



MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL

RESOLUCIÓN NÚMERO 00000023 DE 2023

(- 4 ENE 2023)

Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras

LA MINISTRA DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL

En ejercicio de sus facultades legales, en especial, de las conferidas por el párrafo del artículo 2 de la Ley 1392 de 2010, modificado por el artículo 140 de la Ley 1438 del 2011, en desarrollo del numeral 5 del artículo 2 del Decreto Ley 4107 de 2011, y,

CONSIDERANDO

Que la Ley 1392 de 2010, modificada por la Ley 1438 de 2011, reconoce a las enfermedades huérfanas como un problema de especial interés en salud y adopta disposiciones tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado colombiano a los pacientes, cuidadores y familias, dándole un enfoque integral a su abordaje.

Que, reconociendo tal carácter, el párrafo 3° del artículo 15 de la Ley 1751 de 2015, estatutaria del derecho fundamental a la salud, aclaró que los criterios de exclusión para la financiación de servicios y tecnologías en salud no podrán afectar *"el acceso a tratamientos a las personas que sufren enfermedades raras o huérfanas"*.

Que el Decreto 780 de 2016, Único Reglamentario del Sector Salud y Protección Social, en su artículo 2.8.4.4 establece las fases para la recopilación y consolidación de información sobre los pacientes que sean diagnosticados con enfermedades huérfanas, de acuerdo con las fichas y procedimientos que para tal fin se definan.

Que, mediante la Resolución 1895 de 2001 el Ministerio de Salud, adoptó la codificación de morbilidad en Colombia, de que trata la Décima Revisión de la Clasificación Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud (CIE-10) como estándar definido por la Organización Mundial de la Salud (OMS), la cual sirve como herramienta en epidemiología, administración sanitaria y medicina clínica, para clasificar enfermedades y otros problemas de salud consignados en diferentes registros clínicos como historias clínicas, registros individuales de prestación de servicios (RIPS), certificados de defunción y registros de vigilancia en salud pública; así como, para facilitar el almacenamiento, consulta e intercambio de información de diagnósticos médicos con diversos fines.

Que el SIVIGILA tiene como responsabilidad el proceso de observación y análisis objetivo, sistemático y constante de los eventos en salud, el cual sustenta la orientación, planificación, ejecución, seguimiento y evaluación de la práctica de la salud pública.

Que, mediante la Resolución 5265 de 2018 este Ministerio actualizó el listado de enfermedades huérfanas en cumplimiento a lo ordenado en el párrafo del artículo 2 de la Ley 1392 de 2010, modificado por el artículo 140 de la Ley 1438 de 2011.

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE

2023

HOJA N.º 2

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Que en el marco de lo dispuesto en el artículo 16 del Decreto 4107 de 2011, la Dirección de Promoción y Prevención de este Ministerio, para actualizar el listado enfermedades huérfanas adelantó la revisión de las nominaciones desde el año 2019 hasta el 2021, recibiendo las propuestas de los ciudadanos y de las diferentes organizaciones clínicas, académicas, científicas, gremiales y de pacientes.

Que, el procedimiento de actualización del listado, afectado en su desarrollo por la pandemia provocada por la COVID-19, incluyó la nominación de aquellas enfermedades susceptibles de ser consideradas como huérfanas, la búsqueda y revisión de la literatura científica, la presentación sintética y clínica de la información recuperada y el análisis en diferentes paneles de expertos en la temática, quienes expresaron su opinión para decidir si la enfermedad nominada debía ser incluida en el listado de enfermedades huérfanas, excluida o modificada, según la petición del nominador y el cumplimiento de los criterios definidos en la Ley 1438 de 2011.

Que desde el último trimestre del 2021 y hasta el primer trimestre de 2022, la Dirección de Epidemiología y Demografía de este Ministerio realizó la revisión del listado de enfermedades huérfanas contenido en el anexo de la presente resolución, y generó los ajustes correspondientes a los códigos de la CIE-10, conforme a la última actualización disponible.

Que, conforme a lo anterior y habiendo culminado el procedimiento de actualización del listado de forma participativa y con la mejor experticia clínica, es necesario adoptar la versión 4.0 con las modificaciones resultantes del procedimiento de actualización, para mantener unificado el listado de enfermedades huérfanas - raras a nivel nacional.

En mérito de lo expuesto,

RESUELVE

Artículo 1. Objeto. La presente resolución tiene por objeto actualizar el listado de enfermedades huérfanas – raras desarrollado en el anexo técnico, el cual hace parte integral de este acto administrativo.

Artículo 2. Ámbito de aplicación. La presente resolución aplica a las entidades promotoras de salud (EPS), las instituciones prestadoras de servicios de salud (IPS), las entidades que administran los regímenes Especial y de Excepción, las secretarías de salud de los órdenes departamental, distrital, y municipal o quien haga sus veces, al Instituto Nacional de Salud (INS) y a la Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud (ADRES).

Artículo 3. Número de identificación. Con el fin de facilitar la identificación de las enfermedades huérfanas, el listado asigna el número de acuerdo con el orden de inclusión en forma consecutiva al último número establecido en la versión anterior del listado, sin generar un nuevo consecutivo. El número de identificación de la enfermedad huérfana es exclusivo y no puede ser asignado a ninguna otra, incluso si el número de identificación corresponde a una enfermedad excluida del listado.

Artículo 4. Usos del listado. El listado de enfermedades huérfanas se deberá utilizar para:

- a) Generar y administrar los registros médicos con diagnósticos de morbilidad o mortalidad.

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE

2023

HOJA N.º 3

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

- b) Notificar los nuevos casos de enfermedades huérfanas al Sistema de Vigilancia en Salud Pública (SIVIGILA), o el sistema de información vigente.
- c) Usar el Registro Nacional de Personas con Enfermedades Huérfanas o de los registros de información que en su contenido relacionen enfermedades huérfanas.

Artículo 5. Publicación del listado. El listado de enfermedades huérfanas estará disponible permanentemente en el Repositorio Institucional Digital (RID) de este Ministerio.

Artículo 6. Vigencia y derogatoria. El presente acto administrativo rige a partir de la fecha de su publicación y deroga la Resolución 5265 de 2018.

PUBLÍQUESE Y CÚMPLASE

Dada en Bogotá, D.C. a los, - 4 ENE 2023



DIANA CAROLINA CORCHO MEJÍA
Ministra de Salud y Protección Social

Aprobó:
Dirección de Promoción y Prevención *use*
Viceministerio de Salud Pública y Prestación de Servicios
Dirección Jurídica *ihc*

- 4 ENE 2023

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

ANEXO TÉCNICO

LISTADO DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS (VERSIÓN 4.0)

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1	3MC Síndrome de Deficiencia COLEC11	Q878
2	3-metilcrotonil glicinuria	E711
3	Síndrome Ablefaron macrostomia	Q870
4	Abscesos asépticos sensibles a corticosteroides	D898
5	Síndrome de Acalasia microcefalia	Q395
6	Acalasia primaria	K220
7	Acatalasemia	E803
8	Aceruloplasminemia	G230
9	Acidemia 3-OH-3ME-glutarica	E723
10	Acidemia butírica	E711
11	Acidemia cadena media	E711
12	Acidemia glutárica I	E713
13	Acidemia glutárica II	E713
14	Acidemia isovalérica	E711
15	Acidemia metilmalonica - homocistinuria, tipo cbl C	E721
16	Acidemia metilmalonica - homocistinuria, tipo cbl D	E721
17	Acidemia metilmalonica - homocistinuria, tipo cbl F	E721
18	Acidemia metilmalonica - vitamina B12 sensible, tipo cbl A	E711
19	Acidemia orgánica no especificada	E711 E712
20	Acidemia piroglutámica	D551
21	Acidemia propiónica	E711
22	Acidemia succínica	G713
23	Acidosis láctica	G713
24	Aciduria 3-metilglutaconica tipo 1	E711
25	Aciduria 3-metilglutaconica tipo 3	E711
26	Aciduria 4 hidroxibutírica	E728
27	Aciduria argininosuccínica	E722
28	Aciduria fumárica	E888
29	Aciduria malónica	E728
30	Aciduria metilmalónica con homocistinuria	E711
31	Aciduria metilmalónica microcefalia cataratas	E711
32	Aciduria mevalónica	E888
33	Aciduria no especificada	E711
34	Aciduria orotica hereditaria	D530
35	Acondrogénesis	Q770
36	Acondroplasia	Q774
37	Acondroplasia severa - retraso del desarrollo - acantosis nigricans	Q774
38	Acortamiento congénito de ligamento costocoracoide	Q688
39	Acrania	Q758
40	Acrocefalosindactilia (termino genérico)	Q870
41	Acrocraneofacial disostosis	Q870
42	Acrodermatitis enteropática	E832
43	Acroesquifodisplasia metafisaria	Q785
44	Acromatopsia	H535
45	Acromegalia	E220
46	Acromegalia cutis gyrata	M894
47	Acromegaloide, facies	Q870
48	Acromelanosis	L814
49	Acroosteolisis tipo dominante	M895
50	Adamantinoma	C402
51	AD-DKC (Mutación en TERC)	Q828
52	AD-DKC (Mutación en TERT)	Q934
53	AD-DKC (Mutación en TINF2)	D610
54	AD-HIES (Síndrome de Hiper IgE) Síndrome Job	D824
55	Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X	E713

- 4 ENE 2023.

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
56	Afalangia hemivertebras	Q878
57	Afalangia sindactilia microcefalia	Q872
58	Afasia progresiva no fluida	G231
59	Agamaglobulinemia (sin bases moleculares conocidas)	D800
60	Agamaglobulinemia (XLA)- Deficiencia BTK	D800
61	Agammaglobulinemia - microcefalia - craneosinostosis - dermatitis severa	Q870
62	Agammaglobulinemia ligada a X	D800
63	Agenesia de cuerpo calloso – neuropatía	G600
64	Agenesia de cuerpo calloso ligado al cromosoma X, con mutación en el gen Alfa 4	G114
65	Agenesia de cuerpo calloso microcefalia talla baja	Q878
66	Agenesia gonadal	Q991
67	Agenesia parcial de páncreas	Q450
68	Agenesia renal bilateral	D800
69	Agenesia traqueal	Q321
70	Aglosia adactilia	Q872
71	Agnatia holoprosencefalia situs inversus	Q878
72	Albinismo con sordera	H905
73	Albinismo cutáneo fenotipo Hermine	E703
74	Albinismo ocular ligado al cromosoma X recesivo	E703
75	Albinismo ocular sordera sensorial tardía	E703
76	Albinismo oculo-cutáneo	E703
77	Alcaptonuria	E702
78	Alfa talasemia - déficit intelectual ligado al cromosoma X	D560
79	Alfa-manosidosis	E771
80	ALPS-CASP10	D479
81	ALPS-FASLG	D479
82	Amaurosis – hipertricosis	H355
83	Amaurosis congénita de Leber	H355
84	Amebiasis por amebas salvajes	B601
85	Amelia, autosómica recesiva	Q730
86	Amiloidosis secundaria	E853
87	Amioplastia congénita	Q743
88	Anadiplosia metafisaria	Q785
89	Analbuminemia congénita	R770
90	Anemia de cuerpos de Heinz	D582
91	Anemia de Fanconi	D610
92	Anemia diseritropoyética, congénita	D644
93	Anemia hemolítica debido a Déficit de piruvato quinasa de los glóbulos rojos	D552
94	Anemia hemolítica letal anomalías genitales	D588
95	Anemia hemolítica por Déficit de adenilato quinasa	D553
96	Anemia hemolítica por Déficit de glucosa fosfato isomerasa	D552
97	Anemia hemolítica por Déficit de glutatión reductasa	D551
98	Anemia hemolítica, no esferocítica, por Déficit de hexoquinasa	D552
99	Anemia microcítica con sobrecarga hepática de hierro	D508
100	Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X	D640
101	Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X con ataxia	D640
102	Anencefalia/exencefalia aislada	Q000
103	Anestesia corneal anomalías retinianas sordera	Q878
104	Angioedema adquirido	T783
105	Angioedema hereditario	D841
106	Angioma en racimo	D180
107	Angiomatosis cutánea y digestiva	Q278
108	Angiomatosis neurocutánea hereditaria	D180
109	Angiomatosis quística de hueso, difusa	E881
110	Aniridia	Q131
111	Aniridia agenesia renal retraso psicomotor	Q878
112	Aniridia ausencia de rótula	Q878
113	Aniridia ptosis retraso mental obesidad	Q131

- 4 ENE 2023

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
114	Aniridia, ataxia cerebelosa, y retraso mental	G110
115	Anisakiasis	B810
116	Anoftalmia - insuficiencia hipotálamo-pituitaria	Q044
117	Anoftalmia - megalocornea - cardiopatía - anomalías esqueléticas	Q878
118	Anoftalmia - microftalmia, aislada	Q112
119	Anoftalmia - microftalmia, atresia esofágica	Q878
120	Anomalia acro-pecto-renal	Q878
121	Anomalia de Axenfeld-Rieger - hidrocefalia - esqueleto anormal	Q138
122	Anomalia de Duane - miopatía - escoliosis	H508
123	Anomalia de Poland	Q878
124	Anomalia de Uhl	Q248
125	Anomalías auriculares - fisura labial con o sin fisura palatina - anomalías oculares	Q870
126	Anomalías aurículo-oculares, fisura labial	Q870
127	Anomalías cardíacas - heterotaxia	Q288
128	Anomalías cráneo digitales retraso mental	Q870
129	Anomalías de cabellos - fotosensibilidad - retraso mental	L678
130	Anomalías de la osificación - retraso del desarrollo sicomotor	Q798
131	Anomalías del arco aórtico- dismorfismo - Déficit intelectual	Q878
132	Anoniquia con pigmentación de los pliegues de flexión	Q843
133	Anoniquia microcefalia	Q878
134	Anosmia congénita aislada	Q078
135	Anquilobefaron filiforme - imperforación anal	Q878
136	Anquilosis de pulgares braquidactilia retraso mental	Q872
137	Anquilosis del estribo con pulgar y dedo gordo del pie anchos	Q878
138	Anquilosis glosopalatina	Q383
139	APECED (APS-1)	E310
140	Aplasia cutis - miopía	Q848
141	Aplasia cutis congénita - linfangiectasia intestinal	Q848
142	Aplasia cutis congénita de miembros forma recesiva	Q848
143	Aplasia de peroné ectrodactilia	Q738
144	Aplasia medular idiopática	D610
145	Aplasia tibial - ectrodactilia	Q738
147	Apraxia ocular tipo Cogan	H518
148	Aqueiropodia	Q748
149	Aracnodactilia osificación anormal retraso mental	Q878
150	Aracnodactilia retraso mental dismorfia	Q878
151	Arañazo de gato, enfermedad del	A281
152	AR-DKC (Mutación en NOLA2)	Q828
153	AR-DKC (Mutación en NOLA3)	Q828
154	AR-DKC (Mutación en RTEL1)	Q935
155	Argininemia	E722
156	AR-HIES (Síndrome de Hiper IgE) DOCK8	D811
157	Arrinia	Q301
158	Arrinia atresia de coanas microftalmia	Q870
159	Arteritis temporal juvenil	L958
160	Arteritis de células gigantes	M316
161	Artritis juvenil idiopática de inicio sistémico	M082
162	Artritis relacionada con entesitis	M081
163	Artrogriposis - disfunción renal - colestasis	Q897
164	Artrogriposis - hiperqueratosis, forma letal	Q688
165	Artrogriposis distal tipo 6	Q688
166	Artrogriposis múltiple congénita - cara de silbido	Q878
167	Artrogriposis no especificado	Q688
168	Asociación MURCS	Q878
169	Asplenia congénita aislada (Mutación in RPSA)	Q890
170	Ataxia - apraxia - retraso mental ligado al cromosoma X	G318
171	Ataxia cerebelosa arreflexia pie cavo atrofia óptica y sordera neurosensorial	G111
172	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva	G112

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE

2023

HOJA N.º 7

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
173	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - ceguera - sordera	G111
174	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - intrusión sacádica	G111
175	Ataxia de Friedreich	G111
176	Ataxia de Harding	G111
177	Ataxia episódica tipo 3	G118
178	Ataxia episódica tipo 4	G118
179	Ataxia episódica tipo 5	G118
180	Ataxia episódica tipo 6	G118
181	Ataxia episódica tipo 7	G118
182	Ataxia espinocerebelosa autosómica dominante	G118
183	Ataxia espinocerebelosa infantil	G111
184	Ataxia espinocerebelosa ligada al cromosoma X, de tipo 3	G111
185	Ataxia espinocerebelosa tipo 1	G118
186	Ataxia espinocerebelosa tipo 2	G112
187	Ataxia espinocerebelosa tipo 3	G118
188	Ataxia espinocerebelosa tipo 29	G110
189	Ataxia espinocerebelosa tipo 30	G112
190	Ataxia letal con sordera y atrofia óptica	E798
191	Ataxia telangiectasia	G113
192	Ataxia, autosómica recesiva, tipo Beauce	G112
193	Atelosteogénesis I	Q788
194	Atelosteogénesis II	Q775
195	Atelosteogénesis III	Q788
196	Ateriopatía diabética del cerebro, no relacionada con NOTCH3	I678
197	Ateroesclerosis- sordera - diabetes - epilepsia - nefropatía	I709
198	Atireosis	E031
199	Atransferrinemia	E880
200	Atresia biliar	Q442
201	Atresia de coanas	Q300
202	Atresia de coanas - sordera - cardiopatía	Q878
203	Atresia de intestino delgado	Q419
204	Atresia duodenal	Q410
205	Atresia tricúspide	Q224
206	Atrofia dentato-rubro-palido-luisiana	G118
207	Atrofia multisistémica	G903
208	Atrofia muscular ataxia retinitis pigmentaria diabetes	G111
209	Atrofia muscular espinal - malformación de Dandy- Walker - cataratas	G128
210	Atrofia muscular espinal proximal	G120
211	Atrofia muscular espinal proximal de adultos, autosómica dominante	G121
212	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 1	G120
213	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 2	G121
214	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 3	G121
215	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 4	G121
216	Atrofia muscular espinal proximal infantil, autosómica dominante	G120
217	Atrofia óptica	H472
218	Atrofia óptica autosómica dominante y cataratas	H472
219	Atrofia progresiva bifocal de la coroides y la retina	H312
220	Atrofoderma lineal de Moulin	L908
221	Auriculo-osteo-displasia	Q875
222	Ausencia de dermatogifos sindactilia milar	Q828
223	Autismo, mancha en vino de Oporto	Q858
224	Bajo peso al nacer - enanismo -disgammaglobulinemia	D822
225	Bandas amnióticas familiares	Q798
226	Beta-manosidosis	E771
227	Beta-talasemia	D561
228	Blefarochalasia labio doble	Q870
229	Blefarofimosis - ptosis - esotropia - sindactilia estatura baja	Q878
230	Blefaroptosis miopia ectopia lentis	Q158
231	Bradiopsia	H538
232	Braquicefalia aislada	Q750

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
233	Braquidactilia - nistagmo - ataxia cerebelar	Q878
234	Braquidactilia de Hirschsprung	Q431
235	Braquidactilia hipertensión arterial	Q738
236	Braquidactilia no especificada	Q738
237	Braquidactilia preaxial hallux varus	Q738
238	Braquidactilia tipo A5	Q738
239	Braquidactilia tipo A6 (Síndrome de Osebold-Remondini)	Q738
240	Braquidactilia tipo A7 (braquidactilia tipo Smorgasbord)	Q738
241	Braquitelefalangia - dismorfismo - Síndrome de Kallmann	Q870
242	Cabello escaso - baja estatura - pulgares hipoplásticos - hipodondia - anomalías de la piel	-
243	Cabello lanoso - hipotricosis - labio inferior evertido - orejas prominentes	Q841
244	Calcificación del sistema nervioso central - sordera - acidosis tubular - anemia	-
245	Calcificaciones de plexos coroideos, forma infantil	G938
246	Calcificaciones talámicas simétricas	G938
247	Calcinosis bilateral estriato-pálido-dentada	G238
248	Campomelia tipo Cumming	Q878
249	CAMPS (CARD14 psoriasis mediada)	E850
250	Camptobraquidactilia	Q748
251	Camptodactilia - hiperplasia del tejido fibroso - displasia esquelética	Q872
252	Camptodactilia - talla alta - escoliosis - pérdida de audición	Q872
253	Camptodactilia no especificada	Q873
254	Camptodactilia taurinuria	Q681
255	Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 1	Q871
256	Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 2	Q871
257	Candidiasis mucocutánea crónica (aislado o con el Síndrome de APECED)	E310
258	CANDLE (mutación en PSMB8)	L982
259	CARD11 mutación con ganancia de función	D812
260	Cardiomiopatía - anomalías renales	Q878
261	Cardiomiopatía - intolerancia al ejercicio por una deficiencia de glicógeno en músculo y corazón	I422
262	Cardiomiopatía amiloidótica familiar relacionado con Transtirretina	I425
263	Cardiopatía congénita - miembros cortos	Q872
264	Carnosinemia	E708
265	CASPASE 8 DEFECT	D479
266	Cataratas ataxia sordera	G112
267	Cataratas microcornea	Q138
268	Cataratas miocardiopatía	Q878
269	Cataratas nefropatía encefalopatía	Q878
270	Cataratas retraso mental hipogonadismo	Q878
271	Cataratas-glaucoma	Q120
272	Ceguera - escoliosis- aracnodactilia	Q875
273	Ceguera cortical retraso mental polidactilia	Q875
274	Celiaca enfermedad epilepsia calcificaciones occipitales	-
275	Cetoacidosis debida a Déficit de beta-cetotilasa	E711
276	Cirrosis biliar primaria	K743
277	Cirrosis hereditaria de los niños indios de América del Norte	K746
278	Cistationinuria	E721
279	Cistinosis	E720 E721
280	Cistinuria	E720
281	Citrulinemia	E722
282	Coartación atípica de aorta	Q251
283	Colangitis esclerosante	K830
284	Colestasis - retinopatía pigmentaria - fisura palatina	-
285	Coolestasis linfedema	Q820
286	Colitis collagenosa	K528
287	Colitis epitelio-exfoliativa - sordera	P783

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
288	Coloboma del iris con ptosis - Déficit intelectual	Q870
289	Coloboma fisura labiopalatina retraso mental	Q122
290	Coloboma macular tipo b braquidactilia	Q871
291	Coloboma microftalmia cardiopatía sordera	Q878
292	Coloboma ocular	Q130
293	Complejo de Carney	D448
294	Complejo fémur-peroné-cubito	Q728
295	Complejo miembros-pared abdominal	Q878
296	Comunicación interauricular con defecto de conducción	Q248
297	Condrodisplasia - trastorno del desarrollo sexual	Q871
298	Condrodisplasia metafisaria - retinitis pigmentosa	Q878
299	Condrodisplasia metafisaria tipo Jansen	Q785
300	Condrodisplasia metafisaria tipo Kaitila	Q785
301	Condrodisplasia punctata ligada al cromosoma X dominante	Q773
302	Condrodisplasia punctata, tipo rizomérico	Q773
303	Condrodisplasia recesiva letal	Q788
304	Condrodisplasia tipo Blomstrand	Q788
305	Conjuntivitis leñosa	H104
306	Conodisplasia craneofacial	Q875
307	Contracturas displasia ectodérmica fisura labio palatina	Q878
308	Convulsiones - Déficit intelectual debido a hidroxilsinuria	E723
309	Convulsiones neonatales-infantiles familiares benignas	G404
310	Cordoma	C767
311	Coroidea atrofia alopecia	Q828
312	Coroideremia	H312
313	Coroideremia - obesidad - sordera	Q878
314	Cráneo ectodérmica displasia	Q875
315	Cráneo-osteo-artropatía	M894
316	Craneorquisquis	Q001
317	Craneosinostosis - enfermedad cardíaca congénita - Déficit intelectual	Q878
318	Craneosinostosis - hidrocefalia - malformación de Chiari I - sinostosis radioulnar	Q878
319	Craneosinostosis alopecia ventriculo cerebral anormal	Q078
320	Craneosinostosis aplasia de peroné	Q872
321	Craneosinostosis aplasia radial tipo Imaizumi	Q878
322	Craneosinostosis braquidactilia	Q870
323	Craneosinostosis calcificaciones intracraneales	Q870
324	Craneosinostosis tipo Boston	Q758
325	Craneosinostosis tipo Philadelphia	Q870
326	Craniorrinia	Q308
327	Craniosinostosis - malformación de Dandy-Walker - hidrocefalia	Q031
328	Crecimiento excesivo - deficiencia de aprendizaje	D828
329	Crioglobulinemia mixta	D891
330	Criohidrocitosis hereditaria con estomatina reducida	D588
331	Criptomicrotia braquidactilia anomalías de dermatoglifos	Q878
332	Cromosoma 1 en anillo	Q932
333	Cromosoma 10 en anillo	Q932
334	Cromosoma 14 en anillo	Q932
335	Cromosoma 17 en anillo	Q932
336	Cromosoma 18 en anillo	Q932
337	Cromosoma 20 en anillo	Q932
338	Cutis gyrata - acantosis nigricans - craneosinostosis	Q878
339	Cutis laxa	Q828
340	Cutis marmorata telangiectasia congénita	Q828
341	Cutis verticis gyrata - Déficit mental	Q828
342	Dacriocistitis osteopoiquilosis	Q788
343	Dandy Walker polidactilia postaxial	Q878
344	Defecto de rayo cubital / peroneo, con braquidactilia	Q738
345	Defecto en la activación K-Ras	D479
346	Defecto en la activación N-Ras	D728

- 4 ENE 2023

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
347	Defectos del ciclo de Krebs	E888
348	Deficiencia aislada de subclases de IgG	D808
349	Deficiencia de MCM4	D848
350	Deficiencia de OX40	D818
351	Deficiencia de UNC119	D728
352	Deficiencia de γ c	D812
353	Deficiencia de 10R β	K528
354	Deficiencia de Acetoacil CoA tiolasa	E711
355	Deficiencia de ACT1	B372
356	Deficiencia de ADAR1 (AGS6)	G318
357	Deficiencia de AD-IRF8	D848
358	Deficiencia de AID	D805
359	Deficiencia de anticuerpos específicos (normal igG y células B)	D806
360	Deficiencia de AR-IRF8	D848
361	Deficiencia de Artemis (DHLRE1C)	D811
362	Deficiencia de BLNK	D800
363	Deficiencia de C1 inhibidor	D841
364	Deficiencia de C1qA	D841
365	Deficiencia de C1qB	L932
366	Deficiencia de C1qC	L932
367	Deficiencia de C1r	D841
368	Deficiencia de C1s	D838
369	Deficiencia de C2	D841
370	Deficiencia de C3	D841
371	Deficiencia de C4a	D841
372	Deficiencia de C4b	D841
373	Deficiencia de C5	D841
374	Deficiencia de C6	D841
375	Deficiencia de C7	D841
376	Deficiencia de C8a	D841
377	Deficiencia de C8b	D841
378	Deficiencia de cadena pesada μ	D808
379	Deficiencia de cadena κ	D808
380	Deficiencia de CARD11	D812
381	Deficiencia de CARD9	D848
382	Deficiencia de CD16	D848
383	Deficiencia de CD19	D838
384	Deficiencia de CD20	D838
385	Deficiencia de CD21	D838
386	Deficiencia de CD25	D812
387	Deficiencia de CD27	D479
388	Deficiencia de CD3 γ (Gamma)	D812
389	Deficiencia de CD3 δ (Delta)	D812
390	Deficiencia de CD3 ϵ (Epsilon)	D812
391	Deficiencia de CD3 ζ (dseta)	D812
392	Deficiencia de CD40	D805
393	Deficiencia de CD40 ligando	D805
394	Deficiencia de CD45	D812
395	Deficiencia de CD46	D588
396	Deficiencia de CD59	D841
397	Deficiencia de CD8	D848
398	Deficiencia de CD81	D838
399	Deficiencia de CD9	-
400	Deficiencia de CGD, p22	D71X
401	Deficiencia de CGD, p40	D71X
402	Deficiencia de CGD, p47	D71X
403	Deficiencia de CGD, p67	D71X
404	Deficiencia de CGD, XL	D848
405	Deficiencia de CMC-IL-17F	E310
406	Deficiencia de CMC-IL-17RA	E310

- 4 FNE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE 2023 , HOJA N.º 11

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
407	Deficiencia de CMH clase II	D817
408	Deficiencia de coronin-1A	D812
409	Deficiencia de dihidrolipoil deshidrogenasa	E744
410	Deficiencia de Dock 8	D811
411	Deficiencia de Factor B	D67X
412	Deficiencia de Factor D	D841
413	Deficiencia de Factor de transcripción E47	D800
414	Deficiencia de Factor H	D841
415	Deficiencia de Factor I	D841
416	Deficiencia de FADD	D898
417	Deficiencia de Ficolin 3	D841
418	Deficiencia de gránulos específicos	D71X
419	Deficiencia de HOIL-1	E740
420	Deficiencia de ICF1	E881
421	Deficiencia de ICF2	D848
422	Deficiencia de ICOS	D831
423	Deficiencia de IgA con subclases de IgG	D808
424	Deficiencia de Igα	D818
425	Deficiencia de Igβ	D800
426	Deficiencia de IKAROS	D818
427	Deficiencia de IKBKB	D848
428	Deficiencia de IL-10	E728
429	Deficiencia de IL-10Rα	K528
430	Deficiencia de IL-21R	D822
431	Deficiencia de IL-7Rα	D812
432	Deficiencia de ITCH	E310
433	Deficiencia de ITK	D728
434	Deficiencia de JAK3	D812
435	Deficiencia de la hélice alada (Desnudo)	D828
436	Deficiencia de LCK	D811
437	Deficiencia de Lipasa Ácida	E755
438	Deficiencia de LRBA	D818
439	Deficiencia de Macrófago GP91 Phox	D71X
440	Deficiencia de MAGT1	D818
441	Deficiencia de MALT1	D818
442	Deficiencia de MASP1	Q878
443	Deficiencia de MASP2	D841
444	Deficiencia de MBL	D688
445	Deficiencia de MCM4	D848
446	Deficiencia de MST1/STK4	E703
447	Deficiencia de MTHFD1	D528
448	Deficiencia de Munc13-4 (FHL3)	D761
449	Deficiencia de Munc18-2 (FHL5)	D761
450	Deficiencia de MyD88	D848
451	Deficiencia de NFKB2	G113
452	Deficiencia de NK cell	D848
453	Deficiencia de ORAI-1	-
454	Deficiencia de oxoacyl CoA deshidrogenasa	E713
455	Deficiencia de P14	D828
456	Deficiencia de perforina, FHL2	D818
457	Deficiencia de PI3 quinasa	Q858
458	Deficiencia de PI3Kδ quinasa, activación (mutación en PIK3CD, PI3K-D)	D552
459	Deficiencia de PKcs DNA	D811
460	Deficiencia de PMS2	D489
461	Deficiencia de PNP	D815
462	Deficiencia de properdin	D841
463	Deficiencia de proteína relacionada con el Factor H	D841
464	Deficiencia de Rac2	D728
465	Deficiencia de RAG1	D811

- 4 ENE 2023

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
466	Deficiencia de RAG2	D811
467	Deficiencia de Receptor BAFF	D830
468	Deficiencia de RhoH	D848
469	Deficiencia de RNF168	D828
470	Deficiencia de SAMHD1 (AGS5)	G318
471	Deficiencia de SLC46A1	E161
472	Deficiencia de STAT2	D848
473	Deficiencia de STAT5b	D828
474	Deficiencia de STIM-1	D818
475	Deficiencia de Stx11 (FHL4)	D761
476	Deficiencia de Succinil-CoA Transferasa	E713
477	Deficiencia de TACI (mutación TNFRSF13B)	D838
478	Deficiencia de TAP1/TAP2/Tapasin	D816
479	Deficiencia de TBK1	-
480	Deficiencia de TCN2	D512
481	Deficiencia de trombomodulin	D688
482	Deficiencia de TyK2	D824
483	Deficiencia de UNG	D805
484	Deficiencia de WIPF1	D820
485	Deficiencia de XLP1, SH2D1A	D823
486	Deficiencia de XLP2, XIAP	D823
487	Deficiencia de ZAP-70	D818
488	Deficiencia de β -Actin	E740
489	Deficiencia de $\lambda 5$	D800
490	Deficiencia en el receptor del complemento 2 CR2 (CD21)	D841
491	Deficiencia en el receptor del complemento 3 CR3	D841
492	Deficiencia selectiva de IgA	D693
493	Deficiencias distales de las extremidades - síndrome de micrognatia	Q923
494	Déficit combinado de los factores V y VIII	D688
495	Déficit congénito de fibrinógeno	D682
496	Déficit congénito de heparan-sulfato en los enterocitos	P783
497	Déficit congénito de proteína C	D682
498	Déficit congénito de proteína S	D685
499	Déficit congénito de sacarasa-isomaltasa	E743
500	Déficit congénito de síntesis de ácidos biliares, tipo 4	K768
501	Déficit congénito del factor II	D682
502	Déficit congénito del factor IX	D67X
503	Déficit congénito del factor V	D682
504	Déficit congénito del factor VII	D682
505	Déficit congénito del factor VIII	D66X
506	Déficit congénito del factor X	D682
507	Déficit congénito del factor XI	D681
508	Déficit congénito del factor XIII	D682
509	Déficit de 3-hidroxi 3-metilglutaril-CoA (HMG) sintetasa	E713
510	Déficit de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena larga	E713
511	Déficit de 5-oxoprolinasa	E728
512	Déficit de 6-piruvil-tetrahydropterina sintetasa	E701
513	Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena media	E713
514	Déficit de aconitasa	G713
515	Déficit de adenilsuccinato liasa	E798
516	Déficit de adenosina monofosfato deaminasa	E798
517	Déficit de adhesión leucocitaria tipo I	D848
518	Déficit de adhesión leucocitaria tipo II	D848
519	Déficit de adhesión leucocitaria tipo III	D848
520	Déficit de aromatasa	E258
521	Déficit de beta-ureidopropionasa	E798
522	Déficit de biotinidasa	E538
523	Déficit de carbamil-fosfato sintetasa	E722

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
524	Déficit de carnitina palmitoiltransferasa II	E713
525	Déficit de carnitina-acilcarnitina translocasa	E713
526	Déficit de deshidratasa	E701
527	Déficit de Dihidropteridina reductasa	E701
528	Déficit de dopamina beta-hidroxilasa	G908
529	Déficit de enzima ramificante del glucógeno	E740
530	Déficit de fosfoenolpiruvato carboxiquinasa	E744
531	Déficit de fosfofructoquinasa muscular	E740
532	Déficit de fosfoglicerato quinasa	E740
533	Déficit de fructosa-1,6 difosfatasa	E741
534	Déficit de gamma aminobutirico ácido transaminasa	E728
535	Déficit de gamma-glutamyl transpeptidasa	E728
536	Déficit de gamma-glutamylcisteina sintetasa	D551
537	Déficit de glucógeno sintasa hepática	E740
538	Déficit de glutathion sintetasa	D551
539	Déficit de GTP-ciclohidrolasa I	E701
540	Déficit de guanidinoacetato metiltransferasa	E728
541	Déficit de LCAT	E786
542	Déficit de metil cobalamina de tipo cbl E	E721
543	Déficit de metil cobalamina de tipo cbl G	E721
544	Déficit de N5-metilhomocisteina transferasa	E721
545	Déficit de N-acetil-alfa-D-galactosaminidasa	E771
546	Déficit de ornitina carbamil transferasa	E724
547	Déficit de prolidasa	E728
548	Déficit de succinil-CoA acetoacetato transferasa	E713
549	Déficit de transaldolasa	E748
550	Déficit de transportador de creatina ligado al cromosoma X	E728
551	Déficit familiar aislado de glucocorticoides	E271
552	Déficit intelectual tipo Birk-Barel	Q878
553	Déficit intelectual tipo Kahrizi	E778
554	Degeneración cortico-basal	G310
555	Degeneración helicoidal peripapilar coriorretiniana	H312
556	Degeneración macular juvenil hipotriquia	Q840
557	Degeneración retiniana microftalmia glaucoma	H355
558	Deleción 22q13	Q935
559	Deleción 5q35	Q935
560	Deleción 8p	Q935
561	Deleción terminal 6q	Q935
562	Demencia frontotemporal	G310
563	Demencia frontotemporal con inclusiones Tau	G310
564	Demencia frontotemporal y parkinsonismo ligado al cromosoma 17	G310
565	Dentinogénesis imperfecta - estatura baja - sordera - retraso mental	Q875
566	Derivados mullerianos - linfangiectasia - polidactilia	Q872
567	Dermatitis granulomatosa intersticial con artritis	M301
568	Dermatitis seborreica-like con elementos psoriasiformes	L218
569	Dermato osteolisis tipo Kirghize	Q828
570	Dermatoleucodistrofia	E752
571	Dermatomiositis	M330
572	Dermatosis pustulosa subcórnea	L131
573	Dermo odonto displasia	Q824
574	Dermoide anular de la cornea	D311
575	Dermopatía restrictiva letal	Q828
576	Desmielinización cerebral debido a un Déficit de metionina adenosiltransferasa	E721
577	Desmosterolosis	Q878
578	Desorden del metabolismo de los metales no especificados	E830
579	Desordenes de la purinas y pirimidinas no especificados	E799
580	Desordenes de los lípidos no especificados	E789
581	Desordenes del sistema inmune no especificados	D899
582	Desordenes del tejido conectivo no especificados	M351

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE

2023

HOJA N.º 14

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
583	Desordenes lisosomales no especificados	E752
584	Desordenes peroxisomales no especificados	E713
585	Despigmentación aguda bilateral del iris	Q138
586	Desprendimiento de retina regmatógeno autosómico dominante	H330
587	Diabetes insípida nefrogénica	N251
588	Diabetes mellitus neonatal	P702
589	Diabetes mellitus, neonatal permanente - agenesia pancreática y cerebelosa	Q450
590	Diabetes, neonatal - grupo hipotiroidismo congénito - glaucoma congénito - fibrosis hepática - riñones poliquísticos	Q611
591	Diabetes-sordera de transmisión materna	E138
592	Diafano-espondilodisostosis	Q788
593	Diarrea congénita con malabsorción debido a insuficiencia de células enteroendocrinas	P783
594	Diarrea intratable - atresia coanal - anomalías en los ojos	Q878
595	Diátesis hemorrágica por un defecto del receptor de colágeno	D698
596	Dihidropirimidinuria	E798
597	Dilatación aórtica - hipermovilidad de las articulaciones - tortuosidad arterial	Q874
598	DIRA (IL1RN)	D848
599	Dirofilariasis	B748
600	Disautonomía familiar	G901
601	Discondrosteosis nefropatía	Q878
602	Disección arterial con lentiginosis	Q878
603	Disfasia congénita familiar	F801
604	Disfunción inmune - poliendocrinopatía - enteropatía ligada al cromosoma X	E310
605	Disgenesia caudal familiar	Q878
606	Disgenesia cerebral congénita debida a deficiencia de glutamina sintetasa	E728
607	Disgenesia del cuerpo calloso compleja ligada al cromosoma X	Q048
608	Disgenesia gonadal 46 XY - neuropatía motora y sensorial	Q561
609	Disgenesia gonadal anomalías múltiples	Q991
610	Disgenesia gonadal, tipo XX	Q991
611	Disgenesia reticular (Deficiencia de AK2)	D810
612	Disinostosis craneofacial	Q750
613	Dismorfia digitotalar	Q743
614	Dismorfia facial macrocefalia miopia Dandy Walker	Q878
615	Dismorfismo - estatura baja - sordera - pseudohermafroditismo	Q878
616	Disostosis acro fronto facio nasal	Q751
617	Disostosis acrofacial autosómica recesiva	Q754
618	Disostosis acrofacial forma catania	Q754
619	Disostosis acrofacial no especificada	Q754
620	Disostosis acrofacial postaxial	Q754
621	Disostosis acrofacial tipo Nager	Q754
622	Disostosis acrofacial tipo Palagonia	Q754
623	Disostosis acrofacial tipo Rodríguez	Q754
624	Disostosis faciocraniana hipomandibular	Q754
625	Disostosis humero espinal	Q748
626	Disostosis mandibulofacial ligada al cromosoma X	Q754
627	Displasia acromesomelia tipo Brahimi Bacha	Q778
628	Displasia acromesomelia tipo Hunter - Thompson	Q788
629	Displasia acromesomelia tipo Maroteaux	Q778
630	Displasia acromicrica	Q778
631	Displasia acropectovertebral	Q681
632	Displasia alveolo-capilar congénita	-
633	Displasia broncopulmonar	P271
634	Displasia campomelia	Q871
635	Displasia checa, tipo metatarsal	Q777
636	Displasia cráneo fronto nasal	Q871
637	Displasia craneodifasia	M852

