

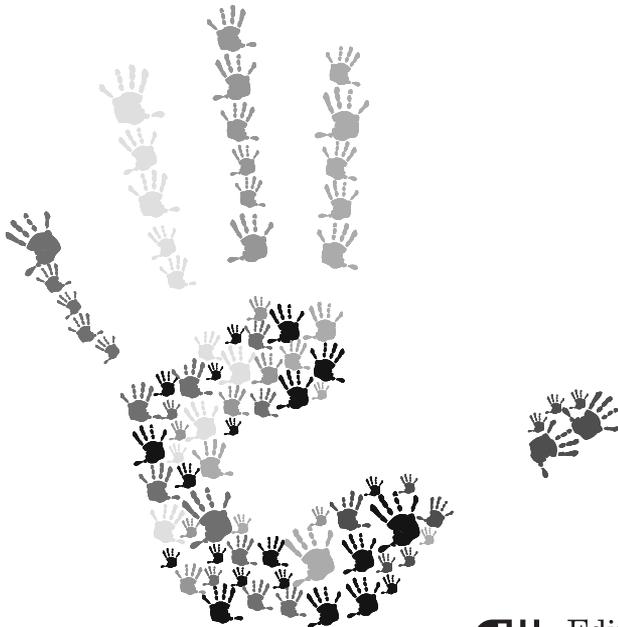
Para que las enfermedades huérfanas dejen de estar huérfanas en Colombia

/ Germán Escobar Morales /



Para que las enfermedades huérfanas dejen de estar huérfanas en Colombia

/ Germán Escobar Morales /



Para que las enfermedades huérfanas dejen de estar huérfanas en Colombia

© Germán Escobar Morales

Cali: Universidad Icesi, 2020

110 pp, 14 x 21,5 cm

ISBN 978-958-5590-14-4 / 978-958-5590-15-1 (PDF)

DOI: <https://doi.org/10.18046/EUI/ee.4.2020>

Palabras claves: 1. Enfermedades 2. Enfermedades raras 3. Enfermedades huérfanas
4. Derecho a la salud 5. Enfermedades-Diagnóstico 6. Colombia.

Clasificación Dewey: 616.007 - ddc 21

© **Universidad Icesi**

Abril de 2020, primera edición.

Rector Universidad Icesi

Francisco Piedrahita Plata

Secretaria General

Maria Cristina Navia Klemperer

Director Académico

José Hernando Bahamón Lozano

Decano de la Facultad de Ciencias de la Salud

Luis Alberto Escobar

Coordinador Editorial

Adolfo A. Abadía

Editorial Universidad Icesi

Calle 18 No. 122-135 (Pance), Cali - Colombia

Teléfono. +57 (2) 555 2334

E-mail: editorial@icesi.edu.co

<https://www.icesi.edu.co/editorial>

Revisión de estilo

Jasmín Elena Bedoya González

Diseño de portada y diagramación

Ladelasvioletas - ladelasvioletas@gmail.com

Impreso en Colombia / *Printed in Colombia*

La Editorial Universidad Icesi no se hace responsable de las ideas expuestas bajo su nombre, las ideas publicadas, los modelos teóricos expuestos o los nombres aludidos por el autor. El contenido publicado es responsabilidad exclusiva del autor, no refleja la opinión de las directivas, el pensamiento institucional de la Universidad Icesi, ni genera responsabilidad frente a terceros en caso de omisiones o errores.

El material de esta publicación puede ser reproducido sin autorización, siempre y cuando se cite el título, el autor y la fuente institucional.

Índice

- 7 Prólogo
- 15 Notas al lector
- 17 Introducción
- 21 **¿Qué son las Enfermedades Raras?:
la Ley como parte de la realidad
colombiana**
- 33 La noche del diagnóstico
- 37 **Un sistema de información para las
enfermedades huérfanas: un ejemplo
para el mundo**
- 51 **La atención de los pacientes con
enfermedades huérfanas, ¿dónde y
cómo hacerlo?**
- 63 **El financiamiento de las enfermedades
huérfanas: el reto no resuelto**
- 73 La vida con otros colores

- 77 **Lo que no está escrito en las leyes:
una sociedad, cada vez, más unida
en torno a nuestros pacientes con
enfermedades huérfanas**
- 85 Carta a mi hijo en la eternidad
- 89 **¿Hacia dónde ir ahora? Los retos
inmediatos y futuros para nuestros
pacientes con enfermedades huérfanas**
- 103 **Referencias bibliográficas**
- 105 **Sobre el autor**
- 107 **Índice temático**

A mi muy querida abuelita Matilde, quien me ayudó a leer mis primeras letras y a escribir mis primeras palabras; en parte, gracias a ella soy la persona que soy. Sé que ahora, desde la eternidad, me acompaña, cuida y protege.

Prólogo

No existe una definición universalmente aceptada sobre las enfermedades huérfanas. Cada país ha adoptado y adaptado el concepto a sus propios determinantes sociales y a las condiciones de sus sistemas de salud. La Ley de Enfermedades Raras de los Estados Unidos (2002)¹ las define como aquellas que afectan al menos 200.000 personas, frente a una población de 325 millones, lo que correspondería a la prevalencia de una persona padeciendo una enfermedad rara por cada 1.600 personas en la población general. La baja incidencia se refleja en que la mayor parte no se encuentra dentro de la Clasificación Internacional de Enfermedades de la Organización Mundial de la Salud (en la categorización más reciente, ICD-11, tan solo 500, de aproximadamente 7.000 enfermedades raras, aparecen clasificadas).

La propia definición tiende a generar confusión; el concepto de enfermedades raras (o minoritarias) se fundamenta en un factor incidental, no clínico ni taxonómico: su baja prevalencia. En contraste, el concepto de enfermedades huérfanas, aun cuando describa el mismo conjunto de dolencias, se refiere a las carencias y dificultades en el acceso, bien sea a los servicios derivados de la desprotección de los pacientes, o al inadecuado diagnóstico y al tratamiento. Raras o huérfanas, la información sobre su frecuencia es precaria. Algunos grupos de interés preconizan que pueden afectar a cerca de 400 millones de personas a nivel mundial.

1. Congress of the United States of America (4 de enero de 1983). Orphan Drug act. <https://www.fda.gov/media/99546/download>

Una característica muy importante de este tipo de enfermedades es, precisamente, dicha limitación en el acceso al tratamiento. La Organización Europea de las Enfermedades Raras estima que menos del 8 % de las 5.000 a 7.000 enfermedades raras identificadas tiene algún tipo de tratamiento. La mayor parte son de tipo genético y su incidencia puede variar de manera importante entre diferentes grupos poblacionales.

En Colombia, de acuerdo con las definiciones adoptadas mediante las leyes 1392 de 2010 y 1438 de 2011, se consideran enfermedades huérfanas “aquellas crónicamente debilitantes y graves que amenazan la vida y con una prevalencia menor de uno por cada 5.000 personas comprenden las enfermedades raras las huérfanas y olvidadas”. Esta definición cubre, bajo el paraguas de enfermedad huérfana, tanto a las denominadas enfermedades raras, mayoritariamente genéticas, como las enfermedades olvidadas (*neglected diseases*), que son preponderantemente de naturaleza infecciosa, parasitaria y que afectan a la población más pobre y con mayor depauperación en las sociedades más vulnerabilidad socialmente.

De acuerdo con las estimaciones del Ministerio de Salud y Protección Social, con base en los reportes de 2013 de las EPS, existe a nivel nacional una población de 13.238 personas con alguna enfermedad huérfana. Lo anterior implicaría una prevalencia de un caso por cada 3.500 personas, lo que sugiere un importante subregistro de casos.

En Colombia, la historia de las enfermedades huérfanas corresponde, esencialmente, a la narrativa de una historia de reivindicación social desde los enfermos y sus familias. El Sistema Colombiano de Seguridad Social en Salud se enfocó, en principio, a cubrir y proteger frente a situaciones de contingencias de mayor frecuencia e impacto sobre la carga de enfermedad. Este hecho estuvo muy influenciado por una visión de costo-efectividad ligada a los estudios de carga de enfermedad iniciados en ese momento en el mundo, orientando las nuevas reformas de salud del final del siglo XX para impactar en los

eventos de mayor frecuencia. El énfasis se dispuso hacia la cobertura de las condiciones con mayor efecto en Años de Vida Perdidos por Muerte Prematura (APMP) y Discapacidad (APD), sobre todo, en los países en desarrollo. Las intervenciones efectivas en enfermedades que comparten combinación de alta frecuencia y cronicidad genera un impacto notorio en los indicadores de supervivencia y las ganancias sociales en salubridad que no se hace tan evidente (desde la frialdad de las cifras) en las enfermedades raras o huérfanas. En ese contexto, el impacto sobre las políticas de salud de los eventos de baja frecuencia sería casi inexistente.

En un país con transición demográfica, donde las enfermedades infecciosas siguen siendo relevantes y la enfermedad crónica mantiene patrones de crecimiento tan elevados por el envejecimiento de la población, las enfermedades huérfanas fueron olvidadas durante los años subsiguientes a la implantación de la reforma a la Seguridad Social. De hecho, antes de la reforma, las políticas públicas y programas de salud prácticamente no las consideraban.

Después de la reforma también se presentaron indudables fallos, no sólo en el reconocimiento y reembolso de los procedimientos de diagnóstico y de tratamiento. Al respecto, el paquete de beneficios contenidos en el Plan Obligatorio de Servicios de Salud (POS) contenía muy limitadas opciones terapéuticas para personas con enfermedades huérfanas, mientras que la cobertura para las enfermedades de mayor frecuencia en términos de tratamiento y acceso se encontraba bien representada en el paquete público de servicios de salud.

En los primeros años de la implementación de la reforma de salud se presentó un crecimiento progresivo de la demanda de servicios que derivó en una evidente fragilidad en la sostenibilidad financiera del aseguramiento derivada de la multiplicidad de aseguradores con limitado número de afiliados con concentración del riesgo de enfermedad. En ese contexto, las enfermedades huérfanas repre-

sentaban un riesgo financiero muy alto para los aseguradores en tanto que podrían descompensar los *pooles* de riesgo donde se sustenta la estabilidad del seguro². Dado el alto costo que podría representar el tratamiento de un solo paciente con enfermedad huérfana, la eventualidad de descompensación financiera a un asegurador pequeño, con bajo reaseguro y limitado apalancamiento financiero, podría significar un riesgo alto. En esa realidad, el interludio entre el racionamiento de servicios desde los proveedores y la tutela desde los afiliados terminaron configurando el derecho a la salud. Los pacientes con enfermedades huérfanas han sido uno de los más importantes ejercientes de los procesos judiciales de tutela de derechos en el sistema colombiano.

El principal hito en el desarrollo de una estrategia pública para la cobertura de las enfermedades huérfanas provino de la presión de la sociedad civil y se expresó a través del Congreso de la República mediante la Ley 1392 de 2010, donde se reconoce cómo las enfermedades huérfanas “representan un problema de especial interés en salud, dado por su baja prevalencia en la población, así como por su elevado costo de atención” (párr. x). Como asunto de interés público las enfermedades y los pacientes con enfermedades huérfanas, así como sus organizaciones, empiezan a tomar un lugar muy preponderante dentro de las políticas y mecanismos del Sistema de Seguridad Social en Salud. La Ley definió que los recursos del régimen subsidiado y la subcuenta de eventos catastróficos del Fosyga (hoy ADRES) estarían obligados a financiar las atenciones necesarias con aquellos que en su momento no estaban cubiertos por sistema de Seguridad Social. Para ese entonces la cobertura de afiliación no era universal y muchos pacientes no tenían ninguna protección financiera frente al alto costo de los tratamientos.

2. Las carencias de información sobre consumo y gasto en salud, y los bajos números de afiliados en muchas aseguradoras, que caracterizó el inicio del sistema, se manifestaba en un alto riesgo para los aseguradores.

Por otro lado, la Ley establece que el gobierno nacional debería implementar guías de atención, incluir en el plan de beneficios las pruebas diagnósticas necesarias y tratamientos, así como desarrollar y posibilitar el desarrollo de investigaciones sobre el tema. Asimismo, se definieron mecanismos concretos como la implantación de unidades especializadas para el manejo de enfermedades huérfanas en redes conformadas por centros de diagnóstico, centros de tratamiento y redes de provisión de medicamentos; sin embargo, trascurridos diez años, este ha sido uno de los mayores fracasos en la implantación y responsabilidad del modelo fragmentado en la atención del sistema de salud, problema que no solo afecta a la atención de las enfermedades huérfanas, sino a la totalidad del sistema de planteó la Ley 100 de 1993.

La Ley 1392 de 2010 tuvo un cariz casi regulatorio, le impuso al Ministerio de Salud los mecanismos operacionales que se debían implementar para la cobertura adecuada de la población con enfermedades huérfanas. Esta norma, así como las leyes de cáncer, marcaron en un momento muy especial de crisis institucional del sistema de salud. El Congreso de la República, presionado por el cabildeo de la sociedad civil, terminó asumiendo funciones de diseño de programas asistenciales para algunas enfermedades ante la crisis institucional y carencia de legitimidad del ministerio, que se manifestó de manera fehaciente en la primera década del siglo XXI y tuvo su cenit en la declaración de la Emergencia Social del Sistema de Salud en el 2009. Situación de crisis sistémica que finalmente vino a desembocar en la promulgación de la Ley Estatutaria de la Salud de 2015 donde se posibilita un nuevo contrato social entre el sector salud y la población sustentado en el reconocimiento de los problemas de calidad en la atención y de la apertura de un nuevo espacio para el desarrollo del sistema de salud bajo una visión más allá de la seguridad y protección social.³

3. Información presentada con base en la Ley 1751 de 2015.

La promulgación de la Ley Estatutaria permitió un periodo constructivo entre la sociedad civil y el Ministerio de Salud y Protección Social, limitando la pugnacidad entre la autoridad sanitaria, los pacientes y sus familias. Se proyectó un período de continua implantación de la Ley de Enfermedades Huérfanas que se expresó en la regulación, identificación y clasificación de las enfermedades, la generación del Registro Nacional de Enfermedades Huérfanas y la apertura hacia el desarrollo de guías de atención. La implementación de la Política de Atención Integral de Salud (PAIS) y el Modelo Integral de Atención en Salud (MIAS) reconocieron las enfermedades huérfanas y plantearon la posibilidad del desarrollo de rutas de atención y la configuración de redes integrales para la atención de la enfermedad ante las documentadas dificultades en la generación de centros de excelencia; y es en este momento que desde la Oficina de Gestión de Calidad, bajo el liderazgo de profesionales sentados en nuevos paradigmas como Germán Escobar, posibilita el trabajo continuo y cercano con la sociedad civil, los gremios de profesionales y los centros de investigación para la proyección futura y para el desarrollo de la atención integral para enfermedades huérfanas.

Cualquier política dirigida a un tema tan complejo como las enfermedades huérfanas representa retos muy importantes para cualquier sistema de salud; retos que surgen de la imposibilidad de estandarizar modelos de atención para 7.000 enfermedades de tal grado de diversidad en su etiología, la gran mayoría de ellas sin posibilidad de tratamiento, y en países como Colombia con los problemas ligados a la pobreza y la carencia de un sistema de protección social que permita apoyar a los pacientes y sus familias.

El abordaje de una política sobre enfermedades huérfanas incluye restricciones derivadas de: 1. El aislamiento y limitaciones económicas y sociales de pacientes y familias; 2. Dificultades para el diagnóstico y estadificación de la enfermedad; 3. La carencia de pruebas específicas; 4. Costo y limitadas opciones de tratamiento (menos de 10 %

de las enfermedades con tratamiento específico); 5. Limitaciones en el entrenamiento médico y de otros profesionales de la salud; 6. Carencia de centros de tratamiento que combinen la investigación; y 7. Los altos costos de desarrollo de terapias sumado a la concentración monopólica de los innovadores.

En ese complejo contexto, el presente libro resume una experiencia vivencial única y difícil de replicar de un servidor público que, desde las premisas de la humanización de los sistemas de salud resume su experiencia, fallos y aciertos, para proyectar las posibilidades de cambio y los futuros derroteros de política pública para el manejo de enfermedades huérfanas. Desde la particular sensibilidad de un joven médico empático como Germán se integran las vivencias virtuales de pacientes en sus recorridos humanos e institucionales. Se hace una crítica profunda, pero constructiva, a temas tan sustanciales como el abordaje de la fragmentación en la atención de servicios, las propias limitaciones de financiamiento y los efectos de los determinantes sociales de la salud. Una travesía tanto personal como política que vale la pena acompañar y acompasar desde la lectura crítica de nuestro sistema de salud.

FERNANDO RUIZ GÓMEZ

Ex Viceministro de Salud Pública y Prestación de Servicios

Notas al lector

Como se pudo observar, el prólogo de este libro fue realizado por el doctor Fernando Ruiz, quien fue Viceministro de Salud Pública y Prestación de Servicios durante el tiempo en el que el autor se desempeñó como Jefe de la Oficina de Calidad, en el Ministerio de Salud y Protección Social. Al momento de la publicación de este libro, el doctor Fernando Ruiz fue designado por el Presidente de la República como Ministro de Salud y Protección Social.

A lo largo del libro, dependiendo del contexto, el autor suele referirse a los pacientes con enfermedades huérfanas con la expresión “nuestros pacientes con enfermedades huérfanas”, queriendo significar la obligación moral de toda la sociedad de proteger especialmente a este grupo, en un esfuerzo semántico por fortalecer la sensibilidad hacia ellos.

Introducción

Las enfermedades raras o huérfanas han coexistido con la humanidad desde su origen, a pesar de lo exótico que parezcan. Casos muy recordados en la historia nos permiten reflexionar sobre su tremendo impacto en la vida de las personas, como el del Zarévich Alexis, heredero de ni más ni menos que el trono de la *Madre Rusia*, que padecía de hemofilia. El Zar y la Zarina, presos del miedo, producto de la incomprensión científica sobre esta enfermedad a comienzos del siglo XX, le otorgaron toda clase de prerrogativas y poder al muy célebre Rasputín, con tal de proteger su vida. Esta intrincada situación en el seno de una de las monarquías más importantes del mundo de aquella época resultó deslegitimando a los Románov y contribuyó, asimismo, a la génesis del malestar social que desembocaría en el estallido de la muy sonada Revolución Rusa, misma que acabaría con su imperio y provocaría el nacimiento de uno nuevo que marcaría el resto del siglo y a miles de millones de personas.

Actualmente, muchas personas conviven con una enfermedad “rara”, algunas logran vivir como el resto de la población, y otras mueren prematuramente y sufren de forma profunda. Las razones de esto último son variadas: la incapacidad para diagnosticar la enfermedad a tiempo, la falta de tratamiento descubierto, las dificultades del sistema de salud para cubrir los costos asociados a tecnologías innovadoras para estas enfermedades, la severidad de la enfermedad misma, entre otras.

Lo cierto es que hay una enorme complejidad rodeando a nuestros pacientes con enfermedades raras y sus familias, y los retos que

enfrenta Colombia y el mundo hacia ellos son gigantescos, y las respuestas ante estos deberán llegar de un trabajo colectivo entre el Gobierno y las fuerzas de la sociedad, pero son, precisamente, tales dificultades de nuestros pacientes con enfermedades huérfanas y sus familias las que representan una enorme oportunidad de cambiar paradigmas en nuestra sociedad, pues, a desafíos extraordinarios solo pueden sobrevenir esfuerzos extraordinarios que nos obligan a dejar de lado nuestras diferencias y unirnos ante un objetivo común, solo hay que tener claro el camino.

Este libro busca aportar un grano de arena para demarcar dicho camino. Pretende explicar de manera sencilla cómo la sociedad colombiana ha comenzado a avanzar en algunos frentes de dicha complejidad y discutir, al final, los escenarios que, considero, basándome en mi experiencia académica y en el servicio público, se deben seguir para continuar abordando los problemas del mundo de las enfermedades huérfanas. Es también un lienzo donde plasmo parte del conocimiento que he podido construir en poco más de cinco años en los que, por azares del destino, terminé ligado, y apasionado, a este tema desde que fui asesor del Ministro de Salud de Colombia, Jefe de la Oficina de Calidad de ese Ministerio, y presidente de la mesa nacional de trabajo de enfermedades huérfanas. Debo reconocer, sin embargo, que este conocimiento se cimentó gracias al aporte de personas dentro y fuera del Gobierno, muchas de las que terminaron convirtiéndose en amigas y amigos, compañeros de lucha por nuestros pacientes, con historias de vida admirables y que, con compromiso inquebrantable, trabajan a diario por ellos y sus familias; a todas esas personas, mi más profundo agradecimiento y reconocimiento.

A lo largo de estas páginas se describe gran cantidad de logros jurídicos y de política pública que el país ha obtenido para mejorar la situación de salud de nuestros pacientes, no obstante, también se hace una sana reflexión sobre las limitaciones que la misma política pública ha tenido. Quiero confesar que algunas de las

discusiones y reflexiones que aquí se plantean pueden, de igual manera, considerarse una autocrítica pues, de una u otra manera, hice parte del equipo de gobierno que estuvo detrás de muchas de las regulaciones al respecto. Empero, siempre resalto el hecho que dicho equipo siempre propendió por dar lo mejor de sí mismo ante retos inmensos y que, claramente, es mucho más fácil este tipo de examen *a posteriori*.

