



MEMORIAS ACADÉMICAS

FORO

**ENFERMEDADES
HUÉRFANAS:
MÁS ALLÁ DEL
DIAGNÓSTICO**

semana.com

RESUMEN GENERAL

El presente documento se centra en las conclusiones extraídas del foro ‘Enfermedades huérfanas: más allá del diagnóstico’, llevado a cabo el 22 de febrero de 2024. Este evento fue organizado por Foros Semana, con el respaldo de Roche Colombia, Takeda Colombia, Americas Health Foundation y la Federación Colombiana de Enfermedades Raras (Fecoer).

El foro proporcionó un espacio de diálogo y reflexión en torno a la necesidad de promover una cobertura progresiva para los pacientes afectados por enfermedades huérfanas. El análisis abordó temas fundamentales, destacando la conexión vital entre el acceso a la salud y su financiamiento.

Expertos nacionales e internacionales exploraron los desafíos financieros que impactan directamente el acceso a la atención médica, así como la falta de implementación del ‘Plan Nacional de Enfermedades Raras’, en Colombia. Además, el evento incorporó testimonios conmovedores de pacientes y sus cuidadores, revelando historias de resiliencia que ilustran la realidad cotidiana de quienes enfrentan estas condiciones.

Este documento busca consolidar y difundir las ideas clave, las propuestas innovadoras y las preocupaciones fundamentales que surgieron durante el evento, lo que servirá como una herramienta valiosa para la mejora del abordaje de las enfermedades huérfanas en Colombia.

Durhane Wong-Rieger, presidenta y CEO de la Organización Canadiense de Enfermedades Raras



CONFERENCIA

COBERTURA TOTAL: UNA META POR ALCANZAR

COBERTURA TOTAL: UNA META POR ALCANZAR

Durante el Foro ‘Enfermedades huérfanas, más allá del diagnóstico’, la doctora Durhane Wong-Rieger, presidenta y CEO de la Organización Canadiense de Enfermedades Raras (CORD, por sus siglas en inglés), compartió sus reflexiones sobre la situación global de estos padecimientos y abordó la cuestión crucial de la equidad en el acceso a diagnósticos, cuidado, tratamiento y apoyo.

En este primer espacio Wong-Rieger, resaltó que las enfermedades huérfanas son una preocupación mundial que afecta a todo tipo de comunidades y que presenta altos índices de inequidad en el acceso, diagnóstico, cuidado, tratamiento y apoyo, especialmente en lo que respecta a los medicamentos, “que son accesibles para algunos pero inalcanzables para una gran mayoría”. Sin embargo, para garantizar el acceso para todas las personas, la doctora Wong-Rieger hizo énfasis en la importancia de recolectar información y datos, no solo de los pacientes de estas enfermedades, sino de todo el sistema de salud, y conocer su impacto en la fuerza laboral y el sistema educativo.

La conferencista planteó la idea de una “atención integral óptima”, para cada paciente con enfermedad rara como el camino para abogar por un enfoque que abarque desde el diagnóstico

