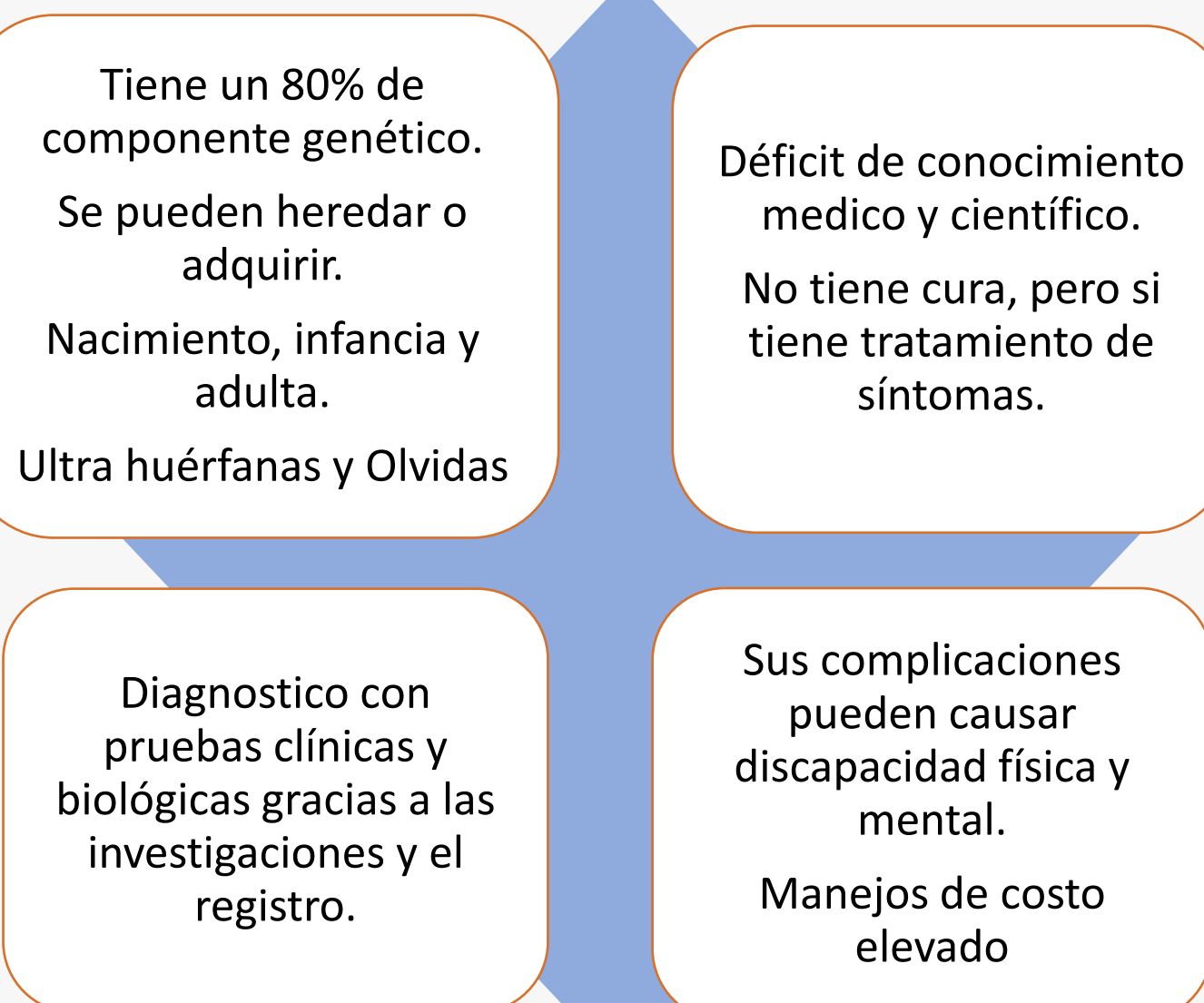
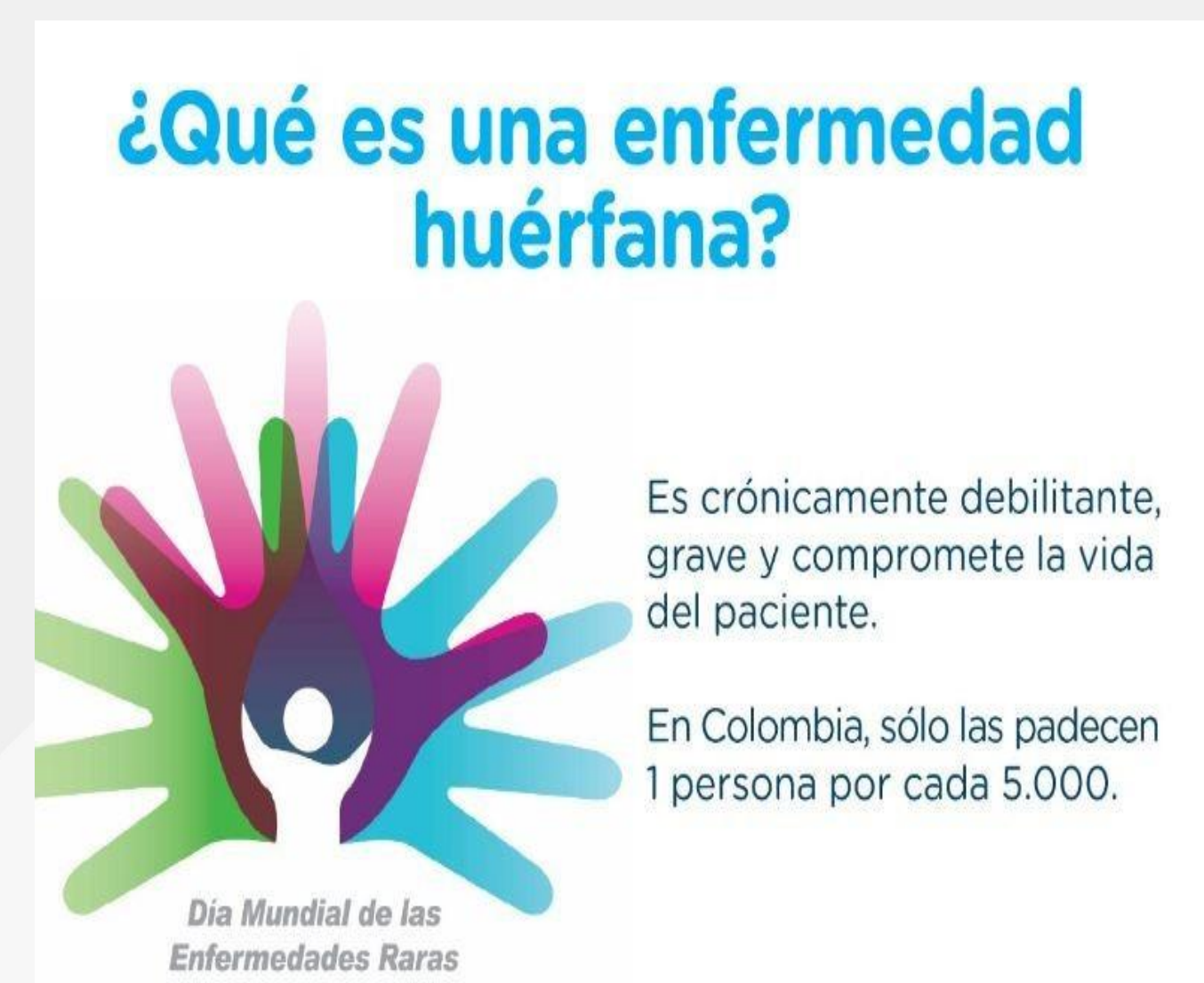
Identificar las variables con mayor dificultad para la notificación y/o reporte.