Finalmente, este libro contiene tres historias imaginarias de pacientes con enfermedades huérfanas y sus familiares, inspiradas en tantas de la vida real que he podido conocer. Es un ejercicio para darle rostro a los tecnicismos que también este libro contiene, porque, al final de cuentas, se trata de eso, de seres humanos que sienten intensamente, ríen, lloran, sufren. Dos de las historias están marcadas por la muerte, sin embargo, en realidad son cuentos de vida, de dignidad.

¿Qué son las Enfermedades Raras?: la Ley como parte de la realidad colombiana

En Colombia, contrario a lo que sucede en algunos países, la salud, como concepto, desempeña un papel muy importante en el imaginario colectivo: es un derecho fundamental y, por tanto, es un bien social altamente valorado, de cada individuo y de todos, al mismo tiempo. Esto hace que su exigencia y defensa adquiera una dimensión distinta en la vida cotidiana de los colombianos, pues implica la materialización de un derecho y no cualquier otra actividad.

Por otro lado, existe todo un andamiaje legal alrededor de la salud que busca garantizar el cumplimiento de su derecho por parte de las personas que residen en el país. El mundo de las enfermedades huérfanas, siendo reconocido como particular, algo distinto y que requiere ser abordado diferencialmente, también tiene su propia estructura legal y jurídica.

En palabras sencillas, en Colombia, dado que la salud es un derecho consagrado en la Constitución como fundamental y a que nuestra cultura es propensa a la formulación de normas, tanto la salud como las enfermedades huérfanas están contenidas en múltiples leyes, decretos, resoluciones, etcétera; podemos decir, a manera de analogía, que la salud es como un edificio cuya estructura contiene grandes columnas hechas de normas y toda clase de disposiciones jurídicas.

Como resultado, en nuestro país existe una ley exclusiva para las enfermedades huérfanas, que, para bien o para mal, ha sido la hoja de ruta para construir la política pública y estrategias nacionales para nuestros pacientes y sus familias. Estamos hablando de la Ley 1392 de 2010, que se tratará extensamente en este capítulo.

Volviendo a la analogía de nuestro *edificio de la salud*, podríamos decir que este tendría una columna principal que sería nuestra Constitución política y el derecho fundamental a la salud establecido en ella y cada uno de sus pisos correspondería a un tema o grupo de pacientes específico. Precisamente, uno de los pisos de nuestro edificio imaginario sería el de nuestros pacientes con enfermedades huérfanas, y las puertas, ventanas, paredes, tubos y cuanto contenga estaría soportado por la columna principal del edificio, pero también por columnas del propio piso; en este caso, la columna de este piso específico de las enfermedades huérfanas sería la Ley 1392 de 2010.

Esta Ley es uno de los logros sociales más poderosos de grupos y personas que durante años han trabajado por nuestros pacientes con enfermedades huérfanas, en otras palabras, es el resultado del coraje de distintos grupos civiles y personas, dentro y fuera del Gobierno, comprometidas con nuestros pacientes. Ha sido un hito de mayor trascendencia, pues ha marcado el rumbo de toda la acción Estatal en materia en la última década, pero, sobre todo, ha logrado movilizar y sensibilizar a la sociedad misma por el solo

hecho de existir. Podría decirse que, guardadas las proporciones, la Ley 1392 es a nuestros pacientes con enfermedades huérfanas lo que la Constitución Política de 1991 a los colombianos en general.

Esta Ley ha contribuido a institucionalizar las acciones para abordar los problemas en torno a nuestros pacientes con enfermedades huérfanas. Desde un punto de vista sociológico, si se quiere, ella le ha dado forma a la acción social de muchas y muchos que trabajan por el tema y, también, un sentido de protección a nuestros pacientes. Es la concreción de un imaginario colectivo, de un sentido de pertenencia a una gran familia de personas que, debido a su condición, requiere de una mirada especial. Es, en última instancia, un elemento de unión social.

¿De qué se trata esta Ley? Bueno, es un conjunto de 16 artículos que versan sobre los siguientes temas: i. Definición e importancia de las enfermedades huérfanas; ii. Gestión de la información; iii. Acceso y arquitectura de los servicios de enfermedades huérfanas; iv. Financiación; v. Sensibilización social y protección del derecho a la salud de nuestros pacientes; y vi. Investigación.

En el presente manuscrito desglosaremos los principales elementos de estos temas, en especial aquellos que han permitido que el país avance de manera sustancial y respecto a los que no lo han hecho, reflexionaremos sobre acciones futuras que deben hacerse para ello.

Así pues, como habíamos anticipado, el primer éxito atribuible a la Ley de pacientes con enfermedades huérfanas, es en sí mismo existir y darle norte y sentido colectivo a múltiples acciones, pero también brindar una definición para estas enfermedades. En este sentido, podemos decir que en el mundo hay muchas definiciones de qué es una enfermedad rara o huérfana. La mayoría coincide en que se trata de una patología poco común, lo que en el mundo médico se denomina “poco prevalente”. Bajo esta premisa, pero, también, por otros elementos, la Ley 1392, en su artículo 2°, establece una defi-

nición de las enfermedades huérfanas indicando que “son aquellas crónicamente debilitantes, grave que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas,¹ comprenden, las enfermedades raras, las ultrahuérfanas y olvidadas” (párr. 1).

Ahora bien, como se mencionó, del mundo académico surgen múltiples definiciones sobre estas enfermedades, provenientes de expertos en la materia, científicos, por lo que están pensadas para ellos y para aportar al conocimiento en general. En contraste, y con todo el contexto de la salud mencionado al comienzo de este capítulo, la definición de la Ley 1392 está pensada para el público en general y para los pacientes, particularmente, de tal forma que se logre materializar el derecho a la salud de nuestros pacientes con enfermedades huérfanas. El mérito y éxito de esta definición es que, por un lado, permite la protección y garantía del derecho sin lugar a interpretaciones distintas por parte de ningún actor: aquel paciente que tenga una patología que cumpla con estos cuatro criterios, fácilmente identificables, además, podrá considerarse dentro de este grupo sin duda alguna. Por el otro lado, gracias a que agrupa a las enfermedades huérfanas, otorga a los gobiernos la posibilidad de estimar y proyectar los recursos de todo tipo que necesitará para atenderlas, pues deja de ser un grupo etéreo y abstracto de enfermedades para constituirse en un evento identificable.

Esta definición fue, a su vez, el resultado de profundas discusiones. Logró concertar en un texto jurídico elementos de carácter científico, técnico, pero también de sentido común. El valor de ello es que le da identidad a un grupo de personas que, por su misma condición, es difícil de definir y protege sus derechos. A partir de 2010, nuestros pacientes con enfermedades huérfanas tienen un marco de reconocimiento ante el sistema de salud y la sociedad en general; se pueden auto-reconocer y abogar por su dignidad.

1. Concepto modificado por la Ley 1438 de 2011, en su Título IX, artículo 140°. Originalmente, la Ley 1392 de 2010 contemplaba la prevalencia de 1 por cada 2.000 personas.

Aquí se materializa una de las victorias más importantes de la Ley 1392, y es el hecho de proveer una sombrilla de protección a los pacientes, toda vez que las obligaciones que establece a continuación tienen unos sujetos definidos, los cuales se reconocen a partir de la definición que les da la Ley; les brinda, en últimas, su “cédula de ciudadanía de enfermedades huérfanas” para abogar por sus derechos en salud.

Concretamente, en la vida real, ni los profesionales de la salud, ni los aseguradores ni ningún otro agente utilizará una definición distinta para una enfermedad huérfana, de ahí la importancia de aprenderla por parte de todos. Por ejemplo, todos hemos escuchado o dicho en algún momento la frase “el doctor dijo que tenía algo muy raro”, lo que resulta cierto para algunas condiciones de salud muy poco frecuentes, sin embargo, si ellas no representan una amenaza verdadera sobre la vida y son crónicamente debilitantes, no serán catalogadas como enfermedad huérfana, lo que, por supuesto, no significa que no gocen de derechos a una atención con calidad y oportunidad.

En virtud de lo anterior, con el fin de identificar plenamente a los pacientes que tienen una enfermedad huérfana, a la luz de la definición dada, la Ley 1392 en el mismo artículo le ordena al Ministerio de Salud y Protección Social que consolide un listado de las patologías que cumplen con su definición, que debe ser actualizado cada dos años.

El resultado de este listado es que su construcción amerita un ejercicio de evaluación de los criterios de la definición y, por tanto, no dependa de distintas interpretaciones, sino que sea un trabajo estandarizado, y bajo la veeduría de la ciudadanía. El listado de enfermedades huérfanas es la aplicación de la definición a muchas condiciones de salud que están presentes o pueden estarlo entre nuestra población.

A partir de ese mandato, el Ministerio de Salud y Protección Social ha desarrollado una metodología en la que la ciudadanía participa activamente en la nominación de las posibles patologías a ser incluidas y en la veeduría final del listado; en otras palabras, los ciudadanos

pueden nominar, a través de un procedimiento muy sencillo en donde se le comunica esta intención al Ministerio de Salud las enfermedades que consideren que cumplen con la definición de la Ley para que sean consideradas a ser incluidas en las actualizaciones periódicas del listado. Por otro lado, de manera organizada a través de las asociaciones de pacientes y mediante la participación de expertos reconocidos por las sociedades científicas correspondientes, se analiza el listado tentativo y su cumplimiento con los criterios de la definición de la Ley. Este proceso, transparente y metódico, protege la inclusión o no inclusión de patologías y, por tanto, de actores con intereses particulares. Es un proceso técnico, pero que parte del interés general de las personas y su capacidad de incidir directamente en su construcción.

Cabe resaltar, que el listado en cuestión se refiere a las enfermedades, más no a los pacientes, que, como veremos más adelante, serán reportados a través de todo un sistema de información diseñado para ello. Al momento de esta publicación, la última actualización del listado se ha hecho por medio de la Resolución 5265 de 2018 del Ministerio de Salud y Protección Social, donde se establece un número de 2.198 de patologías, que debido a su prevalencia de 1 por cada 5.000, a su amenaza de la vida y gravedad, y condición de crónicamente debilitante, pueden ser consideradas como huérfanas o raras.

El último listado permite hacer 2.198 posibles diagnósticos de enfermedades huérfanas para los pacientes que sean necesarios. Ahora, diferenciamos que los criterios mencionados en la Ley son para construir este listado y proteger el derecho de los ciudadanos y no para hacer un diagnóstico clínico, que, en cambio, se realiza con base en la práctica médica y las pruebas de laboratorio que correspondan, es decir, en el consultorio aplica la capacidad científica para diagnosticar a los pacientes.

Para entender mejor esto, podemos usar el caso de la fibrosis quística, una enfermedad rara que debido a un gen defectuoso produce líquidos corporales de mayor densidad, o espesos, los cuales son

esenciales para la adecuada función respiratoria o intestinal; para diagnosticarla, la prueba de oro es un examen de laboratorio que mide la cantidad de electrolitos en el sudor de los pacientes. Así pues, el diagnóstico de la enfermedad será con base en la sintomatología y este examen de laboratorio u otros necesarios. Asimismo, debido a que estas secreciones corporales o líquidos afectan de manera importante la respiración, pues cierran las vías aéreas y son, además, un lugar propicio para que se generen infecciones severas, entre otras cosas; esta enfermedad cumple claramente con los criterios de amenaza de la vida, crónicamente debilitante, severa y, por supuesto, con una presencia muy rara en la prevalencia (población), lo que la hace apta para estar incluida en el listado de enfermedades huérfanas del país. Entonces, una vez hecho el diagnóstico clínico que explicamos, esta enfermedad podrá ser escogida del listado y, por tanto, nuestros pacientes gozar de toda la protección que el Estado brinda desde la Ley 1392 de 2010 y demás disposiciones.

De otra parte, cada año se descubren nuevas enfermedades raras, algunos estudios científicos incluso han calculado que este número puede llegar a ser de 250 nuevas enfermedades anuales, por lo que, si llegara a suceder que se hiciera el diagnóstico clínico de una nueva enfermedad que no haya sido incluida en el listado, esta puede ser nominada para ser incluida en la próxima actualización o, incluso, de manera extraordinaria, dependiendo de la situación del paciente.

Ahora, moviéndonos un poco del terreno clínico al terreno del derecho y el acceso a servicios de salud, ¿qué importancia tiene ser diagnosticado con una enfermedad huérfana del listado mencionado, a partir de la definición de la Ley? La respuesta también radica en la Ley.

Para entenderlo bien, debemos remontarnos al año 2015 cuando tuvo lugar un acontecimiento de gran relevancia para el sector salud y nuestros pacientes, donde fue posible gracias a una serie de eventos que corrieron, primero, por una amplia jurisprudencia de la Corte Constitucional que venía conectando, cada vez con mayor fuerza y

coherencia, el derecho a la salud con el derecho a la vida, siendo este último un derecho fundamental, consagrado en la Constitución Política de Colombia, y, en segunda medida, a la lucha constante de diversos grupos civiles que propendían por mayor equidad y acceso a servicios de salud en el país. Este hito materializó el imaginario colectivo de los colombianos, reforzado por la línea jurídica de la Corte Constitucional, máximo órgano para la guarda de la integridad y supremacía de nuestra Constitución Política, que entiende a la salud como un derecho fundamental, inalienable y de mayor jerarquía, y no una transacción o beneficio, como lo puede ser la compra de un bien o servicio. Como resultado, en aquel año, Colombia dio otro paso alrededor de la garantía de la salud para su población.

Es así como se promulgó la Ley 1751 de 2015, o comúnmente conocida como Ley Estatutaria de la Salud. Esta Ley es de especial importancia, no solo por su contenido, el cual detallaremos más abajo, sino por su jerarquía jurídica, pues, como su nombre de estatutaria lo indica, ella regula aspectos intrínsecos de la Constitución Política, en este caso, el mismo derecho a la salud. La Ley Estatutaria de la Salud, en síntesis, elevó el derecho de la salud al rango de fundamental y reguló las condiciones en las que este se debe garantizar.

Esta transformación legal tiene implicaciones profundísimas sobre la forma como se garantiza y protege el derecho a la salud, pues lo antepone por sobre otros de menor jerarquía, obliga al Estado a crear un marco regulatorio y de política pública más específico y poderoso, y, finalmente, genera toda una agenda de primer nivel de importancia en la sociedad en su conjunto.

Dentro de la Ley Estatutaria, existe un artículo que es de particular trascendencia para nuestros pacientes con enfermedades raras. Se trata del artículo 11, donde se establece que:

“...[las] 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” (párr. 1)

Así las cosas, nuestros pacientes con enfermedades huérfanas son sujetos de especial protección por parte del Estado. Esto significa mucho en la práctica para nuestros pacientes con estas enfermedades, y sus familias y cuidadores; significa que pertenecen a un grupo cuyas vulnerabilidades implican que el Estado colombiano garantice de manera muy particular su derecho a la salud. Que refuerce sus acciones para protegerlos y establezca condiciones especiales que les facilite acceder a la oferta social del Estado. Reconoce, desde la Ley, las particularidades y vulnerabilidades de nuestros pacientes con enfermedades huérfanas, reafirmando la obligación de protegerlos más enérgicamente.

Gracias a esta Ley Estatutaria, nuestros pacientes con enfermedades huérfanas entran en una categoría de protección especial, lo que en la práctica se debe traducir en que todos los agentes del sistema de salud deben organizar adecuadamente sus procesos y capacidades para que exista acceso real, efectivo y oportuno a los servicios sanitarios con la calidad requerida, por parte de nuestros pacientes con estas enfermedades. De manera fácil de entender, esto significa que las aseguradoras en Colombia deben organizar su red de clínicas y hospitales para que contengan los centros y profesionales suficientes e idóneos para atender a los pacientes con sospecha y/o diagnóstico de una enfermedad huérfana. Más aún, deben propender para que sus procesos administrativos no entorpezcan, sino, más bien, faciliten la atención de nuestros pacientes.

No obstante, esto también implica una corresponsabilidad de nuestras entidades territoriales o autoridades locales para implementar políticas públicas y acciones encaminadas a reforzar todas las intervenciones integrales de protección que nuestros pacientes requieren. Por ejemplo, de la mano con la atención sanitaria es necesario, en

muchas ocasiones, acompañar a nuestros pacientes y, sobre todo, a sus familias y cuidadores, en materia de vivienda u empleo. Esto abre la puerta a un mundo muy complejo, pero de vital importancia para obtener, incluso, los resultados clínicos esperados, por lo que resulta fundamental el diseño e implementación de estrategias, planes y programas que empoderen, acompañen y generen capacidades en todo el núcleo familiar o de cuidado de nuestros pacientes, sino, cualquier intervención médica será insuficiente.

Volviendo al tema de la salud, esta organización de los servicios, por ejemplo, es particularmente importante durante la fase de diagnóstico que, comúnmente, es un proceso clínico tortuoso, debido a que por la poca prevalencia y evidencia científica es difícil realizarlo rápido y con certeza, lo que se hace aún más complejo y dificultoso para nuestros pacientes cuando, además de lo anterior, deben mediar con múltiples pasos administrativos para “autorizar” los procedimientos o servicios de salud que requieren para ello. Bajo la mirada de la Ley Estatutaria, los actores del sistema de salud deben ofrecer a los pacientes procedimientos que simplifiquen esto y disminuya, así, las cargas administrativas innecesarias.

Para lograr esto, y como veremos más en detalle en los capítulos siguientes, debe entenderse la atención de nuestros pacientes con enfermedades huérfanas como un proceso coordinado e integral de muchos actores y participantes, tanto del sector salud como de otros sectores. La clave para lograrlo requiere de puntos de conexión, de gestión eficiente, de suficiente información con datos de calidad y, sobre todo, de la disposición y el entendimiento de que nuestros pacientes con enfermedades huérfanas son distintos a la población general, pues su diagnóstico, tratamiento, rehabilitación, inclusión social, educativa, laboral y cultural, presentan retos mayúsculos, precisamente por el escaso conocimiento a su alrededor y las fuertes repercusiones sobre el estado de salud y la funcionalidad que estas patologías causan sobre ellos.

Las razones de esto último son variadas y complejas. Por un lado, la discapacidad que producen estas enfermedades, muchas de las que comprometen múltiples órganos y sistemas del cuerpo coloca a los pacientes en una situación clínica más vulnerable y difícil de abordar, desde un punto de vista científico. Adicionalmente, debido a esta discapacidad, es mucho más difícil para nuestros pacientes su inclusión social, académica, laboral, cultural, etcétera, limitando así su adquisición de habilidades que les permita defenderse ante los retos cotidianos de la vida. Por último, toda esta situación repercute enormemente en su entorno familiar y de cuidado, pues en la inmensa mayoría de los casos nuestros pacientes requieren de cuidados adicionales por parte de sus personas cercanas, que en muchas ocasiones terminan siendo sus padres, lo que les impide, a su vez, a estos últimos ser económicamente activos con plenitud; en definitiva, un enfermedad huérfana, en muchas ocasiones, se constituye como una verdadera trampa de pobreza, haciendo a nuestros pacientes y sus familias más propensos a empobrecerse, acrecentando por tanto su sufrimiento y posibilidades de una vida plena, aun con la enfermedad.

En este punto quiero hacer una anotación sobre la generalidad que aquí tratamos. Al mismo tiempo que existen cientos de casos, en donde el universo familiar ha sufrido tragedias económicas y sociales debido a la vulnerabilidad secundaria a la enfermedad, también existen casos de pacientes, y sus familias y amigos que son ejemplos de superación y éxito en distintos ámbitos de la vida. Han logrado, de manera resiliente, sobrepasar las adversidades y llevar vidas extraordinarias. Estas historias, muchas de las que he podido conocer por mi servicio público, son dignas de admiración y nos dan un rayo de luz y esperanza a todos. Precisamente, por esas historias de logro ante la adversidad es que las acciones en torno a otros pacientes vulnerables deben hacerse con mayor ahínco por parte de todos los agentes del sector salud, la sociedad y el Estado, pues son un recordatorio de que, a pesar de la enfermedad, se puede tener una vida digna y con plenitud.

En consecuencia, como lo hemos visto en este capítulo, de manera esperanzadora, esta situación de gran fragilidad es reconocida por el Estado y, desde un punto de vista jurídico, garantizada a través de sendas Leyes y regulaciones. Otros países no tienen marcos normativos como el colombiano, por lo que su lucha va varios pasos atrás. Haber logrado esto, como lo he comentado previamente, ha sido la lucha incansable de personas de la sociedad civil por nuestros pacientes con enfermedades huérfanas, trabajando a diario desde organizaciones no gubernamentales o como una voz aislada, pero firme, pero también del compromiso de legisladores, juristas y servidores públicos de todos los rangos que, fieles a sus responsabilidades, han trabajado de manera determinada por establecer este gran marco de acción y de política pública.