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
638	Displasia craneolenticulosutural	Q758
639	Displasia cráneo-metafisaria	Q788
640	Displasia de Astley-Kendall	Q773
641	Displasia de Boomerang	Q871
642	Displasia de Greenberg	Q773
643	Displasia de Pacman	Q778
644	Displasia de Singleton-Merten	Q788
645	Displasia de timo - riñón - ano - pulmón	Q878
646	Displasia del iris - hipertelorismo - sordera	Q138
647	Displasia dermo facial focal	Q828
648	Displasia ectodérmica - con inmunoDéficit anhidrótico	Q782
649	Displasia ectodérmica - Síndrome de fragilidad de la piel	Q810
650	Displasia ectodérmica "pura" tipo cabello-uña	Q828
651	Displasia ectodérmica ceguera	Q878
652	Displasia ectodérmica hidrótica tipo Christianson Fourie	Q828
653	Displasia ectodérmica hidrótica tipo Halal	Q828
654	Displasia ectodérmica hipohidrosis grupo hipotiroidismo	Q824
655	Displasia ectodérmica hipohidrótica, forma dominante	Q824
656	Displasia ectodérmica no especificada	Q823
657	Displasia ectodérmica odonto microniquial	Q824
658	Displasia ectodérmica tipo Berlin	Q824
659	Displasia epifisaria múltiple	Q773
660	Displasia epifisaria-falángica en forma de ángel	Q788
661	Displasia espondilo encondral	Q777
662	Displasia espondiloepifisaria congénita	Q777
663	Displasia espondiloepifisaria tardía	Q777
664	Displasia espondiloepifisaria tardía tipo Kohn	Q777
665	Displasia espondiloepifisaria tipo Byers	Q777
666	Displasia espondiloepifisaria tipo Cantu	Q777
667	Displasia espondiloepifisaria tipo MacDermot	Q777
668	Displasia espondiloepifisaria tipo Nishimura	Q777
669	Displasia espondiloepifisaria tipo Reardon	Q777
670	Displasia espondiloepimetafisaria - antebrazos arqueados - dismorfismo facial	Q778
671	Displasia espondiloepimetafisaria - dentición anormal	Q777
672	Displasia espondiloepimetafisaria - hipotricosis	Q777
673	Displasia espondiloepimetafisaria axial	Q778
674	Displasia espondiloepimetafisaria tipo A4	Q778
675	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Bieganski	Q777
676	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Genevieve	Q777
677	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Golden	Q778
678	Displasia espondilometafisaria	Q778
679	Displasia espondilometafisaria con inmunodeficiencia combinada	Q777
680	Displasia espondilometafisaria - distrofia de conosbastones	Q778
681	Displasia espondilometafisaria tipo Agrean	Q777
682	Displasia espondilometafisaria tipo Kozlowski	Q778
683	Displasia esquelética no especificada	Q789
684	Displasia frontometafisaria	Q785
685	Displasia gelefísica	Q871
686	Displasia inmuno ósea de Schimke	Q777
687	Displasia Kniest-like letal	Q778
688	Displasia letal osteosclerótica de hueso	Q782
689	Displasia mandibuloacra	Q875
690	Displasia mesomélica hoyuelos cutáneos	Q871
691	Displasia microcefálica osteodisplásica de tipo Saul Wilson	Q788
692	Displasia oculodentodigital	Q878
693	Displasia óculo-oto-facial	Q870
694	Displasia odontomaxilar segmentaria	K004
695	Displasia ósea letal tipo Holmgren Forsell	Q778
696	Displasia ósea terminal - defectos pigmentarios	Q872

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
697	Displasia oto-espondilo-megaepifisaria	Q777
698	Displasia pseudodiastrófica	Q788
699	Displasia renal-hepática-pancreática - quistes de Dandy-Walker	Q619
700	Displasia trico odonto oniquial	Q824
701	Disqueratosis congénita	Q828
702	Disquinesia ciliar primaria	J980
703	Disquinesia paroxística no cinesigénica (PNKD)	G248
704	Distonía 16	G241
705	Distonía de torsión de aparición temprana	G241
706	Distonía dopa-sensible	G248
707	Distonía focal	G243
708	Distonía mioclónica 15	G241
709	Distonía no especificada	G241
710	Distonía-parkinsonismo de inicio rápido	G241
711	Distonias mixtas	G248
712	Distrofia ampollosa hereditaria, tipo macular	Q818
713	Distrofia coroidal, areolar central	H312
714	Distrofia de conos con respuesta escotópica supranormal	H355
715	Distrofia de conos y bastones	H355
716	Distrofia de córnea - sordera de percepción	H185
717	Distrofia facioescapulohumeral	G710
718	Distrofia macular cistoide	H355
719	Distrofia macular de Carolina del Norte	H355
720	Distrofia miotónica de Steinert	G711
721	Distrofia muscular autosómica recesiva ligada a una epidermolisis ampollosa	Q810
722	Distrofia muscular congénita	G712
723	Distrofia muscular congénita con Déficit de integrina	G712
724	Distrofia muscular congénita de Ullrich	G712
725	Distrofia muscular congénita por Déficit de láminas A/C	G712
726	Distrofia muscular congénita tipo 1A	G712
727	Distrofia muscular congénita, tipo Fukuyama	G710
728	Distrofia muscular de cinturas	G710
729	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1A	G710
730	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1D	G710
731	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1E	G710
732	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1F	G710
733	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1G	G710
734	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2A	G710
735	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2C	G710
736	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2D	G710
737	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2E	G710
738	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2F	G710
739	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2G	G710
740	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2I	G710
741	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2L	G710
742	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2M	G710
743	Distrofia muscular de Duchenne y Becker	G710
744	Distrofia muscular de Emery Dreifuss	G710
745	Distrofia muscular no especificada	G710
746	Distrofia muscular óculo gastrointestinal	G710
747	Distrofia muscular orofaríngea	G710
748	Distrofia muscular tipo Duchenne	G710
749	Distrofia neuroaxonal infantil	G230
750	DITRA (deficiencia de antagonista del receptor de IL-36)	L401
751	Drepanocitosis	D570 D571 D572 D573 D578
752	Duplicación 12p	Q923

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
753	Duplicación 6p	Q923
754	Duplicación de cejas - sindactilia	-
755	Duplicación de la pierna y del pie en espejo	Q748
756	Ectopia de cristalino corioretinana distrofia miopía	Q158
757	Ectopia de cristalino forma familiar	Q121
758	Ectopia tiroidea	E031
759	Ectrodactilia displasia ectodérmica	Q824
760	Embriopatía por aminopterina	Q868
761	Embriopatía por anti-tiroideos	Q868
762	Embriopatía por talidomida	Q868
763	Embriopatía por virus de la varicela	P358
764	Enanismo de MULIBREY	Q871
765	Enanismo diastrófico	Q775
766	Enanismo hiperostótico de Lenz-Majewski	Q871
767	Enanismo metatrópico	Q778
768	Enanismo microcefálico osteodisplásico primordial	Q871
769	Enanismo osteocondrodisplásico - sordera - retinitis pigmentosa	-
770	Enanismo retraso mental anomalías oculares fisura labiopalatina	Q878
771	Enanismo tanatofórico	Q771
772	Encefalitis focal de Rasmussen	G048
773	Encefalomiopatía mitocondrial infantil asociada con FASTKD2	G713
774	Encefalopatía aguda necrosante familiar	G938
775	Encefalopatía con cuerpos de inclusión de neuroserpina, forma familiar	G318
777	Encefalopatía debida a una deficiencia de prosaposina	E752
778	Encefalopatía debido a deficiencia de urocanasa	E708
779	Encefalopatía debido a la hidroxiquinurena	E708
780	Encefalopatía epiléptica infantil temprana	G403
781	Encefalopatía grave de aparición neonatal, autosómica dominante	G404
782	Encefalopatía mioclónica temprana	G403
783	Encefalopatía provocada por Déficit de sulfito oxidasa	E721
784	Encefalopatía, etilmalónica	G318
785	Encefalopatías espongiiformes transmisibles (término genérico)	A810 A811 A818 A819
786	Encondromatosis	Q784
787	Enfermedad autoinflamatoria debido a deficiencia de antagonista del receptor de interleuquina 1	D848
788	Enfermedad de Alexander	E752
789	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por Déficit de fosforilasa quinasa muscular	E740
790	Enfermedad de Alzheimer autosómica dominante de aparición temprana	G300
791	Enfermedad de Behçet	M352
792	Enfermedad de Best	H355
793	Enfermedad de Blackfan-Diamond	D610
794	Enfermedad de Buerger	I731
795	Enfermedad de Canavan	E752
796	Enfermedad de Caroli	Q446
797	Enfermedad de Castleman	D360
798	Enfermedad de Coats	H350
799	Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob	A810
800	Enfermedad de Crohn	K509
801	Enfermedad de Crouzon	Q751
802	Enfermedad de Cushing	E240
803	Enfermedad de Darier	Q828
804	Enfermedad de Dent	N258
805	Enfermedad de depósito de glucógeno por Déficit de LAMP-2	E740
806	Enfermedad de depósito lisosomal no especificada	E752

- 4 ENE 2023-

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE

2023

HOJA N.º 18

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
807	Neuromielitis óptica espectro	G360
808	Enfermedad de Elejalde	L814
809	Enfermedad de Erdheim-Chester	D763
810	Enfermedad de Fabry	E752
811	Enfermedad de Gaucher	E752
812	Enfermedad de Gaucher - oftalmoplejía - calcificación cardiovascular	E752
813	Enfermedad de Gaucher tipo 1	E752
814	Enfermedad de Gaucher tipo 2	E752
815	Enfermedad de Gaucher tipo 3	E752
816	Enfermedad de Griscelli	E703
817	Enfermedad de Grösbeck-Imerslund	D511
818	Enfermedad de Hirschsprung	Q431
819	Enfermedad de Huntington	G10X
821	Enfermedad de Kennedy	G122
822	Enfermedad de Kimura	I898
823	Enfermedad de Krabbe	E752
824	Enfermedad de la arteria coronaria - hiperlipidemia - hipertensión - diabetes - osteoporosis	-
825	Enfermedad de la motoneurona inferior autosómica recesiva de la infancia	G122
826	Enfermedad de las neuronas motoras patrón Madras	G122
827	Enfermedad de Letterer-Siwe	C960
828	Enfermedad de Lhermitte-Duclos	Q048
829	Enfermedad de McCardle	E740
830	Enfermedad de Moya-Moya	I675
831	Enfermedad de Netherton	Q808
832	Enfermedad de Niemann-Pick	E752
833	Enfermedad de Niemann-Pick tipo A	E752
834	Enfermedad de Niemann-Pick tipo B	E752
835	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	E752
836	Enfermedad de Norrie	H355
837	Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce	E710
838	Enfermedad de Paget juvenil	M889
839	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	E752
840	Enfermedad de Pompe	E740
841	Enfermedad de Pyle	Q785
842	Enfermedad de Refsum	G601
843	Enfermedad de Refsum, forma infantil	G601
844	Telangiectasia Hereditaria familiar (Rendu Osler Weber)	I780
845	Enfermedad de Sandhoff	E750
846	Enfermedad de síntesis de ácidos biliares	K768
847	Enfermedad de Stargardt	H355
848	Enfermedad de Still del adulto	M061
849	Enfermedad de Takayasu	M314
850	Enfermedad de Tangier	E786
851	Enfermedad de Tay-Sachs	E750
852	Enfermedad de Thomsen y Becker	G711
853	Enfermedad de Unverricht-Lundborg	G403
854	Enfermedad de Upington	M918
855	Enfermedad de von Hippel-Lindau	Q858
856	Enfermedad de Von Willebrand	D680
857	Enfermedad de Von Willebrand adquirida	D684
858	Enfermedad de Wegener	M313
859	Enfermedad de Whipple	K908
860	Enfermedad de Wilson	E830
861	Enfermedad de Wolman	E755
862	Enfermedad del riñón poliquístico autosómica dominante de tipo 1 y con esclerosis tuberosa	-
863	Enfermedad del riñón quístico medular, autosómica recesiva	Q611
864	Enfermedad granulomatosa crónica	D71X
865	Enfermedad hemorrágica debido a mutación Pittsburgh en alfa 1-	D688

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
	antitripsina	
866	Enfermedad hepática veno-oclusiva -inmunodeficiencia	K765
867	Enfermedad leuco-proliferativa autoinmune asociada RAS (RALD)	D728
868	Enfermedad mitocondrial fatal debida a una deficiencia de fosforilación oxidativa tipo 3 combinada	E888
869	Enfermedad mitocondrial no especificada	-
870	Enfermedad mixta del tejido conectivo	M351
871	Enfermedad neurodegenerativa progresiva - hiperlaxitud articular - cataratas	Q878
872	Enfermedad por almacenamiento de esteres de colesterol	E755
873	Enfermedad por depósito de lípidos neutros	E755
874	Enfermedad quística medular autosómica dominante	Q615
875	Enfermedad veno-oclusiva hepática	K765
876	Enfermedades hematológicas no especificadas	-
877	Enfermedad tubular renal - cardiomiopatía	I422
878	Enfisema lobar congénito	Q338
879	Epidermodisplasia verruciforme 1 (Mutación en EVER 1)	B07X
880	Epidermólisis ampollar adquirida	L123
881	Epidermólisis ampollosa distrófica	Q812
882	Epidermólisis ampollosa epidermolítica	Q812
883	Epidermólisis ampollosa hereditaria	Q818
884	Epidermólisis ampollosa juntural	Q818
885	Epilepsia con crisis parciales migrantes del lactante	G404
886	Epilepsia demencia amelogénesis imperfecta	G408
887	Epilepsia microcefalia displasia esquelética	Q878
888	Epilepsia mioclónica de la infancia	G403
889	Eritermalgia, primaria	I738
890	Eritrodermia congénita ictiosiforme ampollosa	Q802
891	Eritrodermia congénita letal	Q828
892	Eritroqueratodermia ataxia	G111
893	Eritroqueratodermia variable de Mendes da Costa	Q828
894	Erliquiosis	A488
895	Escafocefalia aislada	Q750
896	Esclerosis endosteal - Hipoplasia cerebelar	Q878
897	Esclerosis lateral amiotrófica	G122
898	Esclerosis lateral primaria	G122
899	Esclerosis Múltiple	G35X
900	Esclerosis múltiple - ictiosis - deficiencia del factor VIII	G378
901	Esclerosis sistémica cutánea difusa	M340
902	Esclerosis sistémica cutánea limitada	L940
903	Esclerosis tuberosa	Q851
904	Esferocitosis hereditaria	D580
905	Espasticidad - Déficit intelectual - epilepsia, ligado al cromosoma X	G253
906	Espino cerebelosa Degeneración distrofia corneal	G111
907	Espondyloenchondro-displasia con desregulación inmune (SPENCD)	Q777
908	Esquisencefalia	Q046
909	Esquizofrenia retraso mental sordera retinitis	-
910	Estatuta baja - cuello ancho - trastorno cardíaco	Q878
911	Estatuta baja - defectos en el cerebelo e hipófisis - silla turca pequeña	E230
912	Estatuta baja por anomalía cualitativa de hormona de crecimiento	E230
913	Estenosis pulmonar valvular	Q221
914	Esteroides deshidrogenasa anomalías dentales, Déficit de	K768
915	Estesioneuroblastoma	C300
916	Estomatocitosis hereditaria con hematies hiperhidratados	D588
917	Fallo autonómico puro	G903
918	Fascitis eosinofílica	M354
919	Fémur bifido ectrodactilia monodactilia	Q748
920	Fenilcetonuria	E700
921	Feocromocitoma, secretante	C741
922	Fibrocondrogénesis	Q777

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
923	Fibrodisplasia osificante progresiva	M611
924	Fibrofoliculomas múltiples familiares	D239
925	Fibromatosis gingival - sordera	H903
926	Fibromatosis gingival- anomalías dentales	K005
927	Fibromatosis hialina juvenil	M728
928	Fibrosis pulmonar - hiperplasia hepática - hipoplasia de médula ósea	-
929	Fibrosis pulmonar - inmunodeficiencia - disgenesia gonadal	D828
930	Fibrosis pulmonar idiopática	J841
931	Fibrosis quística	E849
932	Fiebre botonosa	A771
933	Fiebre mediterránea familiar	E850
934	Fiebre reumática	I00X
935	Fistula arteriovenosa cerebral	Q282
936	Fistula broncobiliar congénita	Q324
937	Fisura labial - retinopatía	Q878
938	Fisura labiopalatina malrotación cardiopatía	Q878
939	Fisura media del labio inferior	Q361
940	Fisura palatina anomalías carpotarsales oligodoncia	Q878
941	Fisura palatina cardiopatía ectrodactilia	Q878
942	Fisura palatina sinequias laterales, Síndrome de	Q878
943	Fisura palatina talla baja vertebras anomalías	Q870
944	Foramina parietal	Q758
945	Forma perinatal-letal de la enfermedad de Gaucher	E752
946	Formas letales del Síndrome de Pterigium	Q798
947	Fosforibosilpirofosfato sintetasa, sobreactividad de	E798
948	Fotosensibilidad cutánea colitis letal	L578
949	Fragilidad ósea contracturas articulares	M218
950	Fructosuria	E741
951	Fucosidosis	E771
952	Fusión posterior de las vértebras lumbosacras - blefaroptosis	Q875
953	Fusión vertebral anterior progresiva no infecciosa	Q878
954	Galactosemia	E742
955	Gangliosidosis tipo 1	E751
956	Gangliosidosis tipo 2	E751
957	Gangliosidosis tipo 3	E751
958	Gastroenteritis eosinofílica	K528
959	Gastrosquisis	Q793
960	Gerodermia osteodisplástica	Q828
961	Gigantismo cerebral quistes maxilares	Q048
962	Glaucoma - apnea del sueño	-
963	Glaucoma ectopia esferofaquia rigidez articular talla baja	Q871
964	Glomerulopatía hipotriquia telangiectasias	-
965	Glucogenosis de Bickel-Fanconi	E740
966	Glucogenosis tipo 1	E740
967	Glucogenosis tipo 2	E740
968	Granuloma chalazodérmico	C840
969	Granulomatosis autoinflamatoria infantil	D898
970	Hamartomatosis quística de pulmón y riñón	Q858
971	Hemangiomatosis neonatal difusa	D180
972	Hematuria familiar, autosómica dominante - tortuosidad arteriolar retinal - contracturas	I99X
973	Hemicrania paroxística	G448
974	Hemimelia fibular	Q726
975	Hemimelia tibial	Q725
976	Hemimelia tibial fisura labiopalatina	Q878
977	Hemiplejía alternante familiar nocturna benigna infantil	G819
978	Hemocromatosis neonatal	E831
979	Hemoglobinuria paroxística nocturna	D595
980	Hendidura de narinas telecanthus	Q758
981	Hendidura esternal	Q767

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
982	Hendidura laringotraqueoesofágica	Q321
983	Hepatitis crónica autoinmune	K754
984	Hermafroditismo verdadero XX	Q560
985	Hernia diafragmática	Q790
986	Hernia diafragmática anomalía de miembros	Q878
987	Heterotaxia	Q893
988	Hidrocefalia - displasia costovertebral - anomalía de Sprengel	Q878
989	Hidrocefalia nefropatía escleróticas azules	Q878
990	Hidrocefalia talla alta hiperlaxitud	Q878
991	Hiperandrogenismo debido a deficiencia de cortisona reductasa	E258
992	Hiperargininemia	E722
993	Hipercolesterolemia debido a deficiencia de colesterol 7-alfa-hidroxilasa	E780
994	Hipercolesterolemia familiar homocigota	E780
995	Hiperekplexia - epilepsia	G258
996	Hiperfenilalaninemia	E701
997	Hiperfenilalaninemia materna	E701
998	Hiperferritinemia hereditaria con cataratas congénitas	H260
999	Hiperglicinemia no cetósica	E725
1000	Hiperinmunoglobulinemia D con fiebre recurrente	E850
1001	Hiperlipoproteinemia no especificada	E782
1002	Hiperlipoproteinemia tipo 1	E783
1003	Hiperlipoproteinemia tipo 3	E782
1004	Hiperostosis vertebral anquilosante con tilosis	M481
1005	Hiperoxaluria	E748
1006	Hiperoxaluria primaria de tipo 1	E748
1007	Hiperplasia regenerativa nodular	K768
1008	Hiperplasia suprarrenal congénita	E250
1009	Hiperqueratosis palmoplantar - cáncer de esófago	-
1010	Hiperqueratosis palmoplantar paraparesia espástica	G821
1011	Hiperqueratosis palmoplantar sordera	Q828
1012	Hipersomnia idiopática	F511
1013	Hipertelorismo, tipo Teebi	Q870
1015	Hipertermia maligna artrogriposis torticollis	Q878
1016	Hipertricosis cervical anterior aislada	L682
1017	Hipertricosis cervical neuropatía	G600
1018	Hipertricosis cubital talla baja	Q842
1019	Hipertricosis lanuginosa adquirida	L681
1020	Hipertricosis lanuginosa congénita	Q842
1021	Hipo crónico	G253
1022	Hipocondroplasia	Q774
1023	Hipofosfatasa	E833
1024	Hipogamaglobulinemia de la infancia (transitoria)	D807
1025	Hipogamaglobulinemia inespecífica	E800
1026	Hipoglucemia hiperinsulinémica persistente de la infancia	E161
1027	Hipogonadismo hipogonadotrópico - retinitis pigmentaria	Q878
1028	Hipogonadismo hipogonadotrópico congénito	E230
1029	Hipomagnesemia aislada dominante	E834
1030	Hipomagnesemia con normocalciuria	E834
1031	Hipomielinización - catarata congénita	G378
1032	Hipomielinización - hipogonadismo hipogonadotrópico - hipodontia	G111
1033	Hipomielinización con atrofia de los ganglios basales y del cerebelo	E752
1034	Hipoparatiroidismo - sordera - enfermedad renal	Q878
1035	Hipoparatiroidismo familiar aislado	E208
1036	Hipoparatiroidismo familiar aislado debido a agenesia de la glándula paratiroidea	E208
1037	Hipopertistalismo intestinal - microcolon - hidronefrosis	Q438
1038	Hipopituitarismo microftalmia	Q044
1039	Hipopituitarismo polidactilia postaxial	Q878
1040	Hipoplasia cartilago cabello	Q788

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 00000023 DE

2023

HOJA N.º 22

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1041	Hipoplasia dérmica focal	Q828
1042	Hipoplasia foveal catarata presenil	H260
1043	Hipoplasia olivopontocerebelosa letal	Q043
1044	Hipoplasia pancreática diabetes cardiopatía	Q878
1045	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 4	Q043
1046	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 5	Q043
1047	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 6	Q043
1048	Hipoplasia tiroidea	E031
1049	Hipoqueratosis circunscrita palmo-plantar	Q828
1050	Hipospadias - hipertelorismo - coloboma y sordera	Q870
1051	Hipotermia periódica espontánea	G908
1052	Hipotonía - Síndrome de cistinuria	E720
1053	Hipotonía con acidemia láctica e hiperamonemia	E888
1054	Hipotricosis - linfedema - telangiectasia	-
1055	Hipotricosis hereditaria de Marie Unna	Q840
1056	Hipotricosis retraso mental tipo Lopes	-
1057	Hipotricosis simple	L658
1058	Hirschsprung - hipoplasia de uñas - dismorfia	Q431
1059	Hirschsprung polidactilia sordera	Q431
1060	Histidinemia	E708
1061	Histiocitosis azul marino	D763
1062	Histiocitosis de células de Langerhans	C960
1063	Histiocitosis progresiva mucinosa hereditaria	D763
1064	Histiocitosis sinusal con linfadenopatía masiva	D763
1065	Holoprosencefalia	Q042
1066	Homocarnosinosis	E728
1067	Homocistinuria clásica por Déficit de cistationina betasintasa	E721
1068	Ictiosis - hepatoesplenomegalia - Degeneración cerebelosa	Q878
1069	Ictiosis alopecia ectropión retraso mental	Q776
1070	Ictiosis ampollosa de Siemens	Q808
1071	Ictiosis atresia biliar	-
1072	Ictiosis congénita microcefalia cuadriplejía	Q878
1073	Ictiosis congénita tipo feto Arlequín	Q804
1074	Ictiosis dedos fusiformes fisura labial media	-
1075	Ictiosis lamelar	Q802
1076	Ictiosis ligada al cromosoma X	Q801
1077	Ictiosis neonatal - colangitis esclerosante	-
1078	Ictiosis no especificada	Q809
1079	Iminoglicinuria	E720
1080	Incontinencia pigmenti	Q823
1081	Inmunodeficiencia combinada severa ligado a Déficit de adenosina desaminasa	D813
1082	Inmunodeficiencia comienzo adulto	D848
1083	Inmunodeficiencia común variable	D839
1084	Inmunodeficiencia con Déficit de células natural-killer	D848
1085	Inmunodeficiencia con múltiples atresias intestinales (Mutación en TTC7A)	Q438
1086	Inmunodeficiencia debida a Déficit de CD25	D812
1087	Inmunodeficiencia por Déficit de quinasa-4 asociado al receptor de interleuquina-1	D848
1088	Inmunodeficiencia por Déficit selectivo de anticuerpos anti-polisacáridos	D808
1089	Inmunodeficiencia por expresión deficiente del HLA de clase 2	D817
1090	Inmunodeficiencia primaria no especificada	D848
1091	Insensibilidad congénita al dolor	G908
1092	Insomnio fatal familiar	A818
1093	Interrupción del arco aórtico	Q254
1094	Intolerancia a la fructosa	E741
1095	IPEX (X-LINKED)	E310
1096	IRAK4 (IL-1 Receptor asociado a kinasa 4)	D848
1098	Keratosis tipo Nagashima	Q828

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023

DE

2023

HOJA N.º 23

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1099	Laminopatía tipo Decaudain-Vigouroux	E784
1100	Latosterolosis	Q878
1101	Leiomioma orbital	D316
1102	Leprechaunismo	E348
1103	Lesión cerebral isquémica e hipóxica neonatal	P111
1104	Lesiones "Donut" de la calvaria - fragilidad ósea	M858
1105	Leucodistrofia - paraplejía espástica - distonía	G114
1106	Leucodistrofia metacromática	E752
1107	leucodistrofia no especificada	E752
1108	Leucoencefalopatía - ataxia - hipodontia - hipomielinización	E752
1109	Leucoencefalopatía - condrodisplasia metafisaria	G114
1110	Leucoencefalopatía - distonía - neuropatía motora	E752
1111	Leucoencefalopatía asociada al tronco del encéfalo y a la médula espinal - elevación del lactato	E752
1112	Leucoencefalopatía cavitada progresiva	E752
1113	Leucoencefalopatía con quistes anteriores y bilaterales en el lóbulo temporal	E752
1114	Leucoencefalopatía queratosis palmoplantar	-
1115	Leuconiquia total - lesiones similares a acantosis nigricans - pelo anormal	Q828
1116	Linfangiectasias quísticas pulmonares	Q338
1117	Linfangioleiomiomatosis	J984
1118	Linfedema - anomalía arteriovenosa cerebral	Q820
1119	Linfedema - defectos del septo atrial - cambios faciales	Q878
1120	Linfedema congénito	Q820
1121	Lipodistrofia familiar parcial asociada con mutaciones en PPARG	E881
1122	Lipodistrofia familiar parcial por mutaciones en AKT2	E881
1123	Lipodistrofia familiar parcial, tipo Köbberling	E881
1124	Lipodistrofia generalizada adquirida	E881
1125	Lipodistrofia no especificada	E881
1126	Lipodistrofia parcial adquirida	E881
1127	Lipodistrofia, familiar parcial, tipo Dunnigan	E881
1128	Lipodistrofia, tipo Berardinelli	E881
1129	Lipofuscinosis neuronal ceroides tardía infantil	E754
1130	Lipofuscinosis neuronal ceroides juvenil	E754
1131	Lipoma nasopalpebral - coloboma - telecanto	Q103
1132	Lipomatosis encefalocraneocutánea	E882
1133	Lipoproteinososis de Urbach-Wiethe	E788
1134	Lisencefalia debido a mutaciones en TUBA1A	Q043
1135	Lisencefalia tipo 2	Q043
1136	Lisencefalia tipo III - displasia ósea metacarpiana	Q043
1137	Lisencefalia tipo III - secuencia de aquinesia fetal familiar	Q043
1138	Lóbulos gruesos de las orejas - sordera conductiva	H900
1139	Macrocefalia - deficiencia inmunitaria - anemia	-
1140	Macrocefalia - malformación capilar	Q873
1141	Macrocefalia - talla baja - paraplejía	-
1142	Macrogiria central bilateral	Q048
1143	Macroglobulinemia de Waldenström	C880
1144	Macrostomía - papiloma preauricular - oftalmoplejía externa	Q870
1145	Macrotrombocitopenia con formación anómala de proplaquetas, autosómica dominante	D694
1146	Malabsorción de folato, hereditaria	D528
1147	Malabsorción de glucosa-galactosa	E743
1148	Malacoplasia	N288 N328 N368
1149	Malformación cerebral - enfermedad cardíaca congénita	Q878
1150	Malformación de Ebstein	Q225
1151	Malformación linfática	D181
1152	Malformaciones del desarrollo - sordera - distonía	Q878
1153	Mano hendida - pie hendido	Q716

= 4 FNE 2023

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1154	Mano hendida urinarias anomalias espina bífida anomalía de diafragma	Q878
1155	Mano hendida, pie hendido, sordera	Q872
1156	Mastocitosis	Q822
1157	Mastocitosis cutánea	Q822
1158	Mastocitosis no especificada	Q822
1159	Mastocitosis sistémica	C962
1160	Mastocitosis sistémica agresiva	C962
1161	Mastocitosis sistémica indolente	D470
1162	Megacalicosis, congénita	Q638
1163	Megalencefalia - polimicrogria - polidactilia postaxial - hidrocefalia	Q048
1164	Melorreostosis	Q782
1165	Metacondromatosis	Q784
1166	Metahemoglobinemia hereditaria recesiva de tipo 2	D740
1167	Miastenia grave	G700
1168	Microbraquicefalia ptosis fisura labial	Q878
1169	Microcefalia - anomalías digitales - Déficit intelectual	Q878
1170	Microcefalia - Déficit intelectual - anomalías falángicas y neurológicas	Q878
1171	Microcefalia - polimicrogria - agenesia del cuerpo calloso	Q043
1172	Microcefalia braquidactilia cifoescoliosis	Q878
1173	Microcefalia epilepsia retraso mental cardiopatía	Q878
1174	Microcefalia fisura palatina autosómico dominante, Síndrome de	Q878
1175	Microcefalia hipoplasia pontocerebelosa disquinesia	Q043
1176	Microcefalia miocardiopatía	Q878
1177	Microdeleción 9q22.3	Q935
1178	Microftalmia - atrofia cerebral	Q112
1179	Microftalmia con anomalías cerebrales y de las manos	Q112
1180	Microftalmia con anomalías de las extremidades	Q112
1181	Microftalmia sindrómica debido a una mutación en OTX2	Q112
1182	Microgastria anomalía de miembros	Q878
1183	Microtia	Q172
1184	Microtia - coloboma - imperforación del conducto nasolacrimal	Q158
1185	Microtia anomalías esqueléticas talla baja	Q871
1186	Microtia bilateral - sordera - paladar hendido	Q870
1187	Mielodisplasia con hipogamaglobulinemia	D812
1188	Mielofibrosis con metaplasia mielocitoide	D471
1189	Migraña hemipléjica familiar o esporádica	G431
1190	Miocardiopatía cataratas anomalías espondilopélvicas	I420
1191	Miocardiopatía restrictiva aislada familiar	I425
1192	Mioclonia ataxia cerebelosa sordera	G111
1193	Mioclonia atrofia muscular distal	G253
1194	Mioclonia perioral con ausencias	G403
1195	Mioclono de acción - Síndrome de insuficiencia renal	G404
1196	Miofascitis macrofágica	M608
1197	Miopatía con autofagia excesiva	G718
1198	Miopatía con capuchón	G712
1199	Miopatía congénita letal tipo Compton-North	G712
1200	Miopatía distal con afectación respiratoria precoz	G710
1201	Miopatía distal con debilidad de cuerdas vocales	G710
1202	Miopatía distal de tipo Welander, tipo sueco	G710
1203	Miopatía distal, tipo Nonaka	G718
1204	Miopatía hereditaria con fallo respiratorio precoz	G710
1205	Miopatía hereditaria de cuerpos de inclusión - contracturas de las articulaciones - oftalmoplejía	G718
1206	Miopatía ligada al cromosoma X con atrofia del músculo postural	G710
1207	Distrofia miotónica tipo 2	G711
1208	Miopatía mitocondrial con anemia sideroblástica	G713
1209	Miopatía nemalínica	G712
1210	Miopatía provocada por exceso de calsecustrina y proteína SERCA1	G718
1211	Miopatía terminal con afectación de la parte posterior de las piernas y de la parte anterior de extremidades superiores	G710

- 4 ENE 2023

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1212	Miopatía tibial de Udd	G710
1213	Miopatía tipo Bethlem	G710
1214	Miositis esporádica con cuerpos de inclusión	M608
1215	Miositis focal	M608
1216	Monosomía 18p	Q935
1217	Monosomía 22q11	D821
1218	Monosomía 5p	Q934
1219	Monosomía distal 10q	Q935
1220	MSMD (Deficiencia IFN-γR1)	D848
1221	MSMD (Deficiencia IFN-γR2)	D848
1222	MSMD (Deficiencia STAT1)	D848
1223	MSMD (IL-12p40)	D848
1224	MSMD (IL12RB)	D848
1225	Mucopolipidosis no especificada	E779
1226	Mucopolipidosis tipo 2	E770
1227	Mucopolipidosis tipo 4	E751
1228	Mucopolisacaridosis no especificada	E763
1229	Mucopolisacaridosis tipo 2	E761
1230	Mucopolisacaridosis tipo 3	E762
1231	Mucopolisacaridosis tipo 4	E762
1232	Mucopolisacaridosis tipo 6	E762
1233	Mucopolisacaridosis tipo 7	E762
1234	Mucosulfatidosis	E752
1235	Muerte infantil súbita - disgenesia de los testículos	G908
1236	Mutación de ganancia en función CMC-STAT 1	D848
1237	Mutación EDA-ID, AD (NFKBIA)	D828
1238	Mutación EDA-ID, XL (Deficiencia NEMO)	Q782
1239	Mutación en el gen de la subunidad TCRα Constante (TRAC)	D848
1240	Mutación en Gata-2	D728
1241	Mutación en PRKCD (Proteína C Kinasa δ)	D479
1242	Mutación IRF-8	D848
1243	Mutación y delección de la cadena pesada de Ig	C911
1244	Mutación, SLC29A3	D763
1245	Nail Patella like enfermedad renal	Q872
1246	Nefronofrosis familiar del adulto quadriparesia espástica	Q618
1247	Nefropatía sordera hiperparatiroidismo	Q878
1248	Nefrosis - sordera - anomalías del tracto urinario y digitales	Q878
1249	Neumopatía aguda idiopática eosinofílica	J82X
1250	Neuro muscular esquelético Síndrome tipo chipriota	Q878
1251	Neuroaxonal distrofia acidosis tubular	N258
1252	Neurodegeneración asociada a pantotenato-quinasa	G230
1253	Neurodegeneración con acumulo cerebral de hierro	G230
1254	Neurodegeneración debida a Déficit en 3-hidroxisobutiril-CoA-hidrolasa	E711
1255	Neurofibromatosis	Q871
1256	Neurofibromatosis tipo 2	Q850
1257	Neurofibromatosis tipo familiar espinal	Q850
1258	Neuropatía autonómica y sensitiva hereditaria 2	G608
1259	Neuropatía axonal aguda motora y sensitiva	G610
1260	Neuropatía axonal motora aguda	G610
1261	Neuropatía con discapacidad auditiva	G600
1262	Neuropatía hereditaria con hipersensibilidad a la presión	G600
1263	Neuropatía motriz multifocal con bloqueo de conducción	G618
1264	Neuropatía óptica hereditaria de Leber	H472
1265	Neuropatía periférica, tipo Fiskstrand	G601
1266	Neuropatía sensitiva y autónoma, hereditaria, con sordera y retraso global	G608
1267	Neuropatía sensitiva y autónoma, hereditaria, con sordera, ligada al cromosoma x	G608
1268	Neuropatía sensorial y motora de inicio facial	G600
1269	Neuropatía visceral - anomalías cerebrales - dismorfismo facial -	Q878

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023

DE

2023

HOJA N.º 26

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
	retraso en el desarrollo	
1270	Neuropatía, axonal gigante 20 familias Sinostosis múltiple	G608
1271	Neutropenia cíclica	D70X
1272	Neutropenia congénita benigna	D70X
1273	Neutropenia congénita grave	D70X
1274	Neutropenia congénita grave, autosómica y dominante	D70X
1275	Neutropenia congénita severa, bases desconocidas	D70X
1276	Neutropenia ligada al cromosoma X / Mielodisplasia	D70X
1277	Neutropenia, congénita grave, ligada al cromosoma X	D70X
1278	Nevus melanocítico congénito grande	Q825
1279	Nevus poroqueratósico del ostio y conducto dérmico ecrinos	Q825
1280	NOMID or CINCA	E850
1281	Obesidad - colitis - hipotiroidismo - hipertrofia cardíaca - retraso del desarrollo	E038
1282	Obesidad debida a deficiencia de prohormona convertasa-I	E668
1283	Obesidad debida a la deficiencia congénita de leptina	E668
1284	Obesidad por Déficit de pro-opiomelanocortin	E668
1285	Óculo cerebro facial Síndrome tipo Kaufman	Q870
1286	Óculo dental Síndrome tipo Rutherford	Q878
1287	Óculo trico displasia	-
1288	Odonto onico dérmica displasia	Q824
1289	Odonto tricomélica hipohidrótica displasia	Q824
1290	Odontodisplasia regional	K004
1291	Odontoleucodistrofia	E752
1292	Oligodoncia - taurodoncia - cabello escaso	Q825
1293	Omodisplasia	Q788
1294	Onfalocoele	Q792
1295	Onicotricodisplasia y neutropenia	L988
1296	Opsismodisplasia	Q788
1297	Ospteodisplasia, tipo Melnick-Needles	Q778
1298	Osteocondrodysplasia hipertriosis	Q873
1299	Osteocondromas múltiples	Q786
1300	Osteocondromatosis carpometatarsiana	Q748
1301	Osteocraneoestenosis	Q780
1302	Osteodisplasia poliquística lipomembranosa con leudoencefalopatía esclerosante	E752
1303	Osteodistrofia hereditaria de Albright	E201
1304	Osteogénesis imperfecta	Q780
1305	Osteogénesis imperfecta - retinopatía - convulsiones - Déficit intelectual	Q878
1306	Osteogénesis imperfecta microcefalia cataratas	Q780
1307	Osteólisis del talón, rótula y escafoides, Síndrome de	-
1308	Osteomielitis multifocal crónica recurrente juvenil	M863
1309	Osteopatía estriada esclerosis craneana	Q788
1310	Osteopetrosis - hipogammaglobulinemia	Q782
1311	Osteopetrosis de Albers-Schönberg	Q782
1312	Osteopetrosis dominante de tipo 1	Q782
1313	Osteopetrosis maligna autosómica recesiva	Q782
1314	Osteopetrosis, autosómica recesiva leve, forma intermedia	Q782
1315	Osteoporosis hipopigmentación óculo cutánea	-
1316	Osteoporosis pseudoglioma Síndrome	Q875
1317	Osteosclerosis - ictiosis - fallo ovárico prematuro	-
1318	Oto dental displasia	K002
1319	Otras Acromegalias No especificadas	E220
1320	Otras alteraciones cromosómicas no especificadas	Q999
1321	Otras ataxias episódicas	G118
1322	Otras ataxias espinocerebelosas no especificadas	G118
1323	Otras ataxias hereditarias no especificadas	G118
1324	Otras atelosteogénesis no especificadas	Q788
1325	Otras atrofia muscular espinales no especificadas	G122
1326	Otros trastornos de la oxidación de los ácidos grasos	E713

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE

2023

HOJA N.º 27

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1327	Otros trastornos del ciclo de la urea no especificados	E722
1328	Otros trastornos del metabolismo de las lipoproteínas no especificados	E789
1329	Otros trastornos del metabolismo de las pirimidinas no especificados	E799
1330	Otros trastornos del metabolismo de las purinas no especificados	E799
1331	Otros trastornos del metabolismo de los ácidos grasos	E713
1332	Otros trastornos del metabolismo de los carbohidratos no especificados	E749
1333	Ovarios poliquísticos esfínter uretral disfunción	N398
1334	Pancreatitis aguda recurrente	K850
1335	Pancreatitis crónica hereditaria	K861
1336	Pancreatoblastoma	C251
1337	Panencefalitis por rubeola	B060
1338	Paniculitis, histiocítica citofágica	M358
1339	Papulosis atrofiante maligna de Degos	I778
1340	Paquidermoperiostosis	M894
1341	Paquioniquia congénita	Q845
1342	Parálisis bulbar progresiva de la niñez	G121
1343	Parálisis laríngea retraso mental	J380
1344	Parálisis periódica hipercálemica	G723
1345	Parálisis periódica hipocálemica	G723
1346	Parálisis periódica no especificada	G723
1347	Parálisis periódica normocálemica	G723
1348	Parálisis periódica tirotóxica	G723
1349	Parálisis supranuclear progresiva	G231
1350	Parálisis supranuclear progresiva - Síndrome corticobasal	G231
1351	Paraplejía espástica - glaucoma - Déficit intelectual	G114
1352	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 6	G114
1353	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 8	G114
1354	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 9	G114
1355	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 10	G114
1356	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 12	G114
1357	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 13	G114
1358	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 17	G114
1359	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 29	G114
1360	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 32	G114
1361	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 35	G114
1362	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 37	G114
1363	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 38	G114
1364	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 14	G114
1365	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 15	G114
1366	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 18	G114
1367	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 23	G114
1368	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 24	G114
1369	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 25	G114
1370	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 26	G114
1371	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 28	G114
1372	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 30	G114
1373	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 39	G114
1374	Paraplejía espástica familiar	G114
1375	Paraplejía espástica ligada al cromosoma X tipo 2	G114
1376	Paraplejía espástica ligada al cromosoma X tipo 16	G114
1377	Paraplejía espástica ligada al cromosoma X tipo 34	G114
1378	Paraplejía espástica nefropatía sordera	G114
1379	Paraplejía espástica no especificada	G114
1380	Paraplejía-braquidactilia-epifisis en cono	G821
1381	Paraplejía-retraso mental-hiperqueratosis	G821
1382	Paresia espástica glaucoma pubertad precoz	G114
1383	Pelo lanoso - queratoderma palmoplantar - miocardiopatía dilatada	Q878
1384	Penfigo foliáceo	L102 L103

