

Jose ma fda

**MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE ATENCIÓN PARA
POBLACIÓN EN RIESGO O PRESENCIA DE ENFERMEDADES
HUÉRFANAS-RARAS DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN
JOSÉ**



Elaboró:

**MARÍA AMPARO ACOSTA ARAGON
CRISTHIAN VALENCIA MESA**

Revisó:

**MARTA LUCÍA CASTILLO OSSA
FREDY ANTONIO LÓPEZ MEDINA
MARÍA FERNANDA LONDOÑO PRADO
GILARY FARIDE PÉREZ PARDO**

Aprobó:

**JUAN CARLOS ARTEAGA CIFUENTES
Gerente**

POPAYAN 2024

2



**HOSPITAL
UNIVERSITARIO
SAN JOSE**
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO
POPAYAN

MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN RIESGO O PRESENCIA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN JOSÉ	MAN-ACA-09	
	Versión: 01	Página 2 de 38

CONTENIDO

1. INTRODUCCION.....	4
2. OBJETIVOS.....	5
2.1 Objetivo General	5
2.2 Objetivos Específicos.....	6
3. JUSTIFICACIÓN	6
4. ÁREA DE APLICACIÓN	11
5. RESPONSABLES.....	11
6. MARCO NORMATIVO	12
7. ALCANCE.....	14
8. DEFINICIONES.....	14
9. CRITERIOS POBLACIONALES Y ENFOQUE DIFERENCIAL	18
10. RUTA INTEGRAL DE ATENCIÓN.....	19
10.1 Gestión de la Ruta Integral de Atención para población en riesgo o presencia de Enfermedades Raras:.....	20
10.2 Ingreso a la ruta integral de atención para población en riesgo o presencia de enfermedades huérfanas-raras:	25
10.3 Atención en la ruta integral de atención para población en riesgo o presencia de enfermedades huérfanas-raras:	26
10.4 Seguimiento a la ruta integral de atención para población en riesgo o presencia de enfermedades huérfanas-raras:	33
10.5 Egreso de la ruta integral de atención para población en riesgo o presencia de enfermedades huérfanas-raras:	35
11. MONITORIZACIÓN Y CONTROL DE INDICADORES.....	35
12. DIAGRAMA DE FLUJO	38



**HOSPITAL
UNIVERSITARIO
SAN JOSÉ**
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO
POPAYÁN

MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN RIESGO O PRESENCIA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN JOSÉ	MAN-ACA-09	
	Versión: 01	Página 3 de 38

TABLAS

Tabla 1. Número de atenciones de la especialidad de Genética Clínica, Hospital Universitario San José de Popayán E.S.E, durante el periodo 2015-2021..... **9**

Tabla 2. Cinco primeros diagnósticos atendidos por parte de la especialidad de Genética Clínica, Hospital Universitario San José de Popayán E.S.E, durante el periodo 2015-2021.....**10**

Tabla 3. Relación de Líneas Estratégicas.....**20**

Tabla 4. Indicadores de la Ruta Integral De Atención para la población en riesgo o presencia de enfermedades huérfanas-raras.....**36**

Tabla 5. Hitos de la Ruta Integral De Atención para la población en riesgo o presencia de enfermedades huérfanas-raras.....**37**

GRÁFICOS

Gráfica 1. Diagrama de flujo de la ruta integral de atención para la población en riesgo o presencia de enfermedades huérfanas-raras.....**38**



**HOSPITAL
UNIVERSITARIO
SAN JOSE**
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO
POPAYAN

MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN RIESGO O PRESENCIA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN JOSÉ	MAN-ACA-09	
	Versión: 01	Página 4 de 38

1. INTRODUCCION

Las enfermedades huérfanas-raras son un grupo heterogéneo de enfermedades de baja prevalencia, la mayoría debilitantes, degenerativas o progresivas, con alto nivel de complejidad y con reducción significativa de la esperanza de vida en muchos de los afectados, incluso, algunas causan la muerte desde el nacimiento. Pocas son prevenibles o curables, pero cuando son diagnosticadas de manera oportuna y se hace un seguimiento y tratamientos adecuados, pueden lograr una aceptable calidad de vida y un buen potencial de desarrollo e inclusive prevenir la discapacidad asociada a estas patologías. Si no se dispone de tratamiento curativo, los síntomas pueden ser tratados para mejorar la calidad y expectativa de vida y, aunque su expresión y severidad varían considerablemente, la discapacidad y la pérdida de independencia afecta a pacientes, familias y cuidadores, que requerirán un mayor apoyo y esfuerzo de la sociedad para garantizar la igualdad de oportunidades y el mejor nivel posible de salud física y mental. Sumando a lo anterior, la pérdida de capacidad productiva de pacientes y cuidadores que ven limitadas sus posibilidades de desarrollo educativo, cultural, social y económico (Plan Nacional de Gestión para las Enfermedades Huérfanas/Raras V2, abril 2024).

En Colombia, una enfermedad huérfana “es aquella crónicamente debilitante, grave, que amenaza la vida y con una prevalencia (la medida de todos los individuos afectados por una enfermedad dentro de un periodo particular de tiempo) menor de 1 por cada 5.000 personas, comprenden, las enfermedades raras, las ultra huérfanas y olvidadas”. (Ley 1392 de 2010/Ley 1438 de 2011), sin embargo, en el mundo existen variaciones en su denominación en cuanto a prevalencia, por ejemplo, en Estados Unidos se define así a un trastorno o enfermedad que sufren menos de 200.000 personas, mientras que en Japón a la que afecta a menos de 50.000. En Taiwán el criterio es que la prevalencia sea de 1 de cada 10.000, y por su parte en Australia la cantidad de afectados debe ser menor que 2.000 individuos (Alcaldía Mayor de Bogotá D.C., 2022).

Es importante señalar que la Ley 1392 de 2010; “por medio de la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del estado colombiano a la población que padece de enfermedades huérfanas y sus cuidadores”, establece que el Gobierno Nacional reconocerá de interés nacional las enfermedades huérfanas para garantizar el acceso a los servicios de salud, tratamiento y rehabilitación a las personas que se diagnostiquen con



HOSPITAL
UNIVERSITARIO
SAN JOSE
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO
POPAYAN

MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN RIESGO O PRESENCIA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN JOSÉ	MAN-ACA-09	
	Versión: 01	Página 5 de 38

dichas enfermedades, con el fin de beneficiar efectivamente a esta población con los diferentes planes, programas y estrategias de intervención en salud. Es así como, la Resolución 3202 de 2016 “Por la cual se adopta el Manual Metodológico para la elaboración de las Rutas Integrales de Atención en Salud – RIAS, se adopta un grupo de Rutas Integrales de Atención en Salud desarrolladas por el Ministerio de Salud y Protección Social dentro de la Política de Atención Integral en Salud – PAIS, y se dictan otras disposiciones”, en el numeral 6.2., del Artículo 6, establece la Ruta Integral de Atención en Salud – RIAS, para población en riesgo o presencia de enfermedades huérfanas, como parte de las Rutas Integrales de Atención en Salud, de Grupo de Riesgo.

La Ruta Integral de Atención para población en riesgo o presencia de Enfermedades Huérfanas-Raras del Hospital Universitario San José es una **herramienta operativa de obligatorio cumplimiento**, que tiene como objetivo brindar las condiciones necesarias, bajo el contexto de enfoques diferenciales en la población del suroccidente colombiano, para asegurar la integralidad en la atención a partir de las acciones de cuidado que se esperan del individuo, de las acciones orientadas a promover el bienestar y el desarrollo de los individuos en los entornos en los cuales se desarrolla, así como las intervenciones para la prevención, diagnóstico, tratamiento, rehabilitación de la discapacidad y paliación (Resolución 3202, 2016) trabajando de manera articulada y consensuada con todos los demás actores del sistema general de seguridad social en salud para generar estrategia y contribuir en el mejoramiento de la calidad de vida de los mismos.

2. OBJETIVOS

2.1 Objetivo General

Brindar una atención integral, humanizada, digna y continua a las personas que presenten sospecha y diagnóstico confirmado de enfermedades huérfanas-raras contribuyendo a su calidad de vida en el marco de las rutas integrales de atención en salud, y el modelo de acción integral territorial MAITE.

2.2 Objetivos Específicos



**HOSPITAL
UNIVERSITARIO
SAN JOSE**
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO
POPAYÁN

MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN RIESGO O PRESENCIA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN JOSÉ	MAN-ACA-09	
	Versión: 01	Página 6 de 38

- Establecer las intervenciones individuales en el Hospital Universitario San José de Popayán para realizar la identificación de los pacientes en riesgo de enfermedades huérfanas-raras, el diagnóstico temprano, atención oportuna y seguimiento efectivo de los pacientes con diagnóstico confirmado de enfermedades huérfanas-raras.
- Reducir las complicaciones evitables y comorbilidades en los pacientes que presenten enfermedades huérfanas-raras contribuyendo al mejoramiento de la calidad de vida y minimizando costos en salud.
- Garantizar una atención integral, con calidad, oportuna, continua y con enfoque diferencial de los pacientes que presenten enfermedades huérfanas-raras.

3. JUSTIFICACIÓN

Las enfermedades huérfanas-raras son enfermedades potencialmente mortales, o debilitantes a largo plazo, de baja prevalencia y alto nivel de complejidad. La mayoría de ellas son enfermedades genéticas; otras son cánceres poco frecuentes, enfermedades autoinmunitarias, malformaciones congénitas, o enfermedades tóxicas e infecciosas, entre otras categorías. (Ministerio de Salud y Protección Social, 2023). La población afectada enfrenta dificultades como la obtención de diagnóstico preciso y oportuno debido a la poca experiencia y conocimiento de los profesionales de salud, además de escasa información en la literatura científica. (Instituto Nacional de Salud, 2019).