Ahora, y como lo discutiremos mejor al final del libro, el reto es convertir esa garantía jurídica y de política pública en un hecho real y cotidiano para nuestros pacientes. Infortunadamente, es imposible ocultar el hecho de que estas disposiciones legales y sus intenciones no se han traducido necesariamente en procesos expeditos de atención en salud de calidad e idónea de forma masiva. En los capítulos siguientes desglosaremos un poco más esta situación, abordándola desde las perspectivas de la infraestructura para la atención, los procesos y el financiamiento necesario, entre otras.

Este desafío implica mejores mecanismos en la dinámica organizacional y de coordinación al interior, y entre agentes del sistema de salud y otros sectores, de una mayor capacidad de rectoría y direccionamiento del gobierno nacional y autoridades locales, y de una agenda más propositiva por parte de la sociedad civil misma. En últimas, cambios importantes deben darse en la regulación, pero también en las mentes y corazones de nuestra sociedad para que logremos los objetivos superiores en pro de una vida digna y con calidad de nuestros pacientes con enfermedades huérfanas.

La noche del diagnóstico

Era una habitación fría, oscura ya por ser de noche y estar las luces apagadas. Detrás de la persiana se filtraba la luz de la calle reflejándose en líneas blanquecinas en la pared de enfrente. Sin embargo, toda esa oscuridad se interrumpía por los ruidos de tantos aparatos médicos, propios de una unidad de cuidados intensivos. Clemencia estaba en *shock*, no podía comprender con exactitud las palabras que el médico acababa de decirle hacía unos instantes tras salir por la puerta de vidrio.

De pronto recordó la emoción cuando supo que estaba embarazada, cómo le dijo a sus amigos, padres y familiares que tendría un bebé, y cómo sentía que, de alguna manera, era algo que siempre había esperado. Pensó —pero, ¿cómo? si el embarazo estuvo normal, si me cuidé como el doctor me lo recomendó, si siempre he detestado el licor y ni qué decir del cigarrillo u otras sustancias—.

Recordó sus lágrimas de felicidad cuando, luego de un parto natural, recibió a su hijo en sus brazos, pequeñito, no tan rosado, pero lleno de vida. En ese momento, se vino a su mente aquel día soleado en el que estaban en el jardín de la casa y René, de repente, se paró por primera vez en sus dos pies y dio dos tímidos pasos antes de caer con cierta gracia sobre sus manitos.

Todos esos recuerdos se vieron interrumpidos por la voz del médico que, de nuevo, sonó dentro de su cabeza diciendo estas palabras tan confusas:

—Hemos hecho una junta y ya no tenemos más dudas, su hijo sufre de una enfermedad muy poco común, una enfermedad huérfana—.

Ni siquiera había podido grabarse el nombre de esa enfermedad de la que, por supuesto, jamás había si quiera escuchado, ¿por qué le

había ocurrido a su bebé?, ¿qué había hecho ella mal? Comenzó a llorar, por fin. Las imágenes felices de los primeros meses de René se esfumaron ante el tormento que había sufrido luego de que él cumplió el primer año de vida. Ver su deterioro, tan rápido y, al mismo tiempo, estar tan impotente. Pensó en las múltiples visitas a un sinnúmero de médicos, en los consejos de sus familiares acerca de medicamentos e incluso rituales para “el mal de ojo”, en las interminables búsquedas en internet que solo la confundían más.

Y, ¿ahora?, ¿a quién acudir?, ¿existen más pacientes como René?, ¿quién sabe sobre esa enfermedad? Tenía tantas preguntas, tantos cuestionamientos y, a su vez, se sentía tan sola, perdida. Su mundo se había derrumbado, no solo por ver sufrir a su hijo, sino porque era por algo que ni siquiera los que se supone que saben comprendían bien.

Miró a René, su Renecito, lleno de cables y tubos. Lloró aún más. Podía sentir el dolor dentro de su pecho por su hijo en tales condiciones, tan inocente, tan frágil. Pensó que era injusto aquello y, en ese instante, el dolor se transformó en una cólera indescriptible; poco faltó para que lanzara por la ventana algún objeto, pero fue más fuerte la tristeza que atropellaba su alma.

Esa noche fue larga, muy larga, sin duda, la peor de su vida. René comenzó a apagarse alrededor de las dos de la mañana. Las enfermeras entraban y salían. No había mucho por hacer.

Clemencia tomó la pequeña mano de su bebé, la besó tantas veces como pudo, sabiendo que el último beso se acercaba. Finalmente, a las cinco cero cinco, René se fue de este mundo, de forma tan prematura, y con él, con su bebé amado, una parte de Clemencia.

Al amanecer llegó Esteban, su esposo, tras suspender un viaje de trabajo en Asia y sin comer o dormir en, prácticamente, dos días. Se abrazaron y lloraron tanto que se no les quedó más lágrimas por

derramar, pero, ni siquiera su profundo amor los podía aliviar tan solo un poco.

Así es, esa noche algo de Clemencia se fue para siempre, dejando un vacío indescriptible, más profundo que el abismo más profundo del océano, más negro que el agujero negro más grande del universo. Empero, ese mismo vacío, esa sensación de pérdida que nunca se iría, abrió una puerta que Clemencia jamás habría abierto de otra forma.

Un mes después del entierro de René, Clemencia creó una fundación de pacientes. Buscó personalmente a muchos de ellos recorriendo el país de cabo a rabo y, contrario a lo que pensaba esa noche, no estaba sola. Clemencia, que perdió a su angelito es ahora el ángel de cientos de pacientes y miles de sus cuidadores y familiares.

Un sistema de información para las enfermedades huérfanas: un ejemplo para el mundo

Como lo hablamos en el capítulo pasado, la Ley de nuestros pacientes con enfermedades huérfanas 1392 de 2010 contiene a lo largo de sus artículos, disposiciones para varios temas relacionados con el tema. Hasta ahora, hemos detallado la definición de las enfermedades huérfanas, su inclusión en un solo listado único y estandarizado, y las repercusiones de estos dos elementos jurídicos en la defensa del derecho de nuestros pacientes.

Por otro lado, un efecto a largo plazo de esta Ley ha sido el hecho de que la misma ha trazado la ruta estratégica sobre la que diversos gobiernos se han movido durante la última década, desarrollando, a partir de ella, la regulación existente y la política pública que tenemos actualmente en esta materia.

En este capítulo observaremos en detalle uno de los primeros ejemplos de una política pública derivada del articulado de esta Ley. En este caso se trata de la gestión de la información de nuestros pacientes con enfermedades huérfanas. Así como existen sendos artículos en la Ley respecto a la definición y categorización de las enfermedades en un listado, también existe uno para determinar cómo generar, recolectar y disponer la información de nuestros pacientes. Gracias a esto, Colombia ha conseguido logros impresionantes en enfermedades huérfanas, lo que resulta más desatacado, considerando la dificultad para lograrlo por la gran cantidad de actores involucrados, la falta de tecnología en algunos lugares de la geografía del país, el entrenamiento necesario para coleccionar los datos, entre muchos otros retos.

Pero antes de describir dicha política pública de gestión de la información, es importante reconocer, primero, la filosofía e importancia que hay detrás de todo el tema. Hay que decir que, desde hace poco más de diez años, el país, por medio del Ministerio de la Protección Social de la época, se encaminó en un esfuerzo mayúsculo por disponer lo necesario en términos de infraestructura informática para centralizar y ordenar la información en salud de todos los agentes del Sistema General de Seguridad Social en Salud. En otras palabras, inició una ruta que buscaba obtener la información de salud de los pacientes y usuarios del sistema, a través de un solo canal y proceso para almacenarla, disponerla y analizarla por medio de una gran bodega de datos central. De ahí que surgiera una cadena sistemática de actos administrativos incluyendo Decretos, Resoluciones y Circulares que fueron dándole forma al proceso mediante el que este objetivo se lograra. Como resultado, se creó el Sistema Integral de Información de la Protección Social o SISPRO.

Este sistema de información ha sido todo un hito para el sistema de salud colombiano, debido a que este sistema de información ha logrado recoger cientos de miles de millones de datos de más de once mil prestadores de salud y más de cincuenta aseguradoras de

manera ordenada, disponiéndolos públicamente para su consulta, estudio y análisis. Gracias a esto, hoy podemos conocer con mayor precisión dónde están nuestros pacientes, de qué se atienden, cuáles son sus características sociales, demográficas y epidemiológicas, entre muchas otras cosas. Esto es fundamental para planificar toda la política pública, las acciones e intervenciones futuras, pero también para estudiar un sinnúmero de factores que están involucrados en nuestro estado de salud como población. En palabras sencillas, solo conociendo la situación de salud de la población y los individuos, podemos reforzar su derecho a la salud y saber las acciones que necesitamos hacer en el presente y futuro.

Gracias a su carácter público, toda esta gran cantidad de información permite i. soportar la toma de decisiones y formulación de política pública; ii. cerrar las brechas de información de los usuarios del sistema de salud y empoderarlos para su toma de decisiones en salud; y iii. disponer de datos oficiales para la investigación en salud. Adicionalmente, de manera indirecta, también podemos decir que el SISPRO le otorga a la sociedad y sus instituciones la posibilidad de realizar veeduría ciudadana en salud. Estos mismos principios son recogidos en la Ley 1392 de 2010.

Así, para el momento de la expedición de la Ley de nuestros pacientes con enfermedades huérfanas, ya se había iniciado el camino para crear el SISPRO, sin embargo, dado que apenas comenzaba, no existía toda la infraestructura de la que hoy disponemos. Por otro lado, es importante ligar esta historia con la dinámica en los últimos años del mundo y la transformación digital que hemos venido experimentando, es decir, paralelo al desarrollo de este gran sistema de información, el mundo globalizado ha venido masificando tecnologías de la información y esto, de alguna manera, también ha beneficiado e impulsado que hayamos avanzado en esta materia, por ejemplo, cada vez existe mayor conectividad en zonas rurales, aunque los retos en el país en esto siguen siendo muy importantes, o los dispositivos de cómputo y softwares se han hecho más accesibles, etcétera.

Dicho lo anterior, y, sobre todo, ubicando el relato hace diez años, gracias a la visión de las(os) promotoras(es) de la Ley 1392, esta tiene dos méritos iniciales: por un lado, reconocer la ruta que había iniciado el país para construir un sistema de información centralizado y traerla explícitamente para el mundo de nuestros pacientes con enfermedades huérfanas y, por el otro, entender que, dadas las particularidades de los pacientes con estas enfermedades, era necesario crear un sistema de información específico para ellos aunque inmerso en SISPRO, de tal manera que, al final, la información siguiera su curso hacia este gran sistema macro.

Es así como la Ley 1392 en su artículo 7° establece que:

“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.” (párr. 1 y 2)

Era tal la situación en aquellos días que, para ese momento, el país no contaba con ningún registro oficial y unificado de pacientes con enfermedades huérfanas, por lo que solo teníamos algunos indicios de sus atenciones captadas por el Registro de Información de Prestaciones en Salud (RIPS), en donde se consignan los servicios prestados a través del sistema de salud; no obstante, este registro no está diseñado para captar adecuadamente el diagnóstico de una enfermedad huérfana, la información demográfica y epidemiológica de los pacientes y mucho menos alcanza a dar cuenta

de los resultados en salud, entre muchas otras limitaciones. Esto significaba que no se disponía de información de cuántos pacientes tenían una enfermedad huérfana, cuál sufrían, dónde residían, y dónde eran tratados y, por consiguiente, el sistema de salud y sus agentes, empezando por el Gobierno Nacional y las Entidades Territoriales, eran incapaces de planificar apropiadamente los recursos físicos, financieros, de talento humano, etcétera, necesarios para su correcta atención. Esta ausencia de información impedía, en última instancia, garantizar plenamente el acceso de los pacientes a los servicios de salud y su derecho al mismo, limitando incluso las tareas de inspección, vigilancia y control por parte de las autoridades competentes.

Sumado a lo anterior, y como lo esbozamos previamente, recordemos que el país apenas iniciaba la transformación digital que involucra la transmisión de datos en línea en distintos frentes y sectores, por lo que no existía una infraestructura tanto física como jurídica para ello. En consecuencia, para este objetivo, sería necesario que se creara toda la reglamentación alrededor de SISPRO y el propio sistema de enfermedades huérfanas, se lograra conectar a los centros de salud que atienden a los pacientes mediante una infraestructura digital, se capacitara al talento humano para el reporte de los casos, se dispusiera de la capacidad de almacenamiento y protección de la información por parte de la autoridad central, se establecieran ciertas *mallas de validación* para garantizar un mínimo de calidad en los datos reportados, entre muchos otros aspectos.

Imaginarse, pues, la tarea de construir de *novo* todo, un sistema de información nacional de obligatorio reporte en el contexto descrito, permite evidenciar que el reto que asumía el sector salud y el país era titánico. Recuerdo, por ejemplo, cuando recorría hospitales pequeños por todo el país, siendo Jefe de la Oficina de Calidad del Ministerio de Salud, constantemente el personal me relataba sus limitaciones para registrar la información, mismas que iban desde falta de computadoras, conectividad, hasta en-

trenamiento y capacitación. Con seguridad, estos problemas eran todavía mayores años atrás, y estos mismos recorridos habrían sido dantescos, en algunos casos.

En este contexto, también hay que decir que muchos dudaron que el país lograra generar todas estas condiciones, o por lo menos, en un tiempo relativamente corto. Siempre están los pesimistas que, muchas veces, víctimas de la coyuntura y los problemas cotidianos, no logran proyectarse estratégicamente, escapar a estos problemas y trabajar por cosas que, aunque no hayan sucedido aún, son posibles, no obstante, y para fortuna del país y nuestros pacientes, este es uno de los ejemplos más poderosos de cómo una ruta clara y, sobre todo, fuerzas unidas en torno a ese objetivo común, logran tareas superiores.

Para los que están familiarizados con los sistemas de información, el estado deseado de estos es contar con datos que se recojan y dispongan de manera instantánea o, en otras palabras, en *tiempo real*. Ahora, ante las enormes carencias de 2010 para lograr este estado, el Ministerio de Salud y Protección Social llegó a una solución ingeniosa. Sin perder nunca el objetivo de contar con un sistema de reporte instantáneo, llegó a la conclusión de que mientras se creaban las condiciones para ello, se realizara un primer reporte masivo, que recolectara, retrospectivamente, la información de todos los pacientes diagnosticados hasta la fecha y permitiera, de esta manera, levantar una *línea de base* sobre los mismos.

El resultado fue que en 2012 mediante el Decreto 1954 de ese año se dio vida al artículo 7 de la Ley, implementando el sistema de información para pacientes con enfermedades huérfanas, y al año siguiente la Resolución 3681 de 2013 definió técnicamente las variables y el procedimiento para levantar esa información. En resumen, lo que se hizo en 2013 fue levantar un censo, es decir, una “fotografía” de la población que tenía un diagnóstico de enfermedad huérfana para el momento. Recordemos que este diagnóstico debía

estar ajustado a los criterios de la definición que estudiamos en el capítulo pasado y la enfermedad contenida en el listado definido por el Ministerio de Salud.

Para realizar este censo, técnicos del Ministerio de Salud, médicos y representantes de los pacientes definieron las primeras variables a reportar. Este ejercicio solicitó datos demográficos de identificación de los pacientes acerca de dónde residían, dónde fueron diagnosticados y dónde estaban siendo atendidos, el diagnóstico de la enfermedad huérfana, presencia de discapacidad física, medicamentos que estuvieran recibiendo e incluso información de costos de la atención, entre otras variables que luego pasarían a reserva por parte del Estado para garantizar su anonimato. Es de anotar que, gracias a la identificación de los pacientes es posible realizar múltiples cruces con otras bases de datos que permitan complementar su información social y en salud. Por ejemplo, podría darse el caso, muy triste e infortunado, de un paciente con una enfermedad huérfana y, al mismo tiempo, ser víctima de violencia, hecho que podría conocerse gracias a un entrecruzamiento de la información proveniente de los sistemas que captan respectivamente estas dos poblaciones.

Hay que decir que, aunque esta resultó ser una alternativa ante el reto de construir un registro en tiempo real, no significa que haya sido una tarea fácil. Poder implementar este censo en todo el país requirió de un trabajo técnico enorme para expedir los lineamientos técnicos que dieran cuenta de todo el proceso para asegurarse de que la información obtenida fuera absolutamente verídica y, al mismo tiempo, lograr captar la mayor cantidad de pacientes posibles. Este proceso implicó, por ejemplo, no solo la definición de las variables comentadas arriba, sino también la construcción de los instrumentos para recolectarla, la capacitación a las personas que harían este paso de captura de la información, la apertura de los canales electrónicos seguros para su envío, con todas las implicaciones técnicas e informáticas de esto último, el almacenamiento seguro de la información y su posterior disposición para ser consultada, entre muchos otros aspectos.

En sí mismo, este censo fue también un reto mayúsculo, y un proceso que involucró un ejército de personas en todos los agentes del sistema de salud y complejos recursos técnicos y físicos para llevarlo a cabo. El solo hecho de la organización de tantos participantes e involucrados, la sincronización de las acciones, la implementación de herramientas tecnológicas y la solución de problemas que surgieron en el camino, es un hecho que merece gran reconocimiento.

Por otro lado, para garantizar la cobertura completa de la población objetivo del censo, se dispuso un proceso de reporte en cascada coordinado por la Cuenta de Alto Costo (CAC). La CAC es un organismo técnico del Sistema General de Seguridad Social en Salud, pero que no hace parte del Ministerio de Salud y que asocia de manera obligatoria a todas las aseguradoras del país para abordar el alto costo en salud, operando como un fondo auto gestionado y, así, estabilizar al sistema de salud. Gracias a que este organismo reúne a todas las Entidades Administradoras de Planes de Beneficios (EAPB), es decir, aseguradoras, y a su gran capacidad técnica de análisis y consolidación de información, se le encomendó la coordinación de este primer gran reporte.

En síntesis, el reporte iniciaba en las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS: los hospitales, clínicas, consultorios, etcétera, pasando por las EAPB y Entidades Territoriales: secretarías de salud) con las que tenían contratos y pacientes, por tanto, quedaban registradas en la CAC.

Como se mencionó brevemente, parte del ejercicio de los sistemas de reporte de información involucra *mallas de validación* que rápidamente eviten que se carguen datos inconsistentes, por ejemplo, una edad reportada de cinco años para un paciente cuya fecha de nacimiento es tan solo de un año atrás; para garantizar eso, la CAC no solo creó dichas mallas, que impedían un reporte inconsistente, sino que realizó una serie de auditorías directas sobre la fuente de los datos, a fin de comprobar que todo se había realizado adecuadamente.

Esto último es de vital importancia. El éxito de todo sistema de información consiste en recoger datos de la mayor cantidad de su universo objetivo, pero, también, que esos datos tengan calidad, es decir, que sean completamente verídicos y espejo de la realidad que quiere medir. Por ello, esta auditoría sobre la información, garantizó que, aunque hubiera un sub reporte, todos pudiéramos confiar plenamente en los datos que el censo arrojó para los pacientes captados.

En consecuencia, la importancia de este primer ejercicio de captura y sistematización de información nacional sobre nuestros pacientes con enfermedades huérfanas no solo reside en las dimensiones técnicas, de política pública y científicas, sino que también es un ejercicio que ha ayudado a construir confianza entre actores, y legitimidad entre el sector salud.

Así, el resultado del censo de pacientes con enfermedades huérfanas nos permitió identificar para el año 2013 a poco más de 13.000 pacientes, de los que en el 12 % se reportaba alguna discapacidad. También pudimos saber que la mayoría de los pacientes se encontraban localizados en las grandes ciudades del país y que la enfermedad más prevalente en ese momento era la hemofilia, entre muchos otros datos. Gracias a este censo, en el Ministerio de Salud y Protección Social pudimos construir un mapa de todo el país que referenció geo espacialmente a nuestros pacientes, llegando a identificarlos hasta un grado de detalle tal que se localizaron en sus IPS de tratamiento. Quisiera hacer un especial reconocimiento a las áreas de Epidemiología y Demografía, y Tecnologías de la Información del Ministerio, con sus equipos técnicos, que hicieron posible este y otros trabajos que nos han permitido entender, analizar y utilizar de mejor manera toda la información captada por el censo.

Tener por primera vez una información oficial de nuestros pacientes fue verdaderamente un hito. Gracias a esto, se pudieron hacer las primeras estimaciones acerca de lo que el país necesitaba en diver-

sas dimensiones para atenderlos, pero, además, pudimos identificar áreas críticas geográficas y patologías específicas que necesitaban una atención urgente, por ejemplo, el desarrollo normativo de los centros de referencia, o sea, instituciones prestadoras de salud especializadas en la atención de nuestros pacientes con enfermedades huérfanas, que veremos más adelante, parte, en gran medida, del análisis de la información procedente de este censo que daba cuenta de dónde están siendo atendidos los pacientes y de qué enfermedades.