- 4 ENE 2023

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1385	Penfigo vulgar	L100
1386	Penfigoide bulloso	L120
1387	Penfigoide paraneoplásico	L108
1388	Pérdida de audición neurosensorial con aparición temprana de canas y temblor esencial	H903
1389	Periarteritis nodosa	M300
1390	Pericarditis artritis camptodactilia	M128
1391	Periodontitis juvenil localizada	D71X
1392	PI3Kδ Activado	D818
1393	Picnoacondrogénesis	Q770
1394	Picnodisostosis	Q788
1395	Piebaldismo	E703
1396	Pili Torti onicodisplasia	Q841
1397	Pilo dental displasia	-
1398	Pityriasis rubra pilaris	L440
1399	Plagiocefalia aislada	Q673
1400	Plagiocefalia retraso mental ligado al cromosoma X	Q870
1401	PLAID (mutación en PICG22, Hipogamaglobulinemia, urticaria por frío)	L502
1402	Plaquetario familiar con predisposición a leucemia mielogénica aguda, Síndrome	D694
1403	Pneumonia intersticial aguda	J848
1404	Poiquilodermia con neutropenia	D828
1405	Poiquilodermia de Kindler	Q818
1406	Poliartitis, factor reumatoide negativo	M083
1407	Poliartitis, factor reumatoide positivo	M080
1408	Policondritis atrofiante	M941
1409	Polidactilia en espejo - segmentación vertebral anomalías de los miembros	Q872
1410	Polineuropatía amiloide familiar	E851
1411	Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	G618
1413	Poliposis adenomatosa familiar	D126
1414	Poliposis con capuchón	D126
1415	Poliposis juvenil de la infancia	D126
1416	Poliquistosis renal, autosómica y recesiva	Q611
1417	Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda	G610
1418	Polisindactilia - malformación cardíaca	Q878
1419	Porfiria aguda intermitente	E802
1420	Porfiria cutánea tarda (PCT)	E801
1421	Porfiria eritropoyética congénita	E800
1422	Porfiria hepática crónica	E802
1423	Poroqueratosis palmoplantar de Mantoux	Q828
1424	Predisposición mendeliana a infecciones por micobacterias atípicas	D848
1425	Problemas de crecimiento - braquidactilia - dismorfismo	Q870
1426	Progeria	E348
1427	Progeria talla baja nevi pigmentados	-
1428	Proteinosis alveolar pulmonar idiopática	J840
1429	Proteinosis alveolo-pulmonar (mutación en CSF2RA)	J840
1430	Protoporfiria eritropoyética	E800
1431	Pseudoacondroplasia	Q778
1432	Pseudoartrosis congénita de clavícula	Q740
1433	Pseudohipoaldosteronismo tipo 1	N258
1434	Pseudomixoma peritoneal	C786
1435	Pseudoprogeria	Q878
1436	Pseudotumor inflamatorio del hígado	K758
1437	Pseudoxantoma elástico	Q828
1438	Pterygium colli - retraso mental - anomalías digitales	Q870
1439	Ptoxis - estrabismo - pupilas ectópicas	Q870
1440	Pulgar trifalángico - braquiectrodactilia	Q748
1441	Pulgares ausentes talla baja inmunodeficiencia	D828
1442	Pulgares en aducción - artrogriposis, tipo Christian	Q748

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE 2023 HOJA N.º 29

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1443	Pulgares en aducción - artrogriposis, tipo Dunder	Q796
1444	Purpura de Henoch-Schoenlein	D690
1445	Quadriparesia retraso mental retinitis pigmentaria	Q878
1446	Queratitis estromal	H163
1447	Queratoconjuntivitis atópica	H162
1448	Queratoderma palmoplantar - amiotrofia	Q828
1449	Queratoderma palmoplantar - Pelo rizado y en espiral	Q828
1450	Queratoderma palmoplantar - XX inversión de sexo - predisposición a carcinoma de células escamosas	Q560
1451	Queratoderma palmoplantar difuso - acrocianosis	Q828
1452	Queratoderma hipotricosis leuconiquia	Q828
1453	Queratoderma palmoplantar difusa, tipo Norrbotten dominante	Q828
1454	Queratosis folicular enanismo atrofia cerebral	Q871
1455	Queratosis palmaris et plantaris - clinodactilia	Q828
1456	Queratosis palmoplantar - periodontopatía - onicogriposis	Q828
1457	Querubismo (mutación en SH3BP2)	K108
1458	Quintos metacarpianos cortos - resistencia a la insulina	E138
1459	Receptor de plaquetas ADP P2Y12 por fármacos antitrombóticos, Déficit de	D698
1460	Resistencia periférica a las hormonas tiroideas	E031
1461	Reticulohistiocitosis multicéntrica	D763
1462	Retinitis pigmentaria sordera hipogenitalismo	Q878
1463	Retino hepato endocrinológico Síndrome	Q878
1464	Retinopatía hereditaria vascular	H350
1465	Retinosquiasis ligada al cromosoma X	Q141
1466	Retraso del desarrollo debido al Déficit de 2-metilbutiril-CoA-deshidrogenasa	E711
1467	Retraso en el crecimiento por Déficit en el factor de crecimiento insulínico de tipo 1	E343
1468	Retraso en el desarrollo - sordera, tipo Hildebrand	Q878
1469	Retraso global del desarrollo - osteopenia - defecto ectodérmico	Q878
1470	Retraso mental - cataratas - cifosis	E778
1471	Retraso mental dismorfia hipogonadismo diabetes mellitus	Q878
1472	Retraso mental hipotriquia braquidactilia	Q878
1473	Retraso mental ligado al cromosoma X - acromegalia - hiperactividad	Q878
1474	Retraso mental ligado al cromosoma X - coreoatetosis - comportamiento anormal	G255
1475	Retraso mental ligado al cromosoma X - cubitus valgus - rostro típico	Q878
1476	Retraso mental ligado al cromosoma X - epilepsia - contracturas progresivas de las articulaciones - rostro típico	Q878
1477	Retraso mental ligado al cromosoma X - hipogammaglobulinemia - deterioro neurológico progresivo	Q878
1478	Retraso mental ligado al cromosoma X - hipogonadismo - ictiosis - obesidad - baja estatura	Q878
1479	Retraso mental ligado al cromosoma X - hipotonía - dismorfismo facial - comportamiento agresivo	Q878
1480	Retraso mental ligado al cromosoma X - macrocefalia - macroorquidismo	Q878
1481	Retraso mental ligado al cromosoma X - malformación de Dandy Walker - Enfermedad de los ganglios basales - Convulsiones	Q238
1482	Retraso mental ligado al cromosoma X - pubertad precoz - obesidad	Q878
1483	Retraso mental ligado al cromosoma X epilepsia psoriasis	Q878
1484	Retraso mental ligado al cromosoma X no especificado	Q878
1485	Retraso mental ligado al cromosoma X psicosis macroorquidismo	F711
1486	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Abidi	Q878
1487	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Armfield	Q878
1488	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Cantagrel	Q878
1489	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Miles-Carpenter	Q878
1490	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Pai	Q878
1491	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Reish	Q878
1492	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Schimke	Q878

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE

2023

HOJA N.º 30

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1493	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Seemanova	Q878
1494	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Shashi	Q878
1495	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Shrimpton	Q878
1496	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Siderius	Q878
1497	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Snyder	Q878
1498	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Stevenson	Q878
1499	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Stocco Dos Santos	Q878
1500	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Stoll	Q878
1501	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo sudafricano	Q878
1502	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Vitale	Q878
1503	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Wilson	Q878
1504	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Wittwer	Q878
1505	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Zorick	G318
1506	Retraso mental ligado al cromosoma X, sindrómico 7	Q878
1507	Retraso mental ligado al cromosoma X, sindrómico, debido a la mutación en JARID1C	Q878
1508	Retraso mental severo - epilepsia - anomalías anales -hipoplasia de las falanges distales	Q878
1509	Retraso mental severo ligado al cromosoma X tipo Gustavson	F729
1510	Retraso mental y del crecimiento - disostosis mandibulo facial - microcefalia - fisura palatina	Q870
1511	Retraso psicomotor provocado por Déficit de S-adenosil homocisteina hidrolasa	E721
1513	RNASEH2A (AGS4)	G318
1514	RNASEH2B (AGS2)	G318
1515	RNASEH2C (AGS3)	G318
1516	Romboencefalosinapsis	Q043
1517	Sarcoidosis	D869
1518	Sarcosinemia	E725
1520	SCN2 (Deficiencia GF11)	D70X
1521	SCN3 (Deficiencia HAX1)	D70X
1522	SCN4, todas las otras	D70X
1524	Sialidosis tipo 1	E771
1525	Sialidosis tipo 2	E771
1526	Sindactilia - telecanto - malformaciones renales y anogenitales	Q878
1527	Sindactilia mesoaxial sinostótica con reducción de las falanges	Q704
1528	Sindactilia no especificada	Q709
1529	Sindactilia tipo Cenani Lenz	Q784
1530	Síndrome "cat-eye"	Q928
1531	Síndrome 3C	Q878
1532	Síndrome 3M	Q871
1533	Síndrome acrocalloso	Q040
1534	Síndrome acromegaloide hipertricosis	Q870
1535	Síndrome acro-pectoral	Q740
1536	Síndrome acrorenal recesivo	Q872
1537	Síndrome acrorenomandibular	Q878
1538	Síndrome acro-reno-ocular	Q878
1539	Síndrome ADULT	Q872
1540	Síndrome Alport - leiomiomatosis difusa ligado al cromosoma X	Q878
1541	Síndrome ANE	Q878
1542	Síndrome angio-osteo-hipertrofico	Q872
1543	Síndrome Anttley-Bixler-like, genitales ambiguos, alteración de la esteroidogenesis	E250
1544	Síndrome AREDYLD	Q878
1545	Síndrome autoinflamatorio familiar por frio	L502
1546	Síndrome Blau (NOD2 or CARD15)	Q878
1547	Síndrome blefaro facio esquelético	Q878
1548	Síndrome blefaro queilo odóntico	Q878
1549	Síndrome blefaro-naso-facial	Q870
1550	Síndrome BOR	Q878
1551	Síndrome branquio-esqueleto-genital	Q878

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1552	Síndrome branquio-óculo-facial	Q188
1553	Síndrome CACH	E752
1554	Síndrome CAMOS	G111
1555	Síndrome CDG tipo Ia	E778
1556	Síndrome CDG tipo Ib	E778
1557	Síndrome CDG tipo Ic	E778
1558	Síndrome CDG tipo Iih	E778
1559	Síndrome CEDNIK	Q828
1560	Síndrome cerebro costo mandibular	Q878
1561	Síndrome cerebro-oculo-nasal	Q870
1562	Síndrome cerebro-pulmon-tiroides	E031
1563	Síndrome CHANDS	Q824
1564	Síndrome CHARGE	Q878
1565	Síndrome CINCA	G031
1566	Síndrome CLAPO	Q873
1567	Síndrome CleidORIZOMÉLICO	Q778
1568	Síndrome CODAS	Q878
1569	Síndrome COFS	Q871
1570	Síndrome craneofacial-sordera-mano	Q870
1571	Síndrome CREST	M341
1572	Síndrome de Aarskog-Scott	Q871
1573	Síndrome de Aase-Smith	Q878
1574	Síndrome de Abruzzo Erickson	Q878
1575	Síndrome de Ackerman	K002
1576	Síndrome de Aicardi	Q040
1577	Síndrome de Aicardi-Goutieres	G318
1578	Síndrome de Alagille	Q447
1579	Síndrome de Al-Gazali-Dattani	E778
1580	Síndrome de Allan-Herndon-Dudley	E031
1581	Síndrome de Alpers	G318
1582	Síndrome de Alport	Q878
1583	Síndrome de Alstrom	Q878
1584	Síndrome de Ambras	Q842
1585	Síndrome de anemia megaloblástica sensible a tiamina	D531
1586	Síndrome de aneuploidia en mosaico variegada	Q998
1587	Síndrome de aneurisma aórtico de tipo Loeys-Dietz	Q874
1588	Síndrome de Angelman	Q935
1589	Síndrome de aniridia - retraso mental	Q878
1590	Síndrome de anoftalmia plus	Q878
1591	Síndrome de antisintetasa	D898
1592	Síndrome de Antley-Bixler	Q870
1593	Síndrome de Apert	Q870
1594	Síndrome de aspiración de meconio	P240
1595	Síndrome de ataxia - sordera - retraso mental	G111
1596	Síndrome de Atkin Flaitz Patil Smith	Q878
1597	Síndrome de autismo y macrocefalia	Q878
1598	Síndrome de Axenfeld-Rieger	Q138
1599	Síndrome de Ballard (Braquidactilia tipo B y C combinadas)	Q738
1600	Síndrome de Bamforth	E031
1601	Síndrome de Bangstad	E318
1602	Síndrome de Banki	Q681
1604	Síndrome de Barber Say	Q870
1605	Síndrome de Bardet-Biedl	Q878
1606	Síndrome de Barth	E711
1607	Síndrome de Bartsocas-Papas	Q872
1608	Síndrome de Bartter	E268
1609	Síndrome de Basan	Q828
1610	Síndrome de Bazex	L851
1611	Síndrome de Bazex-Dupre-Christol	L988
1612	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	Q873

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1613	Síndrome de Beemer Ertbruggen	Q878
1614	Síndrome de Bencze	Q674
1615	Síndrome de Berant	Q878
1616	Síndrome de Bernard-Soulier	D691
1617	Síndrome de Birt-Hogg-Dube	Q878
1618	Síndrome de Björnstadt	Q878
1619	Síndrome de Bloom	Q998
1620	Síndrome de Bonneman-Meinecke-Reich	Q048
1621	Síndrome de Book	Q824
1622	Síndrome de Bork-Stender-Schmidt	Q824
1623	Síndrome de Borrone di Rocco Crovato	Q878
1624	Síndrome de Bosley-Salih-Aloainy	Q878
1625	Síndrome de Bowen-Conradi	Q878
1626	Síndrome de braquimorfismo - oncodisplasia - disfalangismo	Q871
1627	Síndrome de Brown-Vialetto-van Laere	G121
1628	Síndrome de Brugada	I472
1629	Síndrome de Budd-Chiari	I820
1630	Síndrome de Buschke-Ollendorff	Q788
1631	Síndrome de Cabezas	Q878
1632	Síndrome de Camurati Engelmann	Q783
1633	Síndrome de Cantrell Haller Ravitsch	Q897
1634	Síndrome de Cantu	Q828
1635	Síndrome de Cantu Sánchez Corona Fragoso	L818
1636	Síndrome de Carey-Fineman-Ziter	Q870
1637	Síndrome de Carnevale	Q878
1638	Síndrome de Carpenter	Q870
1639	Síndrome de cataratas congénitas, dismorfia facial, y neuropatía (CCFDN)	Q878
1640	Síndrome de Catel-Manzke	Q878
1641	Síndrome de CDG	E778
1642	Síndrome de CDG tipo Id	E778
1643	Síndrome de CDG tipo Ie	E778
1644	Síndrome de CDG tipo If	E778
1645	Síndrome de CDG tipo Ig	E778
1646	Síndrome de CDG tipo Ih	E778
1647	Síndrome de CDG tipo Iia	E778
1648	Síndrome de CDG tipo Iie	E778
1649	Síndrome de CDG tipo Ik	E778
1650	Síndrome de CDG tipo IL	E778
1651	Síndrome de cefalopolisindactilia de Greig	Q870
1652	Síndrome de Char	Q878
1653	Síndrome de Chediak-Higashi	E703
1654	Síndrome de CHILD	Q878
1655	Síndrome de Christian de Myer Franken	Q875
1656	Síndrome de Christ-Siemens-Touraine	Q824
1657	Síndrome de Churg-Strauss	M301
1658	Síndrome de Clouston	Q828
1659	Síndrome de CLOVE's	Q873
1660	Síndrome de Cobb	Q273
1661	Síndrome de Cockayne	Q871
1662	Síndrome de Coffin Siris	Q871
1663	Síndrome de Coffin-Lowry	Q870
1664	Síndrome de Cogan	H163
1665	Síndrome de Cohen	Q878
1666	Síndrome de Cole-Carpenter	Q780
1667	Síndrome de Cooks	Q846
1668	Síndrome de Cooper-Jabs	Q878
1669	Síndrome de Cornelia de Lange	Q871
1670	Síndrome de Costello	Q878
1671	Síndrome de Cousin-Walbraum-Cegarra	Q875

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 00000023

DE

2023

HOJA N.º 33

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1672	Síndrome de Cowden	Q858
1673	Síndrome de Coxo auricular	Q871
1674	Síndrome de Crigler-Najjar	E805
1675	Síndrome de Crisponi	G908
1676	Síndrome de Cronkhite-Canada	D126
1677	Síndrome de Curry Jones	Q870
1678	Síndrome de Cushing	E249
1679	Síndrome de Cushing dependiente de ACTH	E240
1680	Síndrome de Dahlberg Borer Newcomer	Q878
1681	Síndrome de deleción 6q16	Q935
1682	Síndrome de Denys-Drash	N041
1683	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma encefalomiopática con aciduria metilmalonica	G713
1684	Síndrome de Desbuquois	Q788
1685	Síndrome de Dincsoy Salih Patel	Q044
1686	Síndrome de Donnai-Barrow	Q878
1687	Síndrome de Duane	H508
1688	Síndrome de Dubowitz	Q871
1689	Síndrome de Dursun	D70X
1690	Síndrome de Dyggve-Melchior-Clausen	Q777
1691	Síndrome de EEM	Q878
1692	Síndrome de Ehlers-Danlos de tipo vascular	Q796
1693	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo artrocalasia – TIPO VII	Q796
1694	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo cifoescoliosis – TIPO VI	Q796
1695	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo clásico – TIPO I Y II	Q796
1696	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo dermatosparaxis – TIPO VII C	Q796
1697	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo hiperlaxitud – TIPO III	Q796
1698	Síndrome de Eiken	Q878
1699	Síndrome de Ellis-Van Creveld	Q776
1700	Síndrome de encefalopatía mioneurogastrointestinal	G713
1701	Síndrome de Eng Strom	Q871
1702	Síndrome de escafocefalia familiar tipo McGillivray	Q870
1703	Síndrome de Evans	D693
1704	Síndrome de exoftalmos benigno	H052
1705	Síndrome de extravasación capilar	I788
1706	Síndrome de Fanconi asociado a cadenas ligeras Ig monoclonal	E720
1707	Síndrome de Filippi	Q878
1708	Síndrome de Fine Lubinsky	Q878
1709	Síndrome de Finlay Markes	Q878
1710	Síndrome de Floating-Harbor	Q878
1711	Síndrome de Flynn Aird	Q878
1712	Síndrome de Fountain	Q878
1713	Síndrome de Frank-Ter Haar	Q878
1714	Síndrome de Fraser	Q870
1715	Síndrome de Frasier	N041
1716	Síndrome de Freeman-Sheldon	Q870
1717	Síndrome de Fried	Q878
1718	Síndrome de Fryns	Q878
1719	Síndrome de Fuhrmann	Q748
1720	Síndrome de Fuqua Berkovitz	Q564
1721	Síndrome de Galloway	Q043
1722	Síndrome de German	Q878
1723	Síndrome de Gitelman	N158
1724	Síndrome de Goldblatt	Q870
1725	Síndrome de Goldenhar	Q870
1726	Síndrome de Goldmann-Favre	H355
1727	Síndrome de Goodman	Q870
1728	Síndrome de Gorham Stout	M895
1729	Síndrome de Gorlin	Q878
1730	Síndrome de Gorlin Chaudry Moss	Q870

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 00000023 DE

2023

HOJA N.º 34

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1731	Síndrome de Grange	Q878
1732	Síndrome de Guillain-Barre	G610
1733	Síndrome de Hallermann Streiff Francois	Q870
1734	Síndrome de Hartnup	E720
1735	Síndrome de Hartsfield Bixler Demyer	Q878
1736	Síndrome de Hennekam	Q878
1737	Síndrome de Hennekam Beemer	Q822
1738	Síndrome de Hermansky-Pudlak	E703
1739	Síndrome de HERNES	I673
1740	Síndrome de Hiper IgD	E850
1741	Síndrome de Hiper IgM	D828
1742	Síndrome de hipercoagulabilidad por Déficit de glicosilfosfatidilinositol	E888
1743	Síndrome de hiper-IgE autosómico dominante	D824
1744	Síndrome de hipopigmentación con sordera y ceguera, tipo yemeni	Q878
1745	Síndrome de Holt-Oram	Q872
1746	Síndrome de Houlston Iraggori Murday	Q878
1747	Síndrome de Hurler	E760
1748	Síndrome de Hurler-Scheie	E760
1749	Síndrome de Ictiosis y nacimiento prematuro	Q808
1750	Síndrome de IMAGE	Q871
1751	Síndrome de inmunodeficiencia primaria por Déficit de p14	D828
1752	Síndrome de insensibilidad a los andrógenos	E345
1753	Síndrome de intestino corto	Q438
1754	Síndrome de isotretinoina like	Q868
1755	Síndrome de Jackson-Weiss	Q878
1756	Síndrome de Jacobsen	Q935
1757	Síndrome de Jalili	H355
1758	Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen	I458
1759	Síndrome de Jeune	Q772
1760	Síndrome de Johanson Blizzard	Q878
1761	Síndrome de Johnson Mcmillin	Q878
1762	Síndrome de Joubert	Q043
1763	Síndrome de Joubert con defecto hepático	K740
1764	Síndrome de Joubert con defecto orofaciodigital	Q043
1765	Síndrome de Juberg Hayward	Q870
1766	Síndrome de Kabuki make up	Q870
1767	Síndrome de Kaler Garrity Stern	Q878
1768	Síndrome de Kallmann	E230
1769	Síndrome de Kallmann cardiopatía	Q248
1770	Síndrome de Kapur-Toriello	Q878
1771	Síndrome de Kasabach-Merritt	D180
1772	Síndrome de Kearns-Sayre	H498
1773	Síndrome de Klippel-Feil aislado	Q761
1774	Síndrome de Kozlowski Brown Hardwick	Q878
1775	Síndrome de Kumar Levick	Q846
1776	Síndrome de la cimitarra	Q268
1777	Síndrome de la persona rígida	G258
1778	Síndrome de la piel rizada	Q828
1779	Síndrome de la triple H (HHH)	E724
1780	Síndrome de Laron	E343
1781	Síndrome de Laron con inmunodeficiencia	D828
1782	Síndrome de Larsen	Q748
1783	Síndrome de Larsen like forma letal	Q748
1784	Síndrome de Leigh	G318
1785	Síndrome de Lelis	Q878
1786	Síndrome de Lemierre	I808
1787	Síndrome de Lennox-Gastaut	G404
1788	Síndrome de Lesch-Nyhan	E791
1789	Síndrome de Lewis Pashayan	Q824
1790	Síndrome de Lewis-Summer	G618

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023

DE

2023

HOJA N.º 35

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1791	Síndrome de Lichtenstein	Q781
1792	Síndrome de Liddle	I151
1793	Síndrome de Li-Fraumeni	D489
1794	Síndrome de Lipodistrofia - retraso mental - sordera	Q788
1795	Síndrome de Lowry-Wood	Q875
1796	Síndrome de Maffucci	Q784
1797	Síndrome de Majeed (mutación de LPIN2)	Q878
1798	Síndrome de Marden-Walker	Q870
1799	Síndrome de Marfan	Q874
1800	Síndrome de Marinesco-Sjogren	G111
1802	Síndrome de Marshall-Smith	Q873
1803	Síndrome de Martínez-Frías	Q458
1804	Síndrome de Matthew-Wood	Q112
1805	Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	Q518
1806	Síndrome de Mazabraud	M850
1807	Síndrome de McCune-Albright	Q781
1808	Síndrome de Meacham	Q878
1809	Síndrome de Meckel	Q619
1810	Síndrome de megacolon de Goldberg-Shprintzen	Q878
1811	Síndrome de MEHMO	Q878
1812	Síndrome de Michels	Q878
1813	Síndrome de microdeleción 12q14	Q935
1814	Síndrome de microdeleción 15q24	Q935
1815	Síndrome de microdeleción 2p21	Q935
1816	Síndrome de microdeleción 2q24	Q935
1817	Síndrome de microdeleción 2q37	Q935
1818	Síndrome de microdeleción 8q22.1	Q935
1819	Síndrome de microlisencefalia - micromelia	Q043
1820	Síndrome de miembros y mamas	Q878
1821	Síndrome de Miller Dieker	Q043
1822	Síndrome de Milroy	Q820
1823	Síndrome de Moebius	Q870
1824	Síndrome de Mohr-Tranebjaerg	G318
1825	Síndrome de Mononen Kames Senac	Q875
1826	Síndrome de Moore Federman	Q778
1827	Síndrome de Mowat-Wilson	Q431
1828	Síndrome de Muckle-Wells	E850
1829	Síndrome de Muenke	Q870
1830	Síndrome de Muir-Torre	L728
1831	Síndrome de Myhre Ruvalcaba Graham	Q878
1832	Síndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn	Q824
1833	Síndrome de Nance-Horan	Q870
1834	Síndrome de Neu-Laxova	Q878
1835	Síndrome de neurocantocitosis de McLeod	G10X
1836	Síndrome de Neurodegenerativo ligado al cromosoma X, de tipo Hamel	G318
1837	Síndrome de Nevo	Q796
1838	Síndrome de Nevus epidermico	Q858
1839	Síndrome de Nijmegen Breakage	Q878
1840	Síndrome de Noonan	Q871
1841	Síndrome de Ochoa	N318
1842	Síndrome de Okamoto Satomura	Q878
1843	Síndrome de Olmsted	Q828
1844	Síndrome de Omenn	D818
1845	Síndrome de Ondine	G473
1846	Síndrome de Opitz ligado al cromosoma X	Q878
1847	Síndrome de Pai	Q878
1848	Síndrome de Pallister-Hall	D330
1849	Síndrome de Papillon-Lefèvre	Q828
1850	Síndrome de Parkes Weber	Q872
1851	Síndrome de Parsonage-Turner	G545

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 00000023

DE

2023

HOJA N.º 36

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1852	Síndrome de Partington	Q878
1853	Síndrome de Pearson	D640
1854	Síndrome de Pendred	E071
1855	Síndrome de Perlman	Q873
1856	Síndrome de Perrault	Q878
1857	Síndrome de Perry	G26X
1858	Síndrome de Peters-Plus	Q134
1859	Síndrome de Peutz-Jeghers	Q858
1860	Síndrome de Pfeiffer	Q870
1861	Síndrome de PIBIDS	L678
1862	Síndrome de Pierre Robin - anomalía faciodigital	Q878
1863	Síndrome de Pierre Robin aislado	Q870
1864	Síndrome de Pierson	N048
1865	Síndrome de Pitt Hopkins	Q870
1866	Síndrome de Plummer-Vinson	D501
1867	Síndrome de Poland	Q798
1868	Síndrome de Pollit	L678
1869	Síndrome de Potocki-Shaffer	Q935
1870	Síndrome de Prader-Willi	Q871
1871	Síndrome de Prieto Badia Mulas	Q878
1872	Síndrome de Proteus	Q873
1873	Síndrome de pseudo-Zellweger	Q878
1874	Síndrome de pterigion múltiple autosómico dominante	Q798
1875	Síndrome de Pterigium antecubital	Q688
1876	Síndrome de Pterigium popliteo autosómico dominante	Q872
1877	Síndrome de pulgar largo braquidactilia	Q872
1878	Síndrome de Qazi Markouizos	Q878
1879	Síndrome de Rambaud Gallian Touchard	E788
1880	Síndrome de Rapp Hodgkin	Q824
1881	Síndrome de Renpenning	Q875
1882	Síndrome de resistencia a la hormona liberadora de tirotropina	E031
1883	Síndrome de Rett	F842
1884	Síndrome de Rett atípico	F842
1885	Síndrome de Riddle	D828
1886	Síndrome de Roberts	Q738
1887	Síndrome de Robinow	Q871
1888	Síndrome de Robinow like	Q871
1889	Síndrome de Roifman	Q777
1890	Síndrome de Rothmund-Thomson	Q828
1891	Síndrome de rotula parva	Q741
1892	Síndrome de rotura de Nijmegen	Q878
1893	Síndrome de rubeola congenita	P350
1894	Síndrome de Rubinstein-Taybi	Q872
1895	Síndrome de Rudiger Schmidt Loose	Q870
1896	Síndrome de Saethre-Chotzen	Q870
1897	Síndrome de Sakati Nyhan Tisdale	Q870
1898	Síndrome de Saldino-Mainzer	Q875
1899	Síndrome de Sanfilippo tipo A	E762
1900	Síndrome de Say Barber Miller	Q878
1901	Síndrome de Scarf	Q828
1902	Síndrome de Scheie	E760
1903	Síndrome de Schilbach-Rott	Q870
1904	Síndrome de Schinzel-Giedion	Q870
1905	Síndrome de Schnitzler	L508
1906	Síndrome de Schopf-Schulz-Passarge	Q828
1907	Síndrome de Schwartz-Jampel	G711
1908	Síndrome de Sebastian	D694
1909	Síndrome de Seckel	Q871
1910	Síndrome de Secreción inapropiada de hormona antidiurética	E222
1911	Síndrome de Senior-Loken	Q615

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1912	Síndrome de sensibilidad a UV	L568
1913	Síndrome de SERKAL	Q878
1914	Síndrome de Sezary	C841
1915	Síndrome de Shock estafilocócico tóxico	A483
1916	Síndrome de Shprintzen-Goldberg	Q878
1917	Síndrome de Shwachman-Diamond	D610
1918	Síndrome de Siegler Brewer Carey	Q878
1919	Síndrome de Sillence	Q748
1920	Síndrome de Silver-Russell	Q871
1921	Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel	Q873
1922	Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel tipo 2	Q873
1923	Síndrome de Sjögren-Larsson	Q871
1924	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	Q871
1925	Síndrome de Smith-Magenis	Q878
1926	Síndrome de sordera branquiogénica	Q878
1927	Síndrome de sordera e infertilidad	Q935
1928	Síndrome de Sotos	Q873
1929	Síndrome de Stern Lubinsky Durrie	H185
1930	Síndrome de Stickler	Q875
1931	Síndrome de Stimmler	Q878
1932	Síndrome de Stoll Alembik Finck	Q878
1933	Síndrome de Stormorken Sjaastad Langslet	D698
1934	Síndrome de Sturge Weber	Q858
1935	Síndrome de Suárez-Stickler	Q788
1936	Síndrome de sudoración inducida por frío	G608
1937	Síndrome de Summit	Q820
1938	Síndrome de Susac	I677
1939	Síndrome de Teebi Shaltout	Q878
1940	Síndrome de Temtamy	Q878
1941	Síndrome de Tietz	Q878
1942	Síndrome de Tome Brune Fardeau	E754
1943	Síndrome de Torg-Winchester	Q871
1944	Síndrome de Toriello Carey	Q878
1945	Síndrome de Toriello Lacassie Droste	Q878
1946	Síndrome de tortuosidad arterial	I738
1947	Síndrome de Tourette	F952
1948	Síndrome de Townes-Brocks	Q878
1949	Síndrome de Treacher-Collins	Q754
1950	Síndrome de Treft Sanborn Carey	H472
1951	Síndrome de Turner	Q969
1952	Síndrome de Ulbright-Hodes	Q878
1953	Síndrome de Usher	H355
1954	Síndrome de Usher no especificado	H355
1955	Síndrome de Usher tipo 1	H355
1956	Síndrome de Usher tipo 2	H355
1957	Síndrome de Van der Bosch	Q878
1958	Síndrome de Van Der Woude	Q380
1959	Síndrome de Vater-like, con hipertensión pulmonar, anomalías de las orejas y retraso del crecimiento	Q878
1960	Síndrome de Vici	Q878
1961	Síndrome de Waardenburg (termino generico)	E703
1962	Síndrome de Waardenburg-Shah	Q878
1963	Síndrome de Walker-Warburg	G712
1964	Síndrome de Weaver	Q873
1965	Síndrome de Weaver Williams	Q878
1966	Síndrome de Weill Marchesani	Q870
1967	Síndrome de Wells	L983
1968	Síndrome de Werner	E348
1969	Síndrome de West	G404
1970	Síndrome de WHIM	D818

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1971	Síndrome de Wieacker-Wolff	G718
1972	Síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch	E348
1973	Síndrome de Williams	Q878
1974	Síndrome de Wilson Turner	Q878
1975	Síndrome de Wiskott-Aldrich	D820
1976	Síndrome de Wolcott-Rallison	E137
1977	Síndrome de Wolf-Hirschhorn	Q933
1978	Síndrome de Wolfram	E107
1979	Síndrome de Worster-Drought	G808
1980	Síndrome de Zellweger	Q878
1981	Síndrome de Zellweger-like sin anomalías peroxisómicas	Q878
1982	Síndrome de Zollinger-Ellison	E164
1983	Síndrome de Zurich-Kaye	Q878
1984	Síndrome del cráneo en trébol aislado	Q750
1985	Síndrome del injerto contra huésped	T860
1986	Síndrome del metilmercurio fetal	T561
1987	Síndrome DEND	P702
1988	Síndrome dígito reno cerebral	Q878
1989	Síndrome disgenésico del tronco encefálico de Athabaskan	Q878
1990	Síndrome DOOR	Q878
1991	Síndrome facio-cardio-mélico	Q878
1992	Síndrome FILS (mutación en POLE1)	Q871
1993	Síndrome GAPO	Q878
1994	Síndrome Genitopatelar	Q878
1995	Síndrome GRACILE	E888
1996	Síndrome H	D763
1997	Síndrome HEC	Q878
1998	Síndrome hemolítico urémico atípico	D588
1999	Síndrome hipereosinofílico idiopático	D475
2000	Síndrome hydroletharus	Q878
2001	Síndrome IBIDS	Q808
2002	Síndrome ICF	D848
2003	Síndrome IRIDA	D508
2004	Síndrome IRVAN	H350
2005	Síndrome KBG	Q878
2006	Síndrome KID	Q808
2007	Síndrome lacrimo-auriculo-dento-digital	Q878
2008	Síndrome LEOPARD	Q878
2009	Síndrome letal onfalocele fisura palatina	Q878
2010	Síndrome linfoproliferativo autoinmune (ALPES-SFAS)	D479
2011	Síndrome Maroteaux Lamy	E762
2012	Síndrome MASA	G114
2013	Síndrome MEDNIK	Q878
2014	Síndrome MELAS	G713
2015	Síndrome MERRF	G403
2016	Síndrome miasténico de Lambert-Eaton	G731
2017	Síndrome Micro	Q043
2018	Síndrome MIDAS	Q112
2019	Síndrome N	Q878
2020	Síndrome NARP	G318
2021	Síndrome nefrótico idiopático sensible a esteroides	N048
2022	Síndrome neurocutáneo tipo Bicknell	Q878
2023	Síndrome neurodegenerativo ligado al cromosoma X, de tipo Bertini	G318
2024	Síndrome neuroectodérmico-endocrino	Q878
2025	Síndrome neuroléptico maligno	G210
2026	Síndrome oculo osteo cutáneo	Q875
2027	Síndrome oculo-cerebro-cutáneo	Q878
2028	Síndrome oculo-cerebro-renal	E720
2029	Síndrome oculo-dígito-esofágico-duodenal (ODED)	Q878
2030	Síndrome oculopalatocerebral	Q871

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
2031	Síndrome odonto-trico-onico-digito-palmar	Q878
2032	Síndrome oral-facial-digital	Q870
2033	Síndrome oral-facial-digital no especificado	Q870
2034	Síndrome oral-facial-digital tipo 1	Q870
2035	Síndrome oral-facial-digital tipo 3	Q870
2036	Síndrome oral-facial-digital tipo 4	Q870
2037	Síndrome oral-facial-digital tipo 5	Q870
2038	Síndrome oral-facial-digital tipo 8	Q870
2039	Síndrome oto-palato-digital	Q870
2040	Síndrome PAGOD	Q878
2041	Síndrome PARC	Q878
2042	Síndrome PELVIS	Q878
2043	Síndrome PFAPA	E850
2044	Síndrome PHACE	Q878
2045	Síndrome pneumo-renal de Goodpasture	M310
2046	Síndrome polimalformativo letal tipo Boissel	Q878
2047	Síndrome RAPADILINO	Q871
2048	Síndrome RHYS	Q878
2049	Síndrome SHORT	Q871
2050	Síndrome tipo IPEX	E310
2051	Síndrome trico dental	Q878
2052	Síndrome trico dento óseo tipo 1	Q824
2053	Síndrome tricorinofalángico, tipo 1 y 3	Q871
2054	Síndrome triple A	E274
2055	Síndrome ulnar-mamario	Q718
2056	Síndrome uña-rotula	Q872
2057	Síndrome vulvovaginal-gingival	L438
2058	Síndrome W	Q878
2059	Síndrome Klippel Trenaunay Servelle	Q872
2060	Síndrome Klippel Trenaunay Weber	Q872
2061	Síndromes hipereosinofílicos	D475
2062	Síndromes miasténicos congénitos	G702
2063	Sinespondilismo congénito	Q764
2064	Sinfalangismo anomalías múltiples manos y pies	Q748
2065	Sinfalangismo distal	Q709
2066	Singnatia anomalías múltiples	Q878
2067	Sinostosis humero - cubital	Q740
2068	Sinostosis humeroradial aislada	Q740
2069	Sinostosis humeroradiocubital	Q740
2070	Sinostosis radio-ulnar - trombocitopenia amegakaryocítica	Q872
2071	Sirenomelia	Q872
2072	Siringomielia	G950
2073	Sitosterolemia	E780
2074	Sordera - anomalías genitales - sinostosis de metacarpianos y metatarsianos	Q878
2075	Sordera - Déficit intelectual, tipo Martin-Probst	Q878
2076	Sordera - hipoplasia del esmalte - anomalía en las uñas	Q878
2077	Sordera - neuropatía periférica - enfermedad arterial	G600
2078	Sordera - vitiligo - acalasia	Q878
2079	Sordera con aplasia del laberinto, microtia y microdoncia	Q165
2080	Sordera linfedema leucemia	D467
2081	Sordera válvula mitral esqueléticas anomalías	-
2082	SPG27	G114
2083	Talla baja tipo Bruselas	Q871
2084	Taquiarritmia atrial con intervalo PR corto	I456
2085	Taquicardia ventricular polimórfica catecolinérgica	I472
2086	Telangiectasia epiléptica	G408
2087	Tetraplejia espástica congénita	G114
2088	Timoma con inmunodeficiencia (Síndrome de Good)	D384 D808

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023

DE

2023

HOJA N.º 40

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
2089	Tiro cerebro renal Síndrome	N158
2090	Tirosinemia tipo 1	E702
2091	Tirosinemia tipo 2	E702
2092	Tirosinemia transitoria	P745
2093	TNF receptor asociado a fiebres periódicas TRAPS	E850
2094	Toraco pélvica disostosis	Q772
2095	Torticolis paroxístico benigno de la infancia	G243
2096	Torticolis queloides criptorquidismo	Q878
2097	Tortuosidad de las arterias retinianas	Q141
2098	Traqueobroncomegalia	J980
2099	Trastorno de la fosforilación oxidativa mitocondrial debido a anomalías del ADN nuclear	-
2100	Trastorno del desarrollo sexual - retraso mental	Q563
2101	Trastorno del desarrollo sexual 46 XY, insuficiencia adrenal	Q561
2102	Trastorno del dolor extremo paroxístico	G908
2103	Trastorno del habla y del lenguaje tipo 1	F808
2104	Trastorno del metabolismo de los aminoácidos no especificado	E729
2105	Trastorno del metabolismo de los carbohidratos no especificado	E749
2106	Trastorno desintegrativo de la infancia	F843
2107	Trastorno inmunoneurológico ligado al cromosoma X	D828
2108	Trastorno neurometabólico por deficiencia de serina	E728
2109	Trastornos de la oxidación de ácidos grasos	E713
2110	Trastornos del ciclo de la urea	E722
2111	Trastornos del desarrollo sexual 46, XX - anomalías esqueléticas	Q562
2112	Trastornos del desarrollo sexual con cariotipo 46,XY por Déficit de 17-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa	E291
2113	Trastornos del metabolismo de las lipoproteínas	E789
2114	Trastornos del metabolismo de las purinas	E799
2115	Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos	E713
2116	Trastornos hormonales no especificados	E349
2117	Triada de Carney	D448
2118	Triada de Currarino	Q878
2119	Tricodisplasia - amelogénesis imperfecta	-
2120	Tricomegalia cataratas esferocitosis	I780
2121	Tricomegalia retiniana Degeneración retraso de crecimiento	-
2122	Tricromasia de oligoconos	H538
2123	Trigonocefalia - pulgares ensanchados	Q870
2124	Trigonocefalia aislada	Q750
2125	Trigonocefalia nariz bifida anomalías de extremidades	Q870
2126	Trigonocefalia talla baja retraso de crecimiento	Q870
2127	Triosa fosfato-isomerasa, Déficit de	D552
2128	Trisomía 13	Q914
2129	Trisomía 18	Q910
2130	Trisomía 8q	Q922
2131	Trisomía terminal 10q	Q923
2132	Tritanopia	H535
2133	Trombocitopenia - Síndrome de Pierre Robin	Q870
2134	Ulceración umbilical atresia intestinal	-
2135	Urolitiasis 2,8 dihidroxi-adenina	E798
2136	Urticaria familiar por frío	L502
2137	Urticaria solar	L563
2138	Útero doble-hemivagina-agenesia renal	-
2139	VACTERL hidrocefalia	Q878
2140	Variante neurológica del Síndrome de Waardenburg-Shah	E752
2141	Vasculitis	M359
2142	Vasculitis leucocitoclástica hipocomplementemica	M310
2143	Vasculopatía cerebroretiniana	I778
2144	Xantinuria, hereditaria aislada	E798
2145	Xantomatosis cerebrotendinosa	E755
2146	Xeroderma pigmentoso	Q821

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE

2023

HOJA N.º 41

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
2147	Xerodermia pies cavos anomalía de esmalte	Q875
2148	Xk aprosencefalia	Q043
2149	XL-DKC	Q828
2150	Asociación VATER con macrocefalia y ventriculomegalia	Q878
2151	Deficiencia de BCL11B	D848
2152	Deficiencia de GLUT1	G934
2153	Deficiencia de Hebo	D610
2154	Deficiencia de IFNAR2	D848
2155	Deficiencia de IRF3	D848
2156	Deficiencia de JAGN1	D848
2157	Deficiencia de LAT	D848
2158	Deficiencia de Moesina	D839
2159	Deficiencia de NFKB1	D839
2160	Deficiencia de NSMCE3	D848
2161	Deficiencia de Otulina	D848
2162	Deficiencia de RelB	D839
2163	Deficiencia de RORc	D839
2164	Deficiencia de TFRC	D848
2165	Deficiencia específica de gránulos 2	D71X
2166	Deficiencia selectiva de IgM	D804
2167	Enfermedad de Kostmann	D70X
2168	Enfermedad de Menkes	E830
2169	Enfermedad inflamatoria inmunomediada con anomalías de plaquetas y eosinofilia	D828
2170	Errores congénitos de ácidos biliares primarios	K768
2171	Fibrosis Retroperitoneal Idiopática	N135
2172	Galactosialidosis	E771
2173	Hemangiomatosis Capilar Pulmonar	I288
2174	Hipertensión Arterial Pulmonar Heredable	I270
2175	Hipertensión arterial pulmonar idiopática	I270
2176	Hipertensión Pulmonar Persistente del Recién Nacido / Distrés respiratorio agudo neonatal por deficiencia de SP B	P280
2177	Hipertensión Pulmonar Tromboembólica Crónica	I288
2178	Inmunodeficiencia con inestabilidad centromérica y anomalías faciales, ICF3 - ICF4	D848
2179	Killian Pallister Nicola	Q998
2180	Miopatía con inclusiones reductoras	G712
2181	Mutación de la protocadherina 19, Encefalopatía epiléptica infantil temprana 9	G403
2182	Obstrucción de Arterias Pulmonares por Estenosis Congénita de Arterias Pulmonares	Q256
2183	Polimiositis	M332
2184	Raquitismo Hipofosfatémico Familiar Ligado al Cromosoma X	E833
2185	Retinosis Pigmentaria	H355
2186	Síndrome Cardiofacio Cutáneo	Q878
2187	Síndrome de ataxia-pancitopenia	D610
2188	Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvacalva	Q878
2189	Síndrome de Bohring-Opitz	Q878
2190	Síndrome de Coats Plus por deficiencia de CTC1/STN1	H350
2191	Síndrome de Kleefstra	Q878
2192	Síndrome de Microduplicación Xq28 distal	Q998
2193	Síndrome de NLRP1, Autoinflamación con artritis y disqueratosis	Q828
2194	Síndrome IVIC	Q718
2195	Síndrome MIRAGE	E271
2196	Síndrome pioderma gangrenoso + acné + hidradenitis supurativa (PASH).	L988
2197	Síndrome Pseudo TORCH 2	Q878
2198	Trastorno Pigmentario Reticulado ligado al Cromosoma X	E850
2199	Síndrome de X frágil	Q992
2200	Síndrome de microdelección 19q13.11	Q935
2201	Síndrome de Wiedemann-Steiner	Q871

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
2202	Síndrome de Koolen- De Vries	Q878
2203	Panhipopituitarismo congénito	E230
2204	Diabetes Insípida central	E232
2205	Deleción intersticial 14q12q13.3	Q935
2206	Déficit de Alfa - 1 antitripsina (DAAT)	E880
2207	Trombopatía: enfermedad de gránulos densos	D691
2208	Neoplasia endocrina múltiple tipo 1	D448
2209	Encefalitis autoinmune con anticuerpos anti receptor NMDA	G049
2210	Síndrome de Landau-Kleffner	F803
2211	Síndrome de Kleine-Levein.	G478
2212	Enfermedad de Kawasaki.	M303
2213	Síndrome cerebrofrontofacial de Baraister-Winter	Q870
2214	Asociación VACTERL.	Q872
2215	Complejo OIES.	Q648
2216	Discapacidad intelectual relacionada con SYNGAP1.	F790
2217	Neurodegeneración con acumulación de hierro cerebral 1.	G230
2218	Paramiotonia congénita	G711
2219	Enfermedad de Thomsen y Becker.	G711
2220	Síndrome de Dravet.	G404
2221	Duplicación parcial del cromosoma 17q.	Q935
2222	Miopatía necrotizante inmunomediada.	G724
2223	Adrenoleucodistrofia neonatal.	E713
2224	Porfiria Hepática Aguda	E802
2225	Deficiencia de aminoácido aromático descarboxilasa	E708
2226	Encefalitis troncoencefálica de Bickerstaff	G610
2227	Otras encefalitis autoinmunes	G048
2228	Mielitis Trasversa Aguda (ATM)	G373
2229	Síndrome epiléptico por infección febril (FIRES)	G405
2230	Leucoencefalitis esclerosante subaguda (PEES)	A811
2231	Coreoacantocitosis	E786
2232	Miotonia con respuesta a la acetazolamida o miotonia agravada por potasio	G711
2233	Colangitis esclerosante primaria	K759
2234	Micosis Fungoide	C840
2235	Enfermedad relacionada con IgG4	D898
2236	Amiloidosis hereditaria asociada a Transtiretina	E852
2237	Desorden del Espectro de Anticuerpos anti-MOG	G058
2238	Encefalomielitis Aguda Diseminada	G040
2239	Ceroidolipofuscinosis Neuronal	E754
2240	Enfermedad de Lafora	G403
2241	Síndrome de Dejerinne Sottas (DSD)	G600
2242	Trastorno del metabolismo del piruvato	E744
2243	Hiperekplexia hereditaria	G258
2244	Tumor maligno neuroendocrino metastásico de origen desconocido	C759
2245	Osteosarcoma	C419
2246	Purpura Trombocitopénica Trombótica (PTT)	D695
2247	Psoriasis Pustulosa Generalizada	L401

**MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL****RESOLUCIÓN NÚMERO 00000542 DE 2025**

(31 MAR 2025)

Por la cual se establecen los criterios para la compra centralizada, distribución y suministro de los medicamentos para el tratamiento de enfermedades huérfanas, definidas por el Ministerio de Salud y Protección Social y no financiados con recursos de la Unidad de Pago por Capitación- UPC y se dictan otras disposiciones.