La causa exacta de una enfermedad huérfana-rara sigue siendo desconocida. Sin embargo, para una porción significativa de la población el problema se puede originar en mutaciones (cambios) en un gen. Muchas de estas mutaciones genéticas pueden pasar de generación en generación, explicando por qué algunas enfermedades huérfanas son familiares. Es importante saber que la genética es solo un factor. Factores ambientales como la dieta, fumar, o exposición a químicos también juegan un papel en las enfermedades huérfanas. Estos factores pueden causar enfermedades o interactuar con factores genéticos para aumentar la severidad de una enfermedad (Ministerio de Salud y Protección Social, 2023).

La calidad de vida de los pacientes con enfermedades huérfanas-raras suele estar comprometida en muchos casos por pérdida de autonomía al generar discapacidades de orden mental, físico o sensorial, constituyéndose en una carga para la familia y el Estado, en una fuente de discriminación social y una



**HOSPITAL
UNIVERSITARIO
SAN JOSE**
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO
POPAYAN

**MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE
ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN
RIESGO O PRESENCIA DE
ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS
DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN
JOSÉ**

MAN-ACA-09

Versión: 01

Página 7 de 38

razón para modificar el plan de vida (Instituto Nacional de Salud, 2019). El estudio ENSERio (Estudio de necesidades sociosanitarias de afectados por enfermedades raras) realizado en España, realizó una encuesta a pacientes y tutores de menores de edad diagnosticados con una enfermedad rara entre noviembre de 2008 y enero de 2009. Los resultados más sobresalientes estiman que el promedio de tiempo que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas hasta la consecución del diagnóstico es de 5 años, en uno de cada cinco encuestados la demora en el diagnóstico fue de 10 años o más; este retraso tiene diferentes consecuencias: no recibir apoyo ni tratamiento (42,75%) siendo más visible en los pacientes con enfermedades del sistema locomotor, tratamiento inadecuado (27,26%) más evidente en los pacientes con discapacidades psiquiátricas y agravamiento de la enfermedad (27,98%) más común entre los afectados por cuadros de tipo respiratorio (Instituto Nacional de Salud, 2019).

Según la OMS se estima que cerca de 7.000 enfermedades huérfanas-raras afectan al 7 % de la población mundial, aunque las estimaciones varían de acuerdo con las definiciones legales establecidas por cada país (Instituto Nacional de Salud, 2019). De acuerdo con el análisis de la información de Orphanet del año 2018, se estimó que la prevalencia puntual global de enfermedades raras es de 3,5 a 5,9 % de la población, es decir que entre 263 a 446 millones de personas en el mundo viven con una enfermedad rara (Nguengang, y otros, 2020).

La fuente oficial de información de enfermedades huérfanas en el país es el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas, administrado por el Ministerio de Salud y Protección Social, este registro está conformado por información del censo de pacientes con enfermedades huérfanas realizado por la Cuenta de Alto Costo, los reportes de pacientes con hemofilia y otras coagulopatías también a cargo de la Cuenta de Alto Costo y la notificación de pacientes al Sivigila entre otras fuentes de información integradas a SISPRO. (Resolución 946, 2019).

En Colombia el registro nacional del Ministerio de Salud y Protección Social estima que en Colombia 76.826 personas viven con una enfermedad huérfana. Según esta misma base de datos existen 87.803 casos registrados, esto ocurre porque un solo paciente puede tener más de una enfermedad poco frecuente. (Revista Semana, 2023)

Según la Resolución 023 de 2023, se actualiza el listado de las enfermedades huérfanas y raras reconocidas en el territorio nacional, y deroga la Resolución 5265 de 2018.



**HOSPITAL
UNIVERSITARIO
SAN JOSE**
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO
POPAYAN

MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN RIESGO O PRESENCIA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN JOSÉ	MAN-ACA-09	
	Versión: 01	Página 8 de 38

En la versión 4.0 del listado de enfermedades huérfanas y raras (denominada así por el Ministerio de Salud y Protección Social) se cuentan 2.247 patologías; coincidiendo con el proyecto de resolución presentado sobre la materia y añadiendo 49 enfermedades huérfanas a la lista que se manejaba hasta entonces, entre ellas el Síndrome de Wiedemann-Steiner, la Enfermedad de Kawasaki, la mielitis transversa aguda (ATM), el osteosarcoma y la púrpura trombocitopénica trombótica (PTT) (Resolución 023, 2023).

Durante el primer semestre de 2022 se notificaron al Sivigila 6 657 casos de enfermedades huérfanas, se observó un aumento de 10,7 % (641 casos) en comparación con el mismo periodo del 2021 (6 016 casos) y una reducción de 3,4 % (232 casos) en comparación con 2020 año en que se notificó el mayor número de casos durante el primer semestre (6 889 casos). Durante 2022 se han notificado en promedio 277 casos por SE con un mínimo de 139 en la SE 01 y un máximo de 443 en la SE 19. De las 20 enfermedades huérfanas que se diagnosticaron con mayor frecuencia en el primer semestre de 2022, se observó aumento en 19 de ellas en comparación con los casos diagnosticados en el mismo periodo de 2019 a 2021. El reumatismo psoriásico, la Hipertensión arterial pulmonar idiopática y el Síndrome de Guillain-Barre presentaron la mayor variación (Instituto Nacional de Salud, 2022).

Durante el primer semestre de 2022 se notificaron casos de enfermedades huérfanas residentes en 37 departamentos y distritos del país, no se notificaron casos residentes en Vaupés. El 61,2 % (4 075) de las personas que fueron atendidas en el departamento Antioquia, Bogotá y Cali, estas tres ET se caracterizan también por presentar el mayor volumen de notificaciones. El Departamento del Cauca reportó hasta el primer trimestre del 2022, 41 casos (0,6%). Entre de las enfermedades más frecuentes de 2019 a 2022 están: Reumatismo psoriásico, Esclerosis Múltiple, Esclerosis sistémica cutánea limitada, Síndrome de Guillain-Barré, Esclerosis lateral amiotrófica, Drepanocitosis, Displasia broncopulmonar, Enfermedad de Von Willebrand, Enfermedad de Crohn y Déficit congénito del factor VIII (Instituto Nacional de Salud, 2022).

En este escenario, el hospital Universitario San José, a través de la especialidad de Genética Clínica se atienden anualmente en promedio 450 pacientes (años 2015-2021) con sospecha diagnóstica precoz de una enfermedad huérfana. El porcentaje predominante por género es de hombres con respecto a mujeres con pacientes pertenecientes en su mayoría al régimen subsidiado. Se anexa tabla en donde se discriminan entre los años 2015-2021 estos hallazgos (Acosta Aragón, 2021).



**MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE
ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN
RIESGO O PRESENCIA DE
ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS
DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN
JOSÉ**

MAN-ACA-09

Versión: 01

Página 9 de 38

Tabla 1. Número de atenciones de la especialidad de Genética Clínica, Hospital Universitario San José de Popayán E.S.E, durante el periodo 2015-2021.

Fuente: Hospital Universitario San José de Popayán E.S.E, Atenciones anuales especialidad de Genética Clínica, Popayán, 2021.

Tabla 2. Cinco primeros diagnósticos atendidos por parte de la especialidad de Genética Clínica, Hospital Universitario San José de Popayán E.S.E, durante el periodo 2015-2021.

Año	Género H: Hombre M: Mujer %	Mayores o iguales a 18 años	Menores de 18 años	Total personas atendidas	Total atenciones entre enero y diciembre
2015	H 82 (50,6) M 80 (49,3)	H 14 (8,6%) M 24 (14,8%)	H 68 (41,9%) M 56 (34,5%)	162	218
2016	H 54 (39,7) M 82 (60,2)	H 9 (6,6%) M 25 (18,3%)	H 45 (33%) M 57 (41,9%)	136	185
2017	H 79 (47,3) M 88 (52,6)	H 12 (7,1%) M 26 (15,5%)	H 67 (40,1%) M 62 (37,1%)	167	249
2018	H 93 (52,2) M 85 (47,7)	H 22 (12,3%) M 30 (16,8%)	H 71 (39,8%) M 55 (30,8%)	178	236
2019	H 110 (47,2) M 121 (52,7)	H 32 (13,8%) M 57 (24,6%)	H 78 (33,7%) M 64 (27,7%)	231	621
2020	H 67 (50,7) M 66 (49,2)	H 25 (18,8%) M 39 (29,3%)	H 42 (31,5%) M 27 (20,3%)	133	465
2021	H 57 (49,5) M 58 (50,4)	H 19 (16,5%) M 35 (30,4%)	H 38 (33,0%) M 23 (20%)	115	262



**HOSPITAL
UNIVERSITARIO
SAN JOSÉ**
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO
POPAYÁN

MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN RIESGO O PRESENCIA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN JOSÉ

MAN-ACA-09

Versión: 01

Página 10 de 38

Fuente: Hospital Universitario San José de Popayán E.S.E, Atenciones anuales especialidad de Genética Clínica, Popayán, 2021.