En general, podemos decir que este censo alimentó toda la política pública que se construiría luego de su realización, pues nos dio un mejor entendimiento de la situación del país en torno a nuestros pacientes con enfermedades huérfanas. Si bien es cierto que no fue del todo sorprendente encontrar, por ejemplo, que los pacientes estaban siendo atendidos en grandes ciudades, sí lo fue hallar ciertos nichos de pacientes en algunas zonas del país, algo que desde un punto de vista epidemiológico es importante para afinar las intervenciones, pero también desde la gestión y transparencia del sistema de salud y sus actores.

Ahora bien, habíamos dicho que el censo era una fotografía en el tiempo que nos permitía crear una línea de base para el conteo de nuestros pacientes, y que, entretanto, el país lograba mejores capacidades para recolectar esta información. De esta forma, una vez realizado el censo, existía la pregunta de cómo continuar desarrollando lo que la Ley 1392 de 2010 y las normas citadas establecían. Para ese momento existían dos alternativas.

La primera consistía en seguir desarrollando cada cierto tiempo otros censos, de tal manera que pudiéramos ir actualizando la información conforme pasaban los años. Aunque es lo que se hace con la población general, esta metodología tiene múltiples limitaciones, la más obvia es que debido a que se realiza de manera discontinua, existen espacios de tiempo entre mediciones en donde no se tiene

información. Esto significa que, si se quiere tener datos de estos momentos, hay que recurrir a estimaciones estadísticas que, como hemos visto en estos últimos días, pueden llegar a tener desviaciones muy importantes del número real de personas. Otra limitación es que este tipo de mediciones implican una gran cantidad de recursos financieros y logísticos que, prácticamente, se esfuman al terminar la medición, lo que hace que su montaje para la próxima ocasión resulte aún más costoso.

La segunda alternativa le apuntaba a lo que se quiso desde el comienzo: contar con un registro en línea y lo más cercano a ser en tiempo real. Para el año 2015, cinco años después de expedida la Ley de nuestros pacientes con enfermedades huérfanas y luego de más de un lustro de evolución del SISPRO, el país ya contaba con mayores capacidades para garantizar un buen reporte. El resultado de esto fue la expedición de la Circular Externa 049 de 2015 del Instituto Nacional de Salud, que dio vida a la notificación de nuestros pacientes con enfermedades huérfanas a través del Sistema Nacional de Vigilancia en Salud Pública (SIVIGILA), por tratarse de un evento de interés en salud pública, dando apertura a un canal exclusivo de reporte de estas enfermedades por medio de este sistema, de tal manera que los datos viajaran directamente a SISPRO. Dicho proceso implica el diligenciamiento de un formulario digital y el envío instantáneo desde una vía electrónica oficial. Para lograr esto, fue necesario designarle un código exclusivo a cada enfermedad contenida en el listado de enfermedades huérfanas vigente, diseñar el formulario de reporte y entrenar a los médicos de todo el país para que aprendieran a diligenciarlo y enviarlo, y, finalmente, estandarizar la forma de diagnosticar cada enfermedad para garantizar que esta fuera apropiadamente identificada y reportada; esto se hizo con un listado anexo de las pruebas clínicas o de laboratorio que se podían usar para diagnosticarlas, de acuerdo a la evidencia científica disponible —*pruebas de oro*—. Este gran esfuerzo implicó, nuevamente, un trabajo grande por parte de los técnicos encargados

en el Ministerio de Salud, el Instituto Nacional de Salud, y de las sociedades científicas que fueron convocadas a apoyar, desde su conocimiento científico, tales definiciones.

En este punto quisiera narrar una anécdota personal. Estando en una cena de trabajo con profesionales de salud pública de Europa, África y las Américas, una persona de Colombia se me acercó y me manifestó que nos habíamos conocido antes, cuando yo trabajaba en el Ministerio de Salud y Protección Social. Disculpándome por mi pésima memoria, en especial con los rostros, me limité a preguntarle qué recordaba de ese encuentro previo, a lo que procedió a exaltar el trabajo técnico y científico para construir el registro de pacientes con enfermedades huérfanas sobre la base del listado anexo de pruebas de oro. No solo calificó de extraordinario el hecho de poder reunir tal cantidad de información científica y estandarizarla de manera consensuada, sino el resultado, que al final colocaba a Colombia como un país único en la región por contar con este listado y sistema de reporte tan sofisticado.

Hay que decir que, aunque su comienzo fue lento y que, incluso, en ocasiones no se entendía su relevancia, hoy día este sistema de información en línea está cada vez más institucionalizado y es más robusto. En poco más de dos años desde su comienzo se han reportado más de 25.000 pacientes nuevos, esto es prácticamente el 200 % de los pacientes inicialmente captados en el censo de 2013.

Por todo esto, actualmente Colombia es un país de referencia internacional y uno de los pocos que cuenta con sistema de información exclusivo para los pacientes con enfermedades huérfanas. Existen publicaciones en revistas científicas nacionales e internacionales que dan cuenta de este logro, y es común encontrarse, en foros del mundo entero, a conferencistas colombianos dando cátedra de cómo diseñar e implementar sistemas como este.

Sin embargo, más allá de cualquier reconocimiento internacional, lo que realmente importa es que Colombia cuenta, cada vez más, con información sumamente valiosa acerca de sus pacientes, información que es de utilidad para planificar los servicios sanitarios, realizar investigación de todo tipo: social, epidemiológica, etcétera, y garantizar el derecho a la salud.

Así pues, el panorama hoy día es completamente distinto al de años atrás; recuerdo que poco antes de terminar mi tiempo al frente de la Oficina de Calidad, recibía solicitudes de los propios pacientes que ya conocían de la existencia del registro, y querían comprobar su reporte allí. Si bien es cierto, existen muchos que aún no lo conocen, este hecho ya inspira para seguir trabajando por ello. Adicionalmente, también recibí solicitudes de información para propósitos académicos, lo que abre todo un universo de posibilidades para generar nuevo conocimiento propio del país, entender mejor las enfermedades huérfanas y, por tanto, poder fortalecer la atención a nuestros pacientes que las padecen.

Claro está, como veremos más adelante, que aún existen retos importantes en garantizar el reporte oportuno y preciso, pues aún contamos con un grado importante de sub-reporte asociado a desconocimiento del sistema y dificultades en el diagnóstico, entre otras causas. Adicionalmente, el reto más grande sigue siendo el de traducir toda esta información de la localización y estado de nuestros pacientes en políticas públicas y acciones más concretas y eficientes, de tal manera que garanticen plenamente su derecho a la salud y acceso a servicios sanitarios oportunos y de calidad.

La atención de los pacientes con enfermedades huérfanas, ¿dónde y cómo hacerlo?

Como hemos visto hasta el momento, nuestros pacientes con enfermedades huérfanas son especialmente vulnerables por muchas razones. Hablando estrictamente desde lo biológico, estas enfermedades pueden ser tremendamente severas, comprometer múltiples órganos y sistemas del cuerpo, progresar muy rápidamente y presentarse de manera errática. En palabras coloquiales, pueden y, son un verdadero dolor de cabeza para los profesionales que se aproximan a un paciente por primera vez. Su diagnóstico es muy difícil, primero, porque a los médicos nos enseñan a pensar en lo común y luego en lo raro, segundo, porque existe muy poca evidencia sobre ellas, y, tercero, porque en muchos casos deben hacerse pruebas tanto clínicas como de laboratorio muy específicas para diagnosticarlas.

Hace poco estuve en una conferencia internacional sobre las enfermedades raras y se presentó evidencia de otros países en donde el diagnóstico de estas enfermedades toma en promedio

hasta cinco años. Sin embargo, lo que más me impresionó fue una conversación informal con la madre de un paciente que reside en los Estados Unidos que, por fortuna, tiene un muy buen seguro de salud el cual ha cubierto financieramente todo el proceso de atención. Ella me narraba su recorrido por múltiples especialistas en reconocidas clínicas de ese país sin poder llegar a un diagnóstico, ante su desesperación de ver cómo su hijo cada día estaba más comprometido por la enfermedad. Finalmente, una de las especialistas, también frustrada por no poder acertar al diagnóstico, le expresó “cansada de comerse libros enteros” que haría una búsqueda en *Google*. Para sorpresa de todos, así pudo enfocar su diagnóstico logrando que ese niño tenga tratamiento. Este es uno de los pocos casos diagnosticados en el mundo. Este caso es un ejemplo de lo confuso, difícil y complejo que puede ser el resultar con el diagnóstico de una enfermedad huérfana, además de la realidad de nuestros pacientes en cualquier parte del mundo, aun con sistemas sanitarios avanzados y seguros de salud con amplia cobertura a sus afiliados.

La verdad es que tendremos que lidiar, durante mucho tiempo, con situaciones como estas, es decir, con procesos diagnósticos complejos y tortuosos tanto para nuestros pacientes y sus familias, como para los mismos profesionales de la salud, mientras la ciencia médica avanza en ello. Sin embargo, precisamente esta dificultad hace necesario que los sistemas de salud se afinen lo más posible para poder reducir la carga de este proceso inherente a estas enfermedades, y brindarle mejores opciones de sobrevivencia y calidad de vida nuestros pacientes.

Más allá del diagnóstico, el tratamiento, en caso de que existiera, de nuestros pacientes con enfermedades huérfanas es otro reto mayúsculo, no solo porque en algunos casos requiere medicamentos de última generación, sino porque también necesita de un modelo especializado de atención que involucre múltiples profesionales, esencialmente por el compromiso multi sistémico de gran cantidad

de ellas. Esto implica la coordinación de profesionales, actores del sistema de salud y otros sectores para que los pacientes puedan acceder a los servicios que requieren.

Justamente, desde mi experiencia, el reto más importante es la coordinación de los actores, más que la garantía de la disponibilidad de servicios *per sé*. Existe un caso real que ilustra esto a la perfección, se trata de un paciente con hemofilia y un problema bucal que requería una extracción de una pieza dental, recibió no menos de cinco consultas entre odontólogos, anestesiólogos, hematólogos y, al final, el procedimiento se realizó con algunas deficiencias en términos de calidad, pues ante la ausencia de diálogo directo entre los especialistas, no solo la condición clínica del paciente cambió durante una consulta y otra, sino que no hubo consenso sobre la atención y medicación entre ellos mismos. Esto, al final, significó un sangrado de difícil control, la hospitalización del paciente, el malestar y un costo para el sistema de salud que superó los tres mil millones de pesos. El problema aquí no fue la ausencia de servicios, puesto que si uno revisa el inventario de ellos es considerable, sino la imposibilidad de coordinar adecuadamente a los actores, generar diálogos técnicos y científicos entre los profesionales involucrados, lo que se traduce en la práctica en la conformación de verdaderos equipos de trabajo.

Es así como la literatura internacional y colombiana sobre el tema, y nuestra propia experiencia, han concluido que debe existir un modelo de atención diferencial para que nuestros pacientes obtengan una atención adecuada. Aquí, a diferencia de otras enfermedades, la gestión debe ser personalizada, caso a caso, coordinada, estratégica, y por los profesionales que tengan el conocimiento, lo que los hace muy escasos. Por esto, el modelo de atención de los pacientes con enfermedades huérfanas es diferente e implica una serie de acciones sofisticadas y, sobre todo, sensibilidad por ellos, pues son especialmente frágiles. En el capítulo VI, cuando discutamos sobre los pasos que el país debería dar para mejorar la atención de nuestros pacientes con enfermedades huérfanas, detallaremos esto con precisión.

Otro caso que recuerdo con mucha emotividad, y que resume lo complejo que puede ser la atención de estos pacientes, se refiere a uno de nuestros pacientes con epidermolisis bullosa, enfermedad conocida con el nombre de “piel de mariposa” y que, en resumen, es una afectación que puede ser muy severa de la piel y mucosas internas que la hacen muy frágil y susceptible a “desprenderse” con el más mínimo roce. Nuestro paciente, como es de suponerse, requería una valoración prioritaria por un(a) dermatólogo(a), hecho que tomó algún tiempo para ser autorizado por su aseguradora; una vez realizado el trámite respectivo, dado que nuestro paciente vivía lejos de la ciudad principal en donde se encontraba la especialista, tuvo que desplazarse en un automóvil por un sinuoso camino. ¡No imagino el dolor que pudo haber sentido con cada golpeteo del vehículo en la carretera! Al llegar a la consulta el profesional se abstuvo de manejar el caso, pues si bien es cierto era una dermatóloga certificada, no tenía experiencia alguna en esta enfermedad.

Esta situación puede ser analizada desde múltiples perspectivas. Jurídicamente se podría argumentar que no hubo una violación flagrante del derecho a la salud, pues se ofreció la prestación el servicio sanitario por parte de la aseguradora y, éticamente, el profesional consideró que actuó de manera responsable de acuerdo a su conocimiento, empero, lo cierto es que nuestro paciente no recibió la atención, y tuvo un sufrimiento físico y mental importante y evitable. Mi conclusión es que el sistema falló por no contar con un modelo de atención para este y el resto de nuestros pacientes que partiera de reconocer que son diferentes y que, como lo mencioné arriba, goce de mayor sensibilidad hacia la situación propia de ellos. Si fuera así, usando un mínimo de sentido común y humanidad, los(as) gestoras del riesgo del paciente habrían hecho todas las verificaciones del caso y tomado todas las consideraciones a su alcance para someter lo mínimo posible a este paciente a dicho sufrimiento. Seguramente no se pueda llegar, por disponibilidad de recursos físicos y humanos, a obtener

una atención en casa para un paciente como el que vimos acá, sin embargo, intervenciones clínicas sencillas como manejo del dolor durante el traslado, atención prioritaria por el profesional idóneo y seguimiento estrecho de la adherencia al tratamiento, harían la diferencia en su calidad de vida.

Ahora bien, el Gobierno ha hecho avances discretos en este ámbito recogiendo algunos aspectos de la Ley 1392 de 2010. Esta Ley, en su artículo 9º, establece que el “Ministerio de la Protección Social reglamentará la conformación de una red de centros de referencia”, que, a su vez, estaría conformada por tres subredes, a saber: i. Red de centros de diagnóstico, ii. Red de centros de tratamiento, y iii. Red de farmacias. Hay que decir que, aunque el concepto de redes de atención en salud viene desarrollándose internacionalmente desde hace varias décadas, para el año de la Ley de nuestros pacientes con enfermedades huérfanas, Colombia estaba apenas entrando a configurar realmente lo que son, por lo que esta es, incluso, adelantada a su tiempo.

Características como la coordinación de los agentes, la territorialidad de las redes dispuestas cerca de los ciudadanos, la implementación de instrumentos de gestión compartidos como sistemas de información, guías y protocolos de manejo, la configuración de equipos de respuesta articulados e interdisciplinarios, entre otros, apenas estaban madurándose para el año 2010.

Con base en lo anterior, aunque con mora de hacerlo, el Gobierno Nacional finalmente reglamentó tales centros de referencia a través de la Resolución 651 de 2018, no obstante, para entender bien esta Resolución y lo que establece es necesario que hagamos algo de contexto sobre el marco que regula la creación de instituciones prestadoras de salud en el país.

Lo primero que hay que decir en este sentido es que en Colombia existe una normatividad muy rígida que hace que cualquier centro que desee prestar servicios de salud deba cumplir con una serie de

requisitos, llamados estándares, en el argot técnico este proceso se denomina Habilitación en salud. Estos estándares apuntan a que dicha institución posea la capacidad administrativa, la infraestructura física y de procesos para atender a los pacientes de manera segura y efectiva. Haciendo una analogía, podríamos decir que este marco legal es como los planos para construir un avión, en donde se detalla que debe contener una cabina de mando, una tripulación de tales características, un número de asientos distribuidos de una forma especial dependiendo del servicio que ofrezcan, carga, pasajeros, lujo, etcétera, Aquí, la habilitación en salud hace exactamente lo mismo. La norma le dice, a través de su anexo técnico, qué elementos tanto de infraestructura como de procesos debe contener la futura institución dependiendo del servicio de salud que quiera ofrecer, bajo el entendido lógico de que no es lo mismo la atención de una Unidad de Cuidados Intensivos que en un consultorio ambulatorio, por ejemplo.

Por otro lado, las secretarías de salud locales deben verificar que estas condiciones se cumplan. Siguiendo con nuestra analogía del avión, es como si un inspector aeronáutico fuera a la fábrica a verificar que el avión se está construyendo acorde con los planos, aquí es donde está el *quid* del asunto, respecto a sus limitaciones. Para los que han sido suspicaces durante esta comparación, se habrán preguntado al instante sobre aspectos como, ¿quién les enseña a volar a los pilotos?, o ¿sabrán el personal cerrar adecuadamente las puertas del avión? Evidentemente, dichas respuestas no están contenidas en los planos, y esto es definitivo para que el avión despegue, vuele y aterrice con eficiencia, seguridad y efectividad; tal y como sucede en un hospital.

Pues bien, en el caso de salud, los inspectores que aquí se llaman verificadores, certifican el cumplimiento de estándares como, por ejemplo, contar con Guías de Práctica Clínica para las enfermedades más prevalentes que se atienden, o con baterías sanitarias y barreras físicas entre espacios en donde pueda haber contacto de fluidos

corporales o incluso procedimientos, protocolos, sobre seguridad de la atención. No obstante, el disponer de estos documentos puede distanciarse mucho de su aplicación en la realidad, el “plano del avión no garantiza que este pueda volar”, como los estándares no garantizan que los hospitales y clínicas sean usados de la mejor manera en la práctica cotidiana.

Para entender esto, demos un ejemplo usando de nuevo la enfermedad de fibrosis quística. Recordemos que el diagnóstico de esta enfermedad se hace con una prueba de electrolitos en sudor, específicamente el cloro. Seguramente, todo centro que atienda este tipo de pacientes sabrá de esta prueba por encontrarse en las guías de atención basadas en la evidencia disponible, empero, un determinante mayor para los pacientes es que, debido a su vulnerabilidad para contraer infecciones respiratorias, estos no deben compartir espacios físicos con otros pacientes. El resultado es que un adecuado proceso de atención va mucho más allá de contar con el protocolo o guía, ya que este debe garantizar las condiciones necesarias en la operación, tanto administrativas como físicas, para que cuando los pacientes se realicen su prueba de electrolitos en sudor sean dispuestos de manera aislada en los espacios físicos del laboratorio.

Sumemos a lo anterior un elemento mucho más difícil de medir, pero muy poderoso: la naturaleza humana ante la prueba. Probablemente, todos nosotros tendremos muchas anécdotas de nuestros tiempos de estudiantes cuando nos hacían pruebas o exámenes, ya sea en la primaria, bachillerato u otros. Es muy extraño encontrar un estudiante que, “por amor al estudio”, repase sus notas sin la presión del *quiz*, el examen o la prueba a la vista, incluso, instantes antes es común que los estudiantes den una última mirada a los libros o cuadernos. Sin embargo, una vez superada la prueba, también es extraño ver a un estudiante repasar aquellos contenidos, todo lo contrario, la sensación de haberla realizado, por fin, es de las más gratificantes. Algo parecido ocurre alrededor de la habilitación en salud. Cuando los certificadores o auditores se encuentran en el hospital o clínica,

todo se alista, se afina, se apresura y compone, pero, una vez esto sucede, la cotidianidad aunada a los tantos problemas diarios del sistema de salud y la institución, y a cómo se encuentra construido todo el modelo de calidad, no permiten que la motivación continúe luego de la prueba y es difícil seguir mejorando.

Ahora, sin el ánimo de generar un pánico incensario, hay que decir que no es que nuestros hospitales sean inseguros, de hecho, Colombia es un país referente regional por los requisitos de funcionamiento de sus hospitales (habilitación en salud), no obstante, también una inmensa cantidad tienen problemas de calidad importantes, lo que es como “un avión que vuela tan irregular que nos hace dar náuseas”.

Volviendo a nuestros centros de referencia de enfermedades huérfanas, la normatividad que los regula recoge esencialmente todo el modelo de la habilitación en salud. Esto quiere decir que establece los planos para construir un “avión de enfermedades huérfanas”, sin indicar que sea piloteado perfectamente.

Por ejemplo, de manera concreta, uno de sus estándares establece que estos centros deben contar con un perfil de coordinador, el cual desempeñará actividades catalogadas como administrativas y o asistenciales, consignadas en un documento técnico. Este individuo puede ser nuestro piloto del avión. Los planos estipulan que debe haber un piloto y diseñan un asiento para él. No obstante, contar con el piloto no garantiza que se realice un buen trabajo, es por eso que en el mundo aeronáutico un piloto se acompaña de entrenamiento frecuente en simuladores, tecnología que lo ayuda a estar ubicado, incentivos a su labor, protocolos de todo tipo, entre muchos otros elementos que le permiten hacer su trabajo de manera segura, eficiente y efectiva. Nada de esto ocurre bajo la óptica de la habilitación en salud. Contar con un coordinador no garantiza que coordine.