**“Las caras
de las
enfermedades
raras son
globales”**



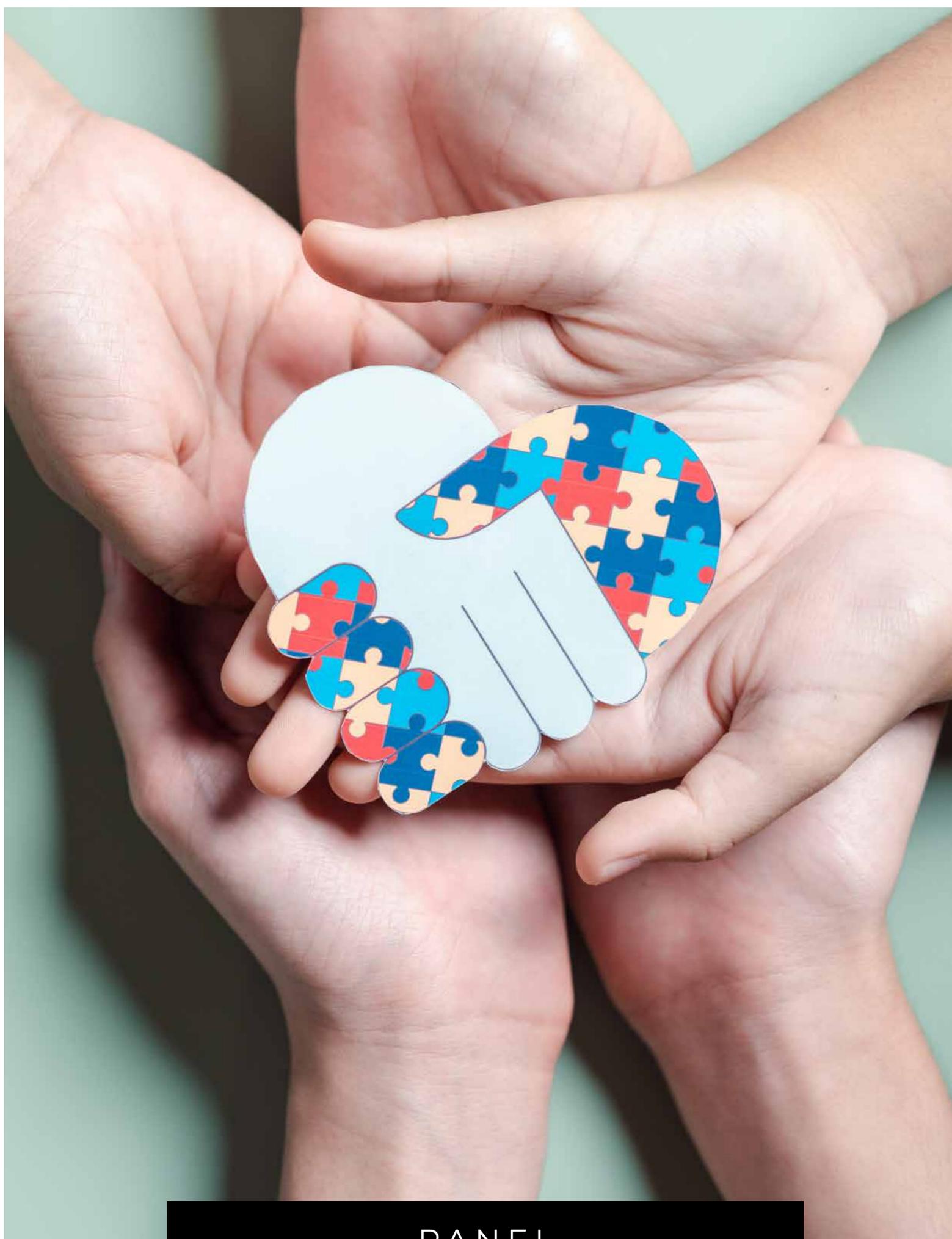
COBERTURA TOTAL: UNA META POR ALCANZAR

hasta el tratamiento continuo y el apoyo a lo largo del tiempo, lo que necesariamente incluye a los familiares y cuidadores. Según Wong-Rieger, los avances tecnológicos e innovadores son de vital importancia para mejorar la precisión en el diagnóstico, el tratamiento y la prevención de enfermedades huérfanas, desde diagnósticos basados en trabajo genético, hasta tratamientos de células específicas, estos representan desafíos financieros, frente a los cuales es necesario equilibrar la inversión en salud impulsada por la tecnología y la prevención y el bienestar.

Para la experta, la inversión financiera es necesaria para lograr que los avances tecnológicos sean precisos, así como también se requiere de alianzas estratégicas. Como ejemplo, presentó el trabajo que la Organización Canadiense de Enfermedades Raras realiza de la mano con la Organización de las Naciones Unidas para la Educación, la Ciencia y la Cultura (Unesco), el Banco Mundial y la Organización Mundial de la Salud (OMS), que han contribuido a llegar al siguiente nivel en el cuidado de pacientes y que son alianzas viables que se pueden replicar en todo el mundo.

La doctora Durhane Wong-Rieger dejó a la audiencia del foro 'Enfermedades huérfanas, más allá del diagnóstico', con un llamado a la acción, instando a la comunidad a unirse en la lucha contra la inequidad en el acceso a tratamientos para enfermedades raras y a "trabajar juntos hacia un futuro donde cada paciente reciba la atención que merece".