Año	Diagnósticos
2015	1. OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA 2. TRASTORNO METABOLICO, NO ESPECIFICADO 3. RETARDO EN DESARROLLO 4. TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE LOS ÁCIDOS GRASOS 5. TRISOMÍA 21, POR FALTA DE DISYUNCION MEIOTICA
2016	1. RETARDO EN DESARROLLO 2. OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA 3. OTRAS MUCOPOLISACARIDOSIS 4. SÍNDROME DE MARFAN 5. Distrofia muscular
2017	1. OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA 2. Distrofia muscular 3. ANOMALIA CROMOSSÓMICA- NO ESPECIFICADA 4. RETARDO EN DESARROLLO 5. OTRAS MUCOPOLISACARIDOSIS
2018	1. RETARDO EN DESARROLLO 2. OTRAS ESFINGOLIPIDOSIS
	3. TRISOMÍA 21- POR FALTA DE DISYUNCION MEIOTICA 4. OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA 5. Distrofia muscular
2019	1. OTRAS ESFINGOLIPIDOSIS 2. RETARDO EN DESARROLLO 3. ANOMALIA CROMOSSÓMICA- NO ESPECIFICADA 4. OTRAS MUCOPOLISACARIDOSIS 5. Distrofia muscular
2020	1. OTRAS ESFINGOLIPIDOSIS 2. EDEMA ANGIOEURÓTICO 3. MUCOPOLISACARIDOSIS NO ESPECIFICADA 4. RETARDO EN DESARROLLO 5. OTRAS ATROFIAS MUSCULARES ESPINALES HEREDITARIAS
2021	1. OTRAS ESFINGOLIPIDOSIS 2. OTRAS MUCOPOLISACARIDOSIS 3. RETARDO EN DESARROLLO 4. ANOMALIA CROMOSSÓMICA- NO ESPECIFICADA 5. EDEMA ANGIOEURÓTICO

El Hospital Universitario San José de Popayán, que presta servicios de alta complejidad, busca brindar una mejor gestión de los servicios de promoción, prevención, atención, intervención y rehabilitación, para que actúe de manera más oportuna y consciente con los pacientes en riesgo o presencia de enfermedades huérfanas-raras para responder a sus necesidades, bajo un



**HOSPITAL
UNIVERSITARIO
SAN JOSÉ**
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO
POPAYÁN

MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN RIESGO O PRESENCIA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN JOSÉ	MAN-ACA-09	
	Versión: 01	Página 11 de 38

contexto social afectado por diversos determinantes que predisponen, generan y mantienen condiciones y estilos de vida que pueden resultar en dificultades para brindar una respuesta integral al cuidado de la salud de estos pacientes. La verdadera atención integral vincula al paciente como centro del sistema en condiciones de accesibilidad, oportunidad, continuidad e integralidad y con el fin garantizar estas condiciones la ruta integral de atención en salud para población en riesgo o presencia de enfermedades huérfanas-raras del Hospital Universitario San José busca brindar una atención integral, segura, humanizada, con enfoque diferencial y de calidad bajo las condiciones de accesibilidad, oportunidad, continuidad e integralidad, en el marco de la Política de atención integral en salud (PAIS) y la aplicación del Modelo de acción integral territorial (MAITE), para el fortalecimiento de buenas prácticas que redunden en una mejor salud de esta población sujeto por medio de su talento humano comprometido.

4. ÁREA DE APLICACIÓN

Este manual se aplicará en las unidades que involucre la ruta integral de atención para población en riesgo o presencia de enfermedades huérfanas-raras del Hospital Universitario San José de Popayán ESE, las cuales incluyen los servicios de urgencias, consulta externa, en especial el centro de atención de anomalías congénitas y enfermedades raras CACER, salas de internación, procesos transversales y de apoyo.

5. RESPONSABLES

Los responsables de brindar los medios adecuados para la implementación y seguimiento de la ruta integral de atención para población en riesgo o presencia de enfermedades huérfanas-raras, dentro de la Institución son los siguientes:

- La Junta Directiva de la institución.
- La Gerencia
- La subgerencia científica
- La subgerencia administrativa
- Oficina Aseguramiento de la calidad
- Oficina Asesora de Planeación
- Oficina Jurídica
- Oficina de Gestión financiera
- Oficina de Talento Humano



HOSPITAL
UNIVERSITARIO
SAN JOSÉ
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO
POPAYÁN

MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN RIESGO O PRESENCIA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN JOSÉ	MAN-ACA-09	
	Versión: 01	Página 12 de 38

- Oficina de Sistema de Información y Atención al Usuario
- Coordinación de enfermería.
- Coordinadores asistenciales.
- Talento humano (tanto para personal asistencial como administrativos).

6. MARCO NORMATIVO

- **Ley 1392 de 2010:** por la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección por parte del Estado colombiano a esta población.
- **Ley 1438 de 2011:** Por medio de la cual se reforma el sistema general de Seguridad Social en Salud. Artículo 140. Modifica el artículo 2 de la ley 1392 de 2010: “Denominación de las enfermedades huérfanas”
- **Decreto 1954 de 2012:** por el cual se dictan disposiciones para implementar el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas.
- **Resolución 3681 de 2013:** por el cual se establecen los contenidos y requerimientos técnicos a reportar, a la Cuenta de Alto Costo, para la elaboración del censo de pacientes con enfermedades huérfanas.
- **Ley 1751 de 2015:** Ley estatutaria del derecho fundamental a la salud.
- **Circular Externa 0049 de 2015 del INS:** por el cual se establecen los lineamientos para iniciar la vigilancia en salud pública de Enfermedades Huérfanas-Raras en Colombia a través del SIVIGILA.
- **Resolución 2048 de 2015:** por el cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se define el número con el cual se identifica cada una de ellas en el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas.
- **Resolución 123 de 2015:** por el cual se establece el reporte de información de pacientes diagnosticados con hemofilia y otras coagulopatías asociadas a déficit de factores de la coagulación a la Cuenta de Alto Costo.
- **Resolución 0429 de 2016:** Adopta la Política de Atención Integral en Salud (PAIS), el Modelo Integral de Atención en Salud (MIAS) y las Rutas Integrales de Atención en Salud (RIAS), uno de los componentes del MIAS.
- **Resolución 3202 de 2016:** Adopta el manual metodológico para la elaboración e implementación de las RIAS.



HOSPITAL
UNIVERSITARIO
SAN JOSE
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO
POPAYAN

MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN RIESGO O PRESENCIA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN JOSÉ	MAN-ACA-09	
	Versión: 01	Página 13 de 38

- **Decreto 780 de 2016:** Decreto Único reglamentario del sector salud y protección social. Ministerio de Salud y Protección Social.
- **Circular Externa 011 de 2016:** Supersalud. Instrucciones para la atención de enfermedades huérfanas.
- **Resolución 3280 de 2018:** Adopta los lineamientos técnicos y operativos de la RIAS para la promoción y mantenimiento de la Salud y la RIAS para la población Materno Perinatal y se establecen las directrices para su operación. La cual deroga las resoluciones 412 de 2000, 769 de 2008 y 1973 de 2008 y modifica el anexo técnico de la Resolución 518 de 2015.
- **Resolución 651 de 2018:** por el cual se establece las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas.
- **Resolución 5265 de 2018:** actualiza listado de enfermedades huérfanas
- **Resolución 946 de 2019:** por el cual se establece la obligatoriedad cuando se diagnostique una enfermedad huérfana, del reporte de pacientes en el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas y la notificación al Sistema de Vigilancia en Salud Pública –SIVIGILA.
- **Resolución 2626 de 2019:** Por la cual se modifica la política de atención integral en salud PAIS y se adopta el modelo de acción integral territorial en salud MAITE.
- **Resolución 0489 de 2019:** modifica la resolución 0429 de 2016, el cual adoptó la Política de Atención Integral en Salud PAIS y dispuso un modelo operacional para su implementación.
- **Resolución 276 de 2019:** por la cual se modifica la Resolución 3280 de 2018.
- **Resolución 3100 de 2019:** por la cual se definen los procedimientos y condiciones de inscripción de los prestadores de servicios de salud y de habilitación de los servicios de salud y se adopta el Manual de Inscripción de Prestadores y Habilitación de Servicios de Salud.
- **Ley 1980 2019:** tamizaje neonatal – incluye enfermedades huérfanas.
- **Resolución 202 de 2021:** sobre la obligatoriedad de reportar las actividades de Protección Específica y Detección Temprana incluidas en las Rutas Integrales de Atención en salud.
- **Resolución 1871 de 2021:** por el cual se reglamenta la mesa nacional de enfermedades huérfanas/raras.



HOSPITAL
UNIVERSITARIO
SAN JOSÉ
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO
POPAYÁN

MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN RIESGO O PRESENCIA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN JOSÉ	MAN-ACA-09	
	Versión: 01	Página 14 de 38

- **Resolución 1035 de 2022:** Plan Decenal de Salud Pública 2022-2031. “tiene como eje central la visión de la Salud Pública planteada para Colombia a 2031”. Ministerio de Salud y Protección Social – documento plan decenal salud pública 2022-2031.
- **Resolución 023 de 2023:** por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas – raras.

7. ALCANCE

- **Desde:** La primera vez que, las personas con riesgo o presencia de enfermedades huérfanas-raras, entren en contacto con la Institución.
- **Hasta:** La medición de la adherencia a la ruta y los resultados en salud alcanzados.

8. DEFINICIONES

- **Enfermedad Huérfana-Rara:** son enfermedades potencialmente mortales, o debilitantes a largo plazo, de baja prevalencia y alto nivel de complejidad que amenaza la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas, estas incluyen a las denominadas Enfermedades Huérfanas, enfermedades ultra Raras y enfermedades olvidadas. (Minsalud, 2021)
- **Enfermedad ultra huérfana:** Corresponde a condiciones extremadamente raras y se sugiere una prevalencia de 0,1-9 por 100 mil. (Minsalud, 2021)
- **Enfermedad olvidada:** son un conjunto de enfermedades infecciosas, muchas de ellas parasitarias, que afectan principalmente a las poblaciones más pobres y con un limitado acceso a los servicios de salud; especialmente aquellos que viven en áreas rurales remotas y en barrios marginales. (Minsalud, 2021)
- **Enfermedades autoinmunes:** se caracterizan por un error en el sistema inmunitario que reacciona contra las propias células del organismo ocasionando alteraciones en el órgano blanco. (Palmezano-Díaz, 2018).
- **Enfermedades congénitas:** es aquella que se manifiesta desde antes del nacimiento, ya sea producida por un trastorno ocurrido durante el



HOSPITAL
UNIVERSITARIO
SAN JOSE
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO
POPAYAN

MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN RIESGO O PRESENCIA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN JOSÉ	MAN-ACA-09	
	Versión: 01	Página 15 de 38

desarrollo embrionario, o como consecuencia de un defecto hereditario (Fundación Caser, 2021).