Por otro lado, aunque se trata de una norma, existe un factor crítico que limita gran parte, por no decir que toda, la aplicación de

esta Resolución. Este es el hecho de que no se hace obligatoria la conformación de estos centros para que nuestros pacientes con enfermedades huérfanas puedan ser atendidos o, en otras palabras, no obliga a que nuestros pacientes sean atendidos en tales centros. Lo que esta Resolución establece son los criterios (planos del avión) con que tales centros se habiliten para operar. La lógica del Gobierno válida, pero de alguna manera un tanto limitada, es que esta Resolución regula la arquitectura del sistema de salud tal y como está conformada en la actualidad, es decir, permitiendo que las aseguradoras conformen su red de prestadores de salud: hospitales, clínicas, centros de atención, con tal libertad que puedan decidir con quiénes contratar estos servicios, dando un margen para escoger prestadores que no necesariamente contengan los estándares deseables para atender a nuestros pacientes.

Por ejemplo, muchos de nuestros pacientes son atendidos por centros que no tienen la curva suficiente de aprendizaje sobre las enfermedades huérfanas, tal y como lo vimos en el triste ejemplo del paciente con “piel de mariposa”, que fue atendido por un centro que, pese a que prestaba el servicio de dermatología, no contaba con el conocimiento realmente idóneo. Por fortuna, la profesional que atendió a la paciente prefirió abstenerse de intervenir a causar un posible daño, iatrogenia, por desconocimiento.

Allí está parte de la filosofía de conformar los centros de referencia. Estos puedan recibir a los pacientes de manera concentrada, de tal forma que ganen experiencia, sean centros de formación a profesionales de la salud y agrupen los servicios interdisciplinarios que los pacientes necesitan. De otra manera, continuando con la dispersión de centros con los que contamos en este momento, pocos serán los profesionales y prestadores de salud que realmente logren hacer una curva de aprendizaje óptima para los pacientes. Con seguridad, nadie quiere a “un novato” comandando la atención de una patología tan compleja, como puede llegar a serlo una enfermedad huérfana.

La triste y cruda realidad termina siendo que la Resolución 651 de 2018 no creó ni las estructuras jurídicas ni los incentivos suficientes para conformar un centro de referencia para los pacientes con enfermedades huérfanas. Cotidianamente se encuentra gerentes y directores de hospitales que expresan que “da lo mismo ser un centro con calidad que uno sin ella, o un centro de referencia o no”, pues al final ambos obtienen los mismos recursos, tienen libertad absoluta para ofrecer los mismos servicios y atender a todos los pacientes.

Hasta aquí hemos hablado de esa estructura que soporta la atención de nuestros pacientes con enfermedades huérfanas, los planos del avión, aunque sus logros son limitados en la realidad. Ahora quisiera que nos concentráramos en otro elemento que sí le apunta un poco más a las instrucciones para que “ese avión vuele mejor”, aunque no sea lo suficientemente detallado. Se trata de la Circular 011 de 2016 de la Superintendencia Nacional de Salud. Esta circular, a diferencia de Resolución de centros de referencia, se enfoca en “cómo deben ser atendidos” los pacientes, una especie de lista de chequeo para los “pilotos del avión”.

En resumen, la Circular 011 de 2016 es un decálogo de instrucciones a los agentes del sistema de salud, en especial de las aseguradoras, para la atención de los pacientes con enfermedades huérfanas. Estas instrucciones están dirigidas a que los pacientes reciban la atención especializada que requieren, en primera instancia, por lo que es necesario garantizar el talento humano adecuado y suficiente, en segunda, con oportunidad y sin cargas administrativas sobre ellos, en tercera, sobre todo en los menores de edad, en quinta, permitiendo que exista acceso oportuno, integral y con calidad de las tecnologías y medicamentos, y siempre garantizando la continuidad de sus tratamientos, en sexta y séptima. Además, la Circular hace espacial énfasis en promover la salud de los cuidadores de nuestros pacientes, como cuarta instancia, y permitir su participación social a través de sus

organizaciones, como octava. Finalmente, el incumplimiento de estas instrucciones puede terminar en sanciones, como novena medida, por parte de la Superintendencia Nacional de Salud, en el marco de sus competencias de inspección, vigilancia y control, como décima medida.

Si se lee “entre líneas” esta circular, se podrá concluir que, para poder cumplir con estas instrucciones, es necesario reformar los procesos de atención en torno a un manejo similar a un programa de atención pues, en definitiva, se requiere de un conjunto de actividades y elementos actuando coordinadamente y ello solo se obtiene bajo estructuras como esas.

Por ejemplo, para lograr la oportunidad de la atención, que la espera no sea demasiado larga, con profesionales idóneos, que seguramente deberán ser médicos especialistas o sub especialistas, las aseguradoras deben formular y conformar medios expedidos para costear esas atenciones, sin mediar necesariamente un contrato institucional con determinado prestador. Para entender mejor esto imaginemos que en una aseguradora surge un primer y único caso de una enfermedad huérfana, y que en el país existe uno o dos profesionales con entrenamiento en esa patología. Como sucede en muchos casos, ese profesional labora en una institución prestadora de salud que no hace parte de la red de la aseguradora en cuestión, por lo que estructurar un contrato con esa institución para todos los pacientes con esa enfermedad no solo es un desgaste administrativo, sino que es un despropósito, porque es posible que durante mucho tiempo solo tenga a este paciente, pero, además, lo más grave de esta situación es que culminar este proceso contractual toma tiempo valioso que el paciente requiere. Así las cosas, es necesario que las aseguradoras, con la ayuda de los prestadores de salud, entiendan este tipo de situaciones, se preparen de ante mano y formulen alternativas administrativas, transparentes a los pacientes garanticen la atención requerida.

Vale la pena decir que es posible que la normatividad vigente requiera de una reglamentación más detallada y particular que le brinde más y mejores herramientas jurídicas a los agentes para desarrollar este tipo de alternativas para la atención de nuestros pacientes.

Ahora, a pesar de los retos que aún persisten, gracias a esta Circular pude evidenciar en mi tiempo en el Ministerio de Salud como silenciosa, pero de manera efectiva, la actuación de la Superintendencia en el marco de sus competencias de inspección, vigilancia y control, logrando que muchos pacientes pudieran acceder a atenciones en salud y mejorara su calidad de vida. No obstante, hay que decir que el mensaje aún no ha tenido el eco suficiente por parte de los agentes del sistema de salud, y, lastimosamente, aún vemos historias como las del paciente con epidermolisis bullosa.

La conclusión aquí es que el sistema de salud todavía no ha logrado encontrar los incentivos óptimos y los arreglos jurídicos que permitan y obliguen a los agentes a estructurar las mejores redes de atención para los pacientes que, infortunadamente, siguen siendo atendidos de manera atomizada, y por centros y profesionales sin la preparación idónea para tratarlos. El abordaje de este desafío debe darse bajo una mirada de estructura de los centros, pero también de procesos de atención y, sobre todo, desde una perspectiva innovadora que se plantee transformaciones profundas y necesarias en la arquitectura y operación del propio Sistema General de Seguridad Social en Salud.

El financiamiento de las enfermedades huérfanas: el reto no resuelto

Este es uno de los capítulos más complejos de abordar debido a que en todos los países del mundo existe un reto vigente y un gran debate para controlar el creciente gasto en salud, en gran parte por los recursos financieros públicos que se deben disponer para prestar servicios de salud, garantizando al mismo tiempo la atención de la población y el más amplio paquete de beneficios posible. Lo cierto es que, incluso en países con economías de altos ingresos o en aquellos que tienen un alto componente privado en su sistema de salud, las tensiones resultantes de tal situación no están plenamente resueltas; y profundas inequidades se esconden entre la gran masa crítica de pacientes que son atendidos regularmente.

Específicamente en el mundo de las enfermedades huérfanas es relativamente común que los sistemas de salud no cubran ciertas tecnologías, en función del argumento de distribución eficiente y equitativa de recursos que, como mencionamos, siempre son limitados. La base de este argumento radica en que, ante escasos recursos, estos deben ser priorizados y distribuidos de la

mejor manera, evitando su concentración en unos pocos. Esto es especialmente relevante en países con recursos muy limitados, susceptibles de epidemias o enfermedades propias de la pobreza, como el África Subsahariana. No obstante, en otros países donde existen recursos más amplios, este argumento entra en tensión, y muchas veces, franca colisión, con debates éticos.

Tales debates abren una discusión de difícil solución que cuestiona qué pacientes deben ser priorizados y, lo más importante, por qué deben serlo. Tal debate nos lleva a una pregunta fundamental: ¿es más valiosa la vida de unos pacientes que las de otros? Como cada uno de nosotros podrá intuir, la respuesta no es fácil de dar y tendrá sus matices desde la perspectiva que se dé, por ejemplo, desde los hacedores de política pública, gobierno, pacientes, académicos, etcétera.

Volviendo a la realidad cotidiana, en muchos países, frente a la priorización de recursos que impone ciertas limitaciones a nuestros pacientes con enfermedades huérfanas, el camino que les queda es recurrir a las organizaciones de apoyo, lo que puede resultar ser un ejercicio complejo y muchas veces angustiante. Por supuesto, si hablamos de países con economías boyantes, los recursos que fluyen por estos sistemas de apoyo son mayores, lo que libera gran carga de los pacientes y sus familias, no así en otros donde las necesidades sociales son tantas que dicha asistencia también termina haciendo sus propias priorizaciones.

Ahora bien, Colombia es un país particularmente interesante en esta materia. Somos un país de bajos y medianos ingresos, eso quiere decir que nuestra economía no se encuentra entre las más pobres del mundo, pero, al mismo tiempo, dista de la de los llamados países desarrollados. En este contexto donde los recursos son relativamente escasos, como lo hemos dicho antes, el sistema de salud de nuestro país cubre a casi la totalidad de la población, en términos técnicos, existe cobertura universal, lo que significa que

también financia la gran mayoría del gasto que se produce cuando enfermamos. En términos sencillos, existe una protección a través del sistema de salud para que cuando enfermemos, los gastos producidos por ese evento sean asumidos, como efectivamente sucede, a pesar de ciertas barreras en algunos casos, por el sistema de salud, prácticamente en su totalidad.

Ampliando un poco más esto último, es importante que recordemos que, gracias a la Ley Estatutaria de la Salud de 2015, en Colombia se debe prestar y financiar por parte del sistema de salud todo aquello necesario para los pacientes, a excepción de lo que sea cosmético, no tenga evidencia de su seguridad ni sea prestado en el país y no tenga registro sanitario expedido por la autoridad competente, es decir, el Instituto Nacional de Vigilancia de Medicamentos y Alimentos (INVIMA), para que pueda comercializarse en nuestro territorio. Esto significa que nuestro paquete de beneficios en salud (servicios, medicamentos, insumos, entre otros), no solo es uno de los más robustos de la región, sino que tiene pocos límites.

Para entender mejor esto, imaginemos que nuestro país y el sistema de salud es un hogar en el que vive una familia. Ese hogar podría catalogarse como de clase media-baja, lo que implica que los recursos con los que cuenta alcanzan para una vida muy modesta. Por otro lado, imaginemos que sus integrantes han decidido comprar un seguro de salud que contiene grandes beneficios que les ayudará a mejorar no solo sus enfermedades y por tanto vivir más, sino que les permitirá ser más productivos, por ejemplo, el viejo lumbago del padre que le impide trabajar una jornada entera y que ha sido controlado por ese nuevo seguro, permitiéndole así buscar un mejor empleo. Mientras consigue el empleo deseado, que puede tomar algún tiempo, el hogar sigue teniendo sus gastos constantes —como el arriendo de la casa, el mercado, el transporte, y demás relacionados—, pero de vez en cuando ocurren nuevas situaciones, como un techo averiado por el invierno, lo que demandan gastos extra.

Por otro lado, el nuevo seguro de salud tiene un costo muy superior al que venían pagando y se incrementa cada año, lo que pone en aprietos la economía de ese hogar. Pronto, termina recurriendo a estrategias cotidianas como dejar de pagar algunos servicios un mes para tener más recursos “suelos”, liquidez, entre otras, y así lograr mantener los beneficios que ha conseguido y que, claramente, representan enormes ganancias en su calidad de vida y bienestar. Sin embargo, la preocupación es permanente y cada mes pareciera que no se va a lograr cubrir los gastos generados y los que vendrán.

Esta analogía, muestra en gran medida lo que sucede en Colombia y en su sistema de salud. Debido a su amplia cobertura y plan de beneficios, que hemos mencionado, los pacientes con enfermedades huérfanas son un grupo especialmente crítico en esta situación. Por un lado, las Leyes de enfermedades huérfanas y la Ley Estatutaria de la Salud protegen a nuestros pacientes, pero por el otro, el Estado no ha podido conseguir con total suficiencia los recursos que esto demanda, y demandará en el futuro cercano y lejano.

Profundizando en esta situación, para comprenderla aún mejor, más vale la pena que expliquemos también, de manera resumida, cómo está organizado nuestro mencionado paquete de beneficios, denominado Plan de Beneficios en Salud (PBS). Luego de la Ley Estatutaria de la Salud, este paquete sufrió algunos cambios significativos, empezando por su nombre, antes se llamaba Plan Obligatorio de Salud (POS), que buscaron garantizar la ampliación jurídica de sus límites, es decir, permitir que los usuarios del sistema de salud recibieran cuánto necesitaran, con los límites enumerados previamente. Como resultado de esto, el Gobierno desarrolló dos componentes al interior del PBS: uno de *beneficios colectivos* y otro de *beneficios individuales*.

Al plan de beneficios colectivos lo componen todos los servicios y tecnologías para las que existe alguna manera de predecir su utilización futura debido a su amplia frecuencia presente, en otras palabras: los

servicios y tecnologías que comúnmente se usan por la inmensa mayoría de los colombianos, haciendo que, desde un punto de vista técnico, se pueda proyectar a futuro cuál será su comportamiento, dado que, salvo una situación muy inusual, este comportamiento no debería sufrir mayores cambios; por ejemplo, sabemos que la población colombiana, como la de muchos países latinoamericanos, ha venido desarrollando cada vez más enfermedades crónicas ligadas a sedentarismo y mala alimentación, no obstante, este cambio en el perfil de salud de nuestra población ha sido muy lento, tomando más de tres o cuatro décadas, por lo que los cambios año tras año no son extremadamente drásticos. Debemos resaltar que, por el hecho de ser usados frecuentemente, ello no significa que estos servicios no puedan ser de alta complejidad o tecnologías sofisticadas y de última generación.

En el segundo componente, el de los beneficios individuales, se encuentran los servicios y tecnologías cuya predicción de utilización futura es muy difícil por el hecho de que son usados de manera esporádica, en condiciones particulares, por pocos usuarios del sistema de salud y en ocasiones, incluso, cuando ha fallado el tratamiento con las tecnologías del componente colectivo. ¿Suena familiar esta descripción? Efectivamente. Una gran proporción de nuestros pacientes con enfermedades huérfanas terminan accediendo a las tecnologías y servicios del componente individual de nuestro Plan de Beneficios en Salud.

Otro punto de contexto aquí importante es el relacionado con la forma como los medicamentos e insumos se incluyen en el plan de beneficios en salud. El primer paso es que todos deben contar con el registro sanitario por parte del INVIMA, como ya lo habíamos dicho. Ahora bien, cada año el Gobierno incluye nuevas tecnologías al plan de beneficios colectivos, en la medida que estas llegan al país y su uso se masifica. Normalmente, este proceso se hace estudiando muy bien la frecuencia de uso de esas tecnologías, qué tan efectivas son para tratar las condiciones de salud para las que están indicadas (perfil de seguridad) y, por

supuesto, su costo. Este estudio, técnicamente conocido como de costo-efectividad, garantiza que ingresen al plan colectivo las tecnologías más efectivas y que representen mayores resultados en salud para la mayor cantidad de personas posibles. Sin embargo, en el mundo de las enfermedades huérfanas, este tipo de estudios de costo-efectividad son difíciles de realizar porque el número de pacientes es muy escaso y en muchas oportunidades la información es insuficiente para determinar estadísticamente cuáles son los resultados en salud que se obtuvieron con un tratamiento determinado, lo que se denomina desenlaces en salud. Bajo este entendido, sería de esperar que, debido a la forma como se realizan tales estudios y los desenlaces en salud que evalúan, se limite o “castigue” el ingreso al PBS de las tecnologías para los pacientes con enfermedades huérfanas en Colombia; si se siguiera rigurosamente dicho procedimiento de estudio, en, no pocas ocasiones, su costo excede por mucho la eventual efectividad terapéutica; la buena noticia para ellos es que el Gobierno contempla otros criterios en el caso de beneficios para estas patologías huérfanas más allá del costo-efectividad, lo que permite que tengan también oportunidad de entrar al PBS de forma diferencial.

Por otro lado, debemos decir que, aunque el Estado tiene la obligación de garantizar que la prestación de los servicios y tecnologías de ambos componentes del PBS se dé, existen procedimientos distintos para acceder a ellas, según sean colectivas o individuales; mientras que, para las primeras, los procedimientos son más sencillos y debería simplificarse al máximo el proceso de autorización por parte de la aseguradora (EPS) para su acceso, en el segundo caso, los criterios son un poco más complejos. Para los beneficios individuales, el médico tratante, en el ejercicio de su autonomía médica responsable, debe presentar una fórmula médica electrónica, utilizando una herramienta digital especialmente diseñada para ello denominada *Miprescripción* o *Mipres*. En

ella, el profesional de la salud debe exponer las razones médicas y soportar con la evidencia disponible el uso de esta tecnología, que como hemos visto debe ocurrir en la minoría de las ocasiones en la práctica clínica cotidiana.

Es oportuno que señalemos también que la implementación de *Mipres* ha cambiado el procedimiento usado años atrás para este tipo de beneficios individuales, que funcionaba con el antiguo POS que, al tratarse de un instrumento digital del Estado y que funciona en tiempo real, elimina procesos de autorización de estos servicios y tecnologías por parte de las aseguradoras, ya que parte del supuesto de una adecuada sustentación técnica y científica y, por tanto, considera innecesaria una revisión de este ejercicio previo a la entrega de la tecnología o, medicamento, privilegiando, de esta forma, al paciente. Lo que sucedía anteriormente era que previo a la autorización y entrega de la tecnología al paciente, se realizaba un proceso de revisión técnica en el seno de un comité que podía tomarse tiempo valioso, en el que podía verse afectado seriamente el estado de salud. Ahora, por sobre todas las cosas, está la situación del paciente, que recibe la tecnología o medicamento mientras surten los trámites administrativos (de cobro y re-cobro), que son transparentes a él o ella.

De esta manera, *Mipres* se ha pensado como una herramienta que simplifica el acceso a los beneficios individuales, permitiendo tener mejor información al respecto para planificar de manera más eficiente los recursos en salud necesarios para prestar estos servicios, los son de difícil proyección a futuro con el fin de disminuir cargas administrativas no solo inútiles, sino injustas para los usuarios del sistema de salud.

Por otro lado, existe una diferencia en la forma en que estos dos tipos de beneficios son financiados por parte del Estado. En el caso de los beneficios colectivos, la utilización puede predecirse tanto en función de sus frecuencias históricas (cuántos servicios han sido

prestados en el pasado), como en los recursos financieros necesarios para prestarlas. Estos recursos se calculan en el país de tal forma que se puede estimar para cada individuo cuál será la cantidad de dinero que se necesitará en un año para su atención, promediando todas las atenciones de este tipo que se dan en dicho periodo. Este valor, *per cápita*, se conoce técnicamente como la Unidad de Pago por Capitación (UPC), y lo que sucede normalmente es que, de manera anticipada, el Estado le gira estos recursos a cada aseguradora, multiplicando el valor calculado para cada individuo por el número de individuos que esa aseguradora tiene afiliados.

De esta manera, dado que para el Estado este gasto no tiene movimientos abruptos, por lo que, cuando elabora su presupuesto para el año siguiente, contempla de manera regular estos recursos financieros, así que tiene un año para hacer las gestiones necesarias que le permitan conseguir y asegurar tales recursos.

El caso de los beneficios individuales ha sido distinto hasta hace muy poco (nos encontramos en un periodo de transición al momento de escribir este libro). Debido a la escasa frecuencia de utilización, es muy difícil saber, con un nivel aceptable de certeza, el número futuro que se prestará y, por consiguiente, tampoco los recursos financieros futuros para ellos. En consecuencia, no se puede calcular un valor *per cápita* que pueda ser girado con anticipación a las aseguradoras. El resultado de esto es que estos beneficios son pagados con posterioridad a que sean prestados (recobros), lo que implica, de alguna manera, que haya cierta incertidumbre sobre cuál será el gasto total al final del año en el que el Estado incurrirá.

Como veremos en la discusión final, muy recientemente el Gobierno ha comenzado a cambiar su interpretación de los presupuestos de las prestaciones individuales y, aunque no ha incorporado este rubro dentro de los presupuestos prospectivos de la UPC, se está definiendo un marco presupuestal prospectivo para este tipo de prestaciones, lo que implica una transformación muy significativa

en esta materia. Sin embargo, los desarrollos técnicos aún se están realizando y el sistema de salud no ha hecho su plena transición a esta nueva forma de financiar el componente individual. En la última sección discutiremos en detalle mis visiones sobre ello.