Verificar la información del anexo frente a la disponible en el portal Orphanet.



Proponer variables nuevas.



METODOLOGÍA

Tipo de investigación:

La investigación es documental, esto implica el análisis e interpretación de documentos existentes para el reporte siguiendo un enfoque comparativo.

Población:

La población objeto de estudio incluye los documentos oficiales usados para realizar el reporte los cuales son la ficha 342, la estructura establecida en la Resolución 3681 y el anexo protocolo de enfermedades huérfanas raras.

Muestra :

La muestra para este análisis es el anexo protocolo de EHR, donde se listan las 2234 entidades identificadas para Colombia, las cuales serán objeto de estudio a través de una verificación siguiendo la normatividad vigente.

Técnica:

El análisis se realiza mediante una técnica comparativa, en la que se evalúa diferencias y similitudes entre los documentos seleccionados.

Instrumentos:

Los instrumentos empleados son los documentos oficiales y reglamentarios existentes, así como otros materiales primarios públicos.

Fuentes de información:

Estas son fuentes primarias públicas, tales como documentos normativos y protocolos accesibles en portales públicos, evaluando su contenido desde una perspectiva crítica y comparativa.

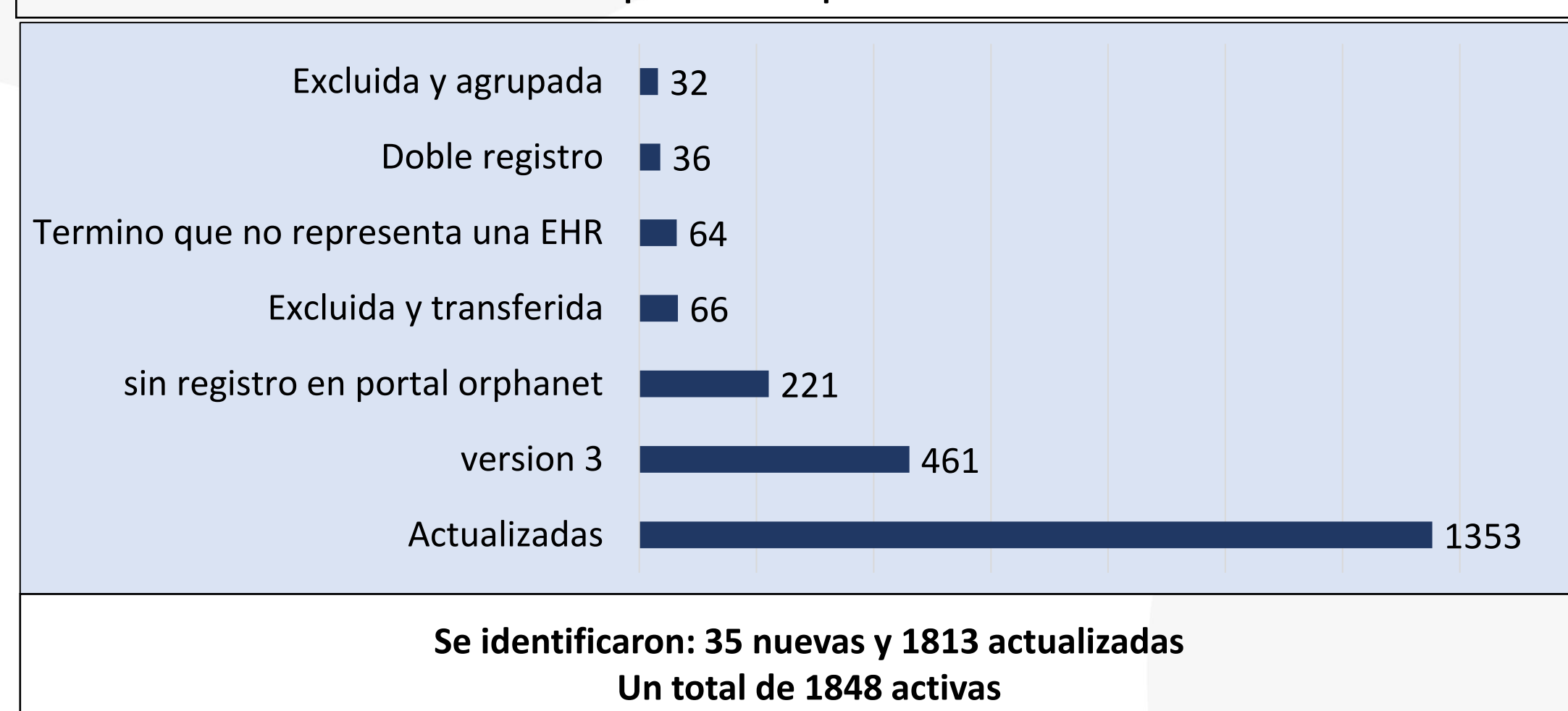
Limitaciones:

Conectividad.