- **Enfermedades monogénicas:** son enfermedades hereditarias causadas por la mutación o alteración en la secuencia de ADN de un solo gen. También se llaman enfermedades hereditarias mendelianas, por transmitirse a la descendencia según las leyes de Mendel (“Enfermedad hereditaria,” 2019).
- **Fenotipo:** se denomina fenotipo a la expresión del genotipo en función de un determinado ambiente. Los rasgos fenotípicos son las características tanto físicas como conductuales (“Fenotipo,” 2019).
- **Anomalía congénita:** son alteraciones anatómicas que ocurren en la etapa intrauterina y que pueden ser alteraciones de órganos, extremidades o sistemas, debido a factores medioambientales, genéticos, deficiencias en la captación de nutrientes, o bien consumo de sustancias nocivas (“Malformación congénita,” 2018).
- **Salud:** “La salud es un estado de completo bienestar físico, mental y social, y no solamente la ausencia de afecciones o enfermedades”. (OMS, 1946, pág. 100).
- **Promoción de la salud:** es el proceso que proporciona a las personas y las comunidades los medios necesarios para ejercer un mayor control sobre su propia salud y así poder mejorarla. La estrategia propone la creación de ambientes y entornos saludables, facilita la participación social construyendo ciudadanía y estableciendo estilos de vida saludables. (OPS, 2006, pág. 24).
- **Prevención de la enfermedad:** estrategias tendientes a reducir los factores de riesgo de enfermedades específicas, o bien reforzar factores personales que disminuyan la susceptibilidad a la enfermedad. (UDEM, 2012, pág. 01).
- **Seguridad del paciente:** es el conjunto de elementos estructurales, procesos, instrumentos y metodologías basadas en evidencias científicamente probadas que propenden por minimizar el riesgo de sufrir un evento adverso en el proceso de atención de salud o de mitigar sus consecuencias. (MINSALUD, 2010).



HOSPITAL
UNIVERSITARIO
SAN JOSE
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO
POPAYAN

MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN RIESGO O PRESENCIA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN JOSÉ	MAN-ACA-09	
	Versión: 01	Página 16 de 38

- **Protección específica:** es el conjunto de actividades, procedimientos e intervenciones tendientes a garantizar la protección de los afiliados frente a un riesgo específico, con el fin de evitar la presencia de la enfermedad. (RES 412, 2000, pág. 5).
- **Detección temprana:** es el conjunto de actividades, procedimientos e intervenciones que permiten identificar en forma oportuna y efectiva la enfermedad, facilitan su diagnóstico precoz, el tratamiento oportuno, la reducción de su duración y el daño causado, evitando secuelas, incapacidad y muerte. (RES 412, 2000, pág. 5).
- **Riesgo en salud:** el riesgo es la probabilidad de ocurrencia de un evento no deseado, evitable y negativo para la salud del individuo, que puede ser también el empeoramiento de una condición previa o la necesidad de requerir más consumo de bienes y servicios que hubiera podido evitarse (Alcaldía Mayor de Bogotá DC, 2022, pág. 7).
- **Consentimiento informado:** Proceso en el que se proporciona a los pacientes información importante, como los riesgos y beneficios posibles de un procedimiento o tratamiento médico, una prueba genética o un ensayo clínico. Esto se hace para ayudar a los pacientes a decidir si se quieren someter a tratamientos o pruebas. (INC, 2019, pág. 1).
- **Ruta integral de atención en salud:** es una herramienta que define a los agentes del Sistema de Salud (territorio, asegurador, prestador) y de otros sectores, las condiciones necesarias para asegurar la integralidad en la atención a partir de las acciones de cuidado que se esperan del individuo, las acciones orientadas a promover el bienestar y el desarrollo de los individuos en los entornos en los cuales se desarrolla, así como las intervenciones para la prevención, diagnóstico, tratamiento, rehabilitación de la discapacidad y paliación. Actualmente las RIAS están constituidas por tres tramos: RIA para la promoción y mantenimiento de la salud, RIAS para grupos de riesgo y RIA específica para eventos.
- **Ruta integral de atención para la promoción y mantenimiento de la salud** en el curso de vida de carácter individual y colectivo, dirigidas a promover la salud, prevenir el riesgo, prevenir la enfermedad y generar cultura del cuidado de la salud en las personas, familias y comunidades; incluye como atenciones obligatorias para toda la población colombiana: la valoración integral del estado de salud, la detección temprana de



HOSPITAL
UNIVERSITARIO
SAN JOSE
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO
POPAYAN

MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN RIESGO O PRESENCIA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN JOSÉ	MAN-ACA-09	
	Versión: 01	Página 17 de 38

alteraciones, la protección específica y la educación para la salud, que contiene el cuidado a los cuidadores.

- **Rutas integrales de atención para grupos de riesgo**, intervenciones individuales y colectivas dirigidas a la identificación oportuna de factores de riesgo y su intervención, ya sea para evitar la aparición de una condición específica en salud o para realizar un diagnóstico y una derivación oportuna para el tratamiento.
- **Rutas integrales de atención específica para eventos**, intervenciones individuales y colectivas dirigidas principalmente a eventos o condiciones específicas de salud priorizadas. (Ministerio de Salud y Protección Social, 2016, julio 25)
- **Modelo de atención integral territorial**: el Modelo de Acción Integral Territorial (MAITE), es el nuevo marco operacional de la Política de Atención Integral en Salud (PAIS), y constituye el instrumento de gestión para mejorar las condiciones de salud de la población a través de acciones coordinadas entre los agentes del sistema de salud, agentes de otros sistemas y las comunidades. (Res 2626, 2019, p3)
- **Centros de Excelencia**: Son instituciones prestadoras de servicios de salud, que cuentan con un programa de salud, cuya oferta de valor se sustenta en resultados clínicos y niveles de seguridad del paciente comparables con los mejores referentes, con unos volúmenes y unas frecuencias de atención mínimos, predeterminados, logrando con ello avanzar rápidamente en la curva de aprendizaje para lograr excelentes resultados, que incluyen bajo índice de complicaciones y altas tasas de eficiencia, costos altamente competitivos en el manejo de una enfermedad o condición de salud específica.

9. CRITERIOS POBLACIONALES Y ENFOQUE DIFERENCIAL

En el hospital Universitario San José de Popayán E.S.E., progresivamente está implementando el enfoque diferencial en la atención médica y servicios de salud los cuales se adaptan a las necesidades específicas de cada paciente, teniendo en cuenta sus características individuales, condiciones médicas, historias clínicas, preferencias culturales y otros factores relevantes progresivamente garantizando una atención prioritaria, ya que las personas con enfermedades huérfanas-raras son personas que requieren atención



HOSPITAL
UNIVERSITARIO
SAN JOSÉ
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO
POPOPAYAN

MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN RIESGO O PRESENCIA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN JOSÉ	MAN-ACA-09	
	Versión: 01	Página 18 de 38

prioritaria con el apoyo del Estado y por supuesto, de las instituciones y múltiples entidades con un enfoque de solidaridad dirigido a la conversación de la identidad colectiva distintiva. Por lo cual se tiene establecido:

- **No discriminación:** Todos los pacientes deben recibir atención sin importar su raza, género, orientación sexual, religión, discapacidad o cualquier otra característica personal.
- **Evaluación individualizada:** Cada paciente debe ser evaluado individualmente para determinar sus necesidades de atención médica y tratamiento. Esto implica tener en cuenta la historia clínica, los antecedentes médicos y las preferencias del paciente.
- **Atención culturalmente sensible:** Los profesionales deben ser sensibles a las diferencias culturales y brindar atención que respete las creencias y prácticas culturales de los pacientes. Esto puede incluir servicios de interpretación y respeto a las costumbres religiosas.
- **Atención a personas con discapacidad:** Progresivamente el hospital se adecua para brindar atención a personas con discapacidad, incluyendo acceso físico adecuado, personal capacitado y equipos adaptados según sea necesario.
- **Atención a grupos vulnerables:** Niños, personas mayores, mujeres embarazadas, personas con enfermedades crónicas o enfermedades mentales. Se cuenta con servicios y protocolos adaptados a las necesidades de estos grupos.
- **Inclusión de la perspectiva de género:** Se considera la perspectiva de género en la atención médica y tratar las necesidades de hombres y mujeres de manera equitativa.
- **Accesibilidad y comunicación:** Se garantiza que las instalaciones sean accesibles para personas con movilidad reducida y proporcionar información y comunicación de manera comprensible para todos los pacientes, incluso aquellos con discapacidades sensoriales.
- **Participación del paciente:** Los pacientes deben participar en la toma de decisiones sobre su atención médica siempre que sea posible y recibir información clara sobre su diagnóstico y opciones de tratamiento.



**HOSPITAL
UNIVERSITARIO
SAN JOSÉ**
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO
POPAYÁN

**MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE
ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN
RIESGO O PRESENCIA DE
ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS
DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN
JOSÉ**

MAN-ACA-09

Versión: 01

Página 19 de 38

- **Cumplimiento de normativas y regulaciones:** cumpliendo con las leyes y regulaciones relacionadas con la atención médica y los derechos de los pacientes, incluyendo las relacionadas con la privacidad y la confidencialidad de la información médica.

10. RUTA INTEGRAL DE ATENCIÓN.

El hospital Universitario San José de Popayán E.S.E., cuenta con la ruta integral de atención para población en riesgo o presencia de enfermedades huérfanas-raras la cual reconoce la necesidad de impactar a la población, mediante acciones de salud pública que permitan una atención en salud integral, integrada, continua y humanizada, bajo el enfoque de la garantía del derecho a la salud de los pacientes con riesgo o presencia de enfermedades huérfanas-raras. Se debe tener presente que este grupo de riesgo agrupa 7000 patologías, las cuales presentan manifestaciones clínicas diversas (inclusive una patología puede presentar variaciones, en cada paciente requiriendo manejos específicos) y son de alta complejidad en su diagnóstico, tratamiento, rehabilitación y paliación.