EL MINISTRO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL

En ejercicio de sus atribuciones legales y reglamentarias, en especial las conferidas por el numeral 3 del artículo 173 de la Ley 100 de 1993, el artículo 90 de la Ley 1438 de 2011 y el Decreto 822 de 2003 y,

CONSIDERANDO

Que el artículo 5 de la Ley 1751 de 2015 *"Por medio de la cual se regula el derecho fundamental a la salud y se dictan otras disposiciones"*, dispone que el Estado es responsable de respetar, proteger y garantizar el goce efectivo del derecho fundamental a la salud, para lo cual deberá, entre otras obligaciones, *"adoptar la regulación y las políticas indispensables para financiar de manera sostenible los servicios de salud y garantizar el flujo de los recursos para atender de manera oportuna y suficiente las necesidades en salud de la población"*.

Que unos de los elementos esenciales del derecho fundamental a la salud, según el artículo 6°, literal a) de la mencionada ley, es la disponibilidad entendida como la garantía que debe brindar el Estado de la existencia de servicios y tecnologías en salud para la población en todo el territorio nacional.

Que en desarrollo del principio de eficiencia, consagrado en el literal k) del artículo 6 de la precitada Ley *"el sistema de salud debe procurar por la mejor utilización social y económica de los recursos, servicios y tecnologías disponibles para garantizar el derecho a la salud de toda la población"*.

Que el artículo 11 de dicha ley incluye, como sujetos de protección especial, a las personas que sufren de enfermedades huérfanas.

Que con la expedición de la Ley 1392 de 2010, se reconocen las enfermedades huérfanas como "un problema de especial interés en salud dado que por su baja prevalencia en la población, pero su elevado costo de atención, requieren dentro del Sistema General de Seguridad Social en Salud – SGSSS un mecanismo de aseguramiento diferente al utilizado para las enfermedades generales, dentro de las que se incluyen las de alto costo, y unos procesos de atención altamente especializados y con un gran componente de seguimiento administrativo".

Que el artículo 140 de la Ley 1438 de 2011 define las enfermedades huérfanas como *"aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5000 personas y, comprenden, las enfermedades raras, las ultrahuérfanas y olvidadas."*

Continuación de la resolución Continuación de la resolución "Por la cual se establecen los criterios para la compra centralizada, distribución y suministro de los medicamentos para el tratamiento de enfermedades huérfanas, definidas por el Ministerio de Salud y Protección Social y no financiados con recursos de la Unidad de Pago por Capitación- UPC y se dictan otras disposiciones".

Que mediante la Resolución 023 de 2023 este Ministerio actualizó el listado de enfermedades huérfanas – raras.

Que si los pacientes con enfermedades huérfanas son diagnosticados 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.

Que en efecto, si no se dispone de tratamiento curativo, en algunos casos los síntomas pueden ser tratados para mejorar la calidad y expectativa de vida y en consecuencia, las personas que padecen estas enfermedades constituyen un desafío para la salud pública, en cuanto que requieren un abordaje especial y más equitativo por parte del Sistema de Salud, para su bienestar integral y mejoramiento de su calidad de vida.

Que mediante la Resolución 946 de 2019, se dictan disposiciones en relación con el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas y la notificación de enfermedades huérfanas al Sistema de Vigilancia en Salud Pública- SIVIGILA, realizado por las Entidades Administradoras de Planes de Beneficios - EAPB y los prestadores de servicios de salud de conformidad con el Protocolo de Vigilancia en Salud Pública de Enfermedades Huérfanas - Raras del Instituto Nacional de Salud.

Que mediante la Resolución 740 de 2024, se actualiza el procedimiento de acceso, reporte de prescripción, suministro, verificación, control, pago y análisis de la información de tecnologías en salud y servicios complementarios no financiadas con recursos de la UPC, y se establece el proceso ante la identificación de un afiliado sospechoso de enfermedad huérfana que requiera tratamiento farmacológico según criterios médicos.

Que el Ministerio de Salud y Protección Social y la Organización Panamericana de la Salud OPS/OMS suscribieron el Acuerdo 093 de 2010, mediante el cual se fijaron las condiciones de participación del país en el Fondo Rotatorio Regional para la Adquisición de Productos Estratégicos de Salud Pública OPS/OMS, el cual favorece la reducción de los costos de adquisición de los medicamentos para el tratamiento de enfermedades huérfanas derivado de la compra a grandes escalas, contribuyendo al mejoramiento de las condiciones de aseguramiento de altos estándares de calidad y la disponibilidad de dichos productos a los Estados Miembros de la OPS/OMS.

Que en cumplimiento de lo previsto en el artículo 90 de la Ley 1438 de 2011, que faculta a las entidades públicas para realizar compras centralizadas de medicamentos, este Ministerio considera necesario realizar la compra mediante el Fondo Rotatorio Regional para la Adquisición de Productos Estratégicos de Salud Pública de la OPS/OMS, con el fin de lograr un uso eficiente de los recursos del Estado al disminuir los precios de los medicamentos, a precios inferiores a los vigentes en el mercado colombiano.

Que de acuerdo con los estudios realizados, los medicamentos para el tratamiento de enfermedades huérfanas – raras tienen, por ese carácter, precios altos y oferta limitada por condiciones de monopolio del mercado

Que el artículo 71 de la Ley 1753 de 2015 señala que "El Ministerio de Salud y Protección Social (MSPS) establecerá los mecanismos para adelantar negociaciones centralizadas de precios de medicamentos, insumos y dispositivos. Los precios resultantes de las negociaciones centralizadas serán obligatorios para los proveedores y compradores de medicamentos, insumos y dispositivos de servicios de salud y estos

Continuación de la resolución Continuación de la resolución "Por la cual se establecen los criterios para la compra centralizada, distribución y suministro de los medicamentos para el tratamiento de enfermedades huérfanas, definidas por el Ministerio de Salud y Protección Social y no financiados con recursos de la Unidad de Pago por Capitación- UPC y se dictan otras disposiciones".

no podrán transarlos por encima de aquellos precios. El Gobierno Nacional podrá acudir subsidiariamente a la compra directa de medicamentos, insumos y dispositivos".

Que como ya se indicó, 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.

Que algunas de estas patologías presentan o pueden presentar un impacto financiero sobre el Sistema General de Seguridad Social en Salud, desde el diagnóstico hasta la paliación, por lo que es pertinente pensar en alternativas de adquisición de tecnologías en salud con el fin de garantizar un acceso oportuno a los pacientes.

Que la Sentencia C-128-20 de la Honorable Corte Constitucional reafirma la protección del Derecho fundamental a la Salud para personas con enfermedades huérfanas, resaltando la importancia de la universalidad, solidaridad y el deber del Estado de garantizar acceso a tratamientos y servicios de salud adecuados.

Que para efectos de desarrollar la compra centralizada de medicamentos para el tratamiento de enfermedades huérfanas a través del Fondo Estratégico de la Organización Panamericana de la Salud para suministros de salud pública, se hace necesario establecer los criterios para su realización, así como para su distribución, suministro y el seguimiento a los pacientes que reciban dichos medicamentos.

En mérito de lo expuesto,

RESUELVE

Artículo 1. Objeto. Establecer los criterios bajo los cuales el Ministerio de Salud y Protección Social, a través del Fondo Rotatorio Regional para la Adquisición de Productos Estratégicos de Salud Pública OPS/OMS, podrá realizar la compra centralizada de medicamentos, cuyas indicaciones sean específicas y únicas para el tratamiento de enfermedades huérfanas contempladas en la Resolución 023 de 2023 o la norma que la modifique o sustituya, señalando pautas para su distribución y suministro, así como las reglas para el seguimiento de los medicamentos entregados.

Artículo 2. Ámbito de aplicación. Las disposiciones contenidas en la presente resolución aplican a la Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud - ADRES, a las Entidades Promotoras de Salud - EPS del Régimen Contributivo o Subsidiado, Entidades Adaptadas o quien haga sus veces, y las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud-IPS.

Artículo 3. Definición de los criterios de selección de medicamentos. El Ministerio de Salud y Protección Social, mediante el mecanismo de compra centralizada a través del Fondo Rotatorio Regional para la Adquisición de Productos Estratégicos de Salud Pública OPS/OMS, adquirirá medicamentos no financiados con recursos de la UPC, cuyas indicaciones sean específicas y únicas para el tratamiento de enfermedades huérfanas que estén definidas como tal en Colombia, según la Resolución 023 de 2023 o la norma que la modifique o sustituya. Los medicamentos a ser adquiridos serán determinados conjuntamente por las dependencias técnicas responsables de los Viceministerios de Salud Pública y Prestación de Servicios y de Protección Social, de acuerdo con las necesidades de atención de los pacientes y la disponibilidad de recursos financieros para efectuar la compra.

Continuación de la resolución Continuación de la resolución "Por la cual se establecen los criterios para la compra centralizada, distribución y suministro de los medicamentos para el tratamiento de enfermedades huérfanas, definidas por el Ministerio de Salud y Protección Social y no financiados con recursos de la Unidad de Pago por Capitación- UPC y se dictan otras disposiciones".

Parágrafo. La Dirección de Medicamentos y Tecnologías en Salud del Ministerio de Salud y Protección Social informará a la ADRES y a la Dirección de Regulación de Beneficios, Costos y Tarifas del Aseguramiento en Salud del Ministerio de Salud y Protección Social, la fecha de entrada en vigor del suministro de los medicamentos adquiridos con indicación específica y única para el tratamiento de una enfermedad huérfana para que se adelanten las acciones necesarias de conformidad con lo dispuesto en el artículo 9, numeral 9.2, de la Resolución 067 de 2025 o la norma que la modifique o sustituya.

Artículo 4. Prescripción de medicamentos. Los medicamentos establecidos para la compra centralizada, según lo indicado en esta resolución, deberán ser prescritos a través de la herramienta tecnológica Mi Prescripción - MIPRES por el médico tratante, quien dentro de su autonomía prescribirá, siguiendo los lineamientos técnicos definidos por el Ministerio de Salud y Protección Social con base en la evidencia científica disponible.

Artículo 5. Recursos para la compra centralizada de medicamentos. La compra centralizada de los medicamentos de que trata la presente resolución se hará con cargo a los recursos No UPC que se hayan dispuesto a la Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud - ADRES o la entidad que haga sus veces.

Artículo 6. Distribución y entrega de medicamentos. El Ministerio de Salud y Protección Social entregará el medicamento nacionalizado al operador logístico que defina la Entidad Promotora de Salud – EPS del Régimen Contributivo o Subsidiado, Entidad Adaptada o quien haga sus veces, para su recepción y posterior distribución en el territorio nacional a través de su red de prestadores, garantizando el suministro del medicamento a sus afiliados, asegurando la entrega oportuna y el reporte el ciclo completo en MIPRES (prescripción, direccionamiento, suministro y facturación).

Artículo 7. Prestación de servicios de salud y dispensación del medicamento Será responsabilidad de las Entidades Promotoras de Salud – EPS del Régimen Contributivo o Subsidiado, Entidades Adaptadas o quien haga sus veces, garantizar la oportunidad en el diagnóstico, tratamiento, suministro efectivo y seguimiento a la adherencia y el uso adecuado de los medicamentos por parte de las personas beneficiarias de los tratamientos que se compren de manera centralizada.

Así mismo, deberán garantizar la entrega oportuna y continua del tratamiento, según la prescripción del médico tratante, en la institución que definan o a domicilio acorde con la condición clínica del paciente, favoreciendo la adherencia y evitando barreras de acceso a los mismos.

Artículo 8. Reporte y seguimiento a pacientes. Las entidades reportantes, según lo definido en el protocolo de vigilancia en salud pública de Enfermedades Huérfanas y Raras, deberán garantizar la notificación al Sistema de Vigilancia en Salud Pública- SIVIGILA y al mecanismo de seguimiento a los pacientes que el Ministerio de Salud y Protección Social defina.

Parágrafo 1. Cuando el profesional de la salud tratante identifique un afiliado con sospecha de enfermedad huérfana que requiera tratamiento farmacológico según criterios médicos, técnicos y de pertinencia, deberá tener en cuenta lo establecido en el parágrafo 3 del artículo 17 de la Resolución 740 de 2024 o la norma que la modifique o sustituya.

Continuación de la resolución Continuación de la resolución "Por la cual se establecen los criterios para la compra centralizada, distribución y suministro de los medicamentos para el tratamiento de enfermedades huérfanas, definidas por el Ministerio de Salud y Protección Social y no financiados con recursos de la Unidad de Pago por Capitación- UPC y se dictan otras disposiciones".

Parágrafo 2 La ADRES deberá adelantar los procesos de verificación, monitoreo, auditoría, seguimiento y control conforme a sus competencias y según lo establecido en la Resolución 067 de 2025 o la norma que la modifique o sustituya.

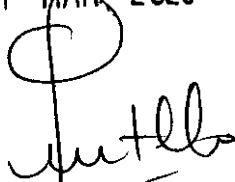
Artículo 9. Inspección, vigilancia y control. La Superintendencia Nacional de Salud y las demás autoridades que ejercen funciones de inspección, vigilancia y control, velarán por el cumplimiento de las disposiciones establecidas en la presente resolución y adoptarán las medidas sancionatorias correspondientes en caso de incumplimiento.

Artículo 10. Vigencia. La presente resolución rige a partir de la fecha de su publicación.

PUBLÍQUESE Y CÚMPLASE

Dada en Bogotá D.C., a los

31 MAR 2025



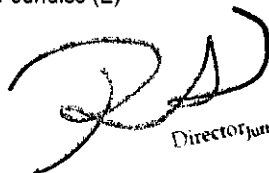
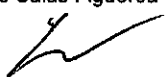
GUILLERMO ALFONSO JARAMILLO MARTÍNEZ
Ministro de Salud y Protección Social

Vo Bo.  Viceministro de Salud Pública y Prestación de Servicios

Viceministro de Protección Social

Directora de Medicamentos y Tecnologías en Salud

Rodolfo Enrique Salas Figueroa – Director Jurídico (E)



Director Jurídico



MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000651 DE 2018

(- 1 MAR 2018)

Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención

EL MINISTRO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL

En ejercicio de sus atribuciones, especialmente las conferidas en los artículos 173 numeral 3 de la Ley 100 de 1993, 56 de la Ley 715 de 2001 y en desarrollo del artículo 9 de la Ley 1392 de 2010 y,

CONSIDERANDO

Que la Ley 1392 de 2010 reconoce las enfermedades huérfanas como un problema de especial interés en salud y adopta normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado colombiano a la población que padece tales enfermedades y a sus cuidadores.

Que el artículo 9 de la precitada norma preceptúa que corresponde al hoy Ministerio de Salud y Protección Social reglamentar la conformación de una red de centros de referencia para la atención de los pacientes que padezcan enfermedades huérfanas, en la cual participarán los distintos actores del Sistema General de Seguridad Social en Salud, según sus competencias.

Que la Resolución 2003 de 2014 define los procedimientos y condiciones de inscripción de los prestadores de servicios de salud y de habilitación de servicios de salud en general.

Que la Dirección de Prestación de Servicios y Atención Primaria de este Ministerio, revisó fuentes nacionales e internacionales de modelos de atención de enfermedades huérfanas, listados de enfermedades huérfanas, marco normativo, así como definiciones y prevalencias, con el fin de estructurar la reglamentación de los centros de referencia para la atención de los pacientes que padezcan enfermedades huérfanas, que de igual manera, se socializó con los actores del SGSSS.

Que con fundamento en lo anterior se hace necesario definir el procedimiento de habilitación que deberán cumplir los Centros de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento y Farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas previa habilitación como prestador de servicios de salud.

En mérito de lo expuesto,

RESUELVE

**CAPÍTULO I
DISPOSICIONES GENERALES**

Artículo 1. Objeto. La presente resolución tiene como objeto definir el procedimiento, estándares y criterios para la habilitación de los centros de referencia de diagnóstico,

f

anexo 1

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

tratamiento y farmacias, para la atención de enfermedades huérfanas, la conformación de la red y subredes de centros de referencia para la atención de tales enfermedades; así como adoptar el Anexo "Manual de Habilidadación de los Centros de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento y Farmacias para la Atención Integral de Enfermedades Huérfanas".

Artículo 2. *Ámbito de aplicación.* Las disposiciones señaladas en la presente resolución, son aplicables a:

- 2.1. Las Entidades Promotoras de Salud – EPS de los regímenes contributivo y subsidiado, a las Entidades Adaptadas al Sistema General de Seguridad Social en Salud –SGSSS; así como a las entidades territoriales responsables de la población pobre no asegurada.
- 2.2. Las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud – IPS interesadas en habilitar Centros de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento o Farmacias para atención de Enfermedades Huérfanas o las que se llegaren a habilitar como Centros de referencia y que deseen permanecer como tales.
- 2.3. Las entidades departamentales y distritales de salud.
- 2.4. La Superintendencia Nacional de Salud.

Artículo 3. *Definiciones.* Para efectos de la presente resolución, se tendrán en cuenta las siguientes definiciones:

Centros de Referencia: son instituciones prestadoras de servicios de salud inscritas con servicios habilitados en el Registro Especial de Prestadores de Servicios de Salud -REPS, que se postulan para habilitarse como Centros de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento o Farmacia para la atención de los pacientes que padezcan enfermedades huérfanas, garantizando la calidad en la atención en salud realizada con accesibilidad, oportunidad, pertinencia, continuidad e integralidad, que cumplen con los estándares y criterios establecidos en el "Manual de Habilidadación de los Centros de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento y Farmacias para la Atención Integral de Enfermedades Huérfanas".

Centro de Referencia de Diagnóstico: son instituciones prestadoras de servicios de salud que se habilitan como Centros de Referencia para realizar pruebas diagnósticas de laboratorio, incluidas pruebas genéticas, para el diagnóstico de enfermedades huérfanas, garantizando la calidad en la atención en salud realizada, con accesibilidad, oportunidad, pertinencia, continuidad e integralidad, que cumplen con los estándares y criterios definidos para el efecto en el "Manual de Habilidadación de los Centros de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento y Farmacias para la Atención Integral de Enfermedades Huérfanas".

Centro de Referencia de Tratamiento: son instituciones prestadoras de servicios de salud que se habilitan como Centros de Referencia para evaluar la situación de salud del paciente con diagnóstico presuntivo de una enfermedad huérfana, definir su manejo y realizar el tratamiento, garantizando la calidad en la atención en salud con accesibilidad, oportunidad, pertinencia, continuidad e integralidad, que cumplen con los estándares y criterios definidos para el efecto en el "Manual de Habilidadación de los Centros de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento y Farmacias para la Atención Integral de Enfermedades Huérfanas".

Centro de Referencia de Farmacia: son instituciones prestadoras de servicios de salud que se habilitan como Centros de Referencia para dispensar y realizar el seguimiento al

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

tratamiento farmacológico (atención farmacéutica) de pacientes con enfermedades huérfanas, garantizando la calidad en la atención en salud con accesibilidad, oportunidad, pertinencia, continuidad e integralidad, que cumplen con los estándares y criterios definidos para el efecto el "Manual de Habilidadación de los Centros de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento y Farmacias para la Atención Integral de Enfermedades Huérfanas".

Red de Centros de Referencia: es el conjunto de instituciones prestadoras de servicios de salud que cuentan con un Centro de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento o Farmacias que, al ser habilitados, quedan registrados en el módulo de Centros de Referencia para la atención de enfermedades huérfanas del Registro Especial de Prestadores de Servicios de Salud – REPS, para la gestión integral de la atención de las enfermedades huérfanas en el SGSSS.

Subred de Centros de Referencia: es el componente de la Red de Centros de Referencia conformada, que agrupa por tipo de Centro de Referencia las instituciones prestadoras de servicios de salud habilitadas como tales, en el módulo de Centros de Referencia para la atención de Enfermedades Huérfanas del Registro Especial de Prestadores de Servicios de Salud – REPS. En consecuencia, las subredes serán de: (i) Diagnóstico, (ii) Tratamiento y (iii) Farmacias para el suministro y seguimiento a tratamientos farmacológicos.

CAPÍTULO II

PROCEDIMIENTO, ESTÁNDARES Y CRITERIOS PARA LA HABILITACIÓN DE LOS CENTROS DE REFERENCIA DE DIAGNÓSTICO, TRATAMIENTO Y FARMACIAS PARA LA ATENCIÓN DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS

Artículo 4. Requisitos para la habilitación de centros de Referencia por parte de la institución prestadora de servicios de salud. Las instituciones prestadoras de servicios de salud que se postulan para habilitar un Centro de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o de Farmacia para la atención de enfermedades huérfanas, deberán estar previamente inscritas en el Registro Especial de Prestadores de Servicios de Salud - REPS y tener habilitados y con certificado de verificación de condiciones de habilitación de los servicios que conformarán el Centro de Referencia, los cuales deben cumplir las condiciones definidas en la Resolución 2003 de 2014 o las normas que la modifiquen o sustituyan.

El precitado certificado deberá haber sido expedido por parte de la entidad departamental o distrital de salud dentro del año inmediatamente anterior al registro de la solicitud de habilitación del Centro de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o de Farmacia.

Para la habilitación como Centros de Referencia, se deberá cumplir con los procedimientos, estándares y criterios definidos en el el "Manual de Habilidadación de los Centros de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento y Farmacias para la Atención Integral de Enfermedades Huérfanas".

Parágrafo. Cuando el Centro de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o de Farmacia incluya servicios adicionales a los contemplados en el "Manual de Habilidadación de los Centros de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento y Farmacias para la Atención Integral de Enfermedades Huérfanas", los trámites relacionados con dichos servicios, se regirán por lo estipulado en la Resolución 2003 de 2014, o la norma que la modifique o sustituya.

Artículo 5. Estándares y criterios para la habilitación de Centros de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o de Farmacias para atención de enfermedades

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

huérfanas. Para ser habilitado como Centro de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o de Farmacia para la atención de enfermedades huérfanas, la institución prestadora de servicios de salud debe cumplir con los siguientes estándares:

- 5.1 Organización.
- 5.2 Gestión de la prestación de los servicios.
- 5.3 Seguimiento y evaluación a la gestión de prestación de servicios y a los resultados en salud.

Parágrafo 1. Las definiciones y criterios de cada uno de los estándares antes enunciados y su modo de verificación se establecen en el "Manual de Habilidadación de los Centros de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento y Farmacias para la Atención Integral de Enfermedades Huérfanas".

Parágrafo 2. Las instituciones prestadoras de servicios de salud que habiliten un Centro de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o de Farmacia para la atención de enfermedades huérfanas, son las responsables del cumplimiento de todos los estándares y criterios que les sean aplicables, independientemente que para su conformación y cumplimiento concurren diferentes prestadores de servicios de salud.

Artículo 6. Módulo de Centro de Referencia para atención de Enfermedades Huérfanas - REPS. Este Ministerio dispondrá de un módulo en el Registro Especial de Prestadores de Servicios de Salud - REPS para el registro de la información concerniente al proceso de habilitación de los Centros de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o de Farmacias para la atención de enfermedades huérfanas y para el registro de la conformación, a partir de aquellas IPS habilitadas como tales, de la Red de Centros de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o de Farmacias para la atención de Enfermedades Huérfanas y de las Subredes correspondientes.

Las entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución deberán consultar dicho módulo e incorporar en sus respectivas Redes Integrales de Prestadores de Servicios de Salud - RIPSS a los Centros de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento y de Farmacias para atención de enfermedades huérfanas habilitados, para la atención de los afiliados a cargo, que presenten dichas patologías, en los territorios donde las EPS estén autorizadas a operar, conforme a lo dispuesto en la Resolución 1441 de 2016 o la norma que la modifique o sustituya. Lo propio procederá respecto de las entidades territoriales responsables de la población pobre no asegurada.

Parágrafo. La postulación como Centro de Referencia de cualquier tipo y el proceso correspondiente para su habilitación, así como sus novedades y demás actuaciones administrativas inherentes al mismo de que trata la presente Resolución y el manual que hace parte de la misma, se surtirá solo a partir de la entrada en operación del módulo de que trata el presente artículo.

Artículo 7. Autoevaluación. Las instituciones prestadoras de servicios de salud que se postulan para habilitarse como Centros de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o de Farmacias para la atención de enfermedades huérfanas, verificarán internamente el cumplimiento de los estándares y criterios establecidos en la presente resolución, en los términos previstos en el "Manual de Habilidadación de los Centros de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento y Farmacias para la Atención Integral de Enfermedades Huérfanas" y realizarán su declaración en el Módulo de Centros de Referencia para Enfermedades Huérfanas del Registro Especial de Prestadores de Servicios de Salud - REPS. La autoevaluación deberá efectuarse en los siguientes momentos:

- 7.1. Antes de registrar la solicitud de habilitación en el módulo Centro de Referencia para atención de Enfermedades Huérfanas.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

- 7.2. De manera previa, cuando se requiera reportar alguna de las novedades definidas en el artículo 9° de la presente resolución.
- 7.3. Cuando la IPS que tenga habilitado el Centro de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o de Farmacia para atención de Enfermedades Huérfanas, deba realizar la autoevaluación de estos para la renovación de su inscripción acorde con el artículo 8 de la presente resolución.

Parágrafo 1. En el evento en que la institución prestadora de servicios de salud realice el proceso de autoevaluación y evidencie el incumplimiento de uno o más criterios de habilitación, deberá abstenerse de solicitar la habilitación o de continuar ofertando y prestando los servicios como Centro de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o de Farmacia para atención de Enfermedades Huérfanas, so pena de las sanciones a que haya lugar.

Parágrafo 2. En caso de no realizarse la declaración de autoevaluación establecida en el numeral 7.3, el Centro de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o de Farmacia quedará inactivo en el REPS.

Artículo 8. Renovación de la habilitación. La renovación de la habilitación del Centro de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o de Farmacia para la atención de enfermedades huérfanas, deberá realizarse cuando la institución prestadora de servicios de salud responsable de su habilitación, deba renovar su inscripción en cumplimiento de la Resolución 2003 de 2014 o las normas que la modifiquen o sustituyan. Para tal fin, el Centro de Referencia deberá cumplir con la autoevaluación descrita en el artículo 7 de la presente resolución.

Artículo 9. Novedades de los Centros de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento, o de Farmacias para atención de Enfermedades Huérfanas. Las instituciones prestadoras de servicios de salud responsables de la habilitación de los Centros de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o de Farmacia para atención de Enfermedades Huérfanas, estarán en la obligación de reportar ante la respectiva entidad departamental o distrital de salud, las novedades que a continuación se enuncian, diligenciando el formulario de reporte de novedades del módulo de Centros de Referencia para la atención de Enfermedades Huérfanas del Registro Especial de Prestadores de Servicios de Salud – REPS, registrando los soportes correspondientes conforme a lo definido en el Manual adoptado por la presente resolución. Se consideran como novedades las siguientes:

- 9.1. Ingreso de un prestador que integra servicios al Centro de Referencia.
- 9.2. Egreso de un prestador que integraba servicios al Centro de Referencia.
- 9.3. Ingreso de servicios.
- 9.4. Egreso de servicios.
- 9.5. Apertura de atención de un tipo de enfermedad huérfana.
- 9.6. Reactivación de un Centro de Referencia.
- 9.7. Cierre de atención de un tipo de enfermedad huérfana
- 9.8. Cierre definitivo del Centro de Referencia.
- 9.9. Cierre temporal del Centro de Referencia.

Parágrafo 1. La novedad de egreso de un servicio que conforma un Centro de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o de Farmacia para la atención de Enfermedades Huérfanas, o de un prestador que integra servicios a un centro, tendrá como requisito previo el ingreso del servicio o del prestador reemplazante, según el caso.

Parágrafo 2. La institución prestadora de servicios de salud que gestione la novedad de cierre de un servicio en el marco de la Resolución 2003 de 2014 o la norma que la modifique o sustituya, y dicho servicio haga parte de un Centro de Referencia de Diagnóstico, o de Tratamiento o de Farmacia para atención de Enfermedades Huérfanas,

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

tendrá, como requisito previo para su trámite, informar por escrito, mínimo quince (15) días antes de realizar el registro de la novedad de cierre en el formulario de novedades, de tal situación a: i) la IPS que tiene habilitado el Centro de Referencia, ii) a la entidad departamental o distrital de salud correspondiente y iii) a las entidades responsables de pago con las cuales tengan contrato, con el fin de que dichas entidades adopten las medidas necesarias para garantizar la prestación de servicios de salud a los usuarios.

Parágrafo 3. Las instituciones prestadoras de servicios de salud responsables de la habilitación de un Centro de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o de Farmacia para la atención de Enfermedades Huérfanas que vayan a reportar las novedades de los numerales 9.7, 9.8 y 9.9 de este artículo, deberán informar por escrito a la entidad departamental o distrital de salud que lo habilitó como tal y a las entidades responsables de pago con las cuales tengan contrato, mínimo un (1) mes antes de realizar el registro de las novedades mencionadas, para que dichas entidades, en conjunto, elaboren en forma inmediata un plan que permita la reubicación y la prestación de servicios a los pacientes e informen de ello a la Superintendencia Nacional de Salud.

Parágrafo 4. Las instituciones prestadoras de servicios de salud podrán realizar cierre temporal de un Centro de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o de Farmacia para la atención de Enfermedades Huérfanas, aplicando la novedad del numeral 9.9, por un periodo máximo de un año, contado a partir del reporte de dicha novedad. Si durante ese periodo requiere reiniciar la prestación, deberá registrar la novedad 9.6 definida en la presente resolución. Para la aplicación de tal novedad no requerirá visita de reactivación. Si vencido el año, no se ha reactivado, quedará inactiva en el REPS y para su reactivación deberá cumplir lo definido en el artículo 10 de la presente resolución.

Artículo 10. Visita de reactivación de los Centros de Referencia de diagnóstico, o de tratamiento o de farmacia para atención de Enfermedades Huérfanas. Los Centros de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o de Farmacia para la atención de Enfermedades Huérfanas cuya habilitación haya sido inactivada en el "REPS" por ausencia de declaración de la autoevaluación o por haber dejado transcurrir más de un año después de un cierre temporal, requerirán visita de reactivación por parte de la entidad departamental o distrital de salud correspondiente.

La institución prestadora de servicios de salud que desee reactivar el Centro de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o de Farmacia para atención de Enfermedades Huérfanas, deberá desarrollar el procedimiento de reactivación establecido en el "Manual de Habilidadación de los Centros de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento y Farmacias para la Atención Integral de Enfermedades Huérfanas".

CAPÍTULO III DE LA VERIFICACIÓN DEL CUMPLIMIENTO Y MANTENIMIENTO DE LA HABILITACIÓN

Artículo 11. Visitas de verificación del cumplimiento y mantenimiento de la habilitación. A partir del cumplimiento del primer año de habilitación del Centro de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o de Farmacia para la atención de Enfermedades Huérfanas, las entidades departamentales y distritales de salud deberán realizar una visita de verificación al menos una (1) vez cada cuatro (4) años, con el fin de determinar el cumplimiento y mantenimiento de los estándares y criterios de habilitación definidos en el "Manual de Habilidadación de los Centros de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento y Farmacias para la Atención Integral de Enfermedades Huérfanas".

Artículo 12. Plan de Visitas de verificación del cumplimiento y mantenimiento de la habilitación. En cumplimiento del artículo 14 de la Resolución 2003 de 2014 o la norma

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

que la modifique o sustituya, las entidades departamentales y distritales de salud deberán incluir dentro del plan de visitas de verificación que hayan formulado, las correspondientes a la verificación de estándares y criterios de habilitación de los Centros de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o de Farmacia para la atención de Enfermedades Huérfanas, en los términos del artículo 11 de la presente resolución, incluyéndolas dentro de la prioridad del numeral 14.1 del artículo 14 de la Resolución 2003 de 2014.

Cuando se presenten las novedades 9.1, 9.3, 9.5 y 9.6 las entidades departamentales o distritales de salud deberán realizar visita de verificación del cumplimiento y mantenimiento de los estándares y criterios de habilitación, dentro del año siguiente, contado a partir de la fecha de la aprobación del trámite de la novedad.

Las Entidades Departamentales y Distritales de Salud deberán comunicar a la Institución Prestadora de Servicios de Salud responsable de la habilitación del Centro de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o de Farmacia para la atención de Enfermedades Huérfanas, como mínimo con un (1) día de antelación a la realización de la visita de verificación. Comunicada la visita de verificación, la Institución Prestadora de Servicios de Salud no podrá realizar novedades del centro, mientras la visita no haya concluido.

Parágrafo. El plan de visitas de verificación que definan las entidades departamentales y distritales de salud, no excluye la posibilidad de realizar las visitas que sean necesarias a los Centros de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o de Farmacia para la atención de Enfermedades Huérfanas, para garantizar la adecuada atención de la población en su jurisdicción, en cumplimiento de las funciones de inspección, vigilancia y control.

CAPÍTULO IV DISPOSICIONES FINALES

Artículo 13. Garantía de la prestación de servicios de los Centros de Referencia de diagnóstico, o de tratamiento o de farmacia para atención de Enfermedades Huérfanas. Cuando por incumplimiento de los estándares y criterios de cumplimiento y mantenimiento de la habilitación se presente el cierre de un Centro de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o de Farmacia para la atención de Enfermedades Huérfanas, la entidad departamental o distrital de salud, en conjunto con la institución prestadora de servicios de salud responsable de la habilitación y las entidades responsables de pago, deberán elaborar en forma inmediata un plan que permita la reubicación y la prestación de servicios a los pacientes, informando a la Superintendencia Nacional de Salud para efectos de vigilancia sobre la oferta disponible en la respectiva red de prestadores de servicios a cargo de las entidades responsables de pago.

Artículo 14. Gratuidad. Los trámites de habilitación, las visitas de verificación de estándares y criterios de cumplimiento y mantenimiento de la habilitación de los Centros de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o de Farmacia para la atención de Enfermedades Huérfanas son gratuitos.

Artículo 15. Vigilancia y control. Las entidades departamentales y distritales de salud y la Superintendencia Nacional de Salud, en el marco de sus competencias, vigilarán y controlarán el cumplimiento de la presente resolución.

Parágrafo. Cuando la entidad departamental o distrital de salud compruebe el incumplimiento de los estándares y criterios de habilitación de los Centros de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o de Farmacia para la atención de Enfermedades Huérfanas, determinará las medidas de seguridad o las sanciones que le apliquen a la institución prestadora de servicios de salud responsable, conforme a los artículos 576 y

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

577 y siguientes de la Ley 9 de 1979 y las normas que la modifiquen o sustituyan, previo el cumplimiento del debido proceso, sin perjuicio de la imposición de otras medidas.

Artículo 16. Monitoreo y evaluación de la gestión. La gestión de información de los indicadores y de los elementos metodológicos, para el monitoreo y evaluación de la gestión de los Centros de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o de Farmacia para la atención de Enfermedades Huérfanas, deberán estar acordes con los lineamientos del Sistema Integral de Información de la Protección Social – SISPRO o el que haga sus veces, conforme con las metodologías y fuentes de información de reporte obligatorio y de acuerdo con los parámetros y lineamientos establecidos por este Ministerio.

Parágrafo. Una vez este Ministerio defina los parámetros y lineamientos de monitoreo e impacto a pacientes con Enfermedades Huérfanas, los Centros de Referencia de referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o Farmacia para atención de Enfermedades Huérfanas deberán aplicarse; entre tanto le corresponderá a cada Centro definirlos y gestionarlos.

Artículo 17. Vigencia. La presente resolución rige a partir de la fecha de su publicación.