Variables con mayor dificultad al reportar o notificar

- Variable del nombre de la enfermedad huérfana rara
- Variable del Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
- Variable de la Prueba confirmatoria
- Variable especialidad sugerida para diagnosticar

Hallazgos de la verificación de información del anexo frente a la del portal Orphanet.



Variable 1. Otros nombres y Agrupados (SINONIMOS ORPHA)

Número de identificación de la enfermedad huérfana		Nombre de la Enfermedad Huérfana (v. 4.0)
751		Drepanocitosis
751		Drepanocitosis
Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la Enfermedad Huérfana Rara (ACTUAL)	Otros nombres y Agrupados (SINONIMOS ORPHA)
751	Anemia falciforme	Anemia drepanocítica Anemia de células falciformes

Variable 2. Método diagnóstico

Tipo de Confirmación	Código CUPS (NO APLICA si la confirmación es por Clínica)	Descripción CUPS (Resolución 2077 de 2021)	Tipo de Prueba Diagnóstica
Procedimiento	906808	ELECTROFORESIS DE HEMOGLOBINA AUTOMATIZADO	Confirmatoria
Procedimiento	906809	ELECTROFORESIS DE HEMOGLOBINA SEMIAUTOMATIZADO	Alternativa
Método diagnóstico		Tipo de Confirmación	
Análisis de la hemoglobina mediante enfoque isoelectro o electroforesis capilar combinada con HPLC, prueba de solubilidad (prueba de Itano)		Procedimiento	

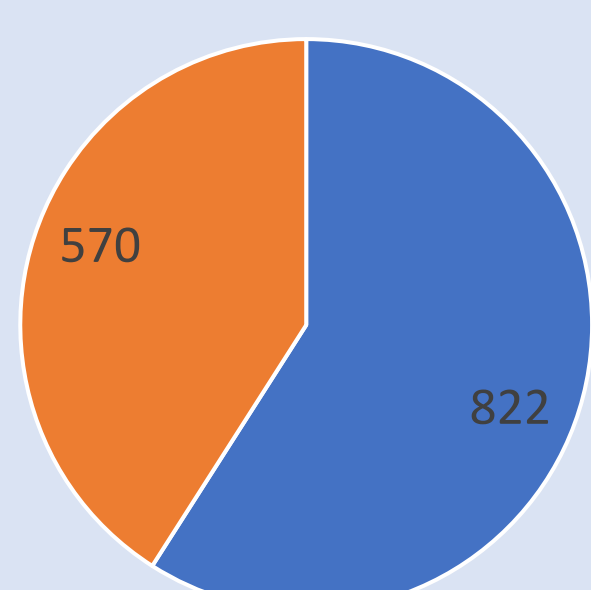
Variable 3. definición de la enfermedad

Definición Enfermedad Huérfana Rara
Es una forma grave de la enfermedad de células falciformes (ECF) causada por el gen de la hemoglobina falciforme (HbS) en homocigosis y que se manifiesta de forma aguda con anemia grave, susceptibilidad a infecciones bacterianas graves y accidentes vaso oclusivos (AVO) isquémicos. Es una enfermedad de los glóbulos rojos de origen genético caracterizada por enfermedad hemolítica y pérdida de la deformabilidad eritrocitaria, que conduce a otros eventos oclusivos.