10.1 Gestión de la Ruta Integral de Atención para población en riesgo o presencia de Enfermedades Raras:

Para la gestión de la ruta integral de atención para población en riesgo o presencia de enfermedades huérfanas-raras, se debe tener en cuenta las cinco (5) líneas estratégicas planteadas en el Plan Nacional de Gestión para las Enfermedades Huérfanas/Raras (Vr. 2, abril 2024) que permitirán cumplir los objetivos trazados para la prevención y detección temprana de estas enfermedades, mejorando la oportunidad en el diagnóstico y en la atención especializada multidisciplinaria, que abarque no solo aspectos de salud, sino aspectos psicosociales que puedan ser intervenidos y permitan mejorar la calidad de vida de las personas afectadas y sus familias:

Tabla 3. Relación de Líneas Estratégicas

N°	Nombre de la línea estratégica	Tema que aborda
Línea 1	Fortalecimiento de la Gestión Integral del Riesgo en Salud	Prevención y detección precoz



**MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE
ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN
RIESGO O PRESENCIA DE
ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS
DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN
JOSÉ**

MAN-ACA-09

Versión: 01

Página 20 de 38

Línea 2	Organización de la atención integral en todos los grados de complejidad incluyendo los Centros de Referencia	Centros de Referencia Tratamiento integral
Línea 3	La inclusión y la participación social para potenciar la calidad de vida	*Personas familias y red de apoyo social hacia un trabajo y articulación intersectorial
Línea 4	Desarrollo del conocimiento y la información para la toma de decisiones.	*Registro Nacional de personas con EHR *Listado de EHR *Gestión del conocimiento y análisis de la información
Línea 5	Financiación de las EHR, manteniendo la sostenibilidad financiera del SGSSS	Alternativas de financiamiento

Fuente: Plan Nacional de Gestión para las Enfermedades Huérfanas/Raras (Vr. 2, abril 2024)

Línea 1. Fortalecimiento de la Gestión Integral del Riesgo en Salud
Mediante el fortalecimiento de la gestión integral del riesgo en salud, se busca implementar acciones orientadas a lograr un mejor nivel de salud de la población, una mejor experiencia de los usuarios durante el proceso de atención y unos costos acordes con los resultados obtenidos (MSPS – Política de Atención Integral) (28), esto a partir de la articulación e interacción de los agentes del 52 sistema de salud y otros sectores para identificar, evaluar, medir, intervenir (desde la prevención hasta la paliación) y llevar a cabo el seguimiento y monitoreo de los riesgos para la salud de las personas afectadas, sus familias y la comunidad. Para iniciar el abordaje de la gestión de riesgo se ha contemplado en primera instancia, la prevención y la detección precoz de las EHR.

- **Meta I:** A 2031 el 100% de los departamentos y distritos incluirán en su Plan Territorial de Salud, dentro de las acciones para enfermedades crónicas no transmisibles, actividades para informar y comunicar a la población general, sobre las EHR.
- **Meta II:** A 2031 las IPS de baja, mediana y alta complejidad deberán contar con un Plan de desarrollo de capacidades continuo en las EHR para el THS, que incluye el recurso humano de los equipos multidisciplinarios definidos en la estrategia de APS.



**HOSPITAL
UNIVERSITARIO
SAN JOSE**
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO
POPAYAN

MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN RIESGO O PRESENCIA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN JOSÉ	MAN-ACA-09	
	Versión: 01	Página 21 de 38

- **Meta III:** A 2031 se habrá implementado la asesoría genética a los pacientes y familias con diagnóstico de EHR.
- **Meta IV:** A 2024 se iniciará el tamizaje neonatal, progresivo para las Enfermedades Huérfanas/Raras priorizadas de acuerdo con la Ley 1980 de 2019 y que incluye el tamizaje neonatal básico y ampliado.
- **Meta V:** A 2031 el 100% de los laboratorios de salud pública departamentales y distritales serán capacitados para prestar asistencia técnica en la inscripción del RELAB a los laboratorios clínicos que realicen pruebas de diagnóstico de enfermedades huérfanas/raras.

Línea 2. Organización de la atención integral, en el marco de la atención primaria en salud en todo el continuo de la atención, Esta línea se enfoca en generar acciones de obligatorio cumplimiento para la conformación de los prestadores y redes de servicios de salud, coordinados entre los diferentes niveles asistenciales y modalidades de atención; es decir desde los puntos de entrada en la baja complejidad hasta los servicios especializados o alta complejidad. Todo esto, con la finalidad de brindar una atención integral y continuada para las personas con Enfermedades Huérfanas/Raras y mejorar la oportunidad de su tratamiento.

- **Meta I:** A 2026 se incrementarán de manera progresiva los centros de referencia y sus redes integrales de atención y servicios para la atención de una o varias EHR, en las diferentes regiones del país.
- **Meta II:** A 2031 se contará con políticas públicas encaminadas a la garantía del acceso a tecnologías en salud para el diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de pacientes con EHR
- **Meta III:** Para el 2025 el país contará con una norma actualizada para la autorización de comercialización de medicamentos en el país que permita la evaluación y acceso de nuevos medicamentos de forma efectiva y eficiente.

Línea 3. La inclusión y la participación social para potenciar la calidad de vida. Esta línea se enfoca en complementar la atención sanitaria con las oportunidades sociales que ofrecen los sectores según competencias, con el fin de apoyar procesos de inclusión social que contribuyan a mejorar las



**HOSPITAL
UNIVERSITARIO
SAN JOSE**
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO
POPOPAYAN

**MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE
ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN
RIESGO O PRESENCIA DE
ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS
DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN
JOSÉ**

MAN-ACA-09

Versión: 01

Página 22 de 38

condiciones económicas, laborales, educativas y técnicas, tanto de las personas afectadas de Enfermedades Huérfanas/Raras como la de sus cuidadores y familias para mejorar su calidad de vida. De otro lado, promueve la participación social en salud para incidir en la toma de decisiones de política pública y garantizar el derecho a la salud.

- **Meta I:** A 2024 se habrán implementado mesas territoriales como instancia de participación social.
- **Meta II:** A partir del 2024 se intensificará el acceso a la Certificación de Discapacidad y registro según lo dispuesto en la Resolución 1239 de 2022.
- **Meta III:** A 2024 se posicionará las EHR como tema de interés en la Comisión Intersectorial de Salud Pública para discutir y promover acciones en torno al apoyo a las personas con EHR y sus familias.

Línea 4. Desarrollo del conocimiento y la información para la toma de decisiones. Con esta línea se persigue mejorar el reporte, análisis y divulgación de la información de las EHR a través del uso de plataformas tecnológicas, evidencia científica y gestión de la calidad de la información; elementos que deben estar adaptados a las necesidades del sistema de salud de los profesionales, de las personas afectadas, familias y cuidadores, para gestionar el conocimiento y guiar así la toma de decisiones de política pública y la apropiación de recursos para la atención de las personas con EHR.

- **Meta I:** Cada 2 años se contará con el listado oficial de EHR, actualizado de forma integral y sistemática, basado en evidencia científica, y con participación ciudadana.
- **Meta II:** A 2025 se incrementará la calidad y oportunidad del registro de las personas con EHR en el País.
- **Meta III:** A partir del 2024 se fomentará el desarrollo de investigación y transferencia de conocimiento de la información en salud en EHR para guiar la toma de decisiones de política pública para la atención de las personas con EHR.
- **Meta IV:** A partir del 2025 se contará con la visualización de la información de los registros administrativos y de indicadores en EHR



**HOSPITAL
UNIVERSITARIO
SAN JOSÉ**
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO
POPAYÁN

MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN RIESGO O PRESENCIA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN JOSÉ	MAN-ACA-09	
	Versión: 01	Página 23 de 38

- **Meta V:** A partir de 2024 se fortalecerá una línea de investigación relacionada con EHR con el apoyo de Min Ciencias. (Decreto 1437 de 2014)

Línea 5. Financiando las Enfermedades Huérfanas-Raras manteniendo la sostenibilidad financiera del SGSSS. Esta línea se enfoca en poder entender las diversas necesidades que tienen los pacientes con EHR y ofrecer un análisis juicioso y responsable sobre la forma de financiar el costo de la atención y de las diferentes tecnologías en salud, para el tratamiento de las EHR, manteniendo una sostenibilidad financiera.

- **Meta I:** A 2031 se contará con mecanismos de financiación sostenibles para EHR.

Adicional a los lineamientos, el Hospital Universitario San José E.S.E debe velar por la organización de la operación y funcionamiento que asegure la prestación del conjunto de procedimientos para:

- Establecer un diagnóstico oportuno.
- Identificar los factores pronósticos que se asocian con afección a órgano blanco y supervivencia.
- Proporcionar recomendaciones razonadas sobre el uso eficiente de los estudios de laboratorio para el diagnóstico y seguimiento adecuado.
- Proporcionar recomendaciones sustentadas para la selección de las intervenciones terapéuticas que han demostrado mayor eficacia, seguridad y efectividad.
- Proporcionar las recomendaciones para el manejo multi e interdisciplinario de estas patologías (Acosta Aragón, 2021)
- Realizar la demanda inducida para garantizar el acceso a los procedimientos individuales contemplados en otros niveles de complejidad.
- Fortalecer las capacidades del talento humano (técnicas, funcionales y actitudinales) requeridas para la prestación de los procedimientos contemplados en la ruta integral de atención para población en riesgo o presencia de enfermedades huérfanas-raras con énfasis en: derechos



**HOSPITAL
UNIVERSITARIO
SAN JOSÉ**
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO
POPAYÁN

**MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE
ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN
RIESGO O PRESENCIA DE
ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS
DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN
JOSÉ**

MAN-ACA-09

Versión: 01

Página 24 de 38

humanos, sexuales y reproductivos; enfoque diferencial; aspectos técnicos presentados en el presente documento relacionados con los contenidos y características de la atención.

- Promoción de la participación de los pacientes con enfermedades huérfanas-raras y sus familias en los procesos de planificación, seguimiento y evaluación de los servicios y en las decisiones relacionadas con el cuidado de su salud y con apoyo de las Fundaciones de pacientes.

