



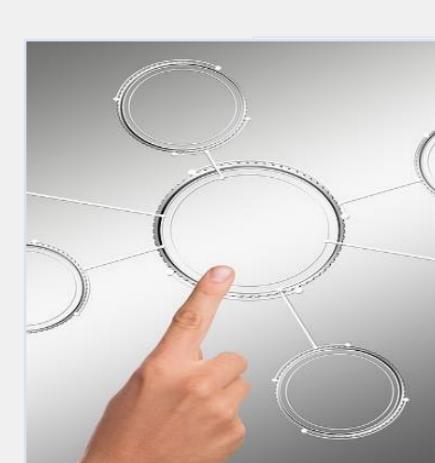
# Propuesta de ajuste del instrumento protocolo de Enfermedades Huérfanas Raras

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.

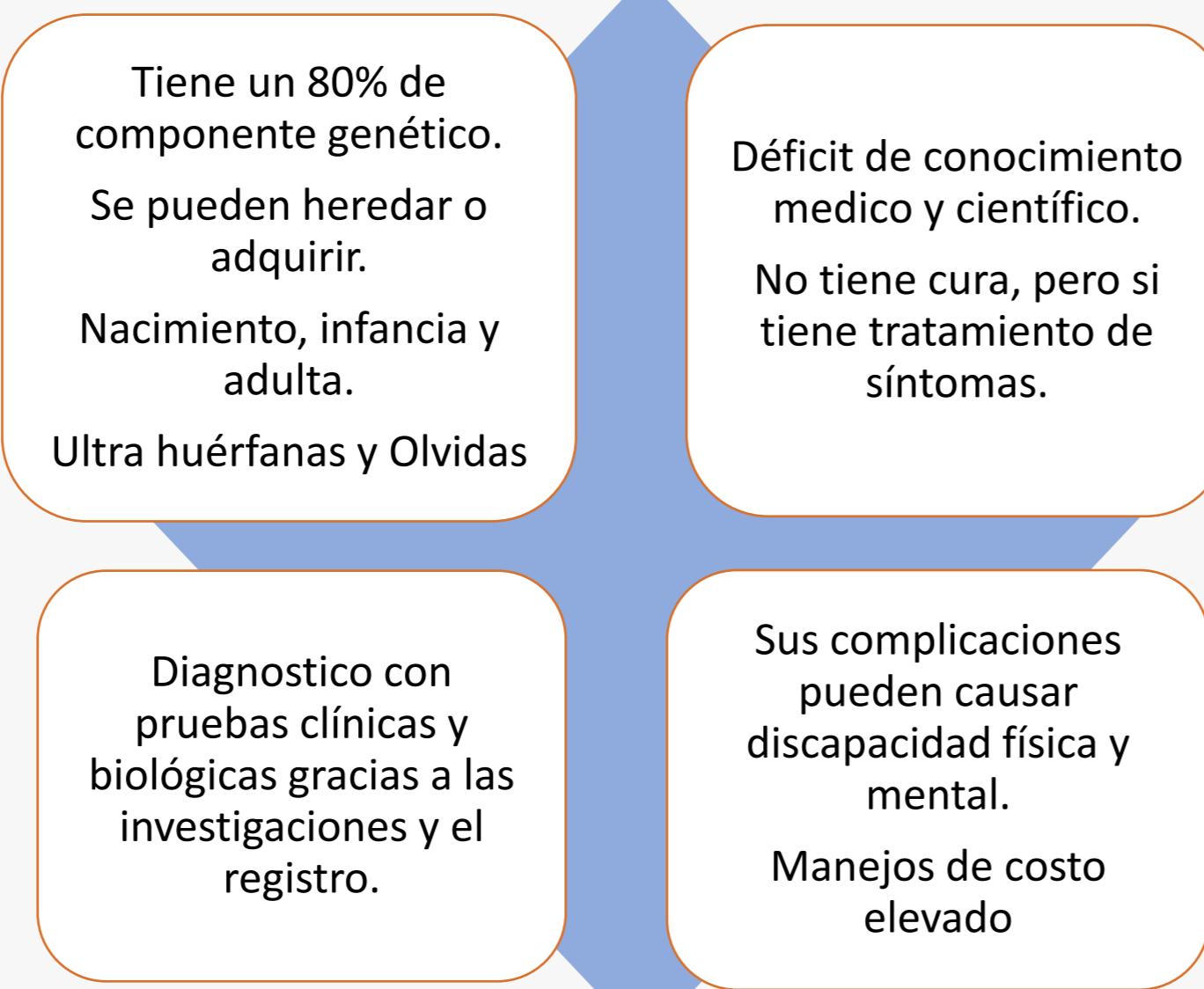


Proponer variables nuevas.

**¿Qué es una enfermedad huérfana?**

Es crónicamente debilitante, grave y compromete la vida del paciente.  
En Colombia, sólo las padecen 1 persona por cada 5.000.