Variable 4. CIE11

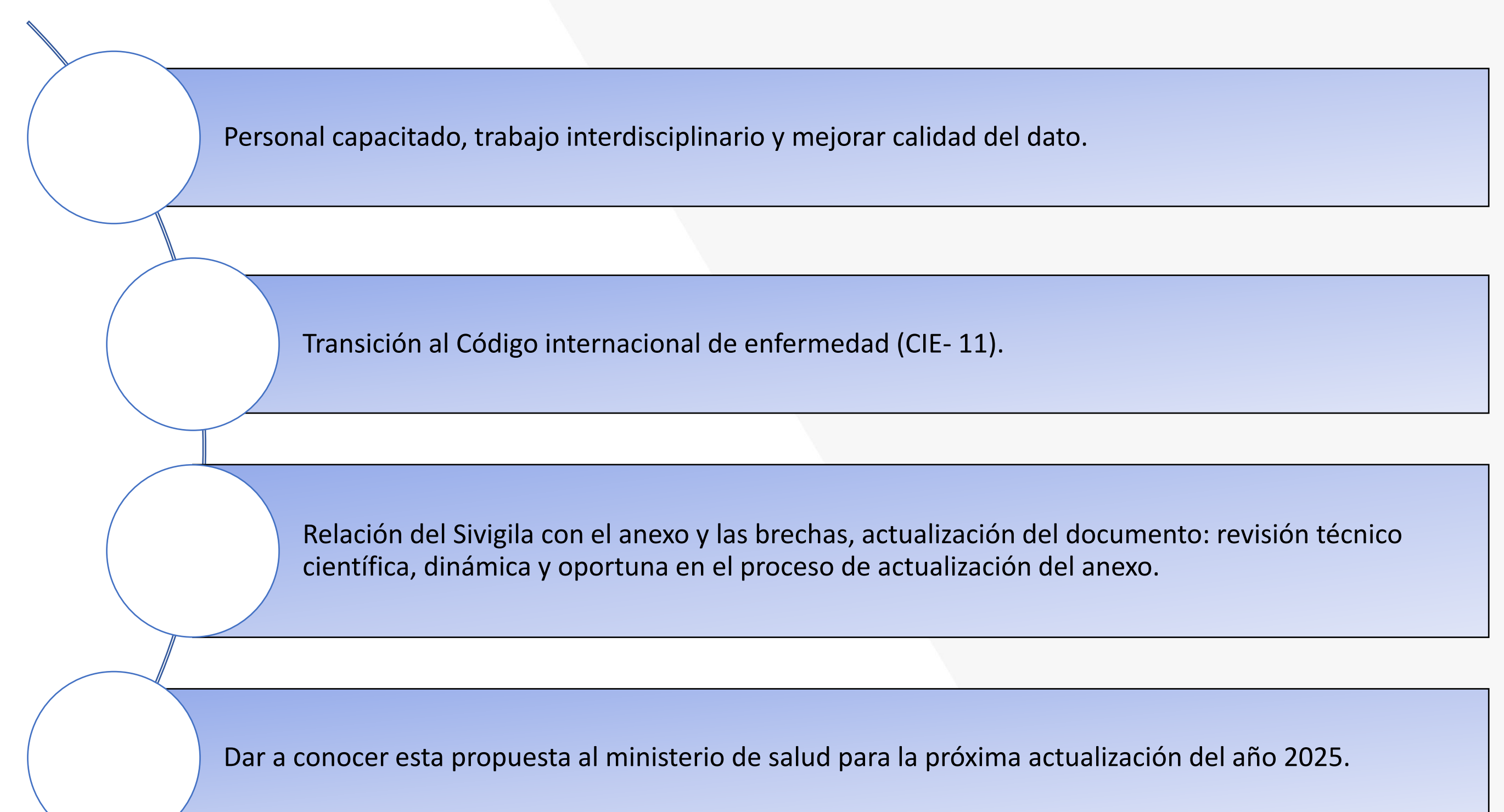
Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-11)
D570, D571, D572	3A51.1 - 3A51.2

VARIABLES CON MAS ACTUALIZACIONES



- Especialidades sugeridas para el diagnóstico (GARD)
- Nombre de la Enfermedad Huérfana Rara (ACTUAL)

Variable	Número de EHR
Otros nombres y Agrupados (SINONIMOS ORPHA)	1448
Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-11)	1511
Método diagnóstico	1745
Definición Enfermedad Huérfana Rara	1842



Ministerio de salud y protección social. Salud pública-ministerio. (2016). Recuperado de: <https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/Paginas/enfermedades-huerfanas.aspx>

Organización Mundial de la Salud [OMS]. (2016). Recuperado de: <https://www.who.int/es/about/accountability/governance/constitution>

Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. [ORPHANET]. (2024). Recuperado de: <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