10.2 Ingreso a la ruta integral de atención para población en riesgo o presencia de enfermedades huérfanas-raras:

El paciente que presente riesgo o presencia de enfermedades huérfanas-raras puede ser detectado por diferentes actores:

- **Detección por parte de las Entidades territoriales de la salud:** Cuando esté reportado en SIVIGILA.
- **Diagnóstico extrainstitucional:** El paciente podrá llegar con el diagnóstico confirmado de enfermedad huérfana-rara realizado en otra institución del mismo nivel de complejidad, a través de una póliza privada o institución por fuera del país.
- **Viene redirigido de la Ruta de Promoción y Mantenimiento de la salud** Durante la valoración integral de la ruta de promoción y mantenimiento en los diferentes momentos del curso de vida se identifica el paciente con riesgo de presentar una enfermedad huérfana-rara o con diagnóstico confirmado y se dirige a la ruta por grupo de riesgo específico manejada por el Hospital Universitario San José.
- **Por consulta a los servicios del Hospital Universitario San José:** Paciente que asiste por urgencias o consulta externa con algún síntoma que genere sospecha de enfermedad huérfana-rara o con complicaciones de una enfermedad huérfana-rara confirmada. Si en la evaluación se sospecha de una enfermedad se iniciará su proceso de impresión diagnóstica.
- **Identificación en los diferentes servicios de internación:** Paciente que se encuentra hospitalizado en el Hospital Universitario San José E.S.E al cual se le sospecha una enfermedad huérfana-Rara.



HOSPITAL
UNIVERSITARIO
SAN JOSE
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO
POPAYAN

MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN RIESGO O PRESENCIA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN JOSÉ	MAN-ACA-09	
	Versión: 01	Página 25 de 38

10.2.1 Paciente con alta sospecha de enfermedad huérfana-rara

Cuando el paciente tiene una alta sospecha de enfermedad huérfana-rara, se inicia el proceso hacia el diagnóstico, por medio de impresiones y ayudas diagnósticas necesarias de acuerdo a la sintomatología del paciente, a la patología sospechosa y se realizan pruebas confirmatorias.

La impresión diagnóstica, no tiene por objetivo determinar el diagnóstico concreto y definitivo, sino que es un medio para encauzar las pruebas diagnósticas posteriores a realizar por los médicos especialistas, con el fin de determinar un diagnóstico definitivo. Para ello es necesario las **ayudas diagnósticas de acuerdo a la impresión del profesional**, aquellos estudios complementarios de la evaluación clínica de un paciente, los cuales permiten al médico tratante confirmar un diagnóstico y realizar seguimiento, con el fin de dar un plan terapéutico.

Si las pruebas **son confirmatorias** el paciente es oficialmente diagnosticado con una enfermedad rara e **ingresa a la ruta**.

Si las ayudas diagnósticas realizadas **descartan la enfermedad huérfana-rara**, se direcciona al paciente a la ruta de promoción y mantenimiento de la salud y/o a rutas de riesgo específico para búsqueda de diagnóstico diferenciales.

10.2.2 Paciente con diagnóstico confirmado de enfermedad huérfana-rara

Cuando el paciente tiene el diagnóstico confirmado de enfermedad huérfana-rara se procede a la notificación a SIVIGILA evento huérfanas- raras Código 342 cuya información posteriormente se remitirá al Ministerio de Salud y Protección social para el registro Nacional de enfermedades huérfanas, institucionalmente hace el proceso de Epidemiología y estadística, adicionalmente se ingresa el al usuario a la cohorte de enfermedades huérfanas-raras para su respectiva caracterización poblacional y para marcación como población especial en el sistema de información.



**HOSPITAL
UNIVERSITARIO
SAN JOSÉ**
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO
POPOPAYAN

MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN RIESGO O PRESENCIA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN JOSÉ	MAN-ACA-09	
	Versión: 01	Página 26 de 38

10.3 Atención en la ruta integral de atención para población en riesgo o presencia de enfermedades huérfanas-raras:

Cuando el paciente ingresa a la ruta integral de atención se realiza una consulta integral con un grupo de profesionales de acuerdo a la patología, al ciclo de vida y a la necesidad del paciente quienes realizarán la evaluación y definirán el plan terapéutico de cuidado integral y seguimiento de acuerdo a la enfermedad diagnosticada.

Los objetivos de la atención integral de los pacientes con enfermedades huérfanas-raras son los siguientes:

- Mejorar la salud de los pacientes, restablecer su funcionalidad y prevenir las incapacidades.
- Mejorar la calidad de vida de los pacientes y la de sus familias
- Disminuir en los pacientes los efectos negativos de su patología o los efectos secundarios de su tratamiento.
- Brindar educación al paciente y su familia para que mejore sus hábitos y cuidados de su salud

10.3.1 Valoración Integral

Todo el grupo de la ruta integral deberá realizar la siguiente valoración integral:

- Valorar y hacer seguimiento de la salud y desarrollo integral y multidimensional (físico, cognitivo, social) de las personas por curso de vida
- Identificar tempranamente la exposición a factores de riesgo con el fin de prevenirlos o derivarlos para su manejo oportuno.
- Detectar de forma temprana alteraciones que afecten negativamente la salud y el proceso de crecimiento y desarrollo dependiendo del curso de vida, con el fin de referirse para su manejo oportuno.
- Potenciar capacidades, habilidades y prácticas para promover el cuidado de la salud y fortalecer el desarrollo de los niños y adolescentes (as) mediante la información en salud con padres o cuidadores
- Identificar y potenciar capacidades, habilidades y prácticas para promover el cuidado de la salud y fortalecer el desarrollo de los jóvenes, adultos y adultos mayores
- Construir concertadamente con el usuario el plan de cuidado primario.



**HOSPITAL
UNIVERSITARIO
SAN JOSE**
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO
POPAYAN

MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN RIESGO O PRESENCIA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN JOSÉ	MAN-ACA-09	
	Versión: 01	Página 27 de 38

10.3.2 Atenciones a realizar

Las atenciones que podría recibir el paciente de acuerdo a su patología y curso de vida son los siguientes:

- Consulta de primera vez y de control por medicina especializada – genética.
- Estudio genético, cariotipo, estudio molecular de enfermedades, pruebas bioquímicas.
- Consulta por medicina general, trabajo social, enfermería, nutrición, psicología.
- Consulta de primera vez o de control por terapia física, fonoaudiología, terapia ocupacional, terapia respiratoria de acuerdo a la necesidad del paciente
- Consulta de primera vez o de control por medicina especializada de acuerdo a la necesidad del paciente (gineco-obstetricia, pediatría-neonatología, neumología, nefrología, cardiología, medicina interna, psiquiatría, oncología-hematología, neurología, dolor y cuidados paliativos)
- Seguimiento farmacoterapéutico
- Pruebas de apoyo diagnóstico para enfermedades raras según sistema de origen

10.3.3 Atenciones por profesional de la salud

Los aspectos que se deben tener en cuenta al momento de realizar las intervenciones son las siguientes:

Profesional de Medicina/ Medicina especializada

- Valoración integral de acuerdo a la patología, la cual permite acreditar el diagnóstico.
- Valorar el estado nutricional y realizar seguimiento a los parámetros antropométricos.
- Valorar las prácticas alimentarias.
- Valorar las estructuras dentomaxilofaciales y su funcionalidad.
- Valorar la salud auditiva y comunicativa
- Valorar la salud visual.



HOSPITAL
UNIVERSITARIO
SAN JOSE
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO
POPAYAN

MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN RIESGO O PRESENCIA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN JOSÉ	MAN-ACA-09	
	Versión: 01	Página 28 de 38

- Valorar la salud sexual (funcionalidad sexual y ejercicio de los derechos sexuales y derechos reproductivos).
- Valorar la función mental, emocional y social.
- Valorar los sucesos vitales y su influencia en la salud.
- Valorar el estado de salud en relación con el trabajo.
- Valorar la dinámica familiar.
- Valorar el contexto social y las redes de apoyo social y comunitario.
- Verificar esquema de vacunación.
- Brindar información en salud.
- Adicionalmente se debe valorar lo establecido en cursos de vida de la primera infancia e infancia de acuerdo a la necesidad del paciente
- **Anamnesis:** Debe realizarse una anamnesis completa que incluya indagación de antecedentes y revisión por sistemas. Se recomienda hacer énfasis en: antecedentes familiares, antecedentes personales, Indagar sobre presencia de factores de riesgo, sobre prácticas y hábitos saludables. Indagar sobre consumo y hábitos alimentarios a partir de la regularidad en el patrón de comidas, el tipo de alimentos consumidos, conocer la actividad laboral o económica actual y previa, indagar sobre el ejercicio de los derechos sexuales y reproductivos y la vivencia de la sexualidad en sus diferentes componentes (reproductivo, afectivo, erótico y comunicativo- relacional) Según el curso de vida, valorar la salud mental, Identificar riesgos psicosociales para violencias; exposición a violencias,
- **Examen físico:** Mediante todas las técnicas semiológicas, se indica realizar un examen físico completo. Deben tomarse todos los signos vitales.
- **Prescripción del Tratamiento:** De acuerdo a la valoración integral que se le realiza al paciente con un diagnóstico confirmado de enfermedad huérfana-rara, el médico define el plan de tratamiento con los objetivos terapéuticos individualizados y realiza la prescripción farmacológica o no farmacológica según la necesidad del paciente. Esta prescripción médica debe realizarse por escrito, utilizando para ella la denominación común internacional (nombre genérico) letra clara legible y que contengan información básica para su administración que incluye la concentración, forma farmacéutica, vía de administración, dosis y frecuencia de administración. Se debe tener en cuenta que si el medicamento prescrito no está incluido en el plan de beneficios en salud, se debe formular vía MIPRES. En el momento que se dispensa el medicamento por parte de la farmacia, este ingresa al centro de atención de anomalías congénitas y enfermedades raras CACER, se programa la fecha de aplicación con el paciente y la profesional de



**HOSPITAL
UNIVERSITARIO
SAN JOSÉ**
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO
POPOPAYAN

MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN RIESGO O PRESENCIA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN JOSÉ	MAN-ACA-09	
	Versión: 01	Página 29 de 38

enfermería realiza la aplicación de este. En caso de disentimiento al manejo farmacológico o prescripción del tratamiento se deriva al paciente a su IPS primaria (Notificar por medio del correo electrónico a la aseguradora del paciente y dejar constancia en la historia clínica del paciente)

Profesional de Enfermería:

- Despliega estrategias logísticas para solicitar los medicamentos del paciente y en conjunto con el proceso de servicio farmacéutico, para la entrega segura del servicio farmacéutico a la sala de infusiones, evitando la suspensión o interrupción del tratamiento, brindando calidad en el servicio.
- Brindará educación al paciente sobre su enfermedad, los medicamentos y sus posibles resultados.
- Realizará seguimiento farmacoterapéutico que ponga de manifiesto las diferentes condiciones que se puedan presentar con el uso del medicamento.