Lo cierto es que, durante los últimos años, la tendencia del componente de beneficios individuales en los últimos años ha sido la de un aumento vertiginoso, tanto en su frecuencia como en su costo, lo que ha amenazado seriamente la sostenibilidad financiera del sistema de salud, generando, por parte del Gobierno, el desarrollo de estrategias para tratar de contener el gasto, como, por ejemplo, ser muy estrictos en la auditoría de estos beneficios y el no reconocimiento del pago de los que no cumplen los rigurosos criterios (glosas), entre otras, y desencadenado el hecho de que algunas aseguradoras interpongan barreras de acceso a nuestros pacientes para evitar estos gastos. Volviendo a nuestro ejemplo hipotético del hogar y su economía familiar, esto sería como si, al leer con detenimiento el contrato que firmaron con su nuevo seguro, se asignara una cuota mensual o anual para pagarlo (prima), pero también un porcentaje incierto en función de algunas posibles enfermedades que se presenten. De esta manera, es posible que, al comienzo de cada mes o cada año, según sea su arreglo de pago, esta familia se pueda llevar sorpresas agradables o incómodas, y en el segundo caso, con seguridad, se verían en trabajos para cubrir el seguro ese mes o incluso otros gastos familiares.

Lo anterior se evidencia en las cifras del gasto en salud relacionado con las tecnologías del plan de beneficios individuales (antiguas No-Pos, ahora también conocidas como No-PBS). Mientras que en 2005 el gasto en el régimen contributivo fue de poco más de 200 mil millones de pesos colombianos, en 2018 esta representó más de 3 billones de pesos. Además, el gasto relacionado con nuestros pacientes de enfermedades huérfanas es uno de los más significativos dentro del total de ese No-PBS, lo que infortunadamente pone el ojo del huracán sobre este evento en salud. Es por esto

que el Gobierno busca, cada vez con mayor resolución, el control del gasto de esas tecnologías mediante una variedad de instrumentos como, por ejemplo, colocar un precio máximo para pagar estas tecnologías (valor máximo de recobro), y la transición hacia un esquema distinto de su financiamiento prospectivo (techos presupuestarios); de esto hablaremos luego.

No obstante, la situación está lejos de resolverse, aun con las nuevas estrategias del Gobierno. Por un lado, es cierto que el país cada año gasta más en salud, tanto en sus beneficios colectivos como individuales. Por el otro, cada vez existe más conciencia acerca del compromiso ético de atender mejor a nuestros pacientes con enfermedades huérfanas. Estas dos realidades aún se contraponen entre sí. El reto que tiene el país, al igual que muchos otros, es encontrar un balance entre ellas y ajustar sus presupuestos para garantizar la atención integral de dichos pacientes, empero, el éxito de lograrlo dependerá de la unión de fuerzas de los múltiples actores que están involucrados: los pacientes, la industria farmacéutica, las aseguradoras y prestadores de salud, el Gobierno y, en general, la sociedad en su conjunto. De antemano, puedo decir que las estrategias adoptadas en relación con la financiación de las tecnologías No-PBS soslayan discusiones necesarias sobre los mecanismos eficientes de atención integral y nuevas formas de asociación entre agentes, y se limitan a mecanismos presupuestales, que, además, se soportan en algunos supuestos poco realistas.

La vida con otros colores

Marina despertó, como cualquier día, sin ver la luz o los colores del nuevo día, pero con un beso de su esposo. Él, que había estado con ella desde que eran niños, y que el día de su graduación del bachillerato la había guiado a recibir el diploma, aun cuando ella insistía en que lo haría sola con su bastón.

Y aunque había iniciado como cualquier día, no era cualquier día. Lo sabía. Mientras desayunaba, recordó cuando todo comenzó. Un recuerdo que ya casi no le venía a la mente y que, a pesar de lo mucho que había logrado ahora, debía confesar, era más bien melancólico. Se transportó a aquella vez en que estaba jugando fútbol, su pasión de toda la vida desde que tenía memoria, cuando, de repente, dejó de ver el balón con claridad y, sin entenderlo, no pudo anotar un gol habiendo vencido al portero; fue entonces cuando el verde del prado y el blanco del balón se esfumaron para siempre, se convirtieron en una sola nube, al principio grisácea y luego, cada vez, más oscura hasta volverse un solo manto negro.

—Llegaré a las cinco en punto, una hora antes de que todo comience— le dijo su esposo que, con otro beso, se despidió, pues ya debía agarrar el tren que lo llevaría a su trabajo. Ella asintió, sabía que en realidad llegaría a las cuatro y soltó una leve sonrisa cómplice por la “sobrepotección” de su compañero de vida. Lavó sus dientes, agarró su bastón, salió de casa e inició el camino hacia la parada del bus que agarraba todas las mañanas al campus de la universidad. Durante su trayecto, sintiendo el sol en su rostro, ya no tan caliente por el otoño que hacía su arribo, y oyendo cómo las hojas de los árboles caían a su alrededor volvieron los recuerdos. Vino a su mente las visitas a los médicos, los exámenes, escáneres cerebrales y, por supuesto, el último partido de fútbol que pudo jugar, cuando ya tenía 13 años y poco quedaba de su visión. Claro, había llorado mucho, pero siempre a escondidas, no quería que sus padres sufrieran más,

por lo que siempre les sonreía y decía: —¡Bueno, es una oportunidad para buscar cómo llevarle el fútbol a personas como yo!—.

Llegó a la universidad y caminando hacia su pequeño despacho, recordó cuando la aceptaron en ella y dejó Colombia para iniciar esta aventura. Siempre tuvo a su lado a Juan Camilo, su esposo, que motivado por el amor tuvo que aprender a no cuidarla en exceso, precisamente porque ella se lo demandaba. Incluso hubo un par de discusiones en las que Marina tuvo que pedirle que entendiera que ella tenía que enfrentar retos y, quizá, peligros más grandes que el resto de las personas, por su enfermedad huérfana, esa misma que le *quitó los colores a su retina*, y, por tanto, le impidió ver pero que, si el universo o Dios, o como las personas decidieran llamarlo, la había puesto en esta situación era porque ella podría asumirla y afrontarla.

Por supuesto que no había sido fácil, pero ese día era diferente y su esfuerzo se veía recompensado. Ese día se graduaba de su doctorado en la sociología del fútbol. Ese día compartiría con el mundo la tesis que sería laureada por una de las universidades más prestigiosas del mundo.

Al poco tiempo de haberse instalado en su despacho, recibió una llamada. Era de una agencia de noticias local que quería hacerle una entrevista. La programaron para el día siguiente, pero lo más sorprendente fue que, al colgar, nuevamente sonó el teléfono, esta vez del mismísimo Edson Arantes do Nascimento, “Pelé”, no lo podía creer. El “rey” había recibido una carta de la misma universidad compartiéndole las conclusiones de su tesis e invitándolo a la jornada del día. Infortunadamente, por problemas de salud no pudo viajar, empero, le comentó con mucha emotividad que trabajos como ese reivindicaban el rol de ese deporte en la construcción de las sociedades modernas permitiendo una reflexión necesaria acerca de su futuro. Fue tal la emoción que sintió al oírlo que, por momentos, llegó, incluso, a tartamudear un poco y sentía su rostro sonrojado.

Efectivamente, a las 4:00 Juan Camilo tocó a su puerta. Entró con un ramo de flores que había comprado de camino, se lo entregó y, junto con éste, colocó en su cuello, delicadamente, un collar, mientras le decía —sé que no puedes verlo, pero quiero contarte que aunque sus piedras brillarán para muchos, tú lo haces infinitamente más para mí cada segundo que me permites estar a tu lado.

Caminaron juntos a la plaza de la graduación, y luego de acompañar a Marina a su asiento, Juan Camilo se ubicó en la sección de los invitados. Aquella tarde Marina estaba nerviosa, pero haciendo alarde de su temple de acero, cuando anunciaron su nombre, se dirigió al atril y comenzó su discurso:

—La vida me ha dado lo que muchos dirían es una prueba insalvable. Por decisión del destino y no mía no puedo observar con los ojos como ustedes, ni siquiera mi propio rostro ante un espejo, el mismo que ustedes sí están viendo ahora, sin embargo, he aprendido a observar con el alma, con el corazón, con el pensamiento. La decisión que sí fue mía fue la de ver el poder de los cambios en la sociedad producidos por una de mis pasiones, el balompié. No puedo fingir o mentir y decir que ha sido un camino fácil el que me ha traído hasta acá, por supuesto que no. Oigo describir los días nublados y lluviosos como sinónimo de tristeza y depresión, sin embargo, para mí la lluvia de mis lágrimas al no poder jugar más al fútbol terminó siendo el agua para que creciera el árbol de una vida plena y feliz.

No puedo decir si soy más o menos afortunada, pero sí puedo decir que hay muchos colores en la vida, los que ustedes ven a diario, y los que yo cuento en mi tesis y escritos, en mi trabajo de docente; mis colores en la vida son distintos, es cierto, pero me he propuesto que iluminen este mundo tanto como los de ustedes.

Lo que no está escrito en las leyes: una sociedad, cada vez, más unida en torno a nuestros pacientes con enfermedades huérfanas

Como lo hemos estado estudiando, la historia reciente de las enfermedades huérfanas en Colombia está marcada por logros sucesivos en medio de las dificultades que aún afrontamos. No ha sido infrecuente que me pregunten en charlas informales o formales cómo ha logrado nuestro país avanzar tanto, por ejemplo, en establecer un sistema de información específico para nuestros pacientes con enfermedades huérfanas. Este hecho es algo que muchos otros países sueñan con tener. Y para ser completamente sincero, al margen de todas las consideraciones técnicas que se puedan hacer al respecto, mi respuesta para tales inquietudes siempre es igual: ha sido un

trabajo en equipo. Un trabajo unido entre las autoridades del país, la sociedad civil representada en sus organizaciones de pacientes y, decenas de mujeres y hombres que de manera desinteresada han luchado por propósitos comunes y claros.

Efectivamente, esta respuesta pareciera ser un cliché de cualquier funcionario público o gerente, sin embargo, luego de estos años de acompañar desde distintas posiciones algunas de esas transformaciones esta es, en realidad, la única que me puede explicar los avances que hemos tenido como país. Me tomó años entender esa historia no escrita, narrada desde diferentes ángulos y, casi, como un rompecabezas unir las piezas para hacer un relato que existe en la mente de pocas personas, que fueron testigos de todo esto o, mejor aún, partícipes activas del cambio.

No me canso de ponderar la valentía de tantas personas que han luchado por un sistema de salud más incluyente, efectivo y sostenible financieramente, por pacientes mejor informados, marcos jurídicos más ajustados a las necesidades reales y, sobre todo, por una sociedad más comprometida con sus personas más vulnerables. Quisiera hacer mención a cada una de esas personas con nombre propio, pero la posibilidad de dejar involuntariamente a alguien por fuera me detiene. Lo cierto es que son héroes y heroínas cotidianas, y estas páginas solo son el producto de su intensa labor.

Un reflejo de todo lo anterior es la misma existencia de la Ley 1392 de 2010, que es producto de ese trabajo en equipo, de muchas personas con historias de vida distintas, pero con la misma motivación: mejorar las condiciones de vida de los pacientes con enfermedades huérfanas. En ese grupo heterogéneo existen personas valientes que han sufrido alguna enfermedad huérfana o la han padecido a través de alguien cercano (hijo, hija, esposo, etcétera), profesionales de la salud inquietos porque el contexto socio-político que los rodea sobrepasa a su atención clínica y determina los resultados en salud de sus pacientes, y, también,

hacedores de política pública, funcionarios públicos de todos los niveles que, comprometidos con su labor y responsabilidades con la población, se han vinculado por años a este tema.

Ese conjunto de personas que espontáneamente se han interesado por el tema, sea por una situación personal o por su mismo trabajo, comenzaron a plantearse un cambio profundo de la situación de los pacientes. Imaginarse esas primeras conversaciones es difícil, pues debieron encontrar un camino donde poco o nada existía, y es, precisamente esto, lo que seguramente terminó decantando la necesidad de unir esfuerzos para impulsar una Ley de la República que abordara de manera global los retos que existían, para que se iniciara un trabajo a mediano plazo que transformara al sistema de salud y a la sociedad.

No puedo evitar soñar, casi con infantil anhelo, con tener una máquina del tiempo, regresar a esas primeras discusiones y poderles dar ánimos mostrándoles lo mucho que conseguirían en el futuro. Como lo mencioné cuando hablamos del sistema de información, en medio de las profundas carencias de aquellos años en cuanto a regulación y capacidades instaladas para transformar la atención de los pacientes, era difícil creer que en pocos años se lograrían algunas de aquellas metas tan ambiciosas, pero con trabajo duro y tenacidad se han ido alcanzando.

Retrospectivamente hablando, quiero resaltar cómo haber impulsado una ley que aborda tantas aristas de la problemática de nuestros pacientes con enfermedades huérfanas, y que fue en su momento visionaria, trazaría el futuro de la política pública. Esto fue una decisión audaz e inteligente. Muchas veces, aun ahora, me encuentro en medio de discusiones donde personajes pesimistas hacen énfasis en que en el país las “leyes no sirven para cambiar las cosas”; yo creo que este es un gran ejemplo de cómo una ley se usó y permitió generar cambios profundos. El argumento aquí no es que la ley en sí misma vaya a transformar la realidad, sino cómo la realidad es

transformada gracias a la unión de fuerzas por medio, en gran medida, de una ley, y el trabajo posterior que de ella se desprendió. Es un círculo virtuoso que se deriva de la conjunción de fuerzas vivas de la sociedad y la normatividad apoyándolas, siendo esta un insumo y producto del cambio.

De esta manera, todas estas personas encontraron un objetivo común, evidente, inmediato: sacar adelante dicha ley. Los que están familiarizados con el proceso legislativo de formulación de una ley saben lo complicado de esa tarea. Por un lado, hay que generar, o aprovechar, el ambiente político necesario para que el trámite de la ley prospere y sea sancionada por el Presidente de la República, lo que requiere de cierta habilidad para censar este contexto abstracto y volátil. Por el otro, hay que lidiar con el hecho de que muchas veces su implementación, como es el caso de la Ley de enfermedades huérfanas, demandará en un futuro una inmensa cantidad de recursos, lo que, efectivamente, es un incentivo negativo para que se concreten muchas intenciones de la sociedad y legisladores. Y, por si lo anterior no fuera poco, está el hecho de conciliar un sinnúmero de posiciones e intenciones que van saliendo en su camino por el Congreso en un solo texto. Seguramente habrán surgido propuestas que al final no pudieron ser contenidas en la Ley de enfermedades huérfanas, por lo que el trabajo de llegar al número y contenido final de artículos debió ser bastante difícil, por decir lo menos. Este proceso intrincado y permeado por intereses de distintos tipos, no necesariamente ilegítimos, para el caso de la Ley de nuestros pacientes con enfermedades huérfanas, debió demandar ingentes esfuerzos de conciliación, persuasión, y sustentación política y técnica por parte de este equipo espontáneo de personas que luchaban, y luchan, por los pacientes.

Ahora bien, todas estas personas y organizaciones no descansaron una vez la Ley fue promulgada, sino que continuaron con mayor ahínco su lucha por los pacientes y es así como se generó un espacio de discusión e intercambio permanente con el Gobierno

Nacional que, poco a poco, fue tomando más forma y, actualmente, se denomina Mesa Nacional de Enfermedades Huérfanas. En ella participan las organizaciones de los pacientes, empezando por las que iniciaron todo este esfuerzo narrado aquí y que no han defallecido durante todos estos años, las aseguradoras, la industria farmacéutica, los prestadores de servicios de salud, expertos temáticos y la academia, secretarías de salud, la Superintendencia Nacional de Salud, el Instituto Nacional de Salud, la Cuenta de Alto Costo, bajo la presidencia del Ministerio de Salud y Protección Social que, durante mi gestión al frente de la Oficina de Calidad, estaba delegada directamente en el jefe de esta área del Ministerio y que fue, en su momento, estratégicamente escogida por ser dependiente directa del Despacho del Ministro y transversal a toda la estructura organizacional de esta Entidad.

Para mí, esta mesa más que un fin en sí misma es el reflejo de ese trabajo colectivo y, por tanto, la considero uno de los hitos más importantes para la política pública de nuestros pacientes con enfermedades huérfanas. Enaltezco el hecho de contar con un espacio de discusión directa entre todos los agentes hacedores y sujetos de la política pública y por la oportunidad que hemos creado, como sociedad, de generar confianza entre todos nosotros y aunar nuestros esfuerzos en torno a objetivos comunes. La mesa fue, en últimas, la institucionalización de un espacio en donde todos estos actores incidentes y preocupados por mejorar la situación en la que dichos pacientes se encuentran para discutir abiertamente sus diferencias y coincidencias, y abordar, desde sus capacidades y responsabilidades, las problemáticas que enfrentan los mismos.

Todos hemos tenido la oportunidad de estar alguna vez en la vida en medio de alguna discusión grupal en donde tengamos que ponernos de acuerdo, por ejemplo, en algo tan simple como organizar una reunión social por diversión, y sabemos el reto que eso puede significar. Si no es fácil llegar a acuerdos sobre

la comida, bebidas, música y lugar para algo tan mundano como nuestro ejemplo, imaginemos ahora conciliar posiciones alrededor de la política pública de pacientes con enfermedades huérfanas, o idear soluciones desde las distintas perspectivas que existen para temas tan complejos como las barreras de acceso a la atención o la misma financiación requerida para ello. Y es, justamente, ahí donde reside el valor de esta Mesa, pues su existencia significa que, a pesar de las diferencias que todos podamos tener, se preserva el sentido de trabajo en conjunto por un objetivo superior. Además, se pueden contemplar las distintas dimensiones de un mismo problema, haciendo más real el ejercicio y sumándole más posibilidades de que las soluciones encontradas tengan mayor éxito en su implementación en el terreno.

Recuerdo haber vivido múltiples discusiones muy tensas en aquella Mesa, donde mi posición como representante del Gobierno no era la que todos, incluyéndome, deseaban, sin embargo, tal y como no me cansaba de decir, mi obsesión era que generáramos la confianza para exponer los argumentos que cada uno tenía de manera transparente y buscar alternativas de solución en conjunto. Debo admitir, en aras de la sinceridad, que no siempre logramos el consenso y que muchas veces sentí que abandoné la sala con más de una mirada molesta siguiéndome, no obstante, dedicamos todas nuestras energías en preservar ese espacio y fortalecerlo a pesar de esas dificultades y las carencias propias del ejercicio público para su logística, por ejemplo, nuestras salas de reuniones muchas veces parecían más un transporte masivo en hora pico donde todos estábamos tan apiñados que ni teníamos espacio para escribir bien nuestras notas.

Sobre lo último, también, en algún momento concluí que este espacio de discusión era demasiado valioso para concentrarse solo en el nivel central, por lo que nos propusimos extenderlo a los Departamentos y regiones del país, creando mesas territoriales a manera de “espejo” de la Mesa Nacional. El problema es que no contábamos con recursos financieros que apalancaran dicho ob-

jetivo y teníamos escasos recursos humanos que nos permitieran acompañar técnicamente ese ejercicio descentralizado. Por ello, decidimos iniciar una especie de tour por las regiones donde pensábamos que había mejores condiciones para la creación de esas mesas y, al llegar a estos territorios, nos pusimos en la tarea de ser motivadores, facilitadores y generadores de una masa crítica que luego continuara por sí sola. Aquí también debo reconocer, con cierta tristeza, que no en todas las regiones pudimos lograrlo y que, luego de un par de años, con la severidad que nos produce el análisis retrospectivo, quedan frustraciones de esta empresa, pero también fuertes satisfacciones por ver cómo en algunas ciudades y departamentos no solo la idea sí prosperó, sino que llegó mucho más allá de lo que imaginamos al comienzo.

Otro ejemplo de nuestra obsesión por fortalecer a la Mesa Nacional e institucionalizarla comenzó por reconocer que, a pesar de contar con el inmenso compromiso de sus participantes, esta era aún una iniciativa frágil, por lo que nos propusimos formalizarla jurídicamente a través de algún acto administrativo (una Resolución o Decreto). Como muchas veces ocurre en política pública, el camino para eso se tornó complejo y lleno de aristas jurídicas, y de otros tipos, que impidieron que pudiéramos concretarlo durante mi jefatura, algo que me dejó una gran frustración al abandonar mi cargo. Anhele, entonces, que nuestros sucesores y quienes quedaron en la Mesa sigan persiguiendo este objetivo para que este espacio y las iniciativas que de él se desprenden no dependan de las personas, sino que perduren en el tiempo sin importar quienes estemos o no allí.

Lo cierto es que la Mesa Nacional de Enfermedades Huérfanas tiene un poder transformador de la realidad muy significativo. Posiciona en la agenda del Gobierno a los pacientes como un tema prioritario, promueve discusiones desde todas las perspectivas de los actores del sistema de salud, alinea esfuerzos en torno a los objetivos comunes y, sobre todo, genera confianza entre los agentes para impulsar más y mejores soluciones.