PUBLÍQUESE Y CÚMPLASE

Dada en Bogotá, D.C., a los - 1 MAR 2018


ALEJANDRO GAVIRIA URIBE
Ministro de Salud y Protección Social

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

ANEXO

MANUAL DE HABILITACIÓN DE LOS CENTROS DE REFERENCIA DE DIAGNÓSTICO, TRATAMIENTO Y FARMACIAS PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS

TABLA DE CONTENIDO

1. INTRODUCCIÓN	11
2. DEFINICIONES.....	¡Error! Marcador no definido.
3. OBJETIVO	13
4. CLASIFICACIÓN CENTROS DE REFERENCIA DE DIAGNÓSTICO, TRATAMIENTO Y FARMACIAS PARA LA ATENCIÓN DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS.....	13
4.1 CENTROS DE REFERENCIA DE DIAGNÓSTICO PARA ENFERMEDADES HUÉRFANAS	13
4.2 CENTROS DE REFERENCIA DE TRATAMIENTO PARA ENFERMEDADES HUÉRFANAS	14
4.3 CENTROS DE REFERENCIA DE FARMACIA PARA SUMINISTRO Y SEGUIMIENTO A TRATAMIENTOS FARMACOLÓGICOS PARA PACIENTES CON ENFERMEDADES HUÉRFANAS.....	14
5. ESTRUCTURA DEL PROCESO DE HABILITACIÓN Y SEGUIMIENTO	16
5.1 PRINCIPIOS	17
5.2 ESTÁNDARES Y CRITERIOS PARA LA HABILITACIÓN DE LOS CENTROS DE REFERENCIA DE DIAGNÓSTICO, TRATAMIENTO Y FARMACIAS PARA ENFERMEDADES HUÉRFANAS.....	17
5.2.1. Estándar de Organización	17
5.2.2. Estándar de Gestión de la prestación de los servicios.....	18
5.2.3. Estándar de Seguimiento y evaluación a la gestión de la prestación de los servicios y a los resultados en salud.....	18
6. PROCEDIMIENTO PARA LA HABILITACIÓN DE LOS CENTROS DE REFERENCIA DE DIAGNÓSTICO, TRATAMIENTO Y FARMACIA PARA LA ATENCIÓN DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS.....	18
6.1 ACCIONES DE LOS PRESTADORES DE SERVICIOS DE SALUD	19
6.1.1 Autoevaluación:.....	19
6.1.2 Registro de la solicitud de Habilidad en el Módulo de Enfermedades Huérfanas del Registro Especial de Prestadores de Servicios de Salud – REPS:.....	19
6.2 ACCIONES DE LAS ENTIDADES DEPARTAMENTALES Y DISTRITALES DE SALUD	20
7. PROCEDIMIENTO PARA LA REACTIVACIÓN DE LOS CENTROS DE REFERENCIA DE DIAGNÓSTICO, TRATAMIENTO O FARMACIA PARA ATENCIÓN DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS DEL REGISTRO ESPECIAL DE PRESTADORES DE SERVICIOS DE SALUD – REPS.....	21
7.1 ACCIONES DE LAS INSTITUCIONES PRESTADORAS DE SERVICIOS DE SALUD	21
7.2 ACCIONES DE LAS ENTIDADES DEPARTAMENTALES Y DISTRITALES DE SALUD	21
8. PROCEDIMIENTO PARA REPORTE DE LAS NOVEDADES DE LOS CENTROS DE REFERENCIA DE DIAGNÓSTICO, TRATAMIENTO O FARMACIA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS.....	22
8.1 ACCIONES DE LAS INSTITUCIONES PRESTADORAS DE SERVICIOS DE SALUD	22
8.2 ACCIONES DE LAS ENTIDADES DEPARTAMENTALES Y DISTRITALES DE SALUD	23

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

9. PROCEDIMIENTO PARA LA VERIFICACIÓN DEL CUMPLIMIENTO Y MANTENIMIENTO DE LOS ESTÁNDARES Y CRITERIOS DE HABILITACIÓN POR PARTE DE LAS ENTIDADES DEPARTAMENTALES Y DISTRITALES DE SALUD	23
9.1 VISITAS DE VERIFICACIÓN DEL CUMPLIMIENTO Y MANTENIMIENTO DE LOS ESTÁNDARES Y CRITERIO PARA LA HABILITACIÓN DE LOS CENTROS DE REFERENCIA DE DIAGNÓSTICO, TRATAMIENTO O FARMACIAS PARA ATENCIÓN DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS.....	23
9.2. RESULTADOS DE LA VISITA DE VERIFICACIÓN DEL CUMPLIMIENTO Y MANTENIMIENTO DE LOS ESTÁNDARES Y CRITERIOS PARA LA HABILITACIÓN DE LOS CENTROS DE REFERENCIA DE DIAGNÓSTICO, TRATAMIENTO O FARMACIA PARA ATENCIÓN DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS	24
10. ANEXOS	24
TABLA No 1. ESTÁNDARES Y CRITERIOS DE HABILITACIÓN PARA CENTROS DE REFERENCIA DE DIAGNÓSTICO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS.....	24
TABLA No 2. ESTÁNDARES Y CRITERIOS DE HABILITACIÓN PARA CENTROS DE REFERENCIA DE TRATAMIENTO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS.....	37
TABLA No 3. ESTÁNDARES Y CRITERIOS DE HABILITACIÓN PARA CENTROS DE REFERENCIA DE FARMACIA PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS.....	54
TABLA No 4. ESTÁNDARES Y CRITERIOS DE CUMPLIMIENTO Y MANTENIMIENTO PARA CENTROS DE REFERENCIA DE DIAGNÓSTICO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS	69
TABLA No 5. ESTÁNDARES Y CRITERIOS DE CUMPLIMIENTO Y MANTENIMIENTO PARA CENTROS DE REFERENCIA DE TRATAMIENTO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS	76
TABLA No 6. ESTÁNDARES Y CRITERIOS DE CUMPLIMIENTO Y MANTENIMIENTO PARA CENTROS DE REFERENCIA DE FARMACIA PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS.....	85
TABLA No 7. REPORTE DE NOVEDADES DE CENTROS DE REFERENCIA DE DIAGNÓSTICO, TRATAMIENTO Y FARMACIAS PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LAS ENFERMEDADES HUÉRFANAS.....	96

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

1. INTRODUCCIÓN

El presente manual tiene como propósito establecer los estándares y criterios para la habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias, para la atención de enfermedades huérfanas, el cual deberá cumplir toda IPS que desee habilitar uno de esos centros.

2. DEFINICIONES

Accesibilidad: es la posibilidad que tiene el usuario de utilizar los servicios de salud que le garantiza el Sistema General de Seguridad Social en Salud.

Atención farmacéutica: es la asistencia a un paciente o grupos de pacientes, por parte del Químico Farmacéutico, en el seguimiento del tratamiento farmacoterapéutico, dirigida a contribuir con el médico tratante y otros profesionales del área de la salud en la consecución de los resultados previstos para mejorar su calidad de vida. La atención farmacéutica se prestará en condiciones que permitan la conservación de los recursos utilizados, la comodidad del usuario y el prestador de la atención y la privacidad de la información manejada.

Certificado de formación: corresponde al documento, no conducente a título, que acredita que quien está autorizado para ejercer una ocupación, profesión o especialidad, ha participado en un proceso de formación dirigido a adquirir, fortalecer o actualizar los conocimientos, destrezas, habilidades, aptitudes y actitudes, según los criterios definidos para su actuación idónea. El certificado de formación será exigible a partir del momento en que el Ministerio de Salud y Protección Social así lo determine y en todo caso, con posterioridad a la definición de lineamientos para ofrecer y certificar la formación requerida. Mientras tanto, la Institución Prestadora de Servicios de Salud que habilita el Centro de Referencia deberá establecer un mecanismo que permita verificar que el talento humano cuenta con la formación específica, según los criterios establecidos.

Certificado de verificación de condiciones de habilitación: es el documento que se expide al servicio que encontrándose habilitado, ha sido verificado por la Entidad Departamental o Distrital de Salud correspondiente, evidenciando el cumplimiento de las condiciones definidas en la Resolución 2003 de 2014 o la norma que la modifique, adicione o sustituya.

Ciclo de Atención del Usuario: es la ruta que debe seguir el usuario después que ingresa al Centro de Referencia hasta su egreso, en sus diferentes momentos de contacto administrativo y asistencial.

Continuidad: es el grado en el cual los usuarios reciben las intervenciones requeridas, mediante una secuencia lógica y racional de actividades, basada en el conocimiento científico.

Criterios de habilitación: son las pautas que describen detalladamente el estándar y los elementos concretos a cumplir y verificar. Se enfocan en evaluar los atributos de calidad como accesibilidad, oportunidad, pertinencia, integralidad y continuidad en la atención, que deben cumplir los Centros de Referencia.

Cuenta con: es la existencia obligatoria de un servicio, estructura o programa dentro de la sede donde la IPS habilita el Centro de Referencia y podrán ser propios o contratados.

Disponibilidad: es la existencia obligatoria de un servicio, propio o contratado, que puede funcionar por fuera de la sede donde la IPS habilita el Centro de Referencia.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

Estándares de habilitación: son los patrones mínimos de estructura, proceso y resultado, indispensables para asegurar la prestación articulada de los servicios de salud, garantizando la aceptabilidad y la calidad en la atención con accesibilidad, oportunidad, pertinencia, continuidad e integralidad.

Laboratorios de genética molecular: son laboratorios que realizan pruebas genéticas fiables y de calidad, estudiando la estructura y la función de los genes a nivel molecular, aplicando tecnología de punta. En general, la genética molecular emplea los métodos de la genética y la biología molecular.

Integralidad: conjunto de tecnologías en salud, prescritas y realizadas por los profesionales de la salud para la garantía de la atención en las fases de promoción y prevención, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación a la población objeto, que conlleva a la prestación del servicio de manera oportuna, eficiente y con calidad. No podrá fragmentarse la responsabilidad en la prestación de un servicio de salud específico en desmedro de la salud del usuario.

Oportunidad: posibilidad que tiene el usuario de obtener los servicios que requiere, sin que se presenten retrasos que pongan en riesgo su vida o su salud. Esta característica se relaciona con la organización de la oferta de servicios en relación con la demanda y con el nivel de coordinación institucional para gestionar el acceso a los servicios.

Pertinencia: es el grado en el cual los usuarios obtienen los servicios que requieren, con la mejor utilización de los recursos de acuerdo con la evidencia científica y en los que los efectos secundarios son menores que los beneficios potenciales.

Registro Especial de Prestadores de Servicios de Salud – REPS: es la base de datos de las Entidades Departamentales y Distritales de Salud, en la cual se efectúa el registro de los Prestadores de Servicios de Salud que se encuentren habilitados y es consolidada por parte del Ministerio de Salud y Protección Social. De conformidad con lo señalado por el artículo 56 de la Ley 715 de 2001, las Entidades Departamentales y Distritales de Salud realizarán el proceso de inscripción en el Registro Especial de Prestadores de Servicios de Salud.

Seguridad: 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.

Servicio de salud habilitado: es aquel servicio que se encuentra registrado en el Registro Especial de Prestadores de Servicios de Salud — REPS.

Sistema Obligatorio de Garantía de Calidad de Atención en Salud del Sistema General de Seguridad Social en Salud: es el conjunto de instituciones, normas, requisitos, mecanismos y procesos deliberados y sistemáticos que desarrolla el sector salud para generar, mantener y mejorar la calidad de los servicios de salud en el país.

Sistema Único de Habilitación: es el conjunto de normas, requisitos y procedimientos mediante los cuales se establece, registra, verifica y controla el cumplimiento de las condiciones básicas de capacidad tecnológica y científica, de suficiencia patrimonial y financiera y de capacidad técnico administrativa, indispensables para la entrada y permanencia en el Sistema, los cuales buscan dar seguridad a los usuarios frente a los potenciales riesgos asociados a la prestación de servicios y son de obligatorio cumplimiento por parte de los Prestadores de Servicios de Salud y las EAPB.

Tipo de enfermedad huérfana o rara: Nombre de la enfermedad huérfana que atiende el Centro de Referencia, acorde con los diagnósticos definidos en la Resolución 2048 de 2015 o la que la modifique, sustituya o adicione.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

3. OBJETIVO

A través de este manual se definen los aspectos procedimentales, estándares y criterios que deben cumplir las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud que se postulan para habilitarse como Centros de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o de Farmacia para la atención de Enfermedades Huérfanas; así como se define la conformación de las respectivas subredes y de la red de Centros de Referencia a partir de los Centros de Referencia habilitados, a través del Registro Especial de Prestadores de Servicios REPS. Los parámetros que orienten los criterios del estándar de monitoreo y evaluación de la prestación de servicios de salud a los pacientes que padecen de Enfermedades Huérfanas, a cargo de las Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución, en dichos centros y como parte de las respectivas RIPSS, se sujetarán a lo previsto para las Redes Integrales de Prestadores de Servicios de Salud, RIPSS en la Resolución 1441 de 2016. Lo propio procederá respecto de las entidades territoriales responsables de la población pobre no asegurada.

4. CLASIFICACIÓN CENTROS DE REFERENCIA DE DIAGNÓSTICO, TRATAMIENTO Y FARMACIAS PARA LA ATENCIÓN DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS.

Para efectos de reglamentar el artículo 9 de la Ley 1392 de 2010, es necesario seguir la clasificación para los Centros de Referencia para la atención integral de Enfermedades Huérfanas prevista en dicho artículo, es decir, de Diagnóstico, Tratamiento y Farmacias, incluyendo los estándares y criterios para su habilitación y permanencia en el sistema, que garanticen una atención con calidad.

4.1 CENTROS DE REFERENCIA DE DIAGNÓSTICO PARA ENFERMEDADES HUÉRFANAS

Para garantizar unas adecuadas prácticas de calidad y asegurar un correcto diagnóstico, las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud que se postulan como Centros de Referencia de Diagnóstico, deberán cumplir con los estándares y criterios definidos en este Manual.

La mayoría de las Enfermedades Huérfanas identificadas involucran trastornos genéticos, por lo que las pruebas moleculares genéticas constituyen un elemento esencial del diagnóstico. La combinación de la gran cantidad de trastornos genéticos y la necesidad de diseñar análisis diagnósticos específicos para cada uno, dificulta que un solo prestador ofrezca una gama completa de pruebas diagnósticas para todos los trastornos genéticos relacionados con Enfermedades Huérfanas. En consecuencia, es necesario posibilitar que el prestador que se postule pueda disponer de otros prestadores que incluyan dentro de sus procesos prioritarios este tipo de pruebas, pudiendo incluir otras pruebas adicionales. En todos los casos, el paciente siempre permanecerá bajo responsabilidad del Centro de Referencia de Diagnóstico habilitado.

Los exámenes de laboratorio, incluyendo las pruebas moleculares genéticas, cumplen una función muy importante en la atención médica, confirman o refutan hipótesis diagnósticas, ponen en evidencia alteraciones subclínicas, permiten realizar pesquisa sobre situaciones de riesgo para enfermar o eventos en salud presentes, aportan información que permite seleccionar y evolucionar el efecto de variantes terapéuticas y elementos de valor pronóstico. Sin embargo, esta tecnología debe relacionarse armónicamente con la clínica de manera que los Centros de Referencia de Diagnóstico (incorporados a la respectiva subred y a la red de centros de referencia) deben coordinarse y articularse con los Centros de Referencia de Tratamiento para Enfermedades Huérfanas en el marco de las respectivas RIPSS, a cargo de las Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución. Lo propio procederá respecto de las entidades territoriales responsables de la población pobre no asegurada.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

Así, las IPS inscritas en el REPS, podrán postularse como Centros de Referencia de Diagnóstico de Enfermedades Huérfanas, si cumplen con los estándares y criterios que para el efecto se definen, y una vez sean Habilitados como tales, serán registrados en el Módulo de Centros de Referencia para Enfermedades Huérfanas del REPS, de tal manera que sean identificables por las Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución para efectos de articularlos con el Centro de Referencia de Tratamiento habilitado, en la conformación de las RIPSS para la atención de la población de los territorios en que hayan sido autorizadas a operar (Resolución 1441 de 2016). Lo propio procederá respecto de las entidades territoriales responsables de la población pobre no asegurada. Lo anterior no exceptúa a estos centros del cumplimiento de otras regulaciones que no hagan parte del Sistema Único de Habilidadación.

4.2 CENTROS DE REFERENCIA DE TRATAMIENTO PARA ENFERMEDADES HUÉRFANAS

Es claro, como se ha indicado anteriormente, que un gran número de Enfermedades Huérfanas son enfermedades de origen genético. La causa de muchas de estas enfermedades permanece desconocida y muchas no tienen tratamiento específico.

Por lo anterior, si bien no existe un patrón claro de causalidad para todas las enfermedades, estas afectan, en mayor o menor grado, diversos órganos y sistemas por lo que se definen estándares y criterios generales para estos centros, que además deberán disponer de los servicios adicionales necesarios según afectación esencial de las enfermedades a tratar sobre los distintos órganos y sistemas, independientemente de que puedan ser afectados varios de ellos.

Las IPS inscritas en el REPS que se postulan como Centros de Referencia de Tratamiento de Enfermedades Huérfanas, que cumplan con los estándares y criterios que para el efecto se definen, una vez sean habilitadas como tales, serán registradas en el módulo de Centros de Referencia para Enfermedades Huérfanas del Registro Especial de Prestadores de Servicios - REPS, de tal manera que sean identificables por las Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución para efectos de involucrarlos en la conformación de las RIPSS para la atención de la población de los territorios en que hayan sido autorizadas a operar. Lo propio procederá respecto de las entidades territoriales responsables de la población pobre no asegurada. Lo anterior no exceptúa a estos centros del cumplimiento de otras regulaciones que no hagan parte del Sistema Único de Habilidadación.

Estos Centros de Referencia de Tratamiento para Enfermedades Huérfanas serán el eje articulador entre los otros tipos de Centros de Referencia, es decir, articularán y coordinarán acciones con los Centros de Referencia de Diagnóstico y de Farmacia, para posibilitar la accesibilidad, integralidad, resolutiveidad y oportunidad en la atención.

4.3 CENTROS DE REFERENCIA DE FARMACIA PARA SUMINISTRO Y SEGUIMIENTO A TRATAMIENTOS FARMACOLÓGICOS PARA PACIENTES CON ENFERMEDADES HUÉRFANAS

Dentro del abordaje integral del paciente, la labor de diagnóstico y tratamiento indicado se articula con la seguridad y uso correcto de la farmacoterapia por compleja que ésta sea. Es preciso que se cumpla el plan terapéutico establecido por el médico tratante y que se detecte tempranamente cualquier desviación de lo esperado. La atención al paciente que padece Enfermedades Huérfanas debe incluir la entrega oportuna del medicamento y el seguimiento al tratamiento farmacológico. En el contexto de las enfermedades crónicas, la Organización Mundial de la Salud OMS considera la falta de adherencia un tema prioritario de salud pública debido a sus consecuencias negativas, como son, fracasos terapéuticos, mayores tasas de hospitalización y aumento de los costos sanitarios.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

Los servicios farmacéuticos cumplirán las disposiciones contenidas en los términos de la Parte 5, Título 3, Capítulo 10, artículo 2.5.3.10.5 del Decreto 780 de 2016, "Por medio del cual se expide Decreto Único Reglamentario del Sector Salud y Protección Social", o la norma que lo adicione o sustituya. En este sentido, la norma en mención define las formas de prestación del servicio farmacéutico, como dependiente o independiente, en los siguientes términos:

"Artículo 2.5.3.10.5 Formas de prestación del servicio farmacéutico.

El Servicio farmacéutico podrá ser prestado de manera dependiente o independiente, en los términos siguientes:

Servicio farmacéutico independiente. Es aquel que es prestado a través de establecimientos farmacéuticos.

Servicio farmacéutico dependiente. Es Aquel servicio asistencial a cargo de una Institución Prestadora de Servicios de Salud, el que además de disposiciones del presente Capítulo debe cumplir con los estándares del Sistema Único de Habilidadación del Sistema Obligatorio de Garantía de Calidad en Salud. (Subrayado fuera de texto).

Parágrafo. Una Institución Prestadora de Servicios de Salud, además de distribuir intrahospitalariamente los medicamentos y dispositivos médicos a sus pacientes hospitalizados, en las mismas instalaciones puede dispensar los medicamentos y dispositivos médicos a sus pacientes ambulatorios, en las condiciones establecidas en el modelo de gestión del servicio farmacéutico."

Conforme a lo expresado en el artículo 2.5.3.10.3. del mismo Decreto, el Establecimiento farmacéutico "Es el establecimiento dedicado a la producción, almacenamiento, distribución, comercialización, dispensación, control o aseguramiento de la calidad de los medicamentos, dispositivos médicos o de las materias primas necesarias para su elaboración y demás productos autorizados por ley para su comercialización en dicho establecimiento."

De esta manera, los Servicios farmacéuticos dependientes de los prestadores de servicios de salud (IPS) que se postulan para ser Centros de Referencia de Farmacia y que cumplan los estándares y criterios que para el efecto se definan, suministrarán los medicamentos necesarios y realizarán seguimiento al tratamiento farmacológico. Estos servicios farmacéuticos dependientes de alta complejidad, estarán dirigidos por un Químico Farmacéutico y se ubicarán al interior de una Institución Prestadora de servicios de Salud – IPS, con el fin de poder realizar seguimiento al tratamiento farmacológico, conforme a lo definido en el artículo 2.5.3.10.9. de la norma antes referida, en lo correspondiente a servicios farmacéuticos de alta complejidad.

Las IPS inscritas en el REPS que se postulan para ser Centro de Referencia de Farmacia para el suministro y seguimiento a tratamientos farmacológicos que requiera el paciente con Enfermedades Huérfanas, y cumplan con los estándares y criterios que se definen serán habilitadas como tales, y registradas en el Módulo de Centros de Referencia para Enfermedades Huérfanas del REPS, de tal manera que sean identificables por las Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución para efectos de involucrarlas en la conformación de las RIPSS para la atención de la población de los territorios en que hayan sido autorizadas a operar (Resolución 1441 de 2016). Lo propio procederá respecto de las entidades territoriales responsables de la población pobre no asegurada. Lo anterior no exceptúa a estos centros del cumplimiento de otras regulaciones que no hagan parte del Sistema Único de Habilidadación.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

5. ESTRUCTURA DEL PROCESO DE HABILITACIÓN Y SEGUIMIENTO

El proceso de habilitación de los Centros de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento y Farmacias para la atención de Enfermedades Huérfanas plantea tres tipos de estándares que deben cumplir las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud, de acuerdo a la definición de Centro de Referencia contemplada en el presente Manual, a saber:

Estándar de estructura. Abarca la existencia de una estructura física y organizacional al interior del prestador de servicios de salud (según lo permita el tipo de Centro de Referencia) que desee postularse y habilitarse como Centro de Referencia, que contribuya a garantizar la atención accesible, oportuna, integral y continúa a los pacientes con Enfermedades Huérfanas.

Estándar de proceso. Determina la gestión de la prestación de los servicios por parte del prestador de servicios de salud (según lo permita el tipo de Centro de Referencia) que desee postularse y habilitarse como Centro de Referencia. En este estándar se evalúan los procesos asistenciales y administrativos pertinentes y demás requerimientos funcionales para la gestión del servicio. Con este estándar se busca identificar la existencia de metodologías e instrumentos definidos por el prestador, que soporten de manera organizada la gestión de la prestación de los servicios de salud a los pacientes, garantizando accesibilidad, oportunidad en la atención, integralidad y continuidad en el tratamiento, con criterios de disponibilidad y suficiencia en los componentes asistencial, administrativo y logístico.

Estándar de resultados. Comprende el seguimiento y la evaluación de la gestión de la prestación de los servicios y de los resultados en salud por parte del prestador de servicios de salud (según lo permita el tipo de Centro de Referencia) que desee postularse y habilitarse como Centro de Referencia. Con este estándar se busca identificar la existencia de metodologías e instrumentos soportados en plataformas de información para el seguimiento y evaluación de la gestión clínica y los resultados en salud, producto de la atención brindada a los pacientes; así como la rendición de cuentas correspondiente.

Los estándares se desarrollan a través de diversos criterios y conforme a la definición del presente Manual, serán verificados por la Entidad Territorial competente tanto para su habilitación como para su permanencia.

Las Entidades Departamentales y Distritales de Salud brindarán asistencia técnica a los prestadores de servicios de salud que deseen postularse y habilitarse como Centros de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o de Farmacia (o las tres para el prestador que lo desee de acuerdo con la definición de Centro de Referencia contemplada en el presente Manual) que atiendan Enfermedades Huérfanas. Para el efecto, son las responsables de verificar el seguimiento y cumplimiento de los estándares y criterios de habilitación de estos centros, conforme a lo definido en las Tablas 1, 2 y 3.

Los Centros de Referencia que resulten habilitados conformarán las respectivas subredes (de Diagnóstico, Tratamiento y Farmacias, y harán parte de la Red de Centros de Referencia para la atención de los pacientes que padezcan Enfermedades Huérfanas, la cual estará disponible en el REPS en el módulo de Centros de Referencia para Enfermedades Huérfanas.

Las Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución, en el marco de la Resolución 1441 de 2016 o la norma que la modifique o sustituya, incorporarán en el componente complementario de las respectivas RIPSS, los Centros de Referencia habilitados pertinentes que hagan parte de la Red de Centros de Referencia, resultado de lo anterior, para la atención de pacientes con Enfermedades Huérfanas a cargo de los territorios en que estén autorizadas a operar. Lo propio procederá respecto de las entidades territoriales responsables de la población pobre no asegurada.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

5.1 PRINCIPIOS

La formulación de los estándares y criterios de habilitación de los Centros de Referencia para la atención de pacientes con Enfermedades Huérfanas está orientada por los siguientes principios:

Esencialidad: los estándares y criterios son indispensables, suficientes y necesarios para garantizar la accesibilidad, oportunidad, pertinencia, continuidad e integralidad en la atención de los pacientes con Enfermedades Huérfanas.

Fiabilidad: la aplicación y verificación de cada estándar es explícita, clara y permite la evaluación objetiva y homogénea.

Sencillez: la formulación de los estándares y criterios así como los procesos para su verificación, son fáciles de entender, permiten el proceso de la autoevaluación, su habilitación y verificación por las autoridades competentes.

5.2 ESTÁNDARES Y CRITERIOS PARA LA HABILITACIÓN DE LOS CENTROS DE REFERENCIA DE DIAGNÓSTICO, TRATAMIENTO Y FARMACIAS PARA ENFERMEDADES HUÉRFANAS

Los estándares de habilitación incluyen los criterios indispensables para garantizar la aceptabilidad y la calidad en la atención, los cuales se deben cumplir de manera permanente. No obstante, se diferencian para cada tipo de Centro de Referencia, pues su rol y alcance en el proceso de atención integral de los pacientes con Enfermedades Huérfanas, lo determina la tipología de Centro de Referencia. En caso de prestadores de servicios de salud que se postulen para habilitarse en más de un tipo de centro, deberán cumplir lo correspondiente a cada uno de ellos.

Las Entidades Departamentales o Distritales de Salud son las responsables de verificar el seguimiento al cumplimiento de los estándares y criterios de habilitación definidos para estos centros.

5.2.1. Estándar de Organización

A través de este estándar se verifica la existencia de una estructura física y organizacional al interior de los Centros de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento o Farmacia para Enfermedades Huérfanas, que contribuya, según el tipo de Centro de Referencia, a garantizar la atención accesible, oportuna, integral y continua a los pacientes con Enfermedades Huérfanas.

Los Centros de Referencia podrán tener el apoyo de otros prestadores con servicios habilitados que les permitan cumplir con los criterios del estándar, estando siempre bajo su responsabilidad el cumplimiento de los criterios exigidos para el efecto.

En tales casos, debe mediar un contrato explícito y documentado entre los prestadores y un acuerdo explícito de los servicios o productos en los que el servicio de apoyo aportado por el otro prestador soporta al prestador que se postula para habilitarse como Centro de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento o Farmacia, que incluye las características de calidad con la que se entregarán los productos, los procedimientos para la atención de los pacientes, los tiempos de obtención de los productos y la interventoría de parte del contratante con el fin de garantizar la seguridad del resultado del proceso contratado y la integralidad del proceso de atención por parte del prestador habilitado como Centro de Referencia.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

Los criterios definidos para el presente estándar, están descritos en las Tablas No. 1, 2 y 3 que corresponden a Centros de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento y Farmacia respectivamente y hacen parte integral del presente Manual.

5.2.2. Estándar de Gestión de la prestación de los servicios.

Con este estándar se busca identificar la existencia de metodologías e instrumentos definidos por el prestador, que soporten de manera organizada la gestión de la prestación de los servicios de salud a los pacientes.

Los criterios definidos para el presente estándar están descritos en las Tablas No. 1, 2 y 3 que corresponden a Centros de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento y Farmacia, respectivamente.

5.2.3. Estándar de Seguimiento y evaluación a la gestión de la prestación de los servicios y a los resultados en salud.

En este estándar se evalúa la existencia del seguimiento y evaluación a la gestión de la prestación de los servicios en los procesos administrativos y asistenciales, en la articulación entre sus servicios con los aseguradores y como integrante de la RIPSS de las cuales haga parte (o respecto de la respectiva red de prestadores de servicios a cargo de las demás entidades responsables de pago). Se soporta en sistemas de información para el monitoreo de la atención a pacientes, en sus diferentes momentos de contacto administrativo y asistencial, y abarca la generación de información y los resultados del proceso de atención.

Los criterios definidos para el presente estándar están descritos en las Tablas No. 1, 2 y 3 que corresponden a Centros de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento y Farmacia respectivamente.

6. PROCEDIMIENTO PARA LA HABILITACIÓN DE LOS CENTROS DE REFERENCIA DE DIAGNÓSTICO, TRATAMIENTO Y FARMACIA PARA LA ATENCIÓN DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS

Las IPS que decidan postularse y habilitarse como Centros de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o de Farmacia para la atención integral de Enfermedades Huérfanas deberán dar cumplimiento a los estándares y criterios definidos en el presente Manual, los cuales serán verificados por las Entidades Departamentales y Distritales de Salud, siguiendo el siguiente procedimiento:

La postulación e inscripción de una IPS como Centro de Referencia podrá darse, como lo señala el artículo 9 de la Ley 1392 de 2010, como:

- a. De Diagnóstico.
- b. De Tratamiento.
- c. De Farmacia para suministro y seguimiento a tratamientos farmacológicos.
- d. La combinación de los anteriores, a partir del Centro de Referencia de Tratamiento, obrando los demás como apoyo diagnóstico y complementación terapéutica del primero. En este caso, la IPS que se postula e inscribe para habilitar los tres tipos de Centros de Referencia, podrá hacerlo de manera individual, cumpliendo adicionalmente lo requerido en los estándares y criterios de la presente resolución con respecto a los Centros de Referencia de Diagnóstico y Farmacia, estando condicionada su oferta al tipo de enfermedades huérfanas que atenderá el Centro de Referencia de Tratamiento. Opcionalmente, podrá hacerlo asociada con otros prestadores que igualmente dispongan de los servicios de apoyo, con los cuales establezca los respectivos contratos, en los términos y condiciones previamente señalados.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

Para el efecto, adelantarán el correspondiente procedimiento a través del Módulo de Centros de Referencia para Enfermedades Huérfanas del Registro Especial de Prestadores de Servicios de Salud – REPS ante la respectiva Entidad Departamental o Distrital de Salud.

6.1 ACCIONES DE LOS PRESTADORES DE SERVICIOS DE SALUD

6.1.1 Autoevaluación:

Es el proceso mediante el cual las IPS interesadas en postularse y habilitarse como Centros de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o de Farmacia para Enfermedades Huérfanas, verifican internamente el cumplimiento de los estándares y criterios de habilitación establecidos en este Manual, según el tipo de Centro de Referencia que deseen habilitar y lo declaran en el Módulo de Enfermedades Huérfanas del Registro Especial de Prestadores de Servicios de Salud – REPS. El proceso de autoevaluación deberá realizarse en los siguientes momentos:

- a. Antes de registrar la solicitud de habilitación del (los) Centro(s) de Referencia en el Módulo de Enfermedades Huérfanas del REPS.
- b. De manera previa, cuando se requiera reportar alguna de las novedades contenidas en el presente Manual en el Módulo de Enfermedades Huérfanas del REPS.
- c. Cuando la IPS habilitada como Centro de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento o Farmacia para atención integral de Enfermedades Huérfanas deba realizar la autoevaluación de estos para la renovación de su inscripción en el Módulo de Enfermedades Huérfanas del REPS.

En el evento en que la IPS realice el proceso de autoevaluación y evidencie el incumplimiento de uno o más criterios de habilitación, deberá abstenerse de solicitar la habilitación como Centro de Referencia para Enfermedades Huérfanas.

6.1.2 Registro de la solicitud de Habilitación en el Módulo de Enfermedades Huérfanas del Registro Especial de Prestadores de Servicios de Salud – REPS:

Para llevar a cabo esta actividad, el prestador de servicios de salud, debe:

- Ingresar al REPS en el módulo correspondiente.
- Ingresar el código de habilitación de la IPS que solicita postularse y habilitarse como Centro de Referencia de diagnóstico, tratamiento o farmacia.
- Diligenciar los datos de la IPS que solicita postularse y habilitarse como Centro de Referencia en el formulario de solicitud dispuesto en el módulo, indicando:
 - La sede donde solicita habilitarse como Centro de Referencia.
 - Señalar el tipo de Centro de Referencia que desea habilitar: de Diagnóstico, de Tratamiento, o de Farmacia o alguna combinación de los tres, caso en el cual deberá ser necesariamente de Tratamiento más lo adicional que considere como Diagnóstico o Farmacia. Lo anterior, acorde con los estándares y criterios definidos en las Tablas anexas 1, 2 y 3. Igualmente, indicar el Tipo de Enfermedades Huérfanas que el Centro de Referencia de Tratamiento atenderá. En el caso de una misma IPS que habilita los tres Tipos de Centros de Referencia, estando condicionada su oferta al tipo de enfermedades huérfanas que atenderá el Centro de Referencia de Tratamiento.
 - Los servicios que hacen parte del Centro de Referencia correspondiente, según la Tipología que postula y desea habilitar y el Tipo de patologías huérfanas a atender, deben contar con certificado de habilitación dentro del año inmediatamente anterior a la fecha de solicitud.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

- Grabar la información registrada en el módulo de Centros de Referencia para Enfermedades Huérfanas del Registro Especial de Prestadores de Servicios de Salud – REPS.

6.1.3 Registro de los siguientes documentos para habilitación de Centros de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento o Farmacia para atención de Enfermedades Huérfanas, ante la Entidad Departamental o Distrital de Salud:

Una vez diligenciado el formulario de solicitud de habilitación de un Centro de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento o Farmacia para la atención de Enfermedades Huérfanas, se deberá registrar en el módulo correspondiente los siguientes documentos:

- Certificados de existencia y representación legal vigentes del Prestador que solicita la habilitación (con no más de 30 días, contados a partir de la fecha de registro).
- Fotocopia de la cédula del representante legal del Prestador que solicita la habilitación.
- Certificado de existencia y representación legal vigente del Prestador que aporta servicios para la habilitación (con no más de 30 días, contados a partir de la fecha de registro).
- Fotocopia de la cédula del representante legal del Prestador que aporta otros servicios para la habilitación del centro.
- Cuando los Centros de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento o Farmacia, cuenten con apoyo de otros prestadores, se deben adjuntar los documentos que demuestren el contrato o acuerdo de voluntades entre la IPS que solicita la habilitación y el o los Prestadores que aportan servicios.
- Certificado de habilitación de todos los servicios.

6.2 ACCIONES DE LAS ENTIDADES DEPARTAMENTALES Y DISTRITALES DE SALUD

- Revisar en el módulo de Centros de Referencia para Enfermedades Huérfanas del Registro Especial de Prestadores de Servicios de Salud – REPS, el registro exitoso de la solicitud de habilitación, la declaración de la autoevaluación y que la documentación registrada, concuerde con la requerida.
- Revisar que los servicios que conforman el Centro de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento o Farmacia, concuerden con los exigidos en el presente manual.
- Revisar que los servicios declarados por los Prestadores que conforman el Centro de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o de Farmacia, cuenten con el certificado de habilitación correspondiente, expedido dentro del año inmediatamente anterior a la solicitud de habilitación del mismo.
- Verificar que se cumplan los requisitos de solicitud para su habilitación, establecidos en el presente manual, para Centros de Referencia de Diagnóstico, de Tratamiento o de Farmacia para la atención integral de Enfermedades Huérfanas. En caso de encontrar inconsistencias en los pasos anteriores o no correspondencia con lo establecido en el presente Manual, la solicitud se devolverá sin trámite, registrando este resultado en el módulo de Centro de Referencia para Enfermedades Huérfanas del Registro de Prestadores de Servicios de Salud- REPS. La IPS podrá iniciar nuevamente el procedimiento establecido para solicitar la habilitación del Centro de Referencia. En caso que la solicitud cumpla con lo establecido en el presente Manual, se registrará este resultado en el módulo y procederá a la apertura del expediente físico correspondiente y a la programación de la visita de verificación del cumplimiento de los estándares y criterios de habilitación.
- Informar oficialmente al prestador, como mínimo con un día de antelación, la realización de la visita de verificación del cumplimiento de los estándares y criterios de habilitación como Centro de Referencia.
- Realizar la visita de verificación del cumplimiento de los estándares y criterios de habilitación.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

- Si durante la visita de verificación, la Dirección Departamental o Distrital de Salud evidencia irregularidades en la prestación de los servicios de salud que conforman las el Centro de Referencia, procederá con la toma de las medidas sanitarias que considere pertinentes en el marco de sus competencias.
- Elaborar el informe de resultados de la visita de verificación del cumplimiento de los estándares y criterios de habilitación del Centro de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento o Farmacia para atención integral de Enfermedades Huérfanas.
- Si el prestador cumple con los estándares y criterios de habilitación, registrar el resultado de la visita en el módulo y autorizar o permitir al prestador la impresión de la constancia de habilitación del centro.
- Si el prestador que solicita la habilitación no cumple con los estándares y criterios de habilitación, registrar igualmente el resultado de la visita como no habilitado en el módulo correspondiente del Registro Especial de Prestadores de Servicios de Salud – REPS.
- Enviar por medios legales aceptados a la IPS que solicitó la habilitación el informe de la visita de verificación con el resultado del otorgamiento o no de la habilitación. Si el prestador no fue habilitado, podrá reiniciar el procedimiento de habilitación.

7. PROCEDIMIENTO PARA LA REACTIVACIÓN DE LOS CENTROS DE REFERENCIA DE DIAGNÓSTICO, TRATAMIENTO O FARMACIA PARA ATENCIÓN DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS DEL REGISTRO ESPECIAL DE PRESTADORES DE SERVICIOS DE SALUD – REPS

A este tipo de centros, cuya habilitación haya sido inactivada en el "REPS" por ausencia de la declaración de la autoevaluación y/o por haber dejado transcurrir más de un año después de un cierre temporal, sin haber registrado la novedad de reactivación 9.6 de la Tabla No 7, Reporte de novedades de Centros de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento y Farmacias para la atención integral de Enfermedades Huérfanas, requerirán adelantar el siguiente procedimiento para la reactivación:

7.1 ACCIONES DE LAS INSTITUCIONES PRESTADORAS DE SERVICIOS DE SALUD

Las instituciones prestadoras de servicios de salud cumplirán el procedimiento de autoevaluación previsto en el presente manual (6.1.1). Los prestadores podrán cerrar temporalmente, por un periodo máximo de un (1) año, contado a partir del reporte de la novedad. Si vencido dicho plazo no se ha reactivado, se desactivará del módulo correspondiente en el REPS y para su reactivación o apertura deberá realizar nuevamente la solicitud, y requerirá visita de reactivación por parte de la Entidad Departamental o Distrital de Salud.

7.2 ACCIONES DE LAS ENTIDADES DEPARTAMENTALES Y DISTRITALES DE SALUD

Las Entidades Departamentales y Distritales de Salud cumplirán con lo descrito en Acciones de las Entidades Departamentales y Distritales de Salud (Numeral 6.2) y adicionalmente las siguientes:

- Consultar en el módulo de Enfermedades Huérfanas del Registro Especial de Prestadores de Servicios de Salud - REPS, el registro de la solicitud de reactivación.
- Programar la visita de verificación del cumplimiento de los estándares y criterios para la reactivación.
- Informar al prestador, como mínimo con un día de antelación, la realización de la visita de reactivación.
- Realizar la visita de reactivación, aplicando los criterios definidos en "Verificación para la Habilitación o Reactivación"
- Elaborar el informe de resultados de la visita de reactivación.
- En caso de que la IPS que solicita la reactivación cumpla, se registrará en el módulo de Enfermedades Huérfanas del REPS y se reactivará.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

- En caso de que la IPS que solicita la reactivación no cumpla, se registrará y se ingresará el resultado en el módulo de Enfermedades Huérfanas del REPS y no se reactivará.
- Enviar al prestador que solicitó la reactivación el informe de resultados.

8. PROCEDIMIENTO PARA REPORTE DE LAS NOVEDADES DE LOS CENTROS DE REFERENCIA DE DIAGNÓSTICO, TRATAMIENTO O FARMACIA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS

Los prestadores podrán cerrar temporalmente el Centro de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento o Farmacia por un periodo máximo de un año contado a partir del reporte de la novedad y para su reactivación, aplicará la novedad correspondiente de reactivación.

Si vencido dicho plazo no se ha reactivado, el respectivo Centro de Referencia será inactivado en el Módulo correspondiente y requerirán visita de reactivación por parte de la Entidad Departamental o Distrital de Salud correspondiente, previa realización del proceso de autoevaluación.

Los prestadores que vayan a reportar las novedades de cierre del Centro de Referencia respectivo, deberán informar por escrito a la Entidad Departamental o Distrital de Salud y a las entidades responsables de pago con las cuales tengan contrato, mínimo un (1) mes antes de realizar el registro de las novedades mencionadas, para que dichas entidades adopten las medidas necesarias que garanticen la prestación de servicios de salud de los pacientes que vienen siendo atendidos en los Centros de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento o Farmacia para la atención integral de Enfermedades Huérfanas.

Para el egreso de un prestador que integra servicios a un Centro de Referencia o de un servicio por parte de un prestador ya integrado, se deberá diligenciar el formulario de reporte de novedades disponible en el módulo del REPS, realizar y declarar la autoevaluación del Centro de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento o Farmacia, según corresponda.

Para la novedad de ingreso de un prestador que va a integrar servicios al Centro de Referencia o de un servicio por parte de un prestador ya integrado, igualmente se deberá diligenciar el formulario de reporte de novedades disponible en el módulo del REPS, realizar y declarar la autoevaluación, según corresponda.

Las novedades determinadas en la presente Resolución que reporten estos centros, deben surtir el siguiente procedimiento ante la Entidad Departamental o Distrital de Salud correspondiente:

8.1 ACCIONES DE LAS INSTITUCIONES PRESTADORAS DE SERVICIOS DE SALUD

- Para las novedades 9.7, 9.8 y 9.9 definidas en la presente resolución, informar a la Entidad Departamental o Distrital de Salud correspondiente y a las entidades responsables de pago con las cuales tengan contrato, mínimo un (1) mes antes de realizar el reporte de la novedad.
- Realizar el proceso de autoevaluación en el módulo salvo para las novedades de cierre de un tipo de Centro de Referencia, cierre definitivo o cierre temporal del Centro de Referencia.
- Diligenciar el formulario de reporte de novedades disponible en el módulo del Registro Especial de Prestadores de Servicios de Salud – REPS, grabarlo e imprimirlo.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

8.2 ACCIONES DE LAS ENTIDADES DEPARTAMENTALES Y DISTRITALES DE SALUD

Las entidades departamentales o distritales de salud deben realizar el siguiente procedimiento para dar trámite a las novedades de Centros de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento y Farmacia para la atención integral de Enfermedades Huérfanas, registradas por los Prestadores de Servicios de Salud responsables de su habilitación:

- Consultar la solicitud de novedades, junto con los soportes de novedades definidos en la Tabla No 7, Reporte de novedades de Centros de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento y Farmacias para la atención integral de Enfermedades Huérfanas, frente a la información diligenciada en el módulo correspondiente del REPS.
- Verificar la declaración de la autoevaluación, cuando aplique.
- Si la documentación registrada por el prestador no cumple con lo requerido, no se continuará el trámite, informándole al Prestador el hallazgo y no se autorizará su registro. El Prestador podrá iniciar de nuevo el procedimiento para el trámite de la novedad.
- Si la documentación registrada por el prestador cumple con lo requerido, se aprueba el trámite de la novedad y se registra en el módulo correspondiente y se archiva haciendo referencia a los registros que se encuentran en el mismo.
- Cuando el Centro de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento o Farmacia para atención integral de Enfermedades Huérfanas, realice las novedades de ingreso de: (i) un prestador con servicios de apoyo, (ii) apertura de servicios en un tipo de Centro de Referencia (iii) apertura de atención de un tipo de Centro de Referencia a partir de un Centro de Referencia de Tratamiento (iv) reactivación de atención de un tipo de Centro de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento o Farmacia, posterior a un año de su cierre temporal, las Entidades Departamentales o Distritales de Salud deberán realizar visita de verificación del cumplimiento y mantenimiento de los estándares y criterios de habilitación, dentro del año siguiente, contado a partir de la fecha de la aprobación del trámite de la novedad. Cuando la IPS haya tramitado más de una novedad, se realizará una sola visita dentro del año siguiente a la fecha de aprobación de la primera novedad.