Profesional de trabajo social/ Psicología:

- Valorar la dinámica familiar como apoyo al desarrollo integral.
- Caracterizar la estructura y dinámica familiar.
- ¿Se identifican factores de riesgo o alteraciones de la dinámica y estructura familiar, que repercutan en el estado de salud?
- Valorar el contexto social y las redes de apoyo social y comunitario.
- Caracterizar y promover redes de apoyo social y comunitarias para el cuidado y desarrollo según el curso de vida.
- Caracterizar el contexto social e identificar factores de vulnerabilidad.
- Se identifican factores de riesgo del contexto social, que repercutan en el estado de salud
- Se debe realizar valoración o actualización de la conformación y dinámica de la familia a través del familiograma; indagar sobre las capacidades y recursos personales y familiares que inciden en el cuidado de la salud familiar, evaluar el grado de satisfacción de la funcionalidad familiar
- A través del apgar familiar, comprender las condiciones de la familia y especialmente valorar sus capacidades en relación con el cuidado de la salud, incluyendo las prácticas de monitorización, establecimiento de límites, apoyo percibido y comunicación familiar, indagar por las expectativas e inquietudes de familia respecto al cuidado de su salud y



HOSPITAL
UNIVERSITARIO
SAN JOSÉ
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO
POPAYÁN

MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN RIESGO O PRESENCIA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN JOSÉ	MAN-ACA-09	
	Versión: 01	Página 30 de 38

sobre el acceso a los servicios de salud. Así mismo, sobre sus visiones frente a condiciones que afectan su salud y la de su familia, en los entornos en donde se desarrolla, y sobre experiencias previas de atención.

- Se debe identificar las situaciones particulares que ponen en riesgo la salud de la familia y sus integrantes, entre otras, disfuncionalidad familiar
- Identificar relaciones de poder y autoridad que puedan ir en contra de la dignidad humana, discapacidad o personas que sufren patologías crónicas o enfermedades o huérfanas o terminales.
- En situaciones de exposición a violencia interpersonal o violencia sexual, se debe derivar a la Ruta Integral de Atención en Salud para la población en riesgo y víctima de violencias en el conflicto armado, violencias de género y otras violencias interpersonales.
- Se hará uso del Ecomapa para realizar valoración o actualización de las condiciones de vida, del contexto social y las redes de apoyo social y comunitarias de la familia, pertenencia social y cultural que considere **pertenencia étnica**, que permita conocer las capacidades y recursos con los que cuenta la familia derivados de su relación con éstos y que redundan en sus posibilidades para el cuidado de la salud.
- Educar a padres y cuidadores en los mecanismos de exigibilidad del derecho a la salud - RIAS de Promoción y Mantenimiento de la Salud: “brindar información frente a los mecanismos existentes para la exigibilidad del derecho a la salud (oficinas de atención al usuario, peticiones, quejas y reclamos, derechos de petición, acción de tutela, acción popular)”.
- En lo concerniente a la Ruta Integral de atención para población en riesgo o presencia de Enfermedades Huérfanas-Raras del Hospital universitario San José, es importante esta intervención, dado que el manejo de este tipo de enfermedades por su alto costo y alta complejidad puede generar dificultades de acceso efectivo, integral y oportuno a los diferentes servicios de salud.
- Es fundamental esta intervención, toda vez que puede ser devastador para las familias recibir un diagnóstico de enfermedad rara, pues estas patologías suelen ser crónicas, invalidantes y degenerativas; además de que en algunas ocasiones se reduce la esperanza del paciente. En aquellos casos en los que se identifiquen factores de riesgo o alteraciones de la dinámica y estructura familiar, que repercutan en el estado de salud, se indica realizar derivación a servicios sociales de apoyo familiar y activación de las redes interinstitucionales



**HOSPITAL
UNIVERSITARIO
SAN JOSÉ**
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO
POPAYÁN

MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN RIESGO O PRESENCIA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN JOSÉ	MAN-ACA-09	
	Versión: 01	Página 31 de 38

- Estas intervenciones se priorizan teniendo presente que alrededor del 80% de las enfermedades huérfanas son de origen genético y según investigaciones y organizaciones dedicadas a este tipo de patologías, 2 de cada 3, aparecen antes de los 2 años.

Fonoaudiología

- Realizar una valoración integral del estado de salud del paciente y de acuerdo a este, establecer un plan de manejo de acuerdo a sus necesidades

Terapia física

- Realizar una valoración integral del estado de salud del paciente y de acuerdo a este, establecer un plan de manejo de acuerdo a sus necesidades

Químico farmacéutico

- Verificar los criterios de seguridad- interacciones y brindar un proceso de educación al paciente sobre los medicamentos prescritos por el médico.
- Educar y formar al paciente sobre su condición de salud y el manejo farmacológico y no farmacológico. Darles visibilidad a sus condiciones, a los tratamientos disponibles, así como promover cambios positivos en sus comunidades a nivel de salud pública para lograr acceso a los mismos, ya que su propósito común es trabajar por la calidad de vida de los pacientes, brindándoles información para que puedan tener una mejor comprensión de su enfermedad y creen conciencia sobre la misma.
- Realizar actividades de formación y capacitación normativa, técnica y jornadas de sensibilización dirigidas al personal técnico para reforzar los conceptos básicos con el objetivo de minimizar riesgos por errores de dispensación. En este sentido, es pertinente definir y socializar las políticas de almacenamiento donde se incluya la marcación de medicamentos LASA (por sus siglas en inglés, look alike, sound alike) y el listado de medicamentos de alto riesgo (MAR), así como el manejo y uso seguro de medicamentos de control especial.
- Contar con un programa de farmacovigilancia, con un recurso humano que incluye a químico farmacéutico en conjunto con seguridad del paciente realizan apoyo, análisis y gestión de los casos.



HOSPITAL
UNIVERSITARIO
SAN JOSE
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO
POPAYAN

MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN RIESGO O PRESENCIA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN JOSÉ	MAN-ACA-09	
	Versión: 01	Página 32 de 38

10.4 Seguimiento a la ruta integral de atención para población en riesgo o presencia de enfermedades huérfanas-raras:

- **Seguimiento por médico especialista:** Conforme a la necesidad del paciente agendará la consulta con el médico especialista que necesite realizar la valoración integral y/o control ambulatorio con profesionales del equipo de rehabilitación.
- **Seguimiento por médico general:** Se realiza un seguimiento telefónico por parte de anomalías congénitas y enfermedades raras CACER, para evaluación médica, control de recaídas y administración de medicamentos que mejora la oportunidad de la atención, la adherencia al tratamiento y la continuidad.
- **Seguimiento por enfermería:** la enfermera será la encargada de diligenciar la base de datos de los pacientes atendidos en el CACER y supervisará la adherencia al tratamiento del paciente y la continuidad de los controles por otros profesionales.
- **Seguimiento por trabajo social:** Se realizará cada seis (6) meses o antes de acuerdo a la necesidad del paciente.
- **Seguimiento por fonoaudiología:** Se realizará cada seis (6) meses o antes de acuerdo a la necesidad del paciente.
- **Seguimiento por terapia física:** Se realizará cada seis (6) meses o antes de acuerdo a la necesidad del paciente.
- **Seguimiento por nutricionista:** Se realizará cada seis (6) meses o antes de acuerdo a la necesidad del paciente.
- **Seguimiento por psicología:** Se realizará cada seis (6) meses o antes de acuerdo a la necesidad del paciente.
- **Seguimiento por terapia ocupacional:** Se realizará cada seis (6) meses o antes de acuerdo a la necesidad del paciente.
- **Seguimiento por químico farmacéutico:** Se realizará cada seis (6) meses o antes cuando se presente una sospecha o confirmación de reacción adversa a medicamentos. Cuando se identifica una reacción adversa al medicamento se debe reportar al programa de farmacovigilancia, recolectar la información, realizar una entrevista farmacéutica para capturar toda la información relacionada con la terapia farmacológica del paciente y de sus condiciones de salud, comunicar los resultados al médico tratante para poder sugerir cambios relacionados con su tratamiento.
- **Seguimiento en caso de recaídas o urgencias:** En caso de una recaída o urgencia se direcciona e informa al proceso de Urgencias



**HOSPITAL
UNIVERSITARIO
SAN JOSÉ**
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO
POPAYÁN

MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN RIESGO O PRESENCIA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN JOSÉ	MAN-ACA-09	
	Versión: 01	Página 33 de 38

adultos o pediátricas del Hospital Universitario San José, según sea el caso, donde conocen su historial y tratamiento actual para atender la situación de urgencia presentada. El equipo de salud de la ruta integral de atención para la población en riesgo o presencia de enfermedades huérfanas-raras tendrán presente la continuidad de las atenciones anteriormente mencionadas y actualizarán el desenlace del paciente, las tomas de medicamento y el tratamiento prescrito de la manera correcta.