PANEL

**RETOS PARA
EL ACCESO Y
FINANCIAMIENTO
EN SALUD**

semana.com

En medio del panel ‘Retos para el acceso y financiamiento en salud’, Diego Fernando Gil, director ejecutivo de la Federación Colombiana de Enfermedades Raras (Fecoer) dijo que se estima que en Colombia pueden haber alrededor de dos millones de personas conviviendo con este tipo de diagnósticos, lo que representa uno de los mayores retos, y es la detección temprana; asimismo, enfatizó en que se presenta que más del 90 por ciento de estas enfermedades están completamente desatendidas en términos de alternativas de medicamentos y tecnologías, dadas las barreras en el acceso al sistema de salud colombiano.

Frente a la falta de financiamiento del sistema de salud Gil dijo: “Los pacientes sienten incertidumbre, porque no hay certeza de que el presupuesto asignado a la Unidad de pago por capitación (UPC) alcance para cubrir los gastos”. Lo que genera una reacción en cadena que afecta a todo el ecosistema sanitario del país, pues juega con la vida del paciente y de su familia.

En ese mismo sentido, la doctora Durhane Wong-Riger reflexionó sobre las posibles similitudes y diferencias en términos de cobertura para los pacientes de Canadá y otros países, y comentó que los desafíos para las enfermedades huérfanas “son los mismos en cualquier país, no importa qué tan bueno sea el sistema de salud, las enfermedades huérfanas siempre quedan al



RETOS PARA EL ACCESO Y FINANCIAMIENTO EN SALUD



De izquierda a derecha: Gloribett Pardo, editora de salud de RCN Televisión; Mariana Rico, vicepresidenta de Americas Health Foundation; Marcela Brun Vergara, exdirectora de Regulación de beneficios, costos y tarifas del Ministerio de Salud; Ludy Parada, líder de política pública en Roche; Diego Fernando Gil, director ejecutivo de la Federación Colombiana de Enfermedades Raras (Fecoer); y Durhane Wong-Rieger, presidenta y CEO de la Organización Canadiense de Enfermedades Raras. | Foto: Guillermo Torres Reina

fondo porque los números son más pequeños”. Dijo también que hay barreras de acceso a los tratamientos, ya que en algunos casos solo el cinco por ciento de ellos han sido probados.

Uno de los primeros pasos que propuso la panelista Ludy Parada, líder de política pública de Roche Colombia, fue generar una mayor conciencia en la comunidad sobre el impacto que tienen estas patologías. Con la innovación tecnológica como aliada y la puesta en marcha del

centro estratégico de distribución que almacena medicamentos para un mayor alcance, “nuestros pacientes y sus familias no tienen que pasar por momentos de dolor y escasez. Es vital que podamos hacer sinergias, y que trabajemos de la mano con la academia y con los centros de pensamiento”, aseguró la experta.

Debido a que no se han tenido flujos constantes de recursos desde 2023, Marcela Brun Vergara, exdirectora de Regulación de Beneficios, Costos y Tarifas del Ministerio de Salud afirmó que la situación para los pacientes es más que preocupante. “En lo que va de 2024 no se tienen noticias de lo que va a pasar con las asignaciones. La pregunta es qué vamos a hacer como país para financiar todo eso que nos hemos propuesto que tenga nuestro plan de beneficios”.

En la misma línea, Mariana Rico, vicepresidenta de Americas Health Foundation dijo que “es necesario trabajar en conjunto para lograr una coherencia normativa y regulatoria para gestionar una articulación de las diferentes agencias y que permita encontrar las soluciones que garanticen el acceso a tratamientos y tecnología para los pacientes diagnosticados”.



Ignacio Zarante,
presidente de
la Asociación
Colombiana
de Médicos
Genetistas



PANEL

CLAVES PARA LA PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO TEMPRANO

semana.com

El papel de la genética fue parte fundamental de las conclusiones y aportes de los panelistas frente al tema de diagnóstico y detección temprana. Ignacio Zarante, presidente de la Asociación Colombiana de Médicos Genetistas, dijo que “la genética está dando un vuelco a la medicina y desafortunadamente los países latinoamericanos hemos tenido un retraso para entrar en ella. Creo que hasta ahora las facultades de salud se están dando cuenta que necesitan profundizar en ello, ya que tienen un impacto muy grande en las enfermedades huérfanas porque más o menos entre un 60 por ciento y un 80 por ciento de ellas tienen origen genético”.