El resumen de la unión de distintas personas y organizaciones nos deja un inventario bastante interesante como país. Por un lado, concretamos las ideas alrededor de una ley marco para los pacientes con enfermedades huérfanas. De esta misma ley se ha desprendido la política pública, con sus planes y estrategias, durante, prácticamente, la última década. Además, institucionalizamos, aunque carente de vida jurídica, como lo acabamos de ver, un espacio de discusión que ya hace parte de nuestra dinámica cotidiana, donde todos los agentes se encuentran con el Gobierno a seguir encontrando formas y soluciones para los problemas de nuestros pacientes.

Este ha sido un viaje complejo, lleno de retos, encuentros y desencuentros. Ha tenido momentos de mucha vitalidad y otros en donde su ritmo, y liderazgo, no ha sido el que los pacientes y la sociedad demandan. Pero, también, ha sido una ruta que nos muestra constantemente el camino a seguir, el del trabajo mancomunado, dejando de lado nuestras agendas propias como individuos u organizaciones, y colocando delante el bien superior de los pacientes, aportando y cediendo en un ejercicio de construcción social colectivo. No podemos olvidarlo.

Esta historia no narrada de tantas y tantos trabajando, primero, por sacar adelante un marco legal que protegiera a nuestros pacientes con enfermedades huérfanas y que, a la postre, se constituyó en hoja de ruta para toda la política pública, para consolidar sus esfuerzos en un espacio de discusión, frente a frente, con el Gobierno Nacional y los representantes de los actores del sistema de salud, es lo que yo he llamado el secreto para nuestro tímido éxito. Estoy convencido que, sin esta unión desinteresada de esfuerzos, jamás habríamos sacado adelante tantas iniciativas que parecían imposible al comienzo. Espero que no perdamos el impulso y, por el contrario, fortalezcamos este y otros espacios similares para que continúen siendo el eje del mejoramiento de las condiciones de vida de nuestros pacientes con enfermedades huérfanas.

Carta a mi hijo en la eternidad

Querido Sebastián,

Naciste un 3 de julio. Recuerdo como si fuera ayer que aquel día la temperatura era tan alta que alcanzó a ser récord del año. El sol era diferente, tal vez más blanco; tu nos enseñaste que todo puede ser blanco y negro. Ese día, el de tu llegada, fue uno muy blanco, puro y feliz. Te esperábamos con ilusión.

El embarazo había sido normal, nunca percibimos alguna señal de alerta. Nunca pareciste tener algo fuera de lo común y, cuando te vimos en tu cunita, en esos primeros minutos luego de tu alumbramiento, ¡parecías tener tanta gracia! La gracia que siempre te acompañó. Nunca generaste nada más que una sonrisa, nunca en tu carita vimos una expresión que no fuera dulce, ni siquiera las pocas veces que parecías estar enfadado o cuando sentiste verdadero dolor físico.

Ahora, sentimos que debimos ver las señales, parecías un poco más débil que lo usual. Tu cabecita tomó un poco más de tiempo en sostenerse erguida; pero ¡éramos tan jóvenes, no sabíamos tantas cosas! A los dos años ya nos dimos cuenta de que algo definitivamente no era normal. No gateaste. No caminaste a tiempo. Cuán difícil fue saber qué tenía tu cuerpecito. Tantas visitas a tantos doctores, tantos exámenes, tantas noches sin dormir por no saber cómo ayudarte. Lo que vendría luego, no sería más fácil tampoco.

Tu diagnóstico fue, tal vez, el peor día de mi vida hasta ese momento. A diferencia de tu nacimiento, no recuerdo si ese día era soleado o lluvioso, para mí, para nosotros, fue un día tan oscuro como haber caído en una profunda cueva. Sin embargo, alguien encendió una linterna. Nos dijeron que, de los tres tipos de la enfermedad, el tuyo no era el más grave y, además, que había un

medicamento reciente que podía ayudarnos, e incluso, que podrías crecer muy parecido al resto de los niños.

Esa noche, ya en casa, aun con lágrimas en mis ojos, me miraste con tanta ternura, era como si supieras que sufría por ti y quisieras consolarme. Siempre fuiste un bálsamo, con tu dulzura y tu forma de vivir, tan digna, tan pura. A la mañana siguiente, comenzamos la búsqueda de aquel medicamento. La tarea fue titánica. Evidentemente, su precio estaba afuera de nuestro alcance ¡Dios sabe que habríamos vendido todo cuánto teníamos si eso hubiera garantizado tu medicamento!

Por fuerza nos volvimos químicos farmacéuticos, médicos, salubristas públicos, epidemiólogos, economistas. Las discusiones no fueron nada fáciles. Incluso llegaron a decirnos que estábamos quitándole recursos a otros niños o niñas, cuando lo único que queríamos era, como cualquier padre, verte crecer. La *evidencia* tenía zonas grises, las escalas e instrumentos usadas para evaluar si el medicamento realmente funcionaba no eran las que se habían inventado para ti, mi querido hijo, sino las que se diseñaron para otros niños, tal vez más afortunados, que no sufrían de ninguna enfermedad. Pero al final, luego de meses de perseverar, lo logramos. Logramos obtener el medicamento a través de tu seguro y, lo más importante, un equipo de salud que nos acompañara.

A lo largo de tus 13 años de vida, muchos dirán que no sigue habiendo suficiente evidencia de que el medicamento te ayudó a caminar, pero lo hiciste, con fiereza, con entusiasmo. Tal vez tampoco podremos probar suficientemente que ese medicamento te ayudó a sostener tu primer pincel o a abrazarnos con fuerza, como lo solías hacer. Pero para mí, que te vi cada día de tu hermosa vida, la evidencia y sus rígidos métodos a veces no alcanza a describir bien esos pequeños detalles, tan finos, tan característicos de cada persona, tan peculiares y únicos.

Nos dijeron que pintar era importante para tu motricidad, pero no te inscribimos en clases particulares de arte por eso, lo hicimos porque cuando viste aquel cuadro en el museo de arte moderno, ¡sí!, ese lleno de figuras abstractas y, extendiste tus bracitos para alcanzarlo y sonreíste, ahí supimos que era algo que realmente amarías. Al principio tuvimos que ayudarte a agarrar el pincel, combinar la firmeza para que lo sostuvieras y la suavidad necesaria para que dieras tus trazos, no los nuestros.

Recuerdo aquel día, a los 12 años, cuando estando de campamento me dijiste –gracias por permitirme soñar con ser grande, tal vez no logre serlo nunca, pero tú me has dejado creerlo–. Mi querido Sebastián, daría mi propia vida porque estuvieras acá y tuvieras tantos cumpleaños que no hubiera un pastel lo suficientemente grande para que cupieran las velas que debieras apagar. Ese día subimos la montaña y tú, a pesar de tu cojera, lo lograste antes que yo. Ese eras tú, un luchador, un ganador, un espíritu que pertenece a las alturas.

A tus 13 años caíste enfermo. Los doctores, algo pasmados, nos dijeron que, aunque no tenías la forma más grave de la enfermedad, por momentos podías comportarte como si así fuera. Estabas pintando el cuadro de unas personas muy altas. Recuerdo que el lienzo casi no pudo entrar a la casa, por sus dimensiones. Esos gigantes imaginarios, tantos, Sebastián, como metas y sueños tenías, siempre serán el recordatorio de tu felicidad de vivir, la más grande enseñanza.

Esa mañana del 5 de septiembre, cuando, aun respirando con tanta dificultad, me acerqué a ti, y me abrazaste y sonreíste, entendí que ya sabías que no serías como los gigantes de tu cuadro, y los habías pintado para que, de alguna manera, existieran en el mundo luego de tu partida.

Tu muerte fue apacible, sin dolor. Los doctores cuidaron bien de ti y nosotros te acompañamos cada segundo. Como nos dijiste, nunca te sentiste solo. Eso me consuela. Cuando habíamos ter-

minado tu funeral, quería acompañarte en tu camino, nada tenía sentido ya, ni las luchas que dimos por tus tratamientos, ni la búsqueda del colegio que se acoplara a ti, ni la batalla interna contra el miedo de tu partida.

Pero siempre has sido un ángel, y escuché tu extraño y silencioso llamado. Entré a tu estudio de pintura y vi todos tus cuadros, grandes, pequeños, de colores, negros, blancos y, sobre todo, aquel enorme cuadro de gigantes que, aunque no estaba terminado, parecía extrañamente que era así como debía quedar. Le tomé tantas fotos como pude, las mejores que logré.

Querido Sebastián, hoy, 9 de junio, casi tres años después de tu partida, hemos vendido tu cuadro de los gigantes en una galería en Nueva York por más de 30 mil dólares. Con ellos crearemos una fundación para personas con enfermedades huérfanas que quieran ser artistas como tú. Tus gigantes ahora estarán en un recibidor de un prestigioso edificio en la ciudad que nunca duerme, muchos los verán y leerán tu historia al lado, pero lo más importante es que tus gigantes sí se harán realidad en los niños y niñas que sí crecerán gracias a tu fundación.

¡Nos vemos, mi muy querido y amado Sebastián!

¿Hacia dónde ir ahora? Los retos inmediatos y futuros para nuestros pacientes con enfermedades huérfanas

Como hemos visto hasta el momento, el mundo de los pacientes con enfermedades huérfanas no solo tiene sus propias particularidades, sino que es todavía más complejo que las demás enfermedades. Si bien es cierto, los avances en Colombia son muy significativos, en unos frentes más que en otros, existen retos mayúsculos para que podamos sentirnos plenamente satisfechos, como sociedad, de la atención de dichos pacientes.

Por otro lado, basado en mi propia experiencia en el Gobierno Nacional, me atrevo a decir que la política pública también es un mundo complejo y difícil. He tenido innumerables conversaciones con amigos, conocidos o tan solo transeúntes casuales en los que las

soluciones a los problemas que afrontamos son, por decir lo menos, obvias. Sin embargo, cuando se analizan los detalles de su formulación y, sobre todo, implementación, muchas de esas soluciones “tan lógicas y sencillas” pueden terminar siendo improcedentes desde el punto de vista jurídico o Constitucional, o imposibles desde una óptica práctica para su puesta en marcha.

Para que veamos un ejemplo de lo anterior, con base en la historia que aquí hemos relatado, uno podría decir que es imperativo que el Estado otorgue, y financie, cualquier tecnología en salud a los pacientes basado en consideraciones éticas y, de cierta manera, jurídicas. De primera mano, esta afirmación es lógica e incluso soportada legalmente, bajo la presunción del derecho a la salud como fundamental. Ahora, si analizamos detalladamente esta solución encontramos el primer asunto legal mayor: la misma Ley Estatutaria de la Salud impone cinco restricciones a las tecnologías en salud que pueden ser reconocidas por el Estado como, por ejemplo, aquellas que no presenten evidencia acerca de su seguridad terapéutica, para mencionar una. Para complejizar la discusión, esto último entra en cierta tensión y contradicción con el artículo 11 de la misma ley, el cual mencionamos en su momento, en el que se establece la protección especial para pacientes con enfermedades huérfanas. No obstante, ¿estaríamos dispuestos, también por razones éticas, a garantizar como Estado tecnologías que no tengan dicha evidencia? La historia nos ha dejado no pocas lecciones al respecto en donde grupos enteros han sido afectados seriamente, algunos hasta la muerte, por este tipo de situaciones.

Continuando con nuestro análisis, entremos al terreno de lo práctico. Primeramente, sería importante saber exactamente qué paciente es aquel que pueda considerarse como sujeto de una enfermedad huérfana, por lo que no bastaría con el registro actual, sino que se hace necesario una suerte de auditoría de los casos, debido a los problemas de transparencia que el sistema de salud y, la sociedad en general, ha mostrado en los últimos tiempos, o sencillamente a

un error involuntario en el diagnóstico. Si pensamos en la magnitud de lo que implica el ejercicio de esta auditoría para más de 30 mil pacientes, dispersos en todo el país, entenderemos las dificultades prácticas de dicha tarea. Finalmente, siguiendo por esta misma línea, es claro que los recursos públicos son finitos, más aún, que Colombia es un país con medianos recursos en la escala internacional. Esto hace que nuestros presupuestos, en términos absolutos sean modestos frente a muchos otros países. Así las cosas, una garantía de tal envergadura podría crear otros problemas inesperados e, igualmente, injustos.

Volviendo a nuestro caso hipotético de la familia y su presupuesto, esto implicaría que o se recortaran de inmediato otros gastos que pudieran ser igualmente importantes como, por ejemplo, la adquisición de víveres, o se endeudaran peligrosamente hasta caer en una posible bancarrota que echaría por la borda su esfuerzo en todos los frentes.

Como resultado, el ejercicio de la política pública debe buscar esos justos medios para alcanzar la mejor solución posible, o la menos mala, ante estos problemas y escenarios a los que aspiramos. Aquí quiero ser especialmente claro: la política pública no es un ejercicio de negación al derecho o la *fracasomanía* profesionalizada, todo lo contrario, es el arte de encontrar las formas posibles, las alternativas viables y crear una transformación sostenible en el tiempo, de manera responsable. Por eso es tan difícil, ingrata y frustrante y, al mismo tiempo, apasionante.

En medio de esta complejidad, es necesario que Colombia profundice sus propias transformaciones en torno a nuestros pacientes con enfermedades huérfanas. Lo primero por hacer es no dejar perder el impulso, el *momentum*. Toda esta historia narrada en este libro es el resultado de la tenacidad de muchas personas y organizaciones para que nuestros pacientes con enfermedades huérfanas permanezcan en el primer escalón de la agenda pública del Gobierno y el país, y

debe persistirse en que así sea. En un país con tantas necesidades y desafíos, es fácil perderse o concentrarse en unos pocos; por esto, es labor de todos, los que por alguna u otra razón trabajamos por dichos pacientes, persistir en la lucha constante, en el debate sano, en la generación de nuevas ideas y discusiones de valor.

Es, precisamente, a esto último a lo que se refiere no perder el impulso que llevamos. Un peligro de no hacerlo sería, por un lado, dejar de insistir con la misma tenacidad, pero, por el otro, perder el nivel y la calidad de la discusión nacional. En otras palabras, generar una discusión superficial, poco razonable y obstinada, o como lo vimos en el ejemplo de la política pública, inviable o irreal, distancia a las partes, evita la aparición de soluciones efectivas y crea falsas expectativas.

Es cierto que muchas veces situaciones injustas que enfrentan nuestros pacientes nos llenan de coraje, empero, no debemos dejar perder la sensatez para buscar los caminos más asertivos para aliviar tales situaciones. Esto se logra a través de diálogos más profundos, propositivos y, aunque no siempre es fácil encontrar tales canales, no debemos dejar de persistir en el intento. Basta con mirar el pasado que este libro cuenta y recordaremos que sí es una vía útil.

En este sentido, es imperativo que el país fortalezca la Mesa Nacional de Enfermedades Huérfanas. Debe completarse la tarea que iniciamos para formalizar dicho espacio, para que perdure a través del tiempo sin importar la agenda de cualquier Gobierno o de sus mismos integrantes. La Mesa debe cobrar vida propia, marcar el camino desde los propios estatutos de constitución, definir sus miembros e invitados y “reglas de juego”. Esto requiere de voluntad y algo de innovación, pues el camino para lograrlo no es tan plano. Ahora, al hacerlo, abrimos también una posibilidad de revisar su dinámica y hacerla mejor, más efectiva, con mandatos más claros y estratégicos como el enlace con la agenda global en la materia.

Asimismo, debe robustecerse su capacidad consultiva hacia el Gobierno Nacional a través de un esquema de grupos o subcomités de carácter netamente técnico, que aporten ideas y soluciones cada vez más soportadas en evidencia y viables. Esto requiere de una estructura pensada de manera metódica y de mucha visión, para que este espacio explote al máximo su potencial en el mediano y largo plazo.

Adicionalmente, como lo mencioné brevemente antes, también debe impulsarse con más ahínco la creación de una red de mesas departamentales y locales que funcionen como un sistema unido a la mesa nacional. Esto no solo democratiza las discusiones, sino que permite más contacto con las particularidades de los territorios, además de crear una masa crítica de actores serios que moviliza la agenda en todos los rincones del país. Al mismo tiempo, empodera bajo un esquema legítimo e informado a la comunidad de los pacientes, pues consolida en un cuerpo más grande a las organizaciones, y entidades públicas y privadas que pueden acompañarla.

Este sistema de mesas territoriales de enfermedades huérfanas también debe pensarse bajo la mirada estratégica, metódica y técnica. Esto quiere decir que, para que sea verdaderamente incidente en la política pública y la dinámica del sistema de seguridad social, es necesario estructurarlo y acompañarlo con herramientas de gestión, parecidas a las de redes de conocimiento, que apalanquen las relaciones entre sus agentes y preserven a todas las partes bajo un mismo esquema coordinado, un verdadero sistema.

Por otra parte, específicamente hablando del Ministerio de Salud y Protección Social, también es importante que nuestros pacientes continúen en el primer orden de la agenda desde una perspectiva integral de política pública y no segmentada por sus componentes de financiamiento, prestación de servicios, entre otros, precisamente por las enormes dificultades y retos que afrontan. Por esto, es transcendental que se piense en un esquema más robusto

de gestión y coordinación de esa política pública, preservando el liderazgo de tal esfuerzo en el Despacho del propio Ministro, a partir de sus áreas dependientes directas, como había venido haciéndose hasta hace poco.

De igual manera, hay que innovar en la estructura organizativa para encontrar un mejor esquema para tal fin. Este nuevo esquema debe incluir un grupo o comité formal presidido por el Despacho del Ministro(a) o su delegado en una de sus Oficinas directamente dependientes, que abarque a Direcciones claves encargadas del aseguramiento, la epidemiología, la prestación de salud, los beneficios en salud, la salud pública y los temas jurídicos.

Sin duda, la conformación *per sé* de este grupo no garantiza el éxito de la política pública, por lo que una de sus primeras tareas debería ser la de formular un plan estratégico para los próximos años que incluya todos los frentes en los que se debe trabajar y las principales metas a alcanzar en cada uno de ellos. Este plan debe trascender el propio Ministerio de Salud e incluir otros sectores fundamentales para lograr los objetivos deseados. Algo que más adelante profundizaremos.

Adicionalmente, es necesario que este trabajo interno se vea acompañado por un ejercicio con carácter de programa, también liderado desde el Ministerio de Salud y Protección Social, con el acompañamiento institucional de la Superintendencia Nacional de Salud, la Administradora de los Recursos del SGSSS, el Instituto Nacional de Salud, el Ivima, entre otros. Esto es un cambio mayor en la forma como se ha venido gestionando la política pública, pues implica apoyar directamente a las Entidades Territoriales en Salud y los agentes del sistema de salud, creando y facilitando herramientas técnicas y de procesos con el objetivo de mejorar la atención de los pacientes, y garantizar plenamente su derecho.

Volviendo a una dimensión global de política pública, toda esta reestructuración interna del modelo de trabajo del Gobierno Nacional y los agentes del sistema de protección social, incluidas las Entidades Territoriales, debe comenzar por la formulación de una hoja de ruta de política pública intersectorial que aborde problemáticas aún no resueltas, más allá de las descritas en este libro. Esto quiere decir que, por supuesto la hoja de ruta debe comenzar por contemplar sendas reformas a la normatividad y los instrumentos técnicos relacionados con los temas que aquí hemos estudiado, pero, asimismo, que debe trascenderlos y articularlos con otras acciones en otros sectores que son determinantes para generar una verdadera transformación en la vida de dichos pacientes y sus familias.

Por ejemplo, es necesario profundizar en transformaciones relacionadas con el modelo de atención de los pacientes que contemple centros de referencia y o excelencia, en el marco de redes integrales de atención en salud, a los que no sea optativo remitir a los pacientes, sino que se les garantice la atención por parte de los profesionales y proveedores idóneos en la materia. Esto significa que deberá existir un andamiaje jurídico y operativo que los conecte con centros satélite, y sean los primeros los que dirijan el proceso terapéutico y atiendan a los pacientes en ciertos momentos clave o de seguimiento, definidos por la evidencia. A su vez, todo lo anterior requiere de la constitución de redes de atención que compartan información, se coordinen y trasciendan las barreras administrativas, geográficas o político-administrativas, por lo que es necesario romper ciertos paradigmas que han mantenido la fragmentación del actual modelo.

Esta tarea no es nada fácil, demanda reflexiones y transformaciones profundas en la arquitectura del sistema de salud y sus agentes, pero, además, deben diseñarse los instrumentos estratégicos para que el país y los futuros gobiernos. no es una tarea de un solo gobierno, puedan seguir un camino más acertado a este respecto.