9. PROCEDIMIENTO PARA LA VERIFICACIÓN DEL CUMPLIMIENTO Y MANTENIMIENTO DE LOS ESTÁNDARES Y CRITERIOS DE HABILITACIÓN POR PARTE DE LAS ENTIDADES DEPARTAMENTALES Y DISTRITALES DE SALUD

Las entidades departamentales o distritales de salud, verificarán el cumplimiento y mantenimiento de los estándares y criterios de habilitación de los Centro de Referencia para Enfermedades Huérfanas en su jurisdicción, al menos una vez cada cuatro (4) años. La primera visita se realizará después del primer año de su habilitación y antes de cumplir el cuarto año desde su habilitación.

Para realizar estas visitas, se tendrá en cuenta lo consignado en las Tablas 4, 5 y 6 y se cumplirá el siguiente procedimiento:

9.1 VISITAS DE VERIFICACIÓN DEL CUMPLIMIENTO Y MANTENIMIENTO DE LOS ESTÁNDARES Y CRITERIO PARA LA HABILITACIÓN DE LOS CENTROS DE REFERENCIA DE DIAGNÓSTICO, TRATAMIENTO O FARMACIAS PARA ATENCIÓN DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS.

- Identificar los prestadores que requieren visita conforme a lo definido en la presente resolución.
- Diseñar la base de datos que contenga los Centros de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento o Farmacia para atención de Enfermedades Huérfanas.
- Incluir en el plan de visitas de verificación definido en el Artículo 14 de la Resolución 2003 de 2014 o la norma que la modifique, sustituya o adicione, las visitas de cumplimiento y mantenimiento de los estándares y criterios de habilitación de estos centros, según prioridades establecidas en el numeral 14.1. de la misma norma.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

- Asignar el Talento Humano para la verificación y conformar el grupo de profesionales encargados de la verificación acorde al número de centros y al tipo de centro, definiendo el perfil, número de verificadores necesarios y el tiempo de visita requerido. Tener en cuenta que se debe conformar un equipo multidisciplinario.
- Informar al prestador responsable de la solicitud, como mínimo con un día de antelación, la realización de la visita de verificación de cumplimiento y mantenimiento de los estándares y criterios de habilitación.
- Realizar la visita de verificación de cumplimiento y mantenimiento de los estándares y criterios de habilitación.
- Se elaborará el o los documentos que precisen la fecha y hora de inicio de la visita y la fecha y hora de terminación de la misma, los cuales se firmarán por parte del representante legal del Prestador o su designado y del funcionario o funcionarios de la Entidad Departamental o Distrital de Salud.
- Elaborar informe de resultados de la visita de verificación del cumplimiento y mantenimiento de los estándares y criterios de habilitación.

9.2. RESULTADOS DE LA VISITA DE VERIFICACIÓN DEL CUMPLIMIENTO Y MANTENIMIENTO DE LOS ESTÁNDARES Y CRITERIOS PARA LA HABILITACIÓN DE LOS CENTROS DE REFERENCIA DE DIAGNÓSTICO, TRATAMIENTO O FARMACIA PARA ATENCIÓN DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS

- Registrar en el Módulo del Registro Especial de Prestadores de Servicios de Salud – REPS, el resultado de la visita de verificación del cumplimiento y mantenimiento de los estándares y criterios de habilitación e informar al prestador el resultado de la misma.
- En caso de evidenciar el cumplimiento y mantenimiento de los estándares y criterios de habilitación, registrar en el módulo del Registro Especial de Prestadores de Servicios de Salud - REPS, el resultado como certificado y autorizar al prestador la impresión de la certificación correspondiente.
- En caso de evidenciar incumplimiento de los estándares y criterios de mantenimiento de habilitación, aplicar las medidas pertinentes conforme lo establece la normatividad vigente en la materia y registrar el resultado en el Módulo de Centros de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento o Farmacia para Enfermedades Huérfanas.

10. ANEXOS

TABLA No 1.
ESTÁNDARES Y CRITERIOS DE HABILITACIÓN PARA CENTROS DE REFERENCIA DE DIAGNÓSTICO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS

ESTÁNDAR: ORGANIZACIÓN			
CRITERIO	DESCRIPCIÓN	MODOS DE VERIFICACIÓN PARA LA HABILITACIÓN	ALCANCE Y ESPECIFICIDAD
Ubicación del Centro de Referencia de Diagnóstico	* Se ubica en una Institución Prestadora de Servicios de Salud	1. Verificar que el Centro de Referencia (CR) de Diagnóstico se encuentre al interior de una sede de la Institución Prestadora de Servicios de Salud que lo habilita. Lo anterior incluye a los Centros de Referencia de	La información registrada en el Módulo de Centros de Referencia (CR) para Enfermedades Huérfanas, del REPS, corresponde con la sede registrada de la IPS que se postula para habilitar el Centro de Referencia, incluye: *Selección adecuada en el REPS del Tipo de Centro de Referencia a habilitar. *Identificación de la sede de la IPS que se postula para habilitar el Centro de Referencia.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

		Diagnóstico inscritos a partir de un Centro de Referencia de Tratamiento.	
Experiencia acreditada en atención de Enfermedades Huérfanas	* Cuenta con experiencia en la atención de pacientes con Enfermedades Huérfanas (Pruebas Diagnósticas del tipo de Enfermedades Huérfanas que decide ofertar.)	1. Verificar la relación de pacientes con realización de pruebas diagnósticas confirmatorias o indicadas para Enfermedades Huérfanas, atendidos en los tres años anteriores a la fecha de registro de la solicitud de habilitación, con base en la documentación referenciada por el Prestador.	El Centro de Referencia de Diagnóstico suministra la relación de soportes asociados a las Historias Clínicas y demás documentos, que permiten evidenciar: a. Número de Pacientes atendidos con Enfermedades Huérfanas. b. Que los Pacientes a quienes corresponde la documentación y registros están plena y adecuadamente identificados y cuentan con diagnóstico confirmatorio de alguna de las Enfermedades Huérfanas contenidas en la Resolución 2048 de 2015, o la norma que la adicione, sustituya o modifique. c. Que el reconocimiento y pago por los pacientes a quienes corresponde la documentación y registros, ha sido efectivamente realizado por una Entidad a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución; o cobrado o recobrado a La Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud -ADRES. Los soportes que evidencian lo anterior corresponden a copias de las facturas efectivamente pagadas por el respectivo Pagador y que coinciden con los datos consignados en la documentación y registros del respectivo paciente y las atenciones para tales efectos ocurrieron durante los últimos tres (3) años anteriores a la fecha de registro de la solicitud de habilitación, como C de R de Diagnóstico. En el caso de pacientes registrados como afiliados al SGSSS, se corresponden con la BDUA (o la que haga sus veces). d. Que las pruebas practicadas a dichos pacientes corresponden a pruebas diagnósticas confirmatorias "Gold Standard" (si las hay; o a pruebas diagnósticas indicadas, según corresponda en concordancia con la evidencia científica disponible) o con la normatividad que las regule expedida por el Ministerio de Salud y Protección Social.
Servicios que conforman el Centro de Referencia de Diagnóstico	El Centro de Referencia de Diagnóstico, "CUENTA CON : *LABORATORIO CLÍNICO ALTA COMPLEJIDAD. *TOMA DE MUESTRAS DE LABORATORIO CLÍNICO.	1. Verificar que el servicio y la complejidad declarada, estén acordes con la normatividad correspondiente y las definiciones de "cuenta con" y "dispone de", previstas en el presente Manual. La certificación de los servicios debe haber sido	*Los servicios declarados para los fines de inscripción o postulación del Centro de Referencia de Diagnóstico se encuentran activos en el REPS y certificados por las Direcciones Departamentales o Distritales de Salud dentro del año inmediatamente anterior al registro de la solicitud de habilitación del Centro de Referencia de diagnóstico. *Cuando el Centro de Referencia de Diagnóstico se apoye para realizar algunas pruebas diagnósticas en otros prestadores que cuenten con el servicio de Laboratorio Clínico de alta complejidad debidamente

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

		expedida dentro del año inmediatamente anterior a la inscripción del Centro de Referencia.	habilitado, verificar que existan los documentos que evidencien su vínculo (carta de intención, acuerdos de voluntades, o contrato), indicando: (i) las pruebas a realizar deben estar definidas en el Estándar de Procesos prioritarios del Laboratorio clínico que apoya al Centro de Referencia de Diagnóstico; (ii) las responsabilidades y alcances de quienes concurren, (iii) la calidad con la que se entregarán los productos, (iv) los procedimientos para la atención de los pacientes, (v) los tiempos de obtención de los productos y seguimiento por parte del contratista con el fin de garantizar la seguridad del resultado del proceso contratado, siempre bajo la responsabilidad del Centro de Referencia de Diagnóstico responsable de la atención del paciente; (vi) Certificación para las Pruebas Diagnósticas Confirmatorias "Gold Standard" (si las hay; o pruebas diagnósticas indicadas, según corresponda), en que apoya al Centro de Referencia de Diagnóstico, vigente y expedido por la Autoridad competente, conforme a las normas que regulan la materia (Decreto 2323 de 2006, compilado en el Decreto 780 de 2016 y normas que lo adicionen, modifiquen o sustituyan). *La información registrada en el Módulo para el Centro de Referencia para Enfermedades Huérfanas, corresponde con lo evidenciado en la visita.
Talento Humano	*Se tiene definida una metodología para la evaluación permanente de la suficiencia del talento humano en las labores técnico-científicas y administrativas.	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos para evaluar la suficiencia del Talento Humano en las labores técnico científicas y administrativas, garantizando oportunidad, continuidad, integralidad y resolutivez en la atención del paciente en el Centro de Referencia de Diagnóstico.	Documento que establezca: (i) el procedimiento definido para la selección de recurso humano asistencial y que incluye la verificación de los títulos de especialista, profesional, técnico, tecnólogo y los certificados de formación cuando apliquen, así como de aptitud ocupacional de auxiliares, previo a la vinculación; (ii) las funciones del talento humano estén orientadas hacia el cumplimiento de los procesos y procedimientos administrativos y técnico-asistenciales establecidos; (iii) la planificación de la vinculación del recurso humano según necesidades, teniendo en cuenta las variables de capacidad instalada, oferta y demanda, tiempos y movimientos, determinando además el personal adicional requerido según variabilidad de la complejidad de las pruebas y la demanda inicial calculada para el Centro de Referencia, para los propósitos de garantizar la oportunidad, continuidad, integralidad y resolutivez en la atención.
	*Cuenta con un coordinador, quien tendrá actividades administrativas y/o asistenciales, las cuales deben estar claramente definidas en el documento para	1. Verificar la existencia de coordinador formalmente a cargo, con las funciones y condiciones exigidas en el criterio.	*Profesional a cargo de la Coordinación formalmente vinculado, con funciones y condiciones administrativas y/o asistenciales las cuales deben estar claramente definidas con asignación de tiempos para cada una de ellas, si se incluyen ambas, soportando que se cumplan las mismas. *El coordinador debe contar con formación en la realización de pruebas diagnósticas para Enfermedades Huérfanas, demostrables a través del pensum

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

	evaluar la suficiencia del Talento Humano en las labores técnico científicas y administrativas y deberá contar con formación en el diagnóstico de pacientes con Enfermedades Huérfanas.		académico o certificado de formación (conforme lo determina la Res. 2003 de 2014 o la norma que la modifique, adicione o sustituya).
Comité Técnico Científico	*Cuenta con un Comité Técnico Científico	1.Verificar la conformación de un Comité Técnico Científico.	*Existencia documentada del Comité Técnico Científico, que apoya a la Coordinación del Centro de Referencia, conformado al menos por tres integrantes y coordinado por profesional asistencial especializado o con certificado de formación en el procesamiento de las técnicas realizadas acordes a las Guías de Práctica Clínica o Protocolos existentes o disponibles para el diagnóstico del tipo de Enfermedades Huérfanas que decide ofertar; con manual de funciones, para la adecuada gestión del diagnóstico o investigación de las mismas. El documento de conformación del Comité Técnico Científico (o Comités, según lo determine el Prestador), debe incluir: *La relación del personal especializado asistencial; o personal asistencial con capacitación y experiencia en diagnóstico de Enfermedades Huérfanas y calidad en servicios de salud y resumen de las hojas de vida de todos los integrantes. *Funcionamiento del Comité, que incluya como mínimo: a. Realizar el análisis técnico científico de los casos a cargo del centro, b. Realizar seguimiento a las pruebas realizadas. c. Las condiciones, los procedimientos y las reglas de operación del Comité. d. Un modelo de actas donde quede constancia de todas las actuaciones del comité. e. Periodicidad de las reuniones, al menos una vez al mes. f. Diseño e implementación de indicadores para evaluar la calidad de las pruebas realizadas.

ESTÁNDAR: GESTIÓN DE LA PRESTACIÓN DE LOS SERVICIOS			
CRITERIO	DESCRIPCIÓN	MODULO DE VERIFICACIÓN PARA LA HABILITACIÓN	ALCANCE Y ESPECIFICIDAD
Ingreso del usuario al Centro de Referencia de Diagnóstico	*Se tienen procesos y procedimientos asistenciales y administrativos documentados y estandarizados para la oportunidad en el ingreso a la realización de	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados y estandarizados para garantizar la oportunidad en el ingreso a la	*El documento que describa los procesos y procedimientos para el Criterio, incluye al menos para su análisis: ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?; incorporando diagramas de flujo; subprocesos; identificación de entradas, salidas, responsables. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. Para el caso de los laboratorios clínicos de alta complejidad de otros Prestadores que

2

smr R

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

	las pruebas para el diagnóstico de la enfermedad huérfana.	realización de las pruebas para el diagnóstico de la Enfermedad Huérfana.	apoyen al Centro de Referencia este proceso deberá documentarse de manera similar. El documento debe contemplar procesos y procedimientos administrativos o asistenciales, tales como: * Mecanismos para facilitar el ingreso oportuno de los usuarios al servicio que conforma el Centro de Referencia de Diagnóstico. * Registro de fecha de ingreso para prueba diagnóstica y fecha de entrega de resultados. * Procedimiento a seguir cuando el usuario no cumple con los criterios administrativos para la realización de una prueba diagnóstica. * Criterios para el ingreso de los pacientes o muestras. * Los mecanismos y canales de información hacia los usuarios y su familia para facilitar el proceso. * Procedimiento que deben surtir los familiares o quienes tengan la custodia de los usuarios cuando se trate de menores de edad o personas interdictas. * Información a los usuarios y su familia sobre los derechos y deberes y sus implicaciones en el caso de incumplimiento por alguna de las partes (Resolución 4343 de 2012 y normas que la adicionen, modifiquen o sustituyan).
Articulación y Coordinación	*Se tienen procesos documentados y estandarizados de articulación y coordinación de acciones con las Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución para posibilitar el acceso a los servicios que requiera el paciente.	1. Verificar la existencia el documento que describa los procesos y procedimientos documentados y estandarizados de articulación y coordinación con las Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución para posibilitar el acceso a los servicios que requiera el paciente.	*El documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluye al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo, subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. El documento debe contemplar procesos y procedimientos administrativos o asistenciales tales como: *Mecanismos de comunicación con las entidades responsables de pago, para la toma de decisiones relacionadas con las pruebas para la enfermedad huérfana y su realización. *Mecanismos para facilitar la articulación y coordinación de acciones entre el Centro de Referencia de Diagnóstico y las Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución. * Mecanismos de comunicación con las entidades responsables de pago, y procedimientos a seguir para la toma de decisiones relacionadas con las pruebas para la enfermedad. *Procesos de coordinación con el pagador para la adecuada y oportuna derivación de pacientes en el caso de que no se realicen

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

			las pruebas específicas requeridas o que requieran pruebas no relacionadas con Enfermedades Huérfanas. *Procesos y procedimientos para retroalimentar a las entidades responsables de pago, sobre el análisis de la información de cada usuario que ingresa; como tiempo transcurrido entre la toma de la muestra y el resultado, tiempo entre la solicitud de la prueba realizada, autorización por el pagador y la toma efectiva de la misma.
	* Se tienen procesos documentados y estandarizados de articulación y coordinación de acciones con Centros de Referencia de Tratamiento de Enfermedades Huérfanas a cargo de los pacientes.	1. Verificar la existencia del documento que describa la existencia de procesos y procedimientos documentados y estandarizados para articulación y coordinación de acciones con Centros de Referencia de Tratamiento de Enfermedades Huérfanas a cargo de los pacientes.	*El documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluye al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo, subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. El documento debe contemplar procesos y procedimientos administrativos o asistenciales tales como: * Mecanismos para facilitar la articulación y coordinación de acciones entre el Centro de Referencia de Diagnóstico y el C.R. de Tratamiento. * Registro de fecha de ingreso para prueba diagnóstica y fecha de entrega de resultados al paciente y al Centro de Referencia de Tratamiento. * Procedimiento a seguir cuando el usuario no cumple con los criterios administrativos para la realización de una prueba diagnóstica. * Criterios para el ingreso de los pacientes o muestras. * Procedimiento a seguir para confirmación de resultados o pruebas adicionales, en casos dudosos.
Ciclo de atención al usuario	*Se tienen procesos documentados y estandarizados del ciclo de atención del usuario a partir de su ingreso hasta el egreso, en sus diferentes momentos de contacto administrativo y asistencial.	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados y estandarizados del ciclo de atención del usuario a partir de su ingreso hasta el egreso, en sus diferentes momentos de contacto administrativo y asistencial.	*El documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, con el fin de garantizar la accesibilidad y calidad de la atención con integralidad y resolutivez, e incluye al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo, subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. Para el caso de los laboratorios clínicos de alta complejidad de otros Prestadores que apoyen al Centro de Referencia este proceso deberá documentarse de manera similar, siempre bajo la supervisión del Centro de Referencia de Farmacia. El documento debe contemplar procesos y procedimientos administrativos o asistenciales, tales como: * Secuencia de pasos a seguir en el proceso de atención al paciente, del ingreso al egreso. * Criterios y mecanismos para garantizar una segunda opinión en casos necesarios.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

			* Proceso de supervisión por parte del Centro de Referencia a otros prestadores que le apoyen, cuando aplique. * Guías de Práctica clínica, Normas Técnicas, protocolos que apliquen. * Rutas de Atención si aplican. * Canales de información y comunicación permanente con el paciente y su familia.
Planes de contingencia frente a eventos o riesgos que puedan afectar la calidad de la atención	*Se tienen procesos documentados y estandarizados del Plan de contingencia frente a eventos o riesgos que afecten la calidad en la atención.	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados y estandarizados del Plan de contingencia frente a eventos o riesgos que afecten la calidad en la atención.	*El documento que describa los procesos y procedimientos para el Criterio, incluye al menos para su análisis: ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo; subprocesos; identificación de entradas, salidas, responsables. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. Para el caso de los laboratorios clínicos de alta complejidad de otros Prestadores que apoyen al Centro de Referencia este proceso deberá documentarse de manera similar. El documento debe contemplar procesos y procedimientos administrativos tales como: *Eventos o riesgos que pueden afectar la calidad en la atención. * Procedimientos a seguir cuando se presente cada uno de ellos. *Procedimiento para comunicar los eventos o riesgos presentados a las entidades responsables de pago y los Centros de Referencia de Tratamiento, así como los mecanismos de contacto cuando amerite.
Registros Clínicos	*Se tienen procesos documentados y estandarizados del registro de las pruebas almacenamiento y conservación de la muestra en los casos que así lo requieran.	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados y estandarizados de registro de las pruebas, almacenamiento y conservación de la muestra en los casos que así lo requiera, garantizando de ser necesario el concurso de otros actores o segunda opinión.	*El documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluya al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo, subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. Para el caso de los laboratorios clínicos de alta complejidad de otros Prestadores que apoyen al Centro de Referencia este proceso deberá documentarse de manera similar. El documento debe contemplar procesos y procedimientos administrativos de conformidad con normas vigentes que regulen la materia: * Criterios y mecanismos para almacenamiento y conservación de muestras. * Criterios y mecanismos para garantizar una segunda opinión en casos necesarios. * Registro y entrega de resultados en forma oportuna para inclusión en anexos de Historia clínica. * Garantizar la custodia y confidencialidad de la información, durante todo el ciclo de atención.
Capacitación	*Se tienen	1. Verificar la	*El documento que describa los procesos y

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

del Talento Humano	procesos documentados y estandarizados de acciones tendientes a promover la actualización, capacitación y divulgación del conocimiento y diagnóstico de Enfermedades Huérfanas.	existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados y estandarizados de planes o programas y acciones tendientes a promover actualización, capacitación y divulgación del conocimiento y diagnóstico de Enfermedades Huérfanas, en particular las que decide ofertar, entre todo el personal vinculado en el Centro de Referencia	procedimientos para el criterio, incluya al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, donde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo; subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. Para el caso de los laboratorios clínicos de alta complejidad de otros Prestadores que apoyen al Centro de Referencia este proceso deberá documentarse de manera similar. El documento debe contemplar procesos y procedimientos administrativos tales como: *Inducción y reinducción del Personal asistencial. * La planeación anual de un programa de inducción y reinducción para el personal asistencial y administrativo. * Los mecanismos de educación continua con sus procesos claramente definidos. *Estrategias, y actividades para mantener actualizado a todo el Talento Humano. Debe incluir cronograma, temas de capacitación, intensidad horaria, capacitadores, porcentaje de personal capacitado, listas de asistencia, entre otros aspectos. * El personal asistencial debe demostrar entrenamiento en procesos diagnósticos específicos para Enfermedades Huérfanas. Lo anterior se puede sustentar en el Pensum académico o contando con Certificado de Formación, que acredita que quien está autorizado para ejercer una ocupación, profesión o especialidad, ha participado en un proceso de formación dirigido a adquirir, fortalecer o actualizar los conocimientos, destrezas, habilidades, aptitudes y actitudes, según los criterios definidos para su actuación idónea en un servicio determinado (conforme lo determina la Res. 2003 de 2014 o la norma que la modifique o sustituya).
----------------------------------	--	---	---

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

Egreso - Entrega de resultados	*Se tienen procesos documentados y estandarizados de egreso de pacientes.	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados y estandarizados de egreso de pacientes.	*El documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluya al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, donde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo; subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. Para el caso de los laboratorios clínicos de alta complejidad de otros Prestadores que apoyen al Centro de Referencia este proceso deberá documentarse de manera similar. El documento debe contemplar procesos y procedimientos administrativos tales como: *Documento estandarizado y socializado que describa los procesos y procedimientos de entrega de resultados al usuario. * Mecanismos para facilitar la entrega oportuna de resultados. *Procedimiento que deben surtir los familiares o quienes tengan la custodia de los usuarios cuando se trate de menores de edad o personas interdictas para reclamar los resultados de manera expedita. * Procedimiento para comunicar los resultados al paciente, a las entidades responsables de pago y los mecanismos de contacto y seguimiento con la institución, cuando amerite. * El reporte de todos los exámenes diagnósticos realizados al paciente cuando se requiera. *La programación de controles adicionales para exámenes, si lo requiere.
---------------------------------------	---	---	---

ESTÁNDAR: SEGUIMIENTO Y EVALUACIÓN DE LA PRESTACIÓN DE SERVICIOS Y RESULTADOS EN SALUD

CRITERIO	DESCRIPCIÓN	MODO DE VERIFICACIÓN PARA LA HABILITACIÓN	ALCANCE Y ESPECIFICIDAD
Seguimiento a los procesos administrativos y asistenciales	a.Se tiene definido un Proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para: Garantizar la oportunidad en el ingreso a la realización de las pruebas para el diagnóstico de la enfermedad	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación de la oportunidad en el ingreso a la realización de las pruebas para el diagnóstico de la Enfermedad	*Documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluya al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo; subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables, realizando medición de su efectividad y mejoras a que haya lugar. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. *El documento debe detallar los procesos y procedimientos de seguimiento y evaluación, así como los instrumentos necesarios, como por ejemplo: Auditorias, comités, formatos, encuestas de satisfacción, evaluación de

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

huérfana.	Huérfa.	casos, entre otros. Para el caso de los laboratorios clínicos, de alta complejidad de otros Prestadores que apoyen al Centro de Referencia este proceso deberá documentarse de manera similar. Este proceso debe contemplar: * La definición de los actores para la supervisión del cumplimiento. * La definición ordenada de los pasos a seguir para supervisar el cumplimiento del proceso. * La definición de puntos de control que especifiquen aspectos claves a tener en cuenta en los pasos más críticos del proceso. * La definición de una lista de chequeo, con la ponderación que permita identificar el porcentaje de cumplimiento del proceso. * La socialización a los interesados, de los resultados. * Aplicación y seguimiento de Acciones de Mejoramiento.
b. Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para: Articulación y coordinación de acciones con Centros de Referencia de Tratamiento de Enfermedades Huérfanas a cargo de los pacientes.	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación de la Articulación y coordinación de acciones con Centros de Referencia de Tratamiento de Enfermedades Huérfanas a cargo de los pacientes.	*Documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluya al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo; subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables, realizando medición de su efectividad y mejoras a que haya lugar. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. El documento debe detallar los procesos y procedimientos de seguimiento y evaluación, así como los instrumentos necesarios, como por ejemplo: Auditorias, comités, formatos, encuestas de satisfacción, evaluación de casos, entre otros. Este proceso debe contemplar: * La definición de los actores para la supervisión del cumplimiento. * La definición ordenada de los pasos a seguir para supervisar el cumplimiento del proceso. * La definición de puntos de control que especifiquen aspectos claves a tener en cuenta en los pasos más críticos del proceso. * La definición de una lista de chequeo, con la ponderación que permita identificar el porcentaje de cumplimiento del proceso. * La socialización a los interesados, de los resultados. * Aplicación y seguimiento de Acciones de Mejoramiento.
c. Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para: Articulación y	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación de la Coordinación	*Documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluya al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo; subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables, realizando medición de su efectividad y mejoras a que haya lugar. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio.

2

amr

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

	coordinación de acciones con las Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución para posibilitar el acceso a los servicios que requiera el paciente.	con las Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución para posibilitar el acceso a los servicios que requiera el paciente y trámites administrativos.	*El documento debe detallar los procesos y procedimientos de seguimiento y evaluación, así como los instrumentos necesarios, como por ejemplo: Auditorías, comités, formatos, encuestas de satisfacción, evaluación de casos, entre otros. Este proceso debe contemplar: * La definición de los actores para la supervisión del cumplimiento. * La definición ordenada de los pasos a seguir para supervisar el cumplimiento del proceso. * La definición de puntos de control que especifiquen aspectos claves a tener en cuenta en los pasos más críticos del proceso. * La definición de una lista de chequeo, con la ponderación que permita identificar el porcentaje de cumplimiento del proceso. * La socialización a los interesados, de los resultados. * Aplicación y seguimiento de Acciones de Mejoramiento.
	d. Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para: Registro de las pruebas, almacenamiento y conservación de la muestra en los casos que así lo requieran.	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación del registro de las pruebas, almacenamiento y conservación de la muestra en los casos que así lo requieran.	*Documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluya al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo; subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables, realizando medición de su efectividad y mejoras a que haya lugar. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. *El documento debe detallar los procesos y procedimientos de seguimiento y evaluación, así como los instrumentos necesarios y los medios que se utilizaran para seguirlos y evaluarlos, como por ejemplo: Auditorías, comités, formatos, encuestas de satisfacción, evaluación de casos, entre otros. Para el caso de los laboratorios clínicos de alta complejidad de otros Prestadores que apoyen al Centro de Referencia este proceso deberá documentarse de manera similar. Este proceso debe contemplar: * La definición de los actores para la supervisión del cumplimiento. * La definición ordenada de los pasos a seguir para supervisar el cumplimiento del proceso. * La definición de puntos de control que especifiquen aspectos claves a tener en cuenta en los pasos más críticos del proceso. * La definición de una lista de chequeo, con la ponderación que permita identificar el porcentaje de cumplimiento del proceso. * La socialización a los interesados, de los resultados. * Aplicación y seguimiento de Acciones de Mejoramiento.
	e. Se tiene definido un proceso para seguimiento y	1. Verificar la existencia del documento que describa los	*Documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluya al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?,

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

	evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para: Planes de contingencia frente a eventos o riesgos que afecten la calidad en la atención.	procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación de los Planes de contingencia frente a eventos o riesgos que afecten la calidad en la atención.	incorporando diagramas de flujo; subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables, realizando medición de su efectividad y mejoras a que haya lugar. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. *El documento debe detallar los procesos y procedimientos de seguimiento y evaluación, así como los instrumentos necesarios, como por ejemplo: Auditorias, comités, formatos, encuestas de satisfacción, evaluación de casos, entre otros. Para el caso de los laboratorios clínicos de alta complejidad de otros Prestadores que apoyen al Centro de Referencia este proceso deberá documentarse de manera similar. Este proceso debe contemplar: * La definición de los actores para la supervisión del cumplimiento. * La definición ordenada de los pasos a seguir para supervisar el cumplimiento del proceso. * La definición de puntos de control que especifiquen aspectos claves a tener en cuenta en los pasos más críticos del proceso. * La definición de una lista de chequeo, con la ponderación que permita identificar el porcentaje de cumplimiento del proceso. * La socialización a los interesados, de los resultados. * Aplicación y seguimiento de Acciones de Mejoramiento.
f. Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para: Promover la actualización, capacitación y divulgación del conocimiento y diagnóstico de Enfermedades Huérfanas.	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación a la promoción, actualización, capacitación y divulgación del conocimiento y diagnóstico de Enfermedades Huérfanas.		*Documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluya al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo; subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables, realizando medición de su efectividad y mejoras a que haya lugar. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. *El documento debe detallar los procesos y procedimientos de seguimiento y evaluación, así como los instrumentos necesarios, como por ejemplo: Auditorias, comités, formatos, encuestas de satisfacción, evaluación de casos, entre otros. Para el caso de los laboratorios clínicos de alta complejidad de otros Prestadores que apoyen al Centro de Referencia este proceso deberá documentarse de manera similar. Este proceso debe contemplar: * La definición de los actores para la supervisión del cumplimiento. * La definición ordenada de los pasos a seguir para supervisar el cumplimiento del proceso. * La definición de puntos de control que especifiquen aspectos claves a tener en cuenta en los pasos más críticos del proceso. * La definición de una lista de chequeo, con la ponderación que permita identificar el

2

andia R

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

			porcentaje de cumplimiento del proceso. * La socialización a los interesados, de los resultados. * Aplicación y seguimiento de Acciones de Mejoramiento
	g. Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos y mecanismos para: Egreso de pacientes.	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación al cumplimiento de los procesos, procedimientos y mecanismos para egreso de pacientes.	Documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluya al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, porqué o para qué?, incorporando diagramas de flujo, subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables, realizando medición de su efectividad y mejoras a que haya lugar. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. *El documento debe detallar los procesos y procedimientos de seguimiento y evaluación así como los instrumentos necesarios y los medios que se utilizarán para seguirlos y evaluarlos, como por ejemplo: Auditorias, comités, formatos, encuestas de satisfacción, evaluación de casos, entre otros. Para el caso de los laboratorios clínicos de alta complejidad de otros Prestadores que apoyen al Centro de Referencia este proceso deberá documentarse de manera similar. Este proceso debe contemplar: * La definición de los actores para la supervisión del cumplimiento. * La definición ordenada de los pasos a seguir para supervisar el cumplimiento del proceso. * La definición de puntos de control que especifiquen aspectos claves a tener en cuenta en los pasos más críticos del proceso. * La definición de una lista de chequeo, con la ponderación que permita identificar el porcentaje de cumplimiento del proceso. * La socialización a los interesados, de los resultados. * Aplicación y seguimiento de Acciones de Mejoramiento.
Monitoreo a la atención de los pacientes o usuarios y Evaluación de resultados	a. Se tiene definido un Proceso sistemático de recolección, análisis y utilización de información para hacer seguimiento a la atención de los pacientes o usuarios.	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación al Proceso sistemático de recolección, análisis y utilización de información para hacer seguimiento a la atención de los pacientes o usuarios.	Documento que defina el proceso sistemático de recolección, análisis y utilización de información para hacer seguimiento a la atención de los pacientes, que contemple: *La metodología que defina los mecanismos para analizar la información obtenida del seguimiento y monitoreo. *La definición de los mecanismos para identificar las oportunidades de mejoramiento frente a las desviaciones detectadas. *La definición de los Indicadores para el monitoreo de la atención a pacientes con sus respectivas fichas técnicas y definición de metas, en sus diferentes momentos de contacto administrativo y asistencial, que incluye informar y comunicar permanentemente al paciente y su familia).

8.

FL

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

			hasta que en lo pertinente sea definidos en los lineamientos del Sistema Integral de Información de la Protección Social — SISPRO o el que haga sus veces; conforme a las metodologías y fuentes de información de reporte obligatorio; y de conformidad con los parámetros y lineamientos establecidos por el Ministerio de Salud y Protección Social. *La definición de los Indicadores para el monitoreo de la calidad de los resultados de las pruebas diagnósticas realizadas a pacientes del Tipo de Enfermedades Huérfanas que declara manejar, de conformidad con los parámetros y lineamientos establecidos por la autoridad competente. *La definición de los mecanismos para comunicar los resultados de la evaluación a las respectivas redes de las cuales haga parte, a las Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución y al Ministerio de Salud y Protección Social.
b. Se contemplan los Planes de mejoramiento continuo, identificados en el proceso de evaluación del resultado de la atención, para el mejoramiento continuo de la calidad orientado hacia los resultados	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación a los Planes de mejoramiento continuo, identificados en el proceso de evaluación del resultado de la atención, para el mejoramiento continuo de la calidad orientado hacia los resultados.		Documento que defina el objeto y alcance de los planes de mejoramiento continuo de la calidad orientado hacia los resultados, incluye: *La metodología para realizar el seguimiento al cumplimiento de los planes de mejora. *Un formato de plan de mejoramiento para registrar las acciones de mejora a seguir para las oportunidades identificadas. *La definición de los actores del proceso de planeación del mejoramiento continuo de la calidad orientado hacia los resultados. *La definición ordenada de los pasos a seguir para la realización del mejoramiento continuo de la calidad orientado hacia los resultados. *Responsables, recursos asignados, actas, resultados obtenidos con la implementación de estos planes previo al cierre. *El cierre de los planes de mejoramiento cuando se hayan ejecutado.

TABLA No 2.
ESTÁNDARES Y CRITERIOS DE HABILITACIÓN PARA CENTROS DE REFERENCIA DE TRATAMIENTO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS

ESTÁNDAR: ORGANIZACIÓN			
CRITERIO	DESCRIPCIÓN	MODO DE VERIFICACIÓN PARA LA HABILITACIÓN	ALCANCE Y ESPECIFICIDAD
Ubicación del	* Se ubica en una	1. Verificar que el	La información registrada en el Modulo de

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

Centro de Referencia de Tratamiento	Institución Prestadora de Servicios de Salud.	Centro de Referencia (CR) de Tratamiento, se encuentre al interior de una sede de la Institución Prestadora de Servicios de Salud que lo habilita.	Centros de Referencia para Enfermedades Huérfanas, del REPS, corresponde con la sede registrada de la IPS que se postula para habilitar el centro. Incluye: *Selección adecuada en el REPS del Tipo de Centro de Referencia a habilitar. *Identificación de la sede de la IPS que se postula para habilitar el Centro de Referencia.
Experiencia acreditada en atención de Enfermedades Huérfanas	*Cuenta con experiencia en la atención de pacientes con Enfermedades Huérfanas (Del tipo de enfermedad de huérfana que decide ofertar para Tratamiento).	1. Verificar relación de pacientes que han sido tratados por Enfermedades Huérfanas, atendidos en los tres años anteriores a la fecha de registro de la solicitud de habilitación, con base en las Historias Clínicas referenciadas por el Prestador.	El Centro de Referencia de Tratamiento suministra la relación de pacientes con Enfermedades Huérfanas atendidos en los últimos tres años, con base en las Historias Clínicas del Prestador y demás soportes asociados a las mismas, que permiten evidenciar: a. Relación de pacientes atendidos con Enfermedades Huérfanas. b. Que los Pacientes a quienes corresponden las Historias Clínicas están plena y adecuadamente identificados y cuentan con Diagnóstico confirmatorio de alguna de las Enfermedades Huérfanas contenidas en la Resolución 2048 de 2015, o la norma que la adicione, sustituya o modifique y han recibido tratamiento específico. c. Que el reconocimiento y pago por los pacientes a quienes corresponden las Historias Clínicas, ha sido efectivamente realizado por una Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución ; o cobrado o recobrado a La Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud –ADRES. Los soportes que evidencian lo anterior corresponden a facturas efectivamente pagadas por el respectivo Pagador y coinciden con los datos consignados en la Historia Clínica del respectivo paciente y las atenciones para tales efectos ocurrieron durante los últimos tres (3) años anteriores a la fecha de registro de la solicitud de habilitación, (postulación) como Centro de Referencia de Tratamiento . En el caso de pacientes registrados como afiliados al SGSSS, se corresponden con la BDUA (o la que haga sus veces). d. Que los pacientes que padezcan enfermedades para las cuales no exista una prueba diagnóstica confirmatoria "Gold Standard", , cuenten con un consenso clínico por un grupo de expertos según se determine en el Estándar de Procesos Prioritarios del centro. En caso de existir lineamientos de tipo diagnóstico o terapéutico por parte del Ministerio de Salud y Protección Social MSPS; se deben cumplir dichos lineamientos. El tratamiento debe ser específico para la Enfermedad Huérfana o en caso de que

FC

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

			no exista un tratamiento específico, la historia clínica debe evidenciar que el tratamiento realizado ha sido para el manejo del cuadro clínico directamente relacionado con la Enfermedad Huérfana.
Servicios que conforman el Centro de Referencia de Tratamiento	*El CR de tratamiento y la complejidad declarada, estén acordes con la normatividad correspondiente y las definiciones de "cuenta con" y "dispone de", previstas en el presente Manual. La certificación de los servicios debe haber sido expedida dentro del año inmediatamente anterior a la postulación del Centro. Si atiende pacientes pediátricos: •PEDIATRÍA •CIRUGIA PEDIATRICA APOYO DIAGNOSTICO Y COMPLEMENTACIÓN TERAPEÚTICA: •ELECTRODIAGNÓSTICO INTERNACIÓN: •CUIDADO INTENSIVO ADULTOS SI ATIENDE PACIENTES PEDIÁTRICOS: •CUIDADOS INTENSIVOS PEDIATRICO •CUIDADO INTENSIVO NEONATAL (Los anteriores servicios cumplen con los servicios de interdependencia,	1. Verificar que el servicio y la complejidad declarada, estén acordes con la normatividad correspondiente y las definiciones de "cuenta con" y "dispone de", previstas en el presente Manual. La certificación de los servicios debe haber sido expedida dentro del año inmediatamente anterior a la postulación del Centro.	*Los servicios declarados para los fines de postulación del Centro de Referencia de Tratamiento, se encuentran activos en el REPS y certificados por las Direcciones Departamentales o Distritales de Salud dentro del año inmediatamente anterior al registro de la solicitud de habilitación del Centro de Referencia de Tratamiento. *Cuando el Centro de Referencia de Tratamiento se apoye en otros prestadores en servicios como "Cuenta con" o "dispone de", debidamente habilitados, verificar que existan los documentos que evidencien su vínculo (carta de intención, acuerdos de voluntades, o contrato), mencionando además la actividad, procedimiento o intervención a realizar en el Estándar de Procesos Prioritarios. Además deberán indicar: (i) la actividad, procedimiento o intervención a realizar; (ii) las responsabilidades y alcances de quienes concurren; (iii) la calidad con la que se entregarán los productos; (iv) los procedimientos para la atención de los pacientes; (v) los tiempos de obtención de los productos y seguimiento por parte del contratista con el fin de garantizar la seguridad del resultado del proceso contratado, siempre bajo la responsabilidad del Centro de Referencia de Tratamiento responsable de la atención del paciente. *La información registrada en el Módulo para el Centros de Referencia para Enfermedades Huérfanas, corresponde con lo evidenciado en la visita. Se verificarán además las interdependencias para los diversos servicios incluidos conforme a lo estipulado en la resolución 2003 de 2014 o la norma que modifique, adicione o sustituya.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

conforme a la Res. 2003 de 2014 o la norma que la modifique o sustituya). El Centro de Referencia de Tratamiento "DISPONE DE": •ATENCIÓN DOMICILIARIA PACIENTE AGUDO •ATENCIÓN DOMICILIARIA PACIENTE CRÓNICO SIN VENTILADOR •ATENCIÓN DOMICILIARIA PACIENTE CRÓNICO CON VENTILADOR •CONSULTA DOMICILIARIA Adicionalmente, "CUENTA CON" o "DISPONE DE": -En Consulta Externa, Internación, y Cirugía, de las especialidades requeridas para el manejo integral de las Enfermedades Huérfanas, según tipo de enfermedad y afectación esencial sobre órganos o sistemas. -En Apoyo Diagnóstico y Complementación Terapéutica de los servicios necesarios para la atención según tipo de enfermedad y afectación esencial sobre órganos o sistemas. Adicionalmente DISPONE DE: •Programa de Dolor y Cuidado Paliativo y de Apoyo espiritual y emocional que		
---	--	--