De acuerdo con Luz Victoria Salazar, presidenta del Observatorio Interinstitucional de Enfermedades Huérfanas, hay desafíos alrededor lo que denominó “una odisea diagnóstica”, ya que los pacientes transitan entre muchos especialistas, “enfrentando un sistema que no es oportuno con las citas y la autorización de exámenes”, un sistema que requiere ser revisado para que los pacientes puedan ser atendidos cerca a sus hogares y no los obliguen a trasladarse largas distancias. Por ello es necesario “visibilizar a los pacientes, sus necesidades, retos y su día a día”.



RETOS PARA EL ACCESO Y FINANCIAMIENTO EN SALUD



Lucy Libreros, editora de salud y vida moderna de SEMANA, Ignacio Zarante, presidente de la Asociación Colombiana de Médicos Genetistas; Luz Victoria Salazar, presidenta del Observatorio Interinstitucional de Enfermedades Huérfanas y Diego Rosselli, profesor del Departamento de Epidemiología Clínica y Bioestadística de la Facultad de Medicina de la Pontificia Universidad Javeriana. | Foto: Guillermo Torres

En la misma línea, Diego Rosselli, profesor del departamento de Epidemiología Clínica y Bioestadística de la Facultad de Medicina de la Pontificia Universidad Javeriana, aseguró que es importante “trabajar contra la discriminación de los pacientes y favorecer sus vidas cotidianas”. Para el académico, la calidad de vida es fundamental en todo lo relacionado con los pacientes, y se logra con el acceso a pruebas diagnósticas y acompañamiento social permanente.





Vicky Monroy,
atleta paralímpica
y modelo que
lucha con el
síndrome Charcot-
Marie-Tooth

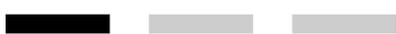
ENTREVISTA EN VIVO

HISTORIAS DE VALOR Y RESILIENCIA

En este espacio conocimos la inspiradora historia de Vicky Monroy, una atleta paralímpica y modelo que lucha con el síndrome Charcot-Marie-Tooth, una enfermedad degenerativa que no tiene cura y afecta su movilidad. Esta joven colombiana busca inspirar a otros pacientes a no renunciar a sus sueños contando su historia de vida y cómo ha sido sobrellevar esta enfermedad, que a pesar de las dificultades le ha permitido tener experiencias únicas e inolvidables.

“En un inicio mis papás advirtieron que algo no estaba bien con mi motricidad. Cuando tenía dos años empezó todo el tema del diagnóstico, lo confundían mucho con distrofia muscular, pero hasta los 23 años recibo el diagnóstico oficial de Charcot-Marie-Tooth. Es una patología que afecta a los nervios que envían la información a los músculos de las manos y pies, lo que afecta mi movilidad. He tenido 36 cirugías, todas correctivas. El músculo al no moverse se atrofia, y los huesos también. Es una enfermedad que no tiene cura, y su único tratamiento son las terapias físicas y las cirugías”.

“Para hablar de inclusión es necesario romper los estereotipos y derribar el estigma de que las mujeres con discapacidad no pueden modelar”.



HISTORIAS DE VALOR Y RESILIENCIA



Ariel Soto, editor de Foros Semana y Vicky Monroy, paciente con el síndrome Charcot-Marie-Tooth | Foto: Guillermo Torres

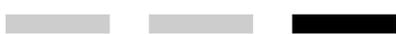
Monroy destacó el rol de sus padres, quienes como cuidadores siempre han estado para ella en cada momento de su vida. Su papá, por ejemplo, decidió estudiar enfermería a los 49 años para poder atenderla con los cuidados necesarios, y actualmente es paramédico. Su enfermedad no le impidió iniciar sus actividades como deportista paralímpica en natación, sus estudios en publicidad y hacer una carrera en el mundo del modelaje, lo que la llevó a ser la primera mujer en ser elegida 'Miss Wheelchair Colombia 2022'.



HISTORIAS DE VALOR Y RESILIENCIA

Esta mujer inspiradora aseguró que “para hablar de inclusión es necesario romper con los estereotipos y derribar el estigma de que las mujeres con discapacidad no pueden modelar y arriesgarse a cumplir sus sueños”. Así es como se ha convertido en modelo a seguir para otras personas que son pacientes como ella.