*Día Mundial de las Enfermedades Raras*



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	

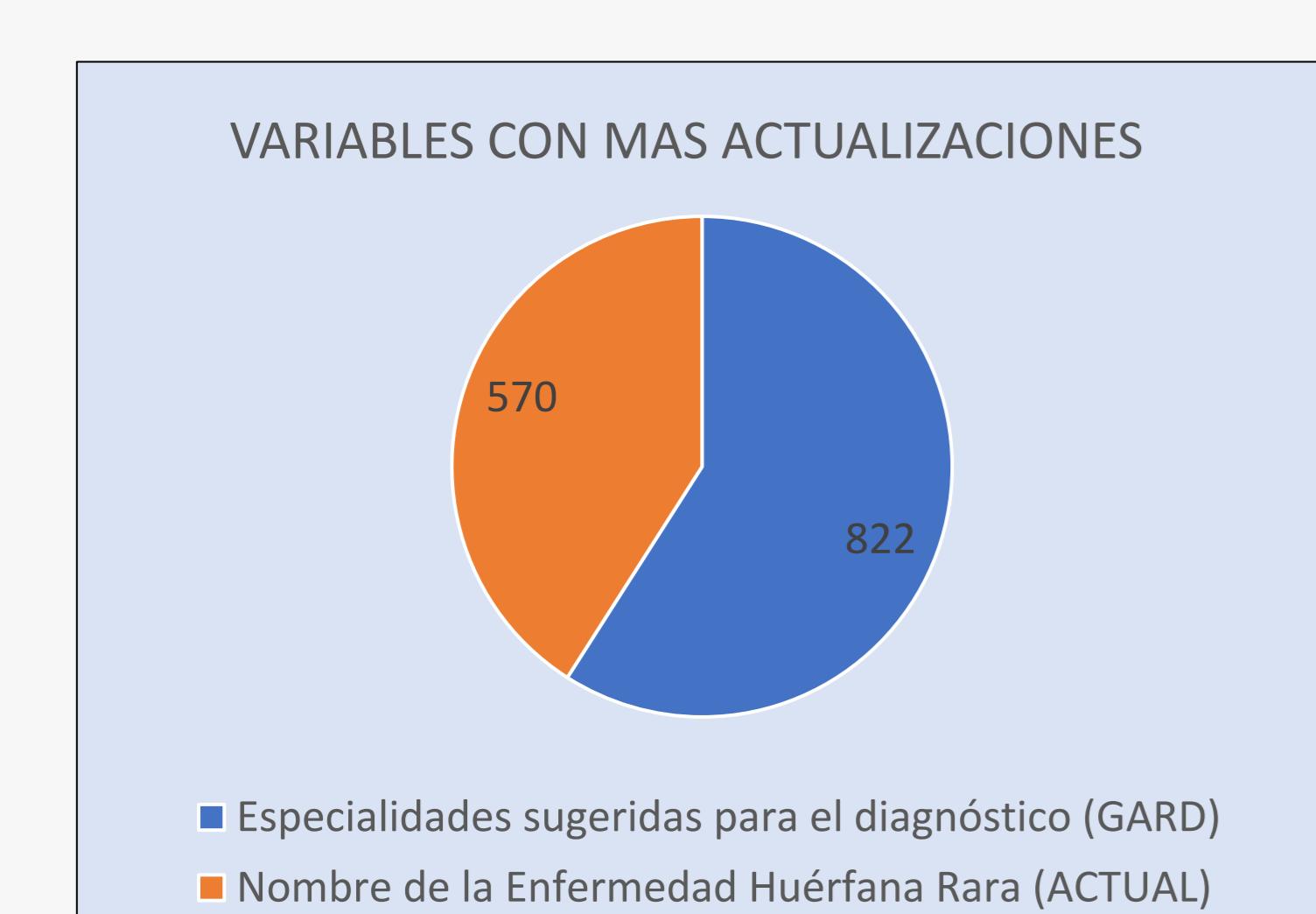
Hallazgos de la verificación de información del anexo frente a la del portal Orphanet.	
Excluida y agrupada	■ 32
Doble registro	■ 36
Termino que no representa una EHR	■ 64
Excluida y transferida	■ 66
sin registro en portal orphanet	■ 221
version 3	■ 461
Actualizadas	■ 1353
<b>Se identificaron: 35 nuevas y 1813 actualizadas Un total de 1848 activas</b>	

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 (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	Alterna
Método diagnóstico		Type de Confirmation	
Análisis de la hemoglobina mediante enfoque isoelectrónico o electroforesis capilar combinada con HPLC, prueba de solubilidad (prueba de Itano)		Procedimiento	

Variable 3. definición de la enfermedad	
Definición Enfermedad Huérfana Rara	

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



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