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

	incluya profesionales en psicología y nutrición que permitan brindar soporte desde el inicio del tratamiento. •TRABAJO SOCIAL		
Talento Humano	a.Se tiene definida una metodología para la evaluación permanente de la suficiencia del talento humano en las labores técnico- científica y administrativa.	1. Verificar el documento que describa los procesos y procedimientos documentados para evaluar la suficiencia del Talento Humano en las labores técnico científicas y administrativas, para los propósitos de garantizar la oportunidad, continuidad, integralidad y resolutiveidad en la atención del paciente en el Centro de Referencia de Tratamiento.	Documento que establezca: (i) el procedimiento definido para la selección de recurso humano asistencial y constate que incluye la verificación de los títulos de especialista, profesional, técnico, tecnólogo y los certificados de formación cuando apliquen, así como de aptitud ocupacional de auxiliares, previo a la vinculación; (ii) las funciones del talento humano estén orientadas hacia el cumplimiento de los procesos y procedimientos administrativos y técnico-asistenciales establecidos; (iii) la planificación de la vinculación del recurso humano según necesidades, teniendo en cuenta las variables de capacidad instalada, oferta y demanda, tiempos y movimientos, determinando además el personal adicional requerido según variabilidad de la complejidad de la atención y la demanda inicial calculada para el Centro de Referencia de Tratamiento, para los propósitos de garantizar la oportunidad, continuidad, integralidad y resolutiveidad en la atención.
	b.Cuenta con un coordinador, quien tendrá actividades administrativas y/o asistenciales las cuales deben estar claramente definidas en el documento para evaluar la suficiencia del Talento Humano en las labores técnico científicas y administrativas; y deberá contar con formación en el tratamiento de pacientes con Enfermedades Huérfanas.	1.Verificar la existencia de Coordinador formalmente a cargo, con las funciones y condiciones exigidas en el Criterio.	Documento que establezca: *Profesional a cargo de la Coordinación formalmente vinculado, con funciones y condiciones administrativas y/o asistenciales las cuales deben estar claramente definidas con asignación de tiempos para cada una de ellas, si se incluyen ambas, soportando que se cumplan las mismas. *El coordinador debe contar con formación en el tratamiento de Enfermedades Huérfanas que oferta, demostrables a través del pensum académico o certificado de formación (conforme lo determina la Res. 2003 de 2014 o la norma que la modifique o sustituya).
Comité Técnico Científico	*Cuenta con un Comité Técnico Científico	1. Verificar la conformación de un Comité Técnico.	Documento que establezca: *Existencia del Comité Técnico Científico que apoya a la Coordinación del Centro de Referencia, conformado al menos por

8

2018

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

			tres integrantes y coordinado por profesional asistencial especializado o con certificado de formación en el tratamiento de Enfermedades Huérfanas a ofertar, acorde a las Guías de Práctica Clínica o Protocolos existentes o disponibles para el tratamiento del tipo de Enfermedades Huérfanas, con manual de funciones, para la adecuada gestión del tratamiento o investigación de las mismas. El documento de conformación del Comité Técnico Científico (o Comités, según lo determine el Prestador), debe incluir: * La relación del personal especializado asistencial; o personal asistencial con capacitación y experiencia en el tratamiento de Enfermedades Huérfanas y calidad en servicios de salud y resumen de las hojas de vida de todos los integrantes. *Las funciones del comité, que incluyan como mínimo: a. Realizar el análisis técnico científico de los casos a cargo del centro. b. Realizar seguimiento al tratamiento realizado. c. Las condiciones, los procedimientos y las reglas de operación del Comité. d. Un modelo de actas donde quede constancia de todas las actuaciones del comité. e. Periodicidad de las reuniones, al menos una vez al mes. f. Diseño e implementación de indicadores para evaluar la calidad del manejo realizado.
--	--	--	--

ESTÁNDAR: GESTIÓN DE LA PRESTACIÓN DE LOS SERVICIOS

CRITERIO	DESCRIPCIÓN	MODO DE VERIFICACIÓN PARA LA HABILITACIÓN	ALCANCE Y ESPECIFICIDAD
Ingreso del usuario al Centro de Referencia de Tratamiento	*Se tienen procesos y procedimientos asistenciales y administrativos documentados y estandarizados para garantizar las condiciones de ingreso oportuno a los servicios requeridos para el tratamiento de la Enfermedad Huérfana.	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados y estandarizados de Condiciones de ingreso oportuno a los servicios requeridos para el tratamiento de la Enfermedad huérfana.	*El documento que describa los procesos y procedimientos para el Criterio, incluye al menos para su análisis: ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?; incorporando diagramas de flujo; subprocesos; identificación de entradas, salidas, responsables. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. Para el caso de los prestadores que apoyen con servicios como "Cuenta con" o "dispone de" al Centro de Referencia de Tratamiento este proceso deberá documentarse de manera similar. El documento debe contemplar los procesos y procedimientos administrativos tales como: * Mecanismos para facilitar el ingreso oportuno de los usuarios a los servicios, que conforman el Centro de Referencia

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

			de Tratamiento. * Registro de fecha de ingreso a los servicios requeridos. * Procedimiento a seguir cuando el usuario no cumple con los criterios administrativos para la realización de un determinado tratamiento. * Criterios clínicos para el ingreso de los pacientes. * Procedimiento a seguir cuando el paciente no cumple con los criterios clínicos para tratamiento por considerar que no hay pruebas de laboratorio específicas y no hay consenso clínico para una Enfermedad huérfana. * Los mecanismos y canales de información hacia los usuarios y su familia para facilitar el proceso. * Procedimiento que deben surtir los familiares o quienes tengan la custodia de los usuarios cuando se trate de menores de edad o personas interdictas. * Información a los usuarios y su familia sobre los derechos y deberes y sus implicaciones en el caso de incumplimiento por alguna de las partes (Resolución 4343 de 2012 y normas que la adicionen, modifiquen o sustituyan).
Articulación y Coordinación	a. Se tienen procesos documentados y estandarizados de articulación y coordinación de acciones con las Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución para posibilitar el acceso a los servicios que requiera el paciente.	1. Verificar la existencia el documento que describa los procesos y procedimientos documentados y estandarizados de articulación y coordinación con las entidades responsables de pago, para posibilitar el acceso a los servicios que requiera el paciente.	* El documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluye al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo, subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. El documento debe contemplar procesos y procedimientos administrativos o asistenciales tales como: * Mecanismos para facilitar la articulación y coordinación de acciones entre el Centro de Referencia de Tratamiento, y las Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución, en cuanto a: * Comunicación y procedimientos a seguir para la toma de decisiones relacionadas con la atención de pacientes, autorizaciones de actividades, procedimientos e intervenciones para la enfermedad. * Procesos de coordinación conforme el pagador lo defina, en la adecuada y oportuna derivación de pacientes en el caso de que se requiera un tipo de atención no disponible en el Centro de Referencia de Tratamiento, dentro las Redes que gestionan las EPS (o Entidad Territorial, en el caso de población no

8

simla R

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

			asegurada; o lo propio según corresponda al pagador) de las cuales hagan parte; y acorde a las rutas de atención que en dicho marco deban gestionarse para la oportuna y adecuada derivación de pacientes con estas enfermedades.
	b. Se tienen procesos documentados y estandarizados de articulación y coordinación de acciones del Centro de Referencia de Tratamiento con Centros de Referencia de Diagnóstico y Farmacias, para posibilitar la accesibilidad, integralidad, resolutivez y oportunidad en la atención.	1. Verificar la existencia del documento que describa la existencia de procesos y procedimientos documentados y estandarizados para la articulación y coordinación de acciones en el Centro de Referencia de Tratamiento con los Centros de Referencia de Diagnóstico y Farmacia, para posibilitar la accesibilidad, integralidad, resolutivez y oportunidad en la atención.	*El documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluye al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo, subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. El documento debe contemplar procesos y procedimientos administrativos tales como: * Mecanismos para facilitar el proceso y procedimientos documentados para la articulación y coordinación de acciones entre los diferentes servicios que conforman el Centro de Referencia de Tratamiento, con los Centros de Diagnóstico y de Farmacia en lo relacionado con la oportunidad en la realización y entrega de resultados, dispensación de medicamentos y seguimiento al tratamiento farmacológico (según aplique), para posibilitar la aceptabilidad y la calidad en la atención, con integralidad y resolutivez.
Ciclo de atención al usuario	* Se tienen procesos documentados y estandarizados del ciclo de atención del usuario a partir de su ingreso hasta el egreso, en sus diferentes momentos de contacto administrativo y asistencial.	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados y estandarizados del ciclo de atención al usuario a partir de su ingreso hasta el egreso, en sus diferentes momentos de contacto administrativo y asistencial.	*El documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluya al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo, subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. *Para el caso de los prestadores que apoyen con servicios como "Cuenta con" o "dispone de" al Centro de Referencia de Tratamiento este proceso deberá documentarse de manera similar, siempre bajo la supervisión del Centro de Referencia de Tratamiento. El documento debe contemplar procesos y procedimientos administrativos o asistenciales, tales como: * Secuencia de pasos a seguir en el proceso de atención al paciente, del ingreso al egreso. * Criterios y mecanismos para garantizar una segunda opinión en casos necesarios.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

			* Proceso de supervisión por parte del Centro de Referencia a otros prestadores que le apoyen, cuando aplique. *Guías de Práctica clínica, Normas Técnicas, protocolos o consenso de expertos para las patologías que apliquen. *Cuando se realice investigación, se deben cumplir los lineamientos definidos en la Resolución 8430 de 1993 "Por la cual se establecen las normas científicas, técnicas y administrativas para la investigación en salud.", o por aquella que la modifique o sustituya. *Rutas de Atención si aplica. *Canales de información y comunicación permanente con el paciente y su familia.
Planes de contingencia frente a eventos o riesgos que puedan afectar la calidad de la atención	*Se tienen procesos documentados y estandarizados del Plan de contingencia frente a eventos o riesgos que afecten la calidad en la atención.	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos documentados y estandarizados del Plan de contingencia frente a eventos o riesgos que afecten la calidad en la atención.	*El documento que describa los procesos y procedimientos para el Criterio, incluye al menos para su análisis: ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo; subprocesos; identificación de entradas, salidas, responsables. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. *Para el caso de los prestadores que apoyen con servicios como "Cuenta con" o "dispone de" al Centro de Referencia de Tratamiento este proceso deberá documentarse de manera similar. El documento debe contemplar procesos y procedimientos administrativos tales como: * Eventos o riesgos que pueden afectar la calidad en la atención. * Procedimientos a seguir cuando se presente cada uno de ellos. * Procedimiento para comunicar los eventos o riesgos presentados a las entidades responsables de pago y los Centros de Referencia de Diagnóstico y Farmacia, así como los mecanismos de contacto cuando amerite.
Registros Clínicos	* Se tienen procesos documentados y estandarizados para garantizar el acceso oportuno a la Historia clínica y demás anexos y registros clínicos del paciente por parte del equipo tratante.	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados y estandarizados para garantizar el acceso oportuno a la Historia clínica y demás anexos y registros clínicos del paciente por parte del equipo tratante.	*El documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluya al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo, subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. *Para el caso de los prestadores que apoyen con servicios como "Cuenta con" o "dispone de" al Centro de Referencia de Tratamiento este proceso deberá documentarse de manera similar.

ANEXOS 64

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

			El documento debe contemplar procesos y procedimientos administrativos o asistenciales tales como: * Criterios y mecanismos para conservación de historias. * Registro de exámenes complementarios en forma oportuna para inclusión como anexos de Historia clínica. * Garantizar la custodia y confidencialidad de la información, durante todo el ciclo de atención. * Adicionalmente, garantizar copia de la historia clínica al paciente, familiares autorizados o representante legal (menores de edad), cuando se solicite. * Lo anterior de conformidad con las normas relacionadas con el criterio.
Capacitación del Talento Humano	*Se tienen procesos documentados y estandarizados de acciones tendientes a promover la actualización, capacitación y divulgación del conocimiento, diagnóstico y tratamiento de Enfermedades Huérfanas.	1. Verificar el documento que describa los procesos y procedimientos documentados de planes o programas y acciones tendientes a promover la actualización, capacitación y divulgación del conocimiento, diagnóstico y tratamiento de Enfermedades Huérfanas.	*El documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluya al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo; subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. *Para el caso de los prestadores que apoyen con servicios como "Cuenta con" o "dispone de" al Centro de Referencia de Tratamiento este proceso deberá documentarse de manera similar. El documento debe contemplar procesos y procedimientos administrativos tales como: *Inducción y reintucción del Personal asistencial. * La planeación anual de un Programa de inducción y reintucción para el personal asistencial y administrativo. * Los mecanismos de educación continua con sus procesos claramente definidos. *Estrategias, y actividades para mantener actualizado a todo el Talento Humano. Debe incluir cronograma, temas de capacitación, intensidad horaria, capacitadores, porcentaje de personal capacitado, listas de asistencia, entre otros aspectos. * El personal asistencial debe demostrar entrenamiento en manejo de Enfermedades Huérfanas. Lo anterior se puede sustentar en el Pensum académico o contando con Certificado de Formación, que acredita que quien está autorizado para ejercer una ocupación, profesión o especialidad, ha participado en un proceso de formación dirigido a adquirir, fortalecer o actualizar los conocimientos,

f

14

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

			destrezas, habilidades, aptitudes y actitudes, según los criterios definidos para su actuación idónea en un servicio determinado (conforme lo determina la Res. 2003 de 2014 o la norma que la modifique o sustituya).
Egreso	* Se tienen procesos documentados y estandarizados de egreso de pacientes.	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados y estandarizados del egreso de pacientes.	*El documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluya al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo; subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. *Para el caso de los prestadores que apoyen con servicios como "Cuenta con" o "dispone de" al Centro de Referencia de Tratamiento este proceso deberá documentarse de manera similar. El documento debe contemplar procesos y procedimientos administrativos tales como: *Documento estandarizado y socializado que describa los procesos y procedimientos de egreso a la institución. * Procedimiento que deben surtir los familiares o quienes tengan la custodia de los usuarios cuando se trate de menores de edad o personas interdictas para el egreso. * Procedimiento para comunicar los datos clínicos relevantes al paciente, a las entidades responsables de pago y los mecanismos de contacto y seguimiento con la institución, cuando amerite * Mecanismos para facilitar la entrega oportuna de Epicrisis. El reporte de todos los exámenes diagnósticos realizados al paciente, tratamientos y programación de controles adicionales, si lo requiere. * Eventual referencia a servicios de apoyo social.

ESTÁNDAR: SEGUIMIENTO Y EVALUACIÓN DE LA PRESTACIÓN DE SERVICIOS Y RESULTADOS EN SALUD

CRITERIO	DESCRIPCIÓN	MODO DE VERIFICACIÓN PARA LA HABILITACIÓN	ALCANCE Y ESPECIFICIDAD
Seguimiento a los procesos administrativos y asistenciales	a. Se tiene definido un Proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para Garantizar la	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación de la	*El documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluya al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo; subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables, realizando medición de su efectividad y mejoras a que haya lugar. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que

avm

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

	oportunidad en condiciones de ingreso oportuno, a los servicios requeridos para el tratamiento de la Enfermedad Huérfana.	oportunidad en el ingreso oportuno a los servicios requeridos para el tratamiento de la Enfermedad Huérfana.	contribuyan al cumplimiento del Criterio. *El documento debe detallar el proceso de seguimiento y evaluación, así como los instrumentos necesarios y los medios que se utilizarán, como por ejemplo: Auditorías, comités, formatos, encuestas de satisfacción, evaluación de casos, entre otros. Para el caso de los prestadores que apoyen con servicios como "Cuenta con" o "dispone de" al Centro de Referencia de Tratamiento este proceso deberá documentarse de manera similar. Este proceso debe contemplar: * La definición de los actores para la supervisión del cumplimiento. * La definición ordenada de los pasos a seguir para supervisar el cumplimiento del proceso. * La definición de puntos de control que especifiquen aspectos claves a tener en cuenta en los pasos más críticos del proceso. * La definición de una lista de chequeo, con la ponderación que permita identificar el porcentaje de cumplimiento del proceso. * La socialización a los interesados, de los resultados. *Aplicación y seguimiento de Acciones de Mejoramiento.
	b. , Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para: La Articulación y coordinación de acciones con las Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución para posibilitar el acceso a los servicios que requiera el paciente.	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación de la Articulación y coordinación de acciones con las Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución para posibilitar el acceso a los servicios que requiera el paciente.	*El documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluya al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo; subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables, realizando medición de su efectividad y mejoras a que haya lugar. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. *El documento debe detallar el proceso seguimiento y evaluación, así como los instrumentos necesarios y los medios que se utilizarán para seguirlos y evaluarlos, como por ejemplo: Auditorías, comités, formatos, encuestas de satisfacción, evaluación de casos, entre otros. Este proceso debe contemplar: * La definición de los actores para la supervisión del cumplimiento. * La definición ordenada de los pasos a seguir para supervisar el cumplimiento del proceso. * La definición de puntos de control que especifiquen aspectos claves a tener en

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

		cuenta en los pasos más críticos del proceso. * La definición de una lista de chequeo, con la ponderación que permita identificar el porcentaje de cumplimiento del proceso. * La socialización a los interesados, de los resultados. *Aplicación y seguimiento de Acciones de Mejoramiento.
c. Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para: La Articulación y Coordinación de acciones del Centro de Referencia de Tratamiento con Centros de Referencia de Diagnóstico y Farmacias, para posibilitar la accesibilidad, integralidad, resolutivez y oportunidad en la atención.	1. Verificar el documento que describa los procesos y procedimientos documentados para: seguimiento y evaluación de la Articulación y Coordinación de acciones del Centro de Referencia de Tratamiento con Centros de Referencia de Diagnóstico y Farmacias, para posibilitar la accesibilidad, integralidad, resolutivez y oportunidad en la atención.	*El documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluya al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo; subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables, realizando medición de su efectividad y mejoras a que haya lugar. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. *El documento debe detallar el proceso de seguimiento y evaluación, así como los instrumentos necesarios y los medios que se utilizaran para seguirlos y evaluarlos, como por ejemplo: Auditorías, comités, formatos, encuestas de satisfacción, evaluación de casos, entre otros. Este proceso debe contemplar: * La definición de los actores para la supervisión del cumplimiento. * La definición ordenada de los pasos a seguir para supervisar el cumplimiento del proceso. * La definición de puntos de control que especifiquen aspectos claves a tener en cuenta en los pasos más críticos del proceso. * La definición de una lista de chequeo, con la ponderación que permita identificar el porcentaje de cumplimiento del proceso. * La socialización a los interesados, de los resultados. *Aplicación y seguimiento de Acciones de Mejoramiento.
d. Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para: Garantizar el acceso oportuno a la Historia clínica	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación del acceso oportuno a la Historia clínica y	*El documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluya al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo; subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables, realizando medición de su efectividad y mejoras a que haya lugar. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio.

simon R

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

y demás anexos y registros clínicos del paciente por parte del equipo tratante.	demás anexos y registros clínicos del paciente por parte del equipo tratante.	*El documento debe detallar el proceso de seguimiento y evaluación, así como los instrumentos necesarios y los medios que se utilizaran para seguirlos y evaluarlos, como por ejemplo: Auditorias, comités, formatos, encuestas de satisfacción, evaluación de casos, entre otros. Para el caso de los prestadores que apoyen con servicios como "Cuenta con" o "dispone de" al Centro de Referencia de Tratamiento este proceso deberá documentarse de manera similar. Este proceso debe contemplar: * La definición de los actores para la supervisión del cumplimiento. * La definición ordenada de los pasos a seguir para supervisar el cumplimiento del proceso. * La definición de puntos de control que especifiquen aspectos claves a tener en cuenta en los pasos más críticos del proceso. * La definición de una lista de chequeo, con la ponderación que permita identificar el porcentaje de cumplimiento del proceso. * La socialización a los interesados, de los resultados. *Aplicación y seguimiento de Acciones de Mejoramiento.
e. Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para: Planes de contingencia frente a eventos o riesgos que afecten la calidad en la atención.	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación de Planes de contingencia frente a eventos o riesgos que afecten la calidad en la atención.	*El documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluya al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, porqué o para qué?, incorporando diagramas de flujo; subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables, realizando medición de su efectividad y mejoras a que haya lugar. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. *El documento debe detallar el proceso de seguimiento y evaluación, así como los instrumentos necesarios y los medios que se utilizaran para seguirlos y evaluarlos, como por ejemplo: Auditorias, comités, formatos, encuestas de satisfacción, evaluación de casos, entre otros. Para el caso de los prestadores que apoyen con servicios como "Cuenta con" o "dispone de" al Centro de Referencia de Tratamiento este proceso deberá documentarse de manera similar. El documento debe contemplar procesos y procedimientos administrativos y asistenciales tales como: * La definición de los actores para la supervisión del cumplimiento. * La definición ordenada de los pasos a

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

		seguir para supervisar el cumplimiento del proceso.
		* La definición de puntos de control que especifiquen aspectos claves a tener en cuenta en los pasos más críticos del proceso. * La definición de una lista de chequeo, con la ponderación que permita identificar el porcentaje de cumplimiento del proceso. * La socialización a los interesados, de los resultados. * Aplicación y seguimiento de Acciones de Mejoramiento. * Eventual referencia a servicios de apoyo social y/o rehabilitación integral.
f. Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para: Promover la actualización, capacitación y divulgación del conocimiento, diagnóstico y tratamiento de Enfermedades Huérfanas.	1. Verificar el documento que describa los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación de acciones tendientes a promover actualización, capacitación y divulgación del conocimiento, diagnóstico y tratamiento de Enfermedades Huérfanas.	*El documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluya al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo; subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables, realizando medición de su efectividad y mejoras a que haya lugar. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. *El documento debe detallar el proceso de seguimiento y evaluación, así como los instrumentos necesarios y los medios que se utilizaran para seguirlos y evaluarlos, como por ejemplo: Auditorias, comités, formatos, encuestas de satisfacción, evaluación de casos, entre otros. Para el caso de los prestadores que apoyen con servicios como "Cuenta con" o "dispone de" al Centro de Referencia de Tratamiento este proceso deberá documentarse de manera similar. Este proceso debe contemplar: * La definición de los actores para la supervisión del cumplimiento. * La definición ordenada de los pasos a seguir para supervisar el cumplimiento del proceso. * La definición de puntos de control que especifiquen aspectos claves a tener en cuenta en los pasos más críticos del proceso. * La definición de una lista de chequeo, con la ponderación que permita identificar el porcentaje de cumplimiento del proceso. * La socialización a los interesados, de los resultados. * Aplicación y seguimiento de Acciones de

8

amio R

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

			Mejoramiento.
	g. Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos y mecanismos para: Egreso de pacientes.	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación al cumplimiento de los procesos, procedimientos y mecanismos para egreso de pacientes.	*El documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluya al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo; subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables, realizando medición de su efectividad y mejoras a que haya lugar. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. *El documento debe detallar el proceso de seguimiento y evaluación, así como los instrumentos necesarios y los medios que se utilizaran para seguirlos y evaluarlos, como por ejemplo: Auditorias, comités, formatos, encuestas de satisfacción, evaluación de casos, entre otros. Para el caso de los prestadores que apoyen con servicios como "Cuenta con" o "dispone de" al Centro de Referencia de Tratamiento este proceso deberá documentarse de manera similar. Este proceso debe contemplar: * La definición de los actores para la supervisión del cumplimiento. * La definición ordenada de los pasos a seguir para supervisar el cumplimiento del proceso. * La definición de puntos de control que especifiquen aspectos claves a tener en cuenta en los pasos más críticos del proceso. * La definición de una lista de chequeo, con la ponderación que permita identificar el porcentaje de cumplimiento del proceso. * La socialización a los interesados, de los resultados. *Aplicación y seguimiento de Acciones de Mejoramiento.
Monitoreo a la atención de los pacientes o usuarios y Evaluación de resultados	a. Se tiene definido un Proceso sistemático de recolección, análisis y utilización de información para hacer seguimiento a la atención de los pacientes o usuarios.	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación al Proceso sistemático de recolección, análisis y utilización de información para	*El documento que defina el proceso sistemático de recolección, análisis y utilización de información para hacer seguimiento a la atención de los pacientes. Este documento debe contemplar: *La metodología que defina los mecanismos para analizar la información obtenida del seguimiento y monitoreo. *La definición de los mecanismos para identificar las oportunidades de

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

		hacer seguimiento a la atención de los pacientes o usuarios.	mejoramiento frente a las desviaciones detectada. *La definición de los Indicadores para el monitoreo de la atención a pacientes con sus respectivas fichas técnicas y definición de metas, en sus diferentes momentos de contacto administrativo y asistencial, que incluye informar y comunicar permanentemente al paciente y su familia), hasta que en lo pertinente sea definidos en los lineamientos del Sistema Integral de Información de la Protección Social — SISPRO o el que haga sus veces; conforme a las metodologías y fuentes de información de reporte obligatorio; y de conformidad con los parámetros y lineamientos establecidos por el Ministerio de Salud y Protección Social. *La definición de los Indicadores para el monitoreo de la calidad de los resultados de las pruebas diagnósticas realizadas a pacientes del Tipo de Enfermedades Huérfanas que declara manejar, de conformidad con los parámetros y lineamientos establecidos por la autoridad competente. *La definición de los mecanismos para comunicar los resultados de la evaluación a las respectivas redes de las cuales haga parte, las Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución y al Ministerio de Salud y Protección Social.
b. Se contemplan los Planes de mejoramiento continuo, identificados en el proceso de evaluación del resultado de la atención, para el mejoramiento continuo de la calidad orientado hacia los resultados	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados para:	Seguimiento y evaluación a los Planes de mejoramiento continuo, identificados en el proceso de evaluación del resultado de la atención, para el mejoramiento continuo de la calidad orientado hacia los resultados.	El documento que defina el objeto y alcance de los planes de mejoramiento continuo de la calidad orientado hacia los resultados, incluye: *La metodología para realizar el seguimiento al cumplimiento de los planes de mejora. *Un formato de plan de mejoramiento para registrar las acciones de mejora a seguir para las oportunidades identificadas. *La definición de los actores del proceso de planeación del mejoramiento continuo de la calidad orientado hacia los resultados. *La definición ordenada de los pasos a seguir para la realización del mejoramiento continuo de la calidad orientado hacia los resultados. *Responsables, recursos asignados, actas, resultados obtenidos con la implementación de estos planes previo al cierre. *El cierre de los planes de mejoramiento cuando se hayan ejecutado.

8

4120
R

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

TABLA No 3.
ESTÁNDARES Y CRITERIOS DE HABILITACIÓN PARA CENTROS DE REFERENCIA DE FARMACIA PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS

ESTÁNDAR: ORGANIZACIÓN			
CRITERIO	DESCRIPCIÓN	MODO DE VERIFICACIÓN PARA LA HABILITACIÓN	ALCANCE Y ESPECIFICIDAD
Ubicación del Centro de Referencia de Farmacia	* Se ubica en una Institución Prestadora de Servicios de Salud	1. Verificar que el Centro de Referencia (CR) de Farmacia, se encuentre al interior de una sede de la Institución Prestadora de Servicios de Salud que lo habilita. Lo anterior incluye a los Centros de Referencia de Farmacia inscritos a partir de un Centro de Referencia de Tratamiento.	*La información registrada en el Modulo de Centros de Referencia para Enfermedades Huérfanas del REPS, corresponde con la sede registrada de la IPS que se postula para habilitar el Centro. Incluye: *Selección adecuada en el REPS del Tipo de Centro de Referencia a habilitar. *Identificación de la sede de la IPS que se postula para habilitar el Centro de Referencia.
Experiencia acreditada en atención de Enfermedades Huérfanas	*Cuenta con experiencia en la atención de pacientes con Enfermedades Huérfanas (Del tipo de enfermedad que decide ofertar para dispensación y seguimiento al tratamiento farmacológico).	1. Verificar relación de pacientes con Enfermedades Huérfanas, atendidos para dispensación y atención farmacéutica, en los tres años anteriores a la fecha de registro de la solicitud de habilitación, con base en la documentación referenciada por el Prestador.	El Centro de Referencia de farmacia suministra la relación de soportes asociados a las Historias Clínicas y demás documentos, que permiten evidenciar: a. Relación de pacientes atendidos con Enfermedades Huérfanas. b. Que los Pacientes a quienes corresponden la documentación y registros, estén plena y adecuadamente identificados y cuentan con Diagnóstico confirmatorio de alguna de las Enfermedades Huérfanas contenidas en la Resolución 2048 de 2015, o la norma que la adicione, sustituya o modifique. c. Que el reconocimiento y pago por los pacientes a quienes corresponde la documentación y registros, ha sido efectivamente realizado por una Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución; o cobrado o recobrado a La Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud –ADRES. Los soportes que evidencian lo anterior corresponden a facturas efectivamente pagadas por el respectivo Pagador y coinciden con los datos consignados en la documentación y registros del respectivo paciente y las atenciones para tales efectos ocurrieron durante los últimos tres (3) años anteriores a la fecha de registro de la solicitud de habilitación como Centro de Referencia de Farmacia. En el caso de pacientes registrados como afiliados al SGSSS, se corresponden con la BDUA (o la que haga sus veces). d. Que la dispensación y seguimiento al

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

			tratamiento farmacológico (Atención farmacéutica) se haya realizado a pacientes con diagnóstico confirmado para alguna de las Enfermedades Huérfanas. e. El Centro de Referencia de Farmacia cuenta con evidencia de la Atención farmacéutica a este tipo de pacientes, conforme a las normas específicas que regulan la materia (Decreto 780 de 2016, "Por medio del cual se expide Decreto Único Reglamentario del Sector Salud y Protección Social", Parte 5, Título 3, Capítulo 10, y demás normas que lo adicionen, modifiquen o sustituyan).
Servicios que conforman las farmacias para suministro y seguimiento a tratamientos farmacológicos	*El Centro de Referencia de Farmacia, "CUENTA CON" *Servicio farmacéutico Alta complejidad (Farmacias dependientes).	1. Verificar Que el servicio y la complejidad declarada, estén acordes con la normatividad correspondiente y las definiciones de "cuenta con" y "dispone de", previstas en el presente Manual. La certificación de los servicios debe haber sido expedida dentro del año inmediatamente anterior a la postulación del centro.	*Los servicios declarados para los fines de inscripción o postulación del Centro de Referencia de Farmacia se encuentran activos en el REPS y certificados por las Direcciones Departamentales o Distritales de Salud dentro del año inmediatamente anterior al registro de la solicitud de habilitación del C de R de Farmacia. *Cuando el Centro de Referencia de Farmacia se apoye en otros prestadores que cuenten con el servicio farmacéutico dependiente habilitado, verificar que existan los documentos que evidencien su vínculo (carta de intención, acuerdos de voluntades, o contrato), indicando: (i) los medicamentos a dispensar para para pacientes con Enfermedades Huérfanas (ii) las responsabilidades y alcances de quienes concurren, (iii) la calidad con la que se entregarán los productos, (iv) los procedimientos para la atención de los pacientes, y seguimiento al tratamiento farmacológico, (v) los tiempos de obtención de los productos y seguimiento por parte del contratista con el fin de garantizar la seguridad del resultado del proceso contratado, siempre bajo la responsabilidad del Centro de Referencia de Diagnóstico responsable de la atención del paciente. *La información registrada en el Módulo para el Centro de Referencia para Enfermedades Huérfanas, corresponde con lo evidenciado en la visita.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

Talento Humano	a. Se tiene definida una metodología para la evaluación permanente de la suficiencia del talento humano en las labores técnico-científicas y administrativas.	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos para evaluar la suficiencia del Talento Humano en las labores técnico científicas y administrativas, garantizando oportunidad, continuidad, integralidad y resolutivez en la atención del paciente en el Centro de Referencia de Farmacia.	*Documento que establezca: (i) el procedimiento definido para la selección de recurso humano asistencial y constate que incluye la verificación de los títulos de especialista, profesional, técnico, tecnólogo y los certificados de formación cuando aplique, así como de aptitud ocupacional de auxiliares, previo a la vinculación; (ii) las funciones del talento humano estén orientadas hacia el cumplimiento de los procesos y procedimientos administrativos y técnico-asistenciales establecidos; (iii) la planificación de la vinculación del recurso humano según necesidades, teniendo en cuenta las variables de capacidad instalada, oferta y demanda, tiempos y movimientos, determinando además el personal adicional requerido según variabilidad de la complejidad del seguimiento al tratamiento farmacológico y la demanda inicial calculada para el Centro de Referencia, para los propósitos de garantizar la oportunidad, continuidad, integralidad y resolutivez en la atención.
	b. Cuenta con un coordinador, quien tendrá actividades administrativas y/o asistenciales, las cuales deben estar claramente definidas en el documento para evaluar la suficiencia del Talento Humano en las labores técnico científicas y administrativas; y deberá contar con formación en la realización de seguimiento al tratamiento farmacológico (Atención farmacéutica) para enfermedades huérfanas.	1. Verificar la existencia de Coordinador formalmente a cargo, con las funciones y condiciones exigidas en el Criterio.	*Profesional a cargo de la Coordinación formalmente vinculado, con funciones y condiciones administrativas y/o asistenciales las cuales deben estar claramente definidas con asignación de tiempos para cada una de ellas, si se incluyen ambas, soportando que se cumplan las mismas. *El coordinador debe contar con formación en la realización de seguimiento al tratamiento farmacológico para Enfermedades Huérfanas, demostrables a través del pensum académico o certificado de formación (conforme lo determina la Res. 2003 de 2014 o la norma que la modifique o sustituya).

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

Comité Técnico	*Cuenta con un Comité Técnico Científico	1. Verificar la conformación de un Comité Técnico Científico.	*Existencia documentada del Comité Técnico Científico, que apoya a la Coordinación del Centro de Referencia , conformado al menos por tres integrantes y coordinado por profesional asistencial especializado o con certificado de formación en el seguimiento al tratamiento farmacológico, acorde a las Guías o Protocolos existentes o disponibles para el tipo de medicamentos que requiera el paciente con Enfermedades Huérfanas que decide ofertar; con Manual de funciones, para la adecuada gestión del seguimiento o investigación de las mismas. El documento de conformación del Comité Técnico Científico (o Comités, según lo determine el Prestador), debe incluir: * La relación del personal especializado asistencial; o personal asistencial con capacitación y experiencia en seguimiento al tratamiento farmacológico de medicamentos para pacientes con enfermedades huérfanas y resumen de las hojas de vida de todos los integrantes. *Funcionamiento del Comité , que incluya como mínimo: a. Realizar el análisis técnico científico de los casos a cargo del centro. b. Realizar seguimiento a la atención farmacéutica realizada. c. Las condiciones, los procedimientos y las reglas de operación del Comité. d. Un modelo de actas donde quede constancia de todas las actuaciones del comité. e. Periodicidad de las reuniones, al menos una vez al mes. f. Diseño e implementación de indicadores para evaluar la calidad de la dispensación y seguimiento al tratamiento farmacológico (Atención farmacéutica) realizada.
ESTÁNDAR: GESTIÓN DE LA PRESTACIÓN DE LOS SERVICIOS			
CRITERIO	DESCRIPCIÓN	MODO DE VERIFICACIÓN PARA LA HABILITACIÓN	ALCANCE Y ESPECIFICIDAD

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

Ingreso del usuario al Centro de Referencia de Farmacia	*Se tienen procesos y procedimientos asistenciales y administrativos documentados y estandarizados para la oportunidad en el ingreso a la dispensación y seguimiento al tratamiento farmacológico requerido.	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados y estandarizados para garantizar la oportunidad en el ingreso a la dispensación y seguimiento al tratamiento farmacológico requerido.	* El documento que describa los procesos y procedimientos para el Criterio, incluye al menos para su análisis: ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?; incorporando diagramas de flujo; subprocesos; identificación de entradas, salidas, responsables. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. *Para el caso de servicios farmacéuticos dependientes de otros prestadores de servicios de salud, que apoyen al Centro de Referencia este proceso deberá documentarse de manera similar. El documento debe contemplar procesos y procedimientos administrativos o asistenciales, tales como: * Criterios para el ingreso de los pacientes a seguimiento al tratamiento farmacológico. * Mecanismos para facilitar el ingreso oportuno de los usuarios al servicio que conforma el Centro de Referencia de Farmacia. * Registro de fecha de ingreso para dispensación y/o al seguimiento al tratamiento farmacológico, y fecha de dispensación de medicamentos y finalización del seguimiento si aplica. * Procedimiento a seguir cuando el usuario no cumple con los criterios administrativos para la dispensación de un medicamento. * Los mecanismos y canales de información hacia los usuarios y su familia para facilitar el proceso. *Procedimiento que deben surtir los familiares o quienes tengan la custodia de los usuarios cuando se trate de menores de edad o personas interdictas * Información a los usuarios y su familia sobre los derechos y deberes y sus implicaciones en el caso de incumplimiento por alguna de las partes. (Resolución 4343 de 2012 y normas que la adicionen, modifiquen o sustituyan).
---	--	--	--

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

Articulación y Coordinación	a. Se tienen procesos documentados y estandarizados de articulación y coordinación de acciones con las Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución para posibilitar el acceso a los servicios (dispensación, seguimiento al tratamiento farmacológico) que requiera el paciente.	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados y estandarizados de articulación y coordinación de acciones con las Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución para posibilitar el acceso a los servicios (dispensación, seguimiento al tratamiento farmacológico) que requiera el paciente.	*El documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluye al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo, subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. El documento debe contemplar procesos y procedimientos administrativos o asistenciales tales como: * Procedimiento a seguir cuando el paciente no cumple con los criterios clínicos para considerar dispensación y/o seguimiento al tratamiento farmacológico, por no corresponder a una Enfermedad Huérfana. * Mecanismos de comunicación con las entidades responsables de pago, para la toma de decisiones relacionadas con la dispensación y seguimiento al tratamiento farmacológico, para la Enfermedad Huérfana y su realización. * Mecanismos para facilitar la articulación y coordinación de acciones entre el Centro de Referencia de Farmacia y las Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución * Procesos de coordinación con el pagador para la adecuada y oportuna derivación de pacientes en el caso de que no se realice la dispensación o seguimiento al tratamiento farmacológico, o se requieran otros tratamientos y seguimientos no relacionadas con Enfermedades Huérfanas. *Procesos y procedimientos para retroalimentar a las entidades responsables de pago, sobre el análisis de la información de cada usuario que ingresa; como tiempo transcurrido entre la prescripción, dispensación del medicamento, seguimiento al tratamiento farmacológico.
	b. Se tienen procesos documentados y estandarizados de articulación y coordinación de acciones con Centros de Referencia de Tratamiento de Enfermedades Huérfanas a cargo de los pacientes.	1. Verificar la existencia del documento que describa la existencia de procesos y procedimientos documentados y estandarizados para articulación y coordinación de acciones con Centros de Referencia de Tratamiento de Enfermedades Huérfanas a cargo de los pacientes.	*El documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluye al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo, subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. El documento debe contemplar procesos y procedimientos administrativos o asistenciales tales como: *Mecanismos para facilitar la articulación y coordinación de acciones entre el Centro de Referencia de Farmacia y el C.R. de tratamiento. *Registro de fecha de ingreso para

ATA

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

			seguimiento al tratamiento farmacológico y fechas de controles al mismo, informando al Centro de Referencia de Tratamiento. *Procedimiento a seguir cuando el usuario no cumple con los criterios administrativos para dispensación o realización del seguimiento al tratamiento farmacológico. * Criterios para dispensación e ingreso de los pacientes al seguimiento al tratamiento farmacológico. * Procedimiento a seguir en casos dudosos.
Ciclo de atención al usuario	* Se tienen procesos documentados y estandarizados del ciclo de atención del usuario a partir de su ingreso hasta el egreso, en sus diferentes momentos de contacto administrativo y asistencial.	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados y estandarizados del ciclo de atención del usuario a partir de su ingreso hasta el egreso, en sus diferentes momentos de contacto administrativo y asistencial.	*El documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, con el fin de garantizar la accesibilidad y calidad de la atención con integralidad y resolutiveidad, e incluye al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo, subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. *Para el caso de servicios farmacéuticos dependientes de otros prestadores, que apoyen al Centro de Referencia este proceso deberá documentarse de manera similar, siempre bajo la supervisión del Centro de Referencia de Farmacia. El documento debe contemplar procesos y procedimientos administrativos o asistenciales, tales como: * Secuencia de pasos a seguir en el proceso de atención al paciente, del ingreso al egreso. * Proceso de supervisión por parte del Centro de Referencia a otros prestadores que le apoyen, cuando aplique. * Criterios y mecanismos para dispensación y seguimiento al tratamiento farmacológico. * Criterios y mecanismos para garantizar una segunda opinión en casos necesarios. *Guías, Normas Técnicas, o protocolos que apliquen. *Rutas de Atención si aplican. *Canales de información y comunicación permanente con el paciente y su familia.
Planes de contingencia frente a eventos o riesgos que puedan afectar la calidad de la atención	* Se tienen procesos documentados y estandarizados del Plan de contingencia frente a eventos o riesgos que afecten la calidad en la atención.	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados y estandarizados del Plan de contingencia frente a eventos o riesgos	* El documento que describa los procesos y procedimientos para el Criterio, incluye al menos para su análisis: ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo; subprocesos; identificación de entradas, salidas, responsables. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. *Para el caso de servicios farmacéuticos

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

		que afecten la calidad en la atención.	dependientes, de otros prestadores, que apoyen al Centro de Referencia, este proceso deberá documentarse de manera similar. El documento debe contemplar procesos y procedimientos administrativos tales como: *Eventos o riesgos que pueden afectar la calidad en la atención. *Procedimientos a seguir cuando se presente cada uno de ellos. *Procedimiento para comunicar los eventos o riesgos presentados a las entidades responsables de pago y los Centros de Referencia de Tratamiento así como los mecanismos de contacto cuando amerite.
Registros Clínicos	* Se tienen procesos documentados y estandarizados del registro de seguimiento al tratamiento farmacológico, como anexo en Historia Clínica .	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados y estandarizados de registro de seguimiento al tratamiento farmacológico, como anexo en Historia Clínica .	* El documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluya al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo, subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. *Para el caso de servicios farmacéuticos dependientes de otros prestadores, que apoyen al Centro de Referencia este proceso deberá documentarse de manera similar. El documento debe contemplar procesos y procedimientos administrativos de conformidad con normas vigentes que regulen la materia: * Registro y entrega de resultados del seguimiento en forma oportuna para inclusión en anexos de Historia clínica (Historia clínica en el Centro de Referencia de Tratamiento). * Garantizar la custodia y confidencialidad de la información, durante todo el ciclo de atención.