De otra parte, la realidad del sistema de salud colombiano, como la de prácticamente todos en el resto del mundo, nos limita los recursos financieros. Adicionalmente, el sistema de salud tiene una deuda acumulada por más de diez años, cuya cifra exacta es aún desconocida, pero que puede rondar los 7 billones de pesos colombianos. Esta situación fiscal, aunque abordada de manera decidida por el presente Gobierno mediante el reconocimiento de gran parte de ella por parte de recursos del Estado, bajo el denominado Acuerdo de Punto Final, no será de fácil resolución, y los puntos de este mecanismo no son lo suficientemente estructurales para resolverla de manera total. Más allá de la amenaza constante sobre la sostenibilidad financiera del sistema y la persistencia de las subsecuentes barreras de acceso a servicios de salud, esta situación entorpece la incorporación de tecnologías en salud y medicamentos al sistema, sea a través de su paquete de beneficios colectivo o individual.

Como lo tratamos brevemente en el capítulo IV, la carta de navegación de la política pública del presente Gobierno, el Plan Nacional de Desarrollo, contempló una transformación sustancial y, en gran medida, estructural sobre la forma de financiación de las tecnologías del plan de beneficios individual. Hasta que entren en plena vigencia las reformas formuladas, estos beneficios son financiados de manera *ex post*, es decir serán pagados posterior a que se sean prestados, por el mecanismo conocido como recobro, lo que genera una deuda financiera en algún punto de la cadena de valor del sistema de salud. Parte del problema es que, debido a las complejidades propias de un proceso de reconocimiento financiero de estas características, al final, no se procede al pago del 100 % de las tecnologías prestadas, por lo que la deuda temporal se convierte en deuda definitiva. Esto, en el contexto de un crecimiento sostenido y exponencial de este tipo de tecnologías a lo largo de los últimos años, ha causado en gran medida la deuda sectorial de la que hablamos.

Ahora, históricamente, este arreglo de reconocimiento *a posteriori* provenía del mundo actuarial bajo la filosofía de que, debido a que

estas tecnologías eran de baja frecuencia de uso para una población muy particular, no era del todo viable proyectar su utilización y, por tanto, sus presupuestos futuros. Sin embargo, dicha hipótesis ha venido cambiando y el Gobierno se encuentra *ad portas* de expedir una nueva reglamentación, al momento en que se escribe este libro, que cambia sustancialmente este modelo financiero.

A partir de ahora se estimará la utilización de estas tecnologías y medicamentos para el siguiente año fiscal y, en consecuencia, se determinará un presupuesto para para que sea administrado por las aseguradoras, cuyo límite es el denominado techo presupuestario, nombre por el que coloquialmente ha venido siendo conocida esta nueva política pública. Esta transformación cambia sustancialmente la forma de financiación de todo este componente individual del paquete de beneficios y aunque, de entrada, se puede pensar que acaba con el mecanismo que causaba deuda en el sector, como lo hemos explicado, *de facto* se enfrenta a un contexto complejo en la realidad que hace que no, necesariamente, sea así.

Por un lado, la judicialización de la salud, mediante la acción de Tutela representa un elemento jurídico mayor que derriba cualquier consideración técnica del nuevo mecanismo de financiación, quiero aclarar que en ningún momento pretendo deslegitimar estas acciones como instrumentos de defensa legítima y justa de los derechos de nuestros pacientes. Si tenemos en consideración que en 2018 se presentaron más de 207 mil acciones de este tipo en salud, y que el número ha venido aumentando en los últimos años, el impacto que esto pueda representar sobre los presupuestos estimados puede ser importante. En palabras sencillas: la acción de Tutela es de obligatorio acatamiento, por lo que si, por medio de este mecanismo real y de la vida cotidiana de nuestros pacientes, se sobrepasan los presupuestos estimados, estaremos ante un nuevo escenario de deuda sectorial; por lo que, preguntas técnicas acerca de la calidad de la información que permitirán estimar la demanda de estos servicios de salud permanecen vigentes.

No cabe duda que la metodología del Ministerio de Salud para calcular los presupuestos ha sido construida con altos estándares técnicos, sin embargo, cualquier metodología de este tipo se soporta en que los datos introducidos en los modelos estadísticos i. representen verdaderamente la realidad, y ii. sean suficientes.

La verdad es que la respuesta ante las inquietudes jurídicas y técnicas aquí planteadas y otras más complejas la dará la dinámica del sector en los próximos meses y años, no obstante, la incertidumbre es que estemos ante un nuevo reto de sostenibilidad y, más preocupante aún, ante nuevos e inesperados incentivos a barreras de acceso originados a partir de estos nuevos modelos financieros. El mensaje aquí es que el Gobierno y los agentes del sistema en general deben ser muy cautelosos en la implementación de esta nueva política pública, y estar preparados para responder a consecuencias esperadas e inesperadas con el único fin de evitar futuras barreras de acceso en nuestros pacientes, al mismo tiempo que garantizan la sostenibilidad fiscal de todo el sector.

De otra parte, en cualquiera de los casos, con presupuestos prospectivos o mecanismos de reconocimiento del gasto *ex post*, el gasto en salud creciente por tecnologías y medicamentos innovadores es un desafío global y para Colombia. Las discusiones y tensiones entre la necesidad imperativa de garantizar su acceso a nuestros pacientes con enfermedades huérfanas y la sostenibilidad de los sistemas que los aportan seguirán ocupando la agenda de los próximos gobiernos. Lo cierto es que la respuesta ante tal reto posiblemente no exista aún ni en el país ni el mundo entero, empero, estoy convencido de que vendrá de mecanismos innovadores de política pública, acuerdos entre el sector privado y el público, y nuevas maneras de entender tanto el mercado en salud como las agendas de los actores. Hasta que todos los actores involucrados no encuentren la manera de trabajar juntos en función de objetivos superiores, sin pretender ingenuamente que olviden completamente sus propios incentivos y agendas, no tendremos un panorama más claro en este sentido.

Concretamente, gran parte de lo comentado en este capítulo tiene que ver con el arte de la política pública, que es complejo y cambiante, de acuerdo a un sinnúmero de variables y el contexto de los tiempos. Hemos comentado previamente que la Ley 1392 de 2010 está prácticamente cumpliendo su primera década, y que se expidió antes de que grandes transformaciones llegaran al sector.

Una de las limitaciones más grandes que contiene la Ley es que posterior a ella se han venido profundizando las discusiones en torno a un modelo de salud que garantice plenamente la integralidad de la atención. Si bien es cierto que la Ley ordena la creación de tres redes de diagnóstico, tratamiento y farmacia, su interpretación ha sido difícil y, en la práctica, no ha constituido el incentivo que esperábamos para evitar la fragmentación de los servicios. Por ejemplo, la redacción del artículo noveno, que es el que versa sobre este tema, no brinda plenas facultades legales al Gobierno para derribar el paradigma de la discrecionalidad del tratamiento en los centros que mejor dispongan las aseguradoras, algo que, creo que, debe replantearse en función de la enorme complejidad de nuestros pacientes con enfermedades huérfanas, y la imperiosa necesidad de generar eficiencias en el sistema de salud.

Otra gran limitación de la Ley 1392 de 2010 es que, pese a que su artículo 12 establece la necesidad de diseñar estrategias para la inserción social de nuestros pacientes, resulta abstracto y, de cierta forma, tímido en ello. No habla con claridad del rol que deben desempeñar los otros sectores y, más importante aún, de la coordinación de estas estrategias que, sin un doliente directo e incluso recursos presupuestales, están condenadas al fracaso.

Entrados ya en el siglo XXI, con un sistema de salud un poco más maduro y los desafíos propios de la era informática, la presión tecnológica de medicamentos innovadores, tal es el caso de la terapia génica, que ya ha dejado de ser una idea y es una realidad, es necesario replantear, ajustar y construir nuevas estrategias en torno a

los pacientes con enfermedades huérfanas desde una mirada más integral y transectorial. Estamos en el momento justo para hacer un planteamiento verdaderamente audaz y necesario como sociedad en torno a pacientes con enfermedades huérfanas.

Es así como considero imperativo reformar esta Ley, la cual ha cumplido con honores gran parte de sus objetivos y plantearnos una nueva Ley que siga posicionando al tema en el primer orden de prioridades sin importar la situación política y abordar suficientemente bien los problemas tratados en este libro y otros no abordados aquí. Esto quiere decir, en otras palabras, que se debe generar un gran consenso nacional para que, a través de una nueva Ley de Enfermedades Raras, diseñemos más que una política pública, una Política de Estado para nuestros pacientes con enfermedades raras, la cual contemplaría articuladamente las dimensiones de atención en salud, la oferta social y transectorialidad, sensibilización social y financiación a largo plazo, entre otras.

Esta nueva Política de Estado cambiaría el paradigma de que las enfermedades raras son huérfanas y, sobre todo, de que son responsabilidad exclusiva del Sistema General de Seguridad Social en Salud. Lo que debería suceder es que esta nueva Ley genere toda una estructura de Estado, articulada con el sector privado para garantizar la vida digna de nuestros pacientes, haciendo énfasis en una atención en salud estructurada de la forma como hemos venido reflexionando. ¿Cuántos de nuestros niños con enfermedades huérfanas no tienen hoy posibilidad de educarse por el solo hecho de no contar con medios de transporte adaptados a alguna discapacidad de movilidad?, ¿cuántas madres, cabeza de hogar, de pacientes con enfermedades huérfanas viven en condiciones de pobreza por no contar con un proyecto productivo que se adapte a su condición de cuidadoras? Estas y muchas otras preguntas son las que una nueva Ley puede y debe abordar de manera directa.

Otro de sus retos es, además, construir una nueva institucionalidad en torno a las enfermedades raras que pueda ser ejemplo para otras patologías y el sistema de salud en general. Colombia, gracias a su visión garantista y amplia del derecho a la salud, debe dar un paso para consolidar un verdadero sistema de seguridad social que contenga al sistema de salud y articule el resto de la oferta social de manera real y efectiva. En el caso de nuestros pacientes con enfermedades huérfanas, es imperativo que bajo una nueva Ley se cree, o se faculte a un estamento existente, la coordinación de las acciones, estrategias y, sobre todo, el diseño y financiación de la política pública integral a mediano y largo plazo.

Este libro se escribió para ello, para generar una sana reflexión acerca de lo construido, y sobre la base de ello impulsar ideas que, considero, son necesarias para dar el paso a la madurez de nuestro sistema de salud y seguridad social, y responder plenamente a las expectativas de nuestros pacientes con enfermedades huérfanas, sus familiares y cuidadores, y la sociedad en general.

Creo firmemente en el poder del consenso, de la creación de una agenda común y el olvido de las que son particulares y egoístas. He visto cómo pequeñas ideas, apropiadas por todos, se convierten en poderosas iniciativas que adquieren vida propia. Este libro que, por momentos aburrido y acartonado, ha querido no solo recoger esa historia y consensos pocos contados, sino también compartir parte del diario sobre mi experiencia al frente de la Oficina de Calidad en el Ministerio de Salud me permitió, en esos maravillosos, aunque fugaces, años, trabajar intensamente por cambiar la realidad de nuestros pacientes, nuestra realidad. Ya fuera de la función pública, suelo hacer el balance de lo que hicimos y lo que no logramos, y aunque en ciertas noches las frustraciones salen a flote, abatido, tal vez por el pesimismo que acecha cada vez que tiene oportunidad, al final, cuando llega la mañana y el sereno de la mente recién despierta impera, creo que dicho balance fue positivo y ¿la razón de ello? Que trabajamos decididamente para generar la confianza

suficiente que permitiera que todos creyéramos en lo que estábamos haciendo; la sociedad civil, siempre tan decidida y beligerante; el Gobierno, continuamente tan burocrático y tardo; las empresas de salud, eternamente agobiadas por las dificultades económicas; todos, al final, con nuestras angustias y realidades propias, nos sentábamos en la mesa y por fuerza de un objetivo superior nos convencimos a nosotros mismos de que sí podíamos cambiar la realidad, así fuera por un breve instante nos pusimos de acuerdo.

Este logro abstracto e incuantificable es tal vez el mayor logro que una sociedad pueda darse a sí misma. Hago un llamado sentido para que sigamos trabajando unidos a pesar de nuestras diferencias, siempre por los pacientes con enfermedades huérfanas, ellos confían en nosotros, nos necesitan y, sobre todo, nos dan el aliento y la fuerza de seguir adelante como ellos lo hacen a diario. Son nuestro ejemplo de vida más grande, no podemos hacer nada menos que corresponderles con nuestra búsqueda infatigable por una mejor sociedad que los atienda y abrace, y les permita vivir con dignidad.

Referencias bibliográficas

Alcaldía Mayor de Bogotá - Secretaría de Salud (13 de junio de 2014). *Por la cual se crea la Mesa Técnica Distrital de las Enfermedades Huérfanas*. [Resolución 1147 de 2014]

Berman, J. J. (2015). *Enfermedades raras y medicamentos huérfanos: Claves para comprender y tratar las enfermedades comunes*. Elsevier España.

Congreso de Colombia (2 de julio 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*. [Ley 1392 de 2010]. DO: 47.758.

Congreso de Colombia (19 de enero de 2011). *Por medio del cual se reforma el sistema general de seguridad social en salud y se dictan otras disposiciones*. [Ley 1438 de 2011]. DO: 47.957.

Congreso de Colombia (19 de septiembre de 2012). *Por el cual se dictan disposiciones para implementar el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas*. [Decreto 1954 de 2012].

Congreso de Colombia (23 de septiembre 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. [Resolución 3681 de 2013]. DO: 48.922.

Congreso de la República (16 de febrero de 2015). *Por medio de la cual se regula el derecho fundamental a la salud y se dictan otras disposiciones.* [Ley 1751 de 2015].

Congress of the United States of America (4 de enero de 1983). *To Amend The Federal Food, Drug, And Cosmetic Act To Facilitate The Development Of Drugs For Rare Diseases And Conditions, And For Other Purposes.* [Orphan Drug act OF 1983]. Disponible en: <https://www.fda.gov/media/99546/download>

Global Genes Project (2019). *RARE Facts.* Disponible en: <https://globalgenes.org/rare-facts>

Izquierdo Martínez, M. y Avellaneda Fernandez, A. (eds.) (2004). *Enfermedades Raras. Un enfoque práctico.* Madrid: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Disponible en: <http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=19/10/2012-ef90883d23>

Ministerio de Salud. (2019). *Enfermedades Huérfanas.* Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/Paginas/enfermedades-huerfanas.aspx>

Ministerio de Salud y Protección Social - MinSalud (s.f.). *Enfermedades huérfanas.* Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/Paginas/enfermedades-huerfanas.aspx>

Orphanet (2020). *El portal sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos.* Disponible en: <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

Sireau, N. (ed.) (2013). *Enfermedades raras. Retos y portunidades para emprendedores sociales.* Sheffield: Greenlear Publishing Limited. Disponible en: <https://www.actasanitaria.com/wp-content/uploads/2014/03/er-retos-y-oportunidades-libro.pdf>

Sobre el autor

Germán Escobar Morales

Médico y Cirujano, Salubrista Público. Trabaja actualmente como director del proyecto de salud de ProPacífico, una organización que busca contribuir al desarrollo sostenible de la región pacífico colombiana. Además, es docente hora cátedra de la Universidad Icesi, en el pregrado de medicina. Dentro de su experiencia laboral, se destaca que trabajó cinco años en el Ministerio de Salud y Protección Social, primero como asesor del Ministro de Salud y luego, como Jefe de la Oficina de Calidad. Desde ambas posiciones, lideró y coordinó la política pública de enfermedades huérfanas del país y calidad en salud, entre otras.

Correo electrónico: german.escobar.morales@gmail.com

Índice temático

A

Atención integral 12, 72

B

Barreras 57, 65, 71, 82, 95, 96, 98

C

Calidad de vida 52, 55, 62, 66

Carencias 7, 10, 42, 79, 82

Colombia 1, 02, 8, 12, 18, 21, 22,
28, 29, 38, 48, 49, 55, 56,
58, 64, 65, 66, 68, 74, 77,
89, 91, 98, 101, 103, 110

D

Decreto 1954 de 2012 42, 103

Derecho a la salud 10, 23, 24,
28, 29, 39, 49, 54, 90, 101

Derecho fundamental 21, 22,
28, 104

Diagnóstico 7, 9, 11, 12, 26, 27,
29, 30, 33, 41, 43, 49, 51, 52,
55, 57, 85, 91, 99, 109

Dignidad 19, 24, 31, 32, 86, 100, 102

E

Embarazo 33, 85

Enfermedades huérfanas 1, 02,
7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 15, 18,
19, 21, 22, 23, 24, 25, 26, 27,
28, 29, 30, 32, 37, 38, 39,
40, 41, 42, 45, 46, 47, 48,
49, 51, 52, 53, 54, 55, 58, 59,
60, 63, 64, 66, 67, 68, 71,
72, 77, 78, 79, 80, 81, 82, 84,
88, 89, 90, 91, 93, 98, 99,
100, 101, 102, 103, 104

Enfermedades raras 7, 8, 21,
100, 104

Entidad Promotora de Salud -
EPS 8, 38, 59, 61, 68, 72

Estado 11, 27, 28, 29, 31, 32, 43,
66, 68, 69, 70, 90, 96, 100

Estados Unidos 7, 52

F

Familia 8, 12, 17, 18, 19, 22, 29,
30, 31, 33, 34, 35, 52, 64, 71,
95, 101

Función pública 101

I

Instituto Nacional de Vigilancia
de Medicamentos y
Alimentos - INVIMA 65, 67

L

Laboratorio 26, 27, 48, 51, 57
Ley 1392 de 2010 10, 11, 22, 23,
24, 25, 27, 39, 40, 46, 55, 78,
99, 103

M

Medicamentos 98
Ministerio de Salud 8, 11, 12,
15, 25, 26, 41, 42, 43, 44,
45, 48, 62, 81, 93, 94, 98,
101, 104, 105
Mipres 69

O

Organización Mundial de la
Salud - OMS 7
Otras enfermedades 53

P

Plan de Beneficios en Salud -
PBS 66, 68, 71, 72
Plan Obligatorio de Salud - POS
9, 66, 69
Política pública 13, 18, 22, 28,
32, 37, 38, 39, 45, 46, 64,

78, 79, 81, 82, 83, 84, 89, 91,
92, 93, 94, 95, 96, 97, 98,
99, 100, 101, 105

Profesionales de la salud 13,
25, 52, 59, 78
Protocolos 55, 57, 58

R

Recursos financieros 47, 63, 70,
82, 95
Resolución 3681 de 2013 42, 104

S

Salud Pública 13, 15, 47
Servicios de salud 9, 27, 28, 30,
41, 56, 63, 81, 96, 97
Servidores públicos 32
Sistema de salud 11, 12, 13, 17,
24, 29, 30, 32, 38, 39, 40,
41, 44, 46, 53, 58, 59, 60,
62, 63, 64, 65, 66, 67, 69, 71,
78, 79, 83, 84, 90, 94, 95,
96, 99, 101
Sociedad civil 10, 11, 12, 32, 78, 102

T

Tratamiento 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13,
17, 30, 45, 52, 55, 67, 68, 99

U

Unidad de Pago por Capitación
- UPC 70

Otros títulos de la Editorial

2020

**/ Fundamentos para la evaluación y manejo
de la vía aérea /**

Juán Fernando Quintero Cifuentes

DOI: <https://doi.org/10.18046/EUI/disc.2.2020>

2019

**/ Automatización de pruebas clínicas para el
diagnóstico y monitoreo de la enfermedad de
Parkinson /**

*Juan David Arango Paredes, Yoseth Jesualdo Ariza Araujo y
Andrés Navarro Cadavid (comp.)*

DOI: <https://doi.org/10.18046/EUI/iys.1.2019>

2017

**/ Defectos congénitos y síndromes genéticos en el
arte de las sociedades Tumaco-Tolita y Moche /**

*Harry Mauricio Pachajoa Londoño y Carlos Armando
Rodríguez*

URL: https://www.icesi.edu.co/editorial/defectos_congenitos



Este libro se terminó de imprimir y encuadernar en abril de 2020 en los talleres de Carvajal Soluciones de Comunicación (cotizaciones@carvajal.com), en la ciudad de Bogotá D.C., Colombia. En su preparación se emplearon tipos Fira Sans en 10/14 y 9/12,5. Esta edición consta de 100 ejemplares.

No existe una definición universalmente aceptada sobre las enfermedades huérfanas. Cada país ha adoptado y adaptado el concepto a sus propios determinantes sociales y a las condiciones de sus sistemas de salud. La propia definición tiende a generar confusión; el concepto de enfermedades raras (o minoritarias) se fundamenta en un factor incidental, no clínico ni taxonómico: su baja prevalencia. En contraste, el concepto de enfermedades huérfanas, aun cuando describa el mismo conjunto de dolencias, se refiere a las carencias y dificultades en el acceso, bien sea a los servicios derivados de la desprotección de los pacientes, o al inadecuado diagnóstico y al tratamiento. Raras o huérfanas, la información sobre su frecuencia es precaria. Algunos grupos de interés preconizan que pueden afectar a cerca de 400 millones de personas a nivel mundial.

Fernando Ruiz Gómez



ISBN: 978-958-5590-14-4



9 789585 590144