Al hablar de su trabajo en redes sociales afirmó que a diario se enfrenta a miles de barreras, no solo sociales, también de acceso al transporte y a muchos espacios públicos que no cuentan con la infraestructura necesaria para que personas con discapacidad puedan hacer uso de ellas. “¿Por qué no grabar y visibilizar estas situaciones en redes y al mismo tiempo crear una pedagogía para concientizar la importancia de la accesibilidad y la inclusión?” expresó Vicky durante la entrevista.





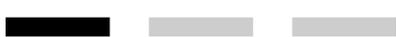
PLAN NACIONAL: ¿UNA PROMESA INCUMPLIDA?

PLAN NACIONAL: ¿UNA PROMESA INCUMPLIDA?

Con la moderación de Yesid Lancheros, subdirector de Información de SEMANA se desarrolló el último espacio del foro: ‘Plan Nacional: ¿una promesa incumplida?’, que contó con la participación de congresistas de la República de Colombia, quienes expresaron su preocupación por la no ejecución del Plan Nacional de Enfermedades Huérfanas, en medio de lo que podría representar la implementación de la reforma a la salud para la calidad de vida de los pacientes. Con opiniones divididas, algunos defendieron su trámite en el Congreso, y otros concordaron en que no es la manera correcta de mejorar la salud en el país.

Para Andrés Forero, representante a la Cámara por el partido Centro Democrático, los pacientes sienten incertidumbre frente a los cambios que se proponen para el sistema de salud colombiano. Para Forero, uno de los grandes logros del país son los programas especiales para la atención de las personas con enfermedades de alto costo, por lo que en términos de financiación, “con la reforma que plantea el Gobierno se fragmenta el recurso de la salud, es decir, que los dineros para la atención de pacientes con estas enfermedades se pueden agotar anticipadamente y, residualmente, van a estar en una situación aún más precaria que la que tienen el día de hoy”.

Duvalier Sánchez, representante a la Cámara por el partido Alianza Verde, explicó que el sistema de salud actual no responde con atención temprana a los pacientes, y que la discusión va más allá de



PLAN NACIONAL: ¿UNA PROMESA INCUMPLIDA?



De izquierda a derecha: Yesid Lancheros, subdirector de información en SEMANA; Martha Lisbeth Alfonso Jurado, representante a la Cámara por el partido Alianza Verde; Andrés Forero, representante a la Cámara por el Centro Democrático; Norma Hurtado, senadora del Partido de la U; y Duvalier Sánchez, representante a la Cámara por el partido Alianza Verde. | Foto: Guillermo Torres Reina

las demoras del Gobierno con el plan y el debate de la reforma. Para Sánchez, el problema se centra en cómo lograr que los lineamientos de política pública existentes, los cumplan quienes tienen contractualmente y misionalmente que ejecutarlos, es decir, las entidades prestadoras de salud. “Todo lo que se logra en esta materia es a través de la lucha de los pacientes y de las familias que se ven obligadas a utilizar tutelas”.

Por su parte, Norma Hurtado, senadora del Partido de la U, dijo que los pacientes con enfermedades raras, “pese a las críticas de los

PLAN NACIONAL: ¿UNA PROMESA INCUMPLIDA?

colombianos al actual sistema de salud, tienen a quién acudir y una de las cosas que les preocupa es si tendrán un aseguramiento diferencial, saber si esos protocolos que han logrado con miles de luchas y tutelas se van a perder, y van a tener que arrancar de cero”. Según la senadora “no se puede construir una ley sin hablar con los realmente afectados y eso es un vacío que tiene ese documento”.

Martha Alfonso, representante a la Cámara por el partido Alianza Verde, aseguró en su intervención que “la reforma a la salud aprobada en Cámara sí tuvo una amplia participación con más de 10.000 personas, no solamente en audiencias, en las que por la naturaleza misma de este tipo de escenarios, el tiempo de intervenciones es limitado, sino también con mesas técnicas que se hicieron por parte de congresistas y por parte del mismo Ministerio de Salud, que se sentó con asociaciones de pacientes”.

Estas memorias académicas capturan la diversidad de perspectivas y desafíos planteados en el foro ‘Enfermedades huérfanas: más allá del diagnóstico’, realizado el 22 de febrero de 2024. Este evento fue organizado por Foros SEMANA, con el apoyo de Roche Colombia, Takeda Colombia, Americas Health Foundation y la Federación Colombiana de Enfermedades Raras (Fecoer).