Los objetivos del seguimiento es lograr tener:

- **Brindar educación:** Se brindará educación a los pacientes y sus familiares sobre la patología y su manejo adecuado.
- **Paciente adherente:** Paciente con la capacidad de cumplir con las tomas del medicamento y el tratamiento prescrito de manera correcta.
- **Paciente estable y con calidad de vida:** Paciente controlado que ha logrado disminuir los efectos en la salud y mantener un tratamiento estable

10.5 Egreso de la ruta integral de atención para población en riesgo o presencia de enfermedades huérfanas-raras:

El egreso del paciente se puede dar por las siguientes situaciones:

- **Trámites administrativos:** El paciente no continúa la atención en el Hospital San José por trámites administrativos como finalización del contrato pactado con la EAPB.
- **Cambio de residencia:** El paciente cambia de ciudad o de municipio por lo cual no puede acceder a los servicios brindados en el Hospital Universitario San José
- **Abandono del tratamiento:** Paciente que no continúa con su tratamiento. Cuando se presenta esta situación se realiza búsqueda activa del paciente y se notifica a la EPS para que se verifique que sucedió.
- **Fallecimiento:** Pérdida de la vida del paciente

MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN RIESGO O PRESENCIA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN JOSÉ	MAN-ACA-09	
	Versión: 01	Página 34 de 38

11. MONITORIZACIÓN Y CONTROL DE INDICADORES

El hospital universitario San José de Popayán, E.S.E., en cumplimiento de la resolución 3681 de 2013 y de acuerdo a las estrategias del EPIRARE, estableció el registro de indicadores como: vigilancia de la enfermedad, carga socio-económica, monitorización de la enfermedad, investigación y desarrollo de productos, equidad en políticas y eficacia. Igualmente, los registros cuentan con un grupo de variables que son de particular importancia, y están relacionados a su vez con la resolución 3681 de 2013. Estas variables permiten el análisis por diagnóstico, ubicación geográfica y cuidados en salud, además del procesamiento de los datos bajo los marcos éticos establecidos.

- **Reporte de eventos de interés pública:** Se debe notificar los casos confirmados de enfermedades huérfanas-raras de forma individual, inmediata y semanal a través de la ficha de datos básicos y complementarios (código INS: 342)
- **Medición de los indicadores:** La medición de indicadores se realizará de acuerdo a lo establecido en la ficha técnica.
- **Informe de la ruta:** El informe general de la ruta se realizará de manera trimestral por parte del referente de RIAS.
- **Diligenciamiento de base de datos:** La base de datos de los pacientes con enfermedades huérfanas-raras atendidos en el Hospital Universitario San José la diligenciará la profesional de enfermería del centro de atención de anomalías congénitas y enfermedades raras CACER.

Tabla 4. Indicadores de la ruta integral de atención para la población en riesgo o presencia de enfermedades huérfanas-raras

Indicadores	Variables requeridas fuente Res. 3681 de 2013.
Prevalencia, por enfermedad y global	Fecha del diagnóstico Cuidad de residencia del paciente
Incidencia, por enfermedad y global	Fecha del diagnóstico Fecha de muerte, Cuidad de residencia
Edad de Muerte*	Fecha de nacimiento Fecha de muerte



**HOSPITAL
UNIVERSITARIO
SAN JOSÉ**
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO
POPAYÁN

**MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE
ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN
RIESGO O PRESENCIA DE
ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS
DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN
JOSÉ**

MAN-ACA-09

Versión: 01

Página 35 de 38

Edad de inicio de síntomas	Fecha de nacimiento Fecha de inicio de los síntomas
Expectativa de vida posterior al diagnóstico	Fecha de diagnóstico Fecha de muerte
Perfil de Discapacidad*	Puntajes de discapacidad (basados en un cuestionario genérico de discapacidad)
Admisión a Hospitalización	Hospitalización
Número de Enfermedades Raras diagnosticadas por país y centro	Diagnóstico realizado en la institución
Número de pacientes tratados con medicamentos huérfanos por año	Tratamientos de medicamentos huérfanos
Otros casos en la familia	Diagnóstico de otros casos familiares
Portadores sanos en la familia	Características genéticas de la familia
Consanguinidad	Caso de padres consanguíneos
Eficacia del programa de tamizaje neonatal (sensibilidad)	Resultados del Tamizaje
Eficacia del programa de tamizaje neonatal (valor predictivo positivo)	Resultados del Tamizaje
Tiempo entre inicio de síntomas y diagnóstico confirmatorio	Fecha de inicio de síntomas y fecha del diagnóstico.
Medicamentos huérfanos usados	Tratamientos de medicamentos huérfanos
Número de pacientes tratados por medicamento huérfano	Tratamientos de medicamentos huérfanos

Fuente: Hospital Universitario San José de Popayán E.S.E



**HOSPITAL
UNIVERSITARIO
SAN JOSÉ**
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO
POPAYÁN

**MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE
ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN
RIESGO O PRESENCIA DE
ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS
DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN
JOSÉ**

MAN-ACA-09

Versión: 01

Página 36 de 38

Tabla 5. Hitos de la ruta integral de atención para la población en riesgo o presencia de enfermedades huérfanas-raras

NÚMERO	DESCRIPCIÓN	INTERVENCIONES
Hito 1	El paciente cuenta con un diagnóstico confirmado de una enfermedad huérfana-rara	Garantizar que al paciente se le realice la confirmación del diagnóstico por los medios requeridos según la patología que se le sospecha.
Hito 2	Se realiza la notificación al SIVIGILA, al MSPS, estadística HUSJ, EAPB	Garantizar el la notificación oportuna de los pacientes con diagnóstico confirmado a SIVIGILA, al MSPS, estadística HUSJ, EAPB
Hito 3	Valoración integral de acuerdo a las necesidades del paciente	Garantizar la valoración integral del paciente de acuerdo a la patología presentada
Hito 4	Se programa consultas y llamadas telefónicas de seguimiento o atención por urgencias de acuerdo al estado de salud	Garantizar el seguimiento al estado de salud del paciente con diagnóstico confirmado según necesidad

Fuente: Hospital Universitario San José de Popayán E.S.E

MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN RIESGO O PRESENCIA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN JOSÉ

MAN-ACA-09

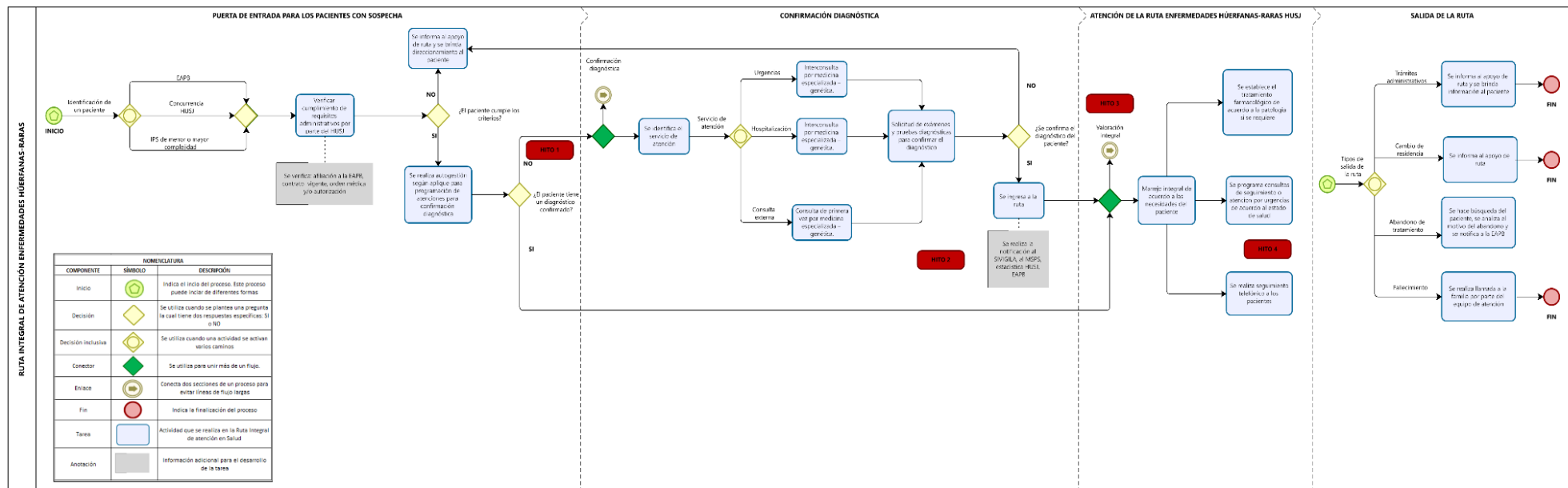
Versión: 01

Página 37 de 38

12. DIAGRAMA DE FLUJO

Gráfica 1. Diagrama de flujo de la ruta integral de atención para la población en riesgo o presencia de enfermedades huérfanas-raras

Fuente: Hospital Universitario San José de Popayán E.S.





**HOSPITAL
UNIVERSITARIO
SAN JOSÉ**
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO
E.S.E.

**MANUAL DE LA RUTA INTEGRAL DE
ATENCIÓN PARA POBLACIÓN EN
RIESGO O PRESENCIA DE
ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS
DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN
JOSÉ**

MAN-ACA-09

Versión:

Página 38 de 38

Elaboró	María Amparo Acosta Aragón	Revisó	Marta Lucía Castillo Ossa Fredy Antonio López Medina. Yicela Urbano Noguera María Alejandra Palma Montero Maribel Gómez Barahona María Fernanda Londoño Prado Gilary Pérez Pardo Subgerente científica	Aprobó	Juan Carlos Arteaga Cifuentes
Cargo	Médico, Genetista, Departamento de Pediatría, Universidad del Cauca, Hospital Universitario San José Coordinador del CACER	Cargo	Coordinador Oficina Aseguramiento para la Calidad. Coordinadora de Consulta Externa Médica genetista Líder de calidad centro de Infusiones Enfermera Referente de Rutas Integrales de Atención en Salud RIAS Enfermera Apoyo Rutas Integrales de Atención en Salud RIAS	Cargo	Gerente HUSJ
Firma		Firma	 Yicela Urbano N. María Alejandra Palma Montero MARIBEL GÓMEZ B Gilary Pérez Pardo	Firma	
Fecha	05 NOV 2024	Fecha	05 NOV 2024	Fecha	07 NOV 2024
GESTIÓN DOCUMENTAL					
Nombre	Jesús Hernán Guerrero Erazo	Cargo:	Auxiliar Administrativo Gr-3	Firma:	Jesús Guerrero