OMK

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

Capacitación del Talento Humano	*Se tienen procesos documentados y estandarizados de acciones tendientes a promover la actualización, capacitación y divulgación del conocimiento en dispensación y seguimiento al tratamiento farmacológico de Enfermedades Huérfanas.	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados y estandarizados de planes o programas y acciones tendientes a promover actualización, capacitación y divulgación del conocimiento en dispensación y seguimiento al tratamiento farmacológico de Enfermedades Huérfanas.	*El documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluya al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo; subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. *Para el caso de servicios farmacéuticos dependientes de otros prestadores, que apoyen al Centro de Referencia, este proceso deberá documentarse de manera similar. El documento debe contemplar procesos y procedimientos administrativos tales como: * Inducción y reinducción del Personal asistencial. * La planeación anual de un programa de inducción y reinducción para el personal asistencial y administrativo. * Los mecanismos de educación continua con sus procesos claramente definidos. * Estrategias, y actividades para mantener actualizado a todo el Talento Humano. Debe incluir cronograma, temas de capacitación, intensidad horaria, capacitadores, porcentaje de personal capacitado, listas de asistencia, entre otros aspectos. * El personal asistencial debe demostrar entrenamiento en seguimiento al tratamiento farmacológico específico para Enfermedades Huérfanas. Lo anterior se puede sustentar en el Pensum académico o contando con Certificado de Formación, que acredite que quien está autorizado para ejercer una ocupación, profesión o especialidad, ha participado en un proceso de formación dirigido a adquirir, fortalecer o actualizar los conocimientos, destrezas, habilidades, aptitudes y actitudes, según los criterios definidos para su actuación idónea en un servicio determinado (conforme lo determina la Res. 2003 de 2014 o la norma que la modifique o sustituya).
---------------------------------	--	--	---

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

Egreso Finalización de seguimiento al tratamiento farmacológico	* Se tienen procesos documentados y estandarizados de egreso de pacientes.	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados y estandarizados de egreso de pacientes.	*El documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluya al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo; subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. *Para el caso de servicios farmacéuticos dependientes, de otros prestadores, que apoyen al Centro de Referencia este proceso deberá documentarse de manera similar. El documento debe contemplar procesos y procedimientos administrativos tales como: * El reporte de todos los medicamentos entregados y seguimiento al tratamiento farmacológico realizado al paciente. *El resumen de la atención prestada. *Las indicaciones (a través de las Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución) al paciente o la familia, o a otro Centro de Referencia de Farmacia o demás prestadores de servicios de salud, para la continuidad, efectos y riesgos del tratamiento a continuar.
--	---	--	---

ESTÁNDAR: SEGUIMIENTO Y EVALUACIÓN DE LA PRESTACIÓN DE SERVICIOS Y RESULTADOS EN SALUD

CRITERIO	DESCRIPCIÓN	MODO DE VERIFICACIÓN PARA LA HABILITACIÓN	ALCANCE Y ESPECIFICIDAD
Seguimiento a los procesos administrativos y asistenciales	a. Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para: Garantizar la oportunidad en el ingreso para la dispensación de medicamentos y seguimiento al tratamiento farmacológico requerido.	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados para: dispensación Seguimiento y evaluación de la oportunidad en el ingreso para dispensación de medicamentos y Atención farmacéutica requerida.	*Documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluya al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo; subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables, realizando medición de su efectividad y mejoras a que haya lugar. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. *El documento debe detallar los procesos y procedimientos de seguimiento y evaluación, así como los instrumentos necesarios, como por ejemplo: Auditorias, comités, formatos, encuestas de satisfacción, evaluación de casos, entre otros. Para el caso de servicios farmacéuticos dependientes de otros prestadores que apoyen al Centro de Referencia, este proceso deberá documentarse de manera similar. Este proceso debe contemplar: *La definición de los actores para la supervisión del cumplimiento.

2

amo
-R

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

			*La definición ordenada de los pasos a seguir para supervisar el cumplimiento del proceso. *La definición de puntos de control que especifiquen aspectos claves a tener en cuenta en los pasos más críticos del proceso. *La definición de una lista de chequeo, con la ponderación que permita identificar el porcentaje de cumplimiento del proceso. *La socialización a los interesados, de los resultados. *Aplicación y seguimiento de Acciones de Mejoramiento.
b. Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para:	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados para:		*Documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluya al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo; subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables, realizando medición de su efectividad y mejoras a que haya lugar. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. *El documento debe detallar los procesos y procedimientos de seguimiento y evaluación, así como los instrumentos necesarios, como por ejemplo: Auditorias, comités, formatos, encuestas de satisfacción, evaluación de casos, entre otros. Para el caso de servicios farmacéuticos dependientes de otros prestadores, que apoyen al Centro de Referencia, este proceso deberá documentarse de manera similar. Este proceso debe contemplar: *La definición de los actores para la supervisión del cumplimiento. *La definición ordenada de los pasos a seguir para supervisar el cumplimiento del proceso *La definición de puntos de control que especifiquen aspectos claves a tener en cuenta en los pasos más críticos del proceso. *La definición de una lista de chequeo, con la ponderación que permita identificar el porcentaje de cumplimiento del proceso. *La socialización a los interesados, de los resultados. *Aplicación y seguimiento de Acciones de Mejoramiento.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

	c. Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para: Articulación y coordinación de acciones con las Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución para posibilitar el acceso a los servicios (dispensación de medicamentos, seguimiento al tratamiento farmacológico) que requiera el paciente.	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación de la Articulación y coordinación de acciones con las Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución para posibilitar el acceso a los servicios (dispensación de medicamentos, seguimiento al tratamiento farmacológico) que requiera el paciente.	*Documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluya al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo; subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables, realizando medición de su efectividad y mejoras a que haya lugar. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. *El documento debe detallar los procesos y procedimientos de seguimiento y evaluación, así como los instrumentos necesarios, como por ejemplo: Auditorias, comités, formatos, encuestas de satisfacción, evaluación de casos, entre otros. *Para el caso de servicios farmacéuticos dependientes de otros prestadores, que apoyen al Centro de Referencia, este proceso deberá documentarse de manera similar. Este proceso debe contemplar: *La definición de los actores para la supervisión del cumplimiento. *La definición ordenada de los pasos a seguir para supervisar el cumplimiento del proceso. *La definición de puntos de control que especifiquen aspectos claves a tener en cuenta en los pasos más críticos del proceso. *La definición de una lista de chequeo, con la ponderación que permita identificar el porcentaje de cumplimiento del proceso. *La socialización a los interesados, de los resultados. *Aplicación y seguimiento de Acciones de Mejoramiento.
	d. Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para: *Registro de seguimiento al tratamiento farmacológico, como anexo en Historia Clínica.	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación del Registro de seguimiento al tratamiento farmacológico, como anexo en Historia Clínica.	*Documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluya al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo; subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables, realizando medición de su efectividad y mejoras a que haya lugar. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. *El documento debe detallar los procesos y procedimientos de seguimiento y evaluación, así como los instrumentos necesarios y los medios que se utilizarán para seguirlos y evaluarlos, como por ejemplo: Auditorias, comités, formatos, encuestas de satisfacción, evaluación de casos, entre otros. Para el caso de

2

amda R

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

		servicios farmacéuticos dependientes de otros prestadores, que apoyen al Centro de Referencia, este proceso deberá documentarse de manera similar. Este proceso debe contemplar: *La definición de los actores para la supervisión del cumplimiento. *La definición ordenada de los pasos a seguir para supervisar el cumplimiento del proceso. *La definición de puntos de control que especifiquen aspectos claves a tener en cuenta en los pasos más críticos del proceso. *La definición de una lista de chequeo, con la ponderación que permita identificar el porcentaje de cumplimiento del proceso. *La socialización a los interesados, de los resultados. *Aplicación y seguimiento de Acciones de Mejoramiento.
e. Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para: Planes de contingencia frente a eventos o riesgos que afecten la calidad en la atención.	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación de los Planes de contingencia frente a eventos o riesgos que afecten la calidad en la atención.	*Documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluya al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo; subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables, realizando medición de su efectividad y mejoras a que haya lugar. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. *El documento debe detallar los procesos y procedimientos de seguimiento y evaluación, así como los instrumentos necesarios, como por ejemplo: Auditorias, comités, formatos, encuestas de satisfacción, evaluación de casos, entre otros. *Para el caso de servicios farmacéuticos dependientes de otros prestadores, que apoyen al Centro de Referencia, este proceso deberá documentarse de manera similar. Este proceso debe contemplar: *La definición de los actores para la supervisión del cumplimiento. *La definición ordenada de los pasos a seguir para supervisar el cumplimiento del proceso. *La definición de puntos de control que especifiquen aspectos claves a tener en cuenta en los pasos más críticos del proceso. *La definición de una lista de chequeo, con la ponderación que permita identificar el

-fca

R

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

			porcentaje de cumplimiento del proceso. *La socialización a los interesados, de los resultados. *Aplicación y seguimiento de Acciones de Mejoramiento.
f. Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para: Promover la actualización, capacitación y divulgación del conocimiento en dispensación de medicamentos y seguimiento al tratamiento farmacológico de Enfermedades Huérfanas.	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación a la actualización, capacitación y divulgación del conocimiento en dispensación de medicamentos, y seguimiento al tratamiento farmacológico de Enfermedades Huérfanas.		*Documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluya al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuando, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo; subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables, realizando medición de su efectividad y mejoras a que haya lugar. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al cumplimiento del Criterio. *El documento debe detallar los procesos y procedimientos de seguimiento y evaluación, así como los instrumentos necesarios, como por ejemplo: Auditorias, comités, formatos, encuestas de satisfacción, evaluación de casos, entre otros. *Para el caso de servicios farmacéuticos dependientes de otros prestadores, que apoyen al Centro de Referencia, este proceso deberá documentarse de manera similar. Este proceso debe contemplar: *La definición de los actores para la supervisión del cumplimiento. *La definición ordenada de los pasos a seguir para supervisar el cumplimiento del proceso. *La definición de puntos de control que especifiquen aspectos claves a tener en cuenta en los pasos más críticos del proceso. *La definición de una lista de chequeo, con la ponderación que permita identificar el porcentaje de cumplimiento del proceso. *La socialización a los interesados, de los resultados. *Aplicación y seguimiento de Acciones de Mejoramiento.
g. Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos y mecanismos para: Egreso de pacientes.	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación al		*Documento que describa los procesos y procedimientos para el criterio, incluya al menos para su análisis ¿Qué, cómo, cuándo, quién, dónde, por qué o para qué?, incorporando diagramas de flujo; subprocesos, identificación de entradas, salidas, responsables, realizando medición de su efectividad y mejoras a que haya lugar. Adicionalmente el centro podrá incluir otras variables que contribuyan al

8

amv

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

		Egreso de pacientes.	de cumplimiento del Criterio.
			El documento debe detallar los procesos y procedimientos de seguimiento y evaluación así como los instrumentos necesarios y los medios que se utilizarán para seguirlos y evaluarlos, como por ejemplo: Auditorias, comités, formatos, encuestas de satisfacción, evaluación de casos, entre otros. *Para el caso de servicios farmacéuticos dependientes de otros prestadores, que apoyen al Centro de Referencia, este proceso deberá documentarse de manera similar. Este proceso debe contemplar: *La definición de los actores para la supervisión del cumplimiento. *La definición ordenada de los pasos a seguir para supervisar el cumplimiento del proceso. *La definición de puntos de control que especifiquen aspectos claves a tener en cuenta en los pasos más críticos del proceso. *La definición de una lista de chequeo, con la ponderación que permita identificar el porcentaje de cumplimiento del proceso. *La socialización a los interesados, de los resultados. *Aplicación y seguimiento de Acciones de Mejoramiento.
Monitoreo a la atención de los pacientes o usuarios y Evaluación de resultados	a. Se tiene definido un Proceso sistemático de recolección, análisis y utilización de información para hacer seguimiento a la atención de los pacientes o usuarios.	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación al Proceso sistemático de recolección, análisis y utilización de información para hacer seguimiento a la atención de los pacientes o usuarios.	*Documento que defina el proceso sistemático de recolección, análisis y utilización de información para hacer seguimiento a la atención de los pacientes, que contemple: *La metodología que defina los mecanismos para analizar la información obtenida del seguimiento y monitoreo. *La definición de los mecanismos para identificar las oportunidades de mejoramiento frente a las desviaciones detectadas. *La definición de los Indicadores para el monitoreo de la atención a pacientes con sus respectivas fichas técnicas y definición de metas, en sus diferentes momentos de contacto administrativo y asistencial, que incluye informar y comunicar permanentemente al paciente y su familia), hasta que en lo pertinente sea definidos en los lineamientos del Sistema Integral de Información de la Protección Social — SISPRO o el que haga sus veces; conforme a las metodologías y fuentes de información de reporte obligatorio; y de conformidad con los parámetros y lineamientos establecidos

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

			por el Ministerio de Salud y Protección Social. *La definición de los Indicadores para el monitoreo de la calidad de los resultados a pacientes del Tipo de Enfermedades Huérfanas que declara manejar, de conformidad con los parámetros y lineamientos establecidos por la autoridad competente. *La definición de los mecanismos para comunicar los resultados de la evaluación a las respectivas redes de las cuales haga parte, las Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución y al Ministerio de Salud y Protección Social.
	b. Se contemplan los Planes de mejoramiento continuo, identificados en el proceso de evaluación del resultado de la atención, para el mejoramiento continuo de la calidad orientado hacia los resultados	1. Verificar la existencia del documento que describa los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación a los Planes de mejoramiento continuo, identificados en el proceso de evaluación del resultado de la atención, para el mejoramiento continuo de la calidad orientado hacia los resultados.	Documento que defina el objeto y alcance de los planes de mejoramiento continuo de la calidad orientado hacia los resultados, incluye: *La metodología para realizar el seguimiento al cumplimiento de los planes de mejora. *Un formato de plan de mejoramiento para registrar las acciones de mejora a seguir para las oportunidades identificadas. *La definición de los actores del proceso de planeación del mejoramiento continuo de la calidad orientado hacia los resultados. *La definición ordenada de los pasos a seguir para la realización del mejoramiento continuo de la calidad orientado hacia los resultados. *Responsables, recursos asignados, actas, resultados obtenidos con la implementación de estos planes previo al cierre. *El cierre de los planes de mejoramiento cuando se hayan ejecutado.

TABLA No 4.
 ESTÁNDARES Y CRITERIOS DE CUMPLIMIENTO Y MANTENIMIENTO PARA CENTROS DE REFERENCIA DE DIAGNÓSTICO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS

ESTÁNDAR: ORGANIZACIÓN			
CRITERIO	DESCRIPCIÓN	MODO DE VERIFICACIÓN PARA CUMPLIMIENTO Y MANTENIMIENTO	ALCANCE Y ESPECIFICIDAD
Ubicación del Centro de Referencia de Diagnóstico	*Se ubica en una Institución Prestadora de Servicios de Salud	1. Verificar que el CR mantenga su ubicación al interior de la sede de la Institución Prestadora de Servicios de Salud que lo habilita. Lo anterior incluye a los Centros de Referencia de Diagnóstico, inscritos	*Cumplimiento de los criterios definidos para la Habilidad (postulación), en cuanto al Tipo de Centro de Referencia y sede de la IPS que habilitó el centro y conformidad con las novedades posteriores que se hayan registrado.

8

ANEXO A

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

		a partir de un Centro de Referencia de Tratamiento.	
Experiencia acreditada en atención de Enfermedades Huérfanas	*Cuenta con experiencia en la atención de pacientes con Enfermedades Huérfanas (Pruebas diagnósticas del espectro del tipo de Enfermedades Huérfanas que decide ofertar.)	1. Verificar relación de pacientes con realización de pruebas diagnósticas confirmatorias o indicadas para Enfermedades Huérfanas, atendidos con anterioridad a la fecha de la visita, con base en la documentación referenciada por el Prestador.	El Centro de Referencia de Diagnóstico suministra la relación de soportes asociados a las Historias Clínicas y demás documentos, que permiten evidenciar: a. Relación de pacientes atendidos con Enfermedades Huérfanas, con posterioridad a su habilitación como Centro de Referencia y anterior a la visita. b. Que los Pacientes a quienes corresponden las Historias Clínicas están plena y adecuadamente identificados y cuentan con Diagnóstico confirmatorio de alguna de las Enfermedades Huérfanas contenidas en la Resolución 2048 de 2015, o la norma que la adicione, sustituya o modifique. c. Que el reconocimiento y pago por los pacientes a quienes corresponden las Historias Clínicas, ha sido efectivamente realizado por una Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución; o cobrado o recobrado a La Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud -ADRES. Los soportes que evidencian lo anterior corresponden a facturas efectivamente pagadas por el respectivo Pagador y coinciden con los datos consignados en la Historia Clínica del paciente y las atenciones para tales efectos ocurrieron posterior a la habilitación otorgada como Centro de Referencia y anteriores a la fecha de la visita. En el caso de pacientes registrados como afiliados al SGSSS, se corresponden con la BDUA (o la que haga sus veces). d. Que entre las pruebas practicadas a dichos pacientes se hallan pruebas diagnósticas confirmatorias "Gold Standard" para alguna Enfermedad Huérfana (si las hay; o a pruebas diagnósticas indicadas, según corresponda en concordancia con la evidencia científica disponible) o con la normatividad que las regule expedida por el Ministerio de Salud y Protección Social. e. Que mantiene vigente la Certificación para las Pruebas Diagnósticas Confirmatorias "Gold Standard" (si las hay; o pruebas diagnósticas indicadas, según corresponda), expedida por la Autoridad competente, conforme a las normas que regulan la materia. f. Que los pacientes que padezcan enfermedades para las cuales no exista una prueba diagnóstica confirmatoria "Gold Standard", cuenten con un consenso clínico por un grupo de expertos según lo que se determine en el Estándar de Procesos Prioritarios del Centro de Referencia. En caso de existir lineamientos de tipo diagnóstico en la atención de pacientes con Enfermedades Huérfanas por parte del Ministerio de Salud y Protección Social MSPS, se

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

			evidencia cumplimiento de dichos lineamientos.
Servicios que conforman el Centro de Referencia de Diagnóstico	*El Centro de Referencia de Diagnóstico, "CUENTA CON": *LABORATORIO CLINICO DE ALTA COMPLEJIDAD. *TOMA DE MUESTRAS DE LABORATORIO	1. Verificar que los servicios que conforman el Centro de Referencia de Diagnóstico en funcionamiento, continúen activos con la complejidad registrada y con certificado de habilitación vigente; y cumpliendo con las definiciones "cuenta con" y "dispone de" requeridas.	*Los servicios declarados para los fines de inscripción o postulación del Centro de Referencia de Diagnóstico se encuentran activos en el REPS y con certificación vigente por las Direcciones Departamentales o Distritales de Salud. *Cuando el Centro de Referencia de Diagnóstico se apoye para realizar algunas pruebas diagnósticas en otros prestadores, verificar que: (i) Dichos Prestadores de apoyo mantengan certificación de habilitación vigente de los servicios que apoyan al Centro de Referencia de Diagnóstico; (ii) Existan los documentos que evidencien su vínculo contractual vigente indicando: las pruebas a realizar que están definidas en el Estándar de Procesos prioritarios del Laboratorio clínico que apoya al Centro de Referencia de Diagnóstico; las responsabilidades y alcances de quienes concurren; la calidad con la que se entregan los productos; los procedimientos para la atención de los pacientes; los tiempos de obtención de los productos y seguimiento por parte del contratista con el fin de garantizar la seguridad del resultado del proceso contratado, siempre bajo la responsabilidad del Centro de Referencia de Diagnóstico responsable de la atención del paciente; la Certificación para las Pruebas Diagnósticas Confirmatorias "Gold Standard" (si las hay; o pruebas diagnósticas indicadas, según corresponda), en que apoya al Centro de Referencia de Diagnóstico, expedida por la Autoridad competente, conforme a las normas que regulan la materia. *La información registrada en el Módulo para Centros de Referencia para Enfermedades Huérfanas, corresponde con lo evidenciado en la visita.
Talento Humano	a. Se tiene definida una metodología para la evaluación permanente de la suficiencia del talento humano en las labores técnico-científica y administrativa.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para evaluar la suficiencia del Talento Humano en las labores técnico científica y administrativa, garantizando: oportunidad, continuidad, integralidad y resolutivez en la atención del paciente en el Centro de Referencia de Diagnóstico.	*Implementación y cumplimiento de la metodología documentada para evaluar la suficiencia del talento humano, conforme a los parámetros exigidos para su habilitación.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

	b.Cuenta con un coordinador con formación en el diagnóstico de pacientes con Enfermedades Huérfanas, quien tendrá actividades administrativas y/o asistenciales, las cuales deben estar claramente definidas en el documento para evaluar la suficiencia del Talento Humano en las labores técnico científicas y administrativa.	1. Verificar la existencia de Coordinador formalmente a cargo, con cumplimiento de las funciones y condiciones definidas según documento de ingreso.	Evidencia de la existencia de un Coordinador formalmente a cargo, con la formación exigida para su habilitación; y del cumplimiento de sus funciones, definidas en el documento exigido para su habilitación.
Comité Técnico Científico	*Cuenta con un Comité Técnico Científico	1. Verificar la implementación y funcionamiento de un Comité Técnico Científico.	Evidencia del funcionamiento del Comité técnico conformado y del cumplimiento de sus funciones según el alcance y especificidad definidos en la habilitación para el criterio, con base en las actas donde quede constancia de todas las actuaciones del comité, llevadas a cabo con la periodicidad definida.
ESTÁNDAR: GESTIÓN DE LA PRESTACIÓN DE LOS SERVICIOS			
CRITERIO	DESCRIPCIÓN	MODO DE VERIFICACIÓN PARA LA HABILITACIÓN	ALCANCE Y ESPECIFICIDAD
Ingreso del usuario al Centro de Referencia de Diagnóstico	*Se tienen procesos y procedimientos asistenciales y administrativos documentados y estandarizados para la oportunidad en el ingreso a la realización de las pruebas para el diagnóstico de la Enfermedad Huérfana.	1. Verificar la implementación y el cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados y estandarizados para garantizar la oportunidad en el ingreso a la realización de las pruebas para el diagnóstico de la Enfermedad Huérfana.	*Evidencia aportada por el Prestador o verificada por la DTS, de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el criterio, concordante con lo documentado para su habilitación. *Para el caso de los laboratorios clínicos de alta complejidad de otros Prestadores que apoyen al Centro de Referencia, este proceso deberá implementarse de manera similar.
Articulación y Coordinación	a.Se tienen procesos documentados y estandarizados de articulación y coordinación de acciones con las Entidades a que refiere el numeral 2.1 del artículo 2 de la presente resolución para posibilitar el acceso a los servicios que requiera el paciente.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados y estandarizados de articulación y coordinación con las Entidades a que refiere el numeral 2.1 del artículo 2 de la presente resolución para posibilitar el acceso a los servicios que requiera el paciente.	*Evidencia de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación; aportada por el Prestador o verificada por la DTS.
	b.Se tienen procesos documentados y	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los	*Evidencia de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

	estandarizados de articulación y coordinación de acciones con Centros de Referencia de Tratamiento de Enfermedades Huérfanas a cargo de los pacientes.	procesos y procedimientos documentados y estandarizados para articulación y coordinación de acciones con Centros de Referencia de Tratamiento de Enfermedades Huérfanas a cargo de los pacientes.	con lo documentado para su habilitación; aportada por el Prestador o verificada por la DTS.
Ciclo de atención al usuario	*Se tienen procesos documentados y estandarizados del ciclo de atención del usuario a partir de su ingreso hasta el egreso, en sus diferentes momentos de contacto administrativo y asistencial.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados y estandarizados del ciclo de atención del usuario a partir de su ingreso hasta el egreso, en sus diferentes momentos de contacto administrativo y asistencial.	*Evidencia de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación; aportada por el Prestador o verificada por la DTS. *Para el caso de los laboratorios clínicos de alta complejidad de otros Prestadores que apoyen al Centro de Referencia este proceso deberá implementarse de manera similar.
Planes de contingencia frente a eventos o riesgos que puedan afectar la calidad de la atención	*Se tienen procesos documentados y estandarizados del Plan de contingencia frente a eventos o riesgos que afecten la calidad en la atención.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados y estandarizados del Plan de contingencia frente a eventos o riesgos que afecten la calidad en la atención.	*Evidencia de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación; aportada por el Prestador o verificada por la DTS. *Para el caso de los laboratorios clínicos de alta complejidad de otros Prestadores que apoyen al Centro de Referencia este proceso deberá implementarse de manera similar.
Registros Clínicos	*Se tienen procesos documentados y estandarizados del registro de las pruebas almacenamiento y conservación de la muestra en los casos que así lo requieran.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados y estandarizados de registro de las pruebas, almacenamiento y conservación de la muestra en los casos que así lo requieran, garantizando de ser necesario el concurso de otros actores o segunda opinión.	*Evidencia, de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el criterio, concordante con lo documentado para su habilitación; aportada por el Prestador o verificada por la DTS. *Para el caso de los laboratorios clínicos de alta complejidad de otros Prestadores que apoyen al Centro de Referencia; este proceso deberá implementarse de manera similar.
Capacitación del Talento Humano	*Se tienen procesos documentados y estandarizados de acciones tendientes a promover la actualización, capacitación y divulgación del conocimiento y diagnóstico de Enfermedades	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados y estandarizados de planes o programas y acciones tendientes a promover actualización, capacitación y divulgación del	*Evidencia de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación; aportada por el Prestador o verificada por la DTS. *Para el caso de los laboratorios clínicos de alta complejidad de otros Prestadores que apoyen al Centro de Referencia, este proceso deberá implementarse de manera similar.

7

amib

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

	Huérfanas.	conocimiento y diagnóstico de Enfermedades Huérfanas, en particular las que decide ofertar, entre todo el personal vinculado en el Centro de Referencia	
Egreso - Entrega de resultados	*Se tienen procesos documentados y estandarizados de egreso de pacientes.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados y estandarizados de egreso de pacientes.	*Evidencia aportada por el Prestador o verificada por la DTS, de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación. *Para el caso de los laboratorios clínicos de alta complejidad de otros Prestadores que apoyen al Centro de Referencia, este proceso deberá implementarse de manera similar.

ESTANDAR: SEGUIMIENTO Y EVALUACIÓN DE LA PRESTACIÓN DE SERVICIOS Y RESULTADOS EN SALUD

CRITERIO	DESCRIPCIÓN	MODO DE VERIFICACIÓN PARA LA HABILITACIÓN	ALCANCE Y ESPECIFICIDAD
Seguimiento a los procesos administrativos y asistenciales	a. Se tiene definido un Proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para: * Garantizar la oportunidad en el ingreso a la realización de las pruebas para el diagnóstico de la Enfermedad Huérfana.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación de la oportunidad en el ingreso a la realización de las pruebas para el diagnóstico de la Enfermedad Huérfana.	*Evidencia aportada por el Prestador o verificada por la DTS, de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación. *Para el caso de los laboratorios clínicos de alta complejidad que apoyen al Centro de Referencia, este proceso deberá implementarse de manera similar.
	b. Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para: * Articulación y coordinación de acciones con Centros de Referencia de tratamiento de Enfermedades Huérfanas a cargo de los pacientes.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación de la Articulación y coordinación de acciones con Centros de Referencia de tratamiento de Enfermedades Huérfanas a cargo de los pacientes.	*Evidencia aportada por el Prestador o verificada por la DTS, de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación.
	c. Se tiene definido un proceso para	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los	*Evidencia aportada por el Prestador o verificada por la DTS, de la implementación y cumplimiento de los procesos y

8/10

9/10

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

	seguimiento y evaluación del cumplimiento de procesos, procedimientos o mecanismos para: * Articulación y coordinación de acciones con las Entidades a que refiere el numeral 2.1 del artículo 2 de la presente resolución para posibilitar el acceso a los servicios que requiera el paciente.	procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación de la Coordinación con las Entidades a que refiere el numeral 2.1 del artículo 2 de la presente resolución para posibilitar el acceso a los servicios que requiera el paciente y trámites administrativos.	procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación.
d. Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para: * Registro de las pruebas, almacenamiento o conservación de la muestra en los casos que así lo requieran.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación del registro de las pruebas, almacenamiento y conservación de la muestra en los casos que así lo requieran.	*Evidencia aportada por el Prestador o verificada por la DTS, de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación. *Para el caso de los laboratorios clínicos de alta complejidad que apoyen al Centro de Referencia, este proceso deberá implementarse de manera similar.	
e. Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para: * Planes de contingencia frente a eventos o riesgos que afecten la calidad en la atención.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación de los Planes de contingencia frente a eventos o riesgos que afecten la calidad en la atención.	*Evidencia aportada por el Prestador o verificada por la DTS, de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación. *Para el caso de los laboratorios clínicos de alta complejidad que apoyen al Centro de Referencia, este proceso deberá documentarse de manera similar.	
f. Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para:	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación a la promoción, actualización,	*Evidencia aportada por el Prestador o verificada por la DTS, de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación. *Para el caso de los laboratorios clínicos de alta complejidad que apoyen al Centro de Referencia, este proceso deberá implementarse de manera similar.	

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

	* Promover la actualización, capacitación y divulgación del conocimiento y diagnóstico de Enfermedades Huérfanas.	capacitación y divulgación del conocimiento y diagnóstico de Enfermedades Huérfanas.	
	g. Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos y mecanismos para: Egreso de pacientes.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación al cumplimiento de los procesos, procedimientos y mecanismos para egreso de pacientes.	*Evidencia aportada por el Prestador o verificada por la DTS, de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación. *Para el caso de los laboratorios clínicos de alta complejidad que apoyen al Centro de Referencia, este proceso deberá implementarse de manera similar.
Monitoreo a la atención de los pacientes o usuarios y Evaluación de resultados	a. Se tiene definido un Proceso sistemático de recolección, análisis y utilización de información para hacer seguimiento a la atención de los pacientes o usuarios.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación al Proceso sistemático de recolección, análisis y utilización de información para hacer seguimiento a la atención de los pacientes o usuarios.	*Evidencia aportada por el Prestador o verificada por la DTS, de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación.
	b. Se contemplan los Planes de mejoramiento continuo, identificados en el proceso de evaluación del resultado de la atención, para el mejoramiento continuo de la calidad orientado hacia los resultados.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación a los Planes de mejoramiento continuo, identificados en el proceso de evaluación del resultado de la atención, para el mejoramiento continuo de la calidad orientado hacia los resultados.	*Evidencia aportada por el Prestador o verificada por la DTS, de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación.

TABLA No 5.
ESTÁNDARES Y CRITERIOS DE CUMPLIMIENTO Y MANTENIMIENTO PARA CENTROS DE REFERENCIA DE TRATAMIENTO PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS

ESTÁNDAR: ORGANIZACIÓN			
CRITERIO	DESCRIPCIÓN	MODO DE VERIFICACIÓN PARA LA HABILITACIÓN	ALCANCE Y ESPECIFICIDAD

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

Ubicación del Centro de Referencia de Tratamiento	*Se ubica en una Institución Prestadora de Servicios de Salud.	1. Verificar que el Centro de Referencia (CR) de Tratamiento, se encuentre al interior de una sede de la Institución Prestadora de Servicios de Salud que lo habilita.	*Cumplimiento de los criterios definidos para habilitación (postulación), en cuanto al Tipo de Centro de Referencia y sede de la IPS que habilitó el Centro y conformidad con las novedades posteriores que se hayan registrado.
Experiencia acreditada en atención de Enfermedades Huérfanas	*Cuenta con experiencia en la atención de pacientes con Enfermedades Huérfanas (Del espectro del tipo de enfermedad que decide ofertar para Tratamiento).	1. Verificar relación de pacientes que han sido tratados por Enfermedades Huérfanas, atendidos en los tres años anteriores a la fecha de la visita, con base en las Historias Clínicas referenciadas por el Prestador.	El Centro de Referencia de Tratamiento suministra la relación de soportes asociados a las Historias Clínicas y demás documentos, que permiten evidenciar: a. Relación de pacientes atendidos con Enfermedades Huérfanas, con posterioridad a su habilitación como Centro de Referencia y anterior a la visita. b. Que los Pacientes a quienes corresponden las Historias Clínicas están plena y adecuadamente identificados y cuentan con Diagnóstico confirmatorio de alguna de las Enfermedades Huérfanas contenidas en la Resolución 2048 de 2015, o la norma que la adicione, sustituya o modifique; y han recibido tratamiento específico o en caso de que no exista un tratamiento específico, la historia clínica debe evidenciar que el tratamiento realizado ha sido para el manejo del cuadro clínico directamente relacionado con la Enfermedad Huérfana. c. Que el reconocimiento y pago por los pacientes a quienes corresponden las Historias Clínicas, ha sido efectivamente realizado por una Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución; cobrado o recobrado a La Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud –ADRES. Los soportes que evidencian lo anterior, corresponden a facturas efectivamente pagadas por el respectivo pagador y coinciden con los datos consignados en la Historia Clínica del paciente y que las atenciones para tales efectos ocurrieron posterior a la habilitación otorgada como Centro de Referencia y anteriores a la fecha de la visita. En el caso de pacientes registrados como afiliados al SGSSS, se corresponden con la BDUA (o la que haga sus veces). d. Que los pacientes que padezcan enfermedades para las cuales no exista una prueba diagnóstica confirmatoria "Gold Standard", cuenten con un consenso clínico por un grupo de expertos según lo que se determine en el Estándar de Procesos Prioritarios del centro. En caso de existir lineamientos de tipo diagnóstico o terapéutico por parte del Ministerio de Salud y Protección Social MSPS; se deben cumplir dichos lineamientos.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

Servicios que conforman el Centro de Referencia de Tratamiento	*El Centro de Referencia de Tratamiento, "CUENTA CON" los siguientes servicios y complejidad: CONSULTA EXTERNA: -NUTRICIÓN -PSICOLOGÍA -MEDICINA INTERNA -ORTOPEDIA -CIRUGÍA GENERAL Si atiende pacientes pediátricos: - PEDIATRÍA - CIRUGÍA PEDIÁTRICA APOYO DIAGNÓSTICO Y COMPLEMENTACIÓN TERAPÉUTICA: - ELECTRODIAGNÓSTICO. INTERNACIÓN: - CUIDADO INTENSIVO ADULTOS Si atiende pacientes pediátricos: - CUIDADO INTENSIVO PEDIÁTRICO - CUIDADO INTENSIVO NEONATAL (Los anteriores servicios cumplen con los servicios de interdependencia como Cuidados intermedios, hospitalización, cirugía, urgencias, etc., conforme a la Res. 2003 de 2014 o la norma que la modifique o sustituya) El Centro de Referencia de Tratamiento "DISPONE DE": - ATENCIÓN DOMICILIARIA PACIENTE AGUDO - ATENCIÓN	1. Verificar que el servicio y la complejidad declarada, estén acordes con la normatividad correspondiente y las definiciones de "cuenta con" y "dispone de", previstas en el presente Manual. La certificación de los servicios debe haber sido expedida dentro del año inmediatamente anterior a la fecha de la visita.	*Los servicios declarados para los fines de postulación del Centro de Referencia de Tratamiento, se encuentran activos en el REPS y con certificación vigente por las Direcciones Departamentales o Distritales de Salud. *Cuando el Centro de Referencia de Tratamiento se apoye en otros prestadores, con servicios debidamente habilitados, verificar que: (i) Dichos Prestadores de apoyo mantengan certificación de habilitación vigente de los servicios que apoyan al Centro de Referencia de Tratamiento. (ii) Existan los documentos que evidencien su vínculo contractual vigente, indicando: la actividad, procedimiento o intervención a realizar acorde al estándar de procesos prioritarios de los servicios que apoyan; las responsabilidades y alcances de quienes concurren; la calidad con la que se entregarán los productos; los procedimientos para la atención de los pacientes; los tiempos de obtención de los productos y seguimiento por parte del contratista con el fin de garantizar la seguridad del resultado del proceso contratado, siempre bajo la responsabilidad del Centro de Referencia de Tratamiento responsable de la atención del paciente. *Se verificarán además las interdependencias para los diversos servicios incluidos conforme a lo estipulado en la Resolución 2003 de 2014 o la norma que modifique, adicione o sustituya. *La información registrada en el Módulo para el Centros de Referencia para Enfermedades Huérfanas, corresponde con lo evidenciado en la visita. *Cuando el Centro de Referencia no "disponga" de algún tipo de servicio que se requiera para una determinada patología, este podrá ser prestado dentro de la respectiva Red de prestación de servicios de salud del respectivo pagador.
---	---	--	---

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

	DOMICILIARIA PACIENTE CRÓNICO SIN VENTILADOR - ATENCIÓN DOMICILIARIA PACIENTE CRÓNICO CON VENTILADOR - CONSULTA DOMICILIARIA Adicionalmente, "CUENTA CON" o DISPONE DE: - En Consulta Externa, Internación, y Cirugía, de las especialidades requeridas para el manejo integral de las Enfermedades Huérfanas, según tipo de enfermedad y afectación esencial sobre órganos o sistemas. - En Apoyo diagnóstico y Complementación Terapéutica de los servicios necesarios para la atención según tipo de enfermedad y afectación esencial sobre órganos o sistemas. Adicionalmente DISPONE DE: - Programa de Dolor y Cuidado paliativo y de apoyo espiritual y emocional que incluya profesionales en psicología y nutrición que permitan brindar soporte desde el inicio del tratamiento. - TRABAJO SOCIAL.		
a. Se tiene definida	1.	Verificar la	*Implementación y cumplimiento de la

2

ma

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

Talento Humano	una metodología para la evaluación permanente de la suficiencia del talento humano en las labores técnico-científica y administrativa.	implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados para evaluar la suficiencia del Talento Humano en las labores técnico científica y administrativa, para los propósitos de garantizar la oportunidad, continuidad, integralidad y resolutivead en la atención del paciente en el Centro de Referencia de Tratamiento.	metodología documentada para evaluar la suficiencia del talento humano, conforme a los parámetros exigidos para su habilitación.
	b.Cuenta con un coordinador con formación en el tratamiento de pacientes con Enfermedades Huérfanas, quien tendrá actividades administrativas y/o asistenciales las cuales deben estar claramente definidas en el documento para evaluar la suficiencia del Talento Humano en las labores técnico científicas y administrativas.	1.Verificar la existencia de Coordinador formalmente a cargo, con cumplimiento de las funciones y condiciones definidas según documento de ingreso.	*Evidencia de la existencia de un Coordinador formalmente a cargo, con la formación exigida para su habilitación; y del cumplimiento de sus funciones, definidas en el documento.
Comité Técnico Científico	*Cuenta con un Comité Técnico Científico.	1. Verificar la conformación y funcionamiento de un Comité Técnico.	*Evidencia del funcionamiento del Comité técnico conformado y del cumplimiento de sus funciones según el alcance y especificidad definidos en la habilitación para el Criterio, con base en las actas donde quede constancia de todas las actuaciones del comité, llevadas a cabo con la periodicidad definida; así como de la implementación de indicadores para evaluar la calidad del manejo realizado.

ESTÁNDAR: GESTIÓN DE LA PRESTACIÓN DE LOS SERVICIOS

CRITERIO	DESCRIPCIÓN	MODO DE VERIFICACIÓN PARA LA HABILITACIÓN	ALCANCE Y ESPECIFICIDAD
Ingreso del usuario al Centro de Referencia de Tratamiento.	*Se tienen procesos y procedimientos asistenciales y administrativos documentados y estandarizados para garantizar las condiciones de ingreso oportuno a los servicios requeridos para el tratamiento de la Enfermedad Huérfana.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados y estandarizados de condiciones de ingreso oportuno a los servicios requeridos para el tratamiento de la Enfermedad Huérfana.	*Evidencia de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación; aportada por el Prestador o verificada por la DTS. *Para el caso de los prestadores que apoyen con servicios como "Cuenta con" o "dispone de" al Centro de Referencia de Tratamiento, este proceso deberá implementarse de manera similar.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

Articulación y Coordinación	a.Se tienen procesos documentados y estandarizados de articulación y coordinación de acciones con las Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución para posibilitar el acceso a los servicios que requiera el paciente.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados y estandarizados de articulación y coordinación con las entidades a que refiere el numeral 2.1 del artículo 2 de la presente resolución, para posibilitar el acceso a los servicios que requiera el paciente.	*Evidencia aportada por el Prestador o verificada por la DTS, de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el criterio, concordante con lo documentado para su habilitación.
	b.Se tienen procesos documentados y estandarizados de articulación y coordinación de acciones del Centro de Referencia de Tratamiento con Centros de Referencia de Diagnóstico y Farmacias, para posibilitar la accesibilidad, integralidad, resolutiveidad y oportunidad en la atención.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados y estandarizados para la articulación y coordinación de acciones en el Centro de Referencia de Tratamiento con los Centros de Referencia de Diagnóstico y Farmacia, para posibilitar la accesibilidad, integralidad, resolutiveidad y oportunidad en la atención.	Evidencia de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación; aportada por el Prestador o verificada por la DTS.
Ciclo de atención al usuario	*Se tienen procesos documentados y estandarizados del ciclo de atención del usuario a partir de su ingreso hasta el egreso, en sus diferentes momentos de contacto administrativo y asistencial.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados y estandarizados del ciclo de atención al usuario a partir de su ingreso hasta el egreso, en sus diferentes momentos de contacto administrativo y asistencial.	*Evidencia de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación, aportada por el Prestador o verificada por la DTS. *Para el caso de los prestadores que apoyen con servicios como "cuenta con" o "dispone de" al Centro de Referencia de Tratamiento, este proceso deberá implementarse de manera similar.
Planes de contingencia frente a eventos o riesgos que puedan afectar la calidad de la atención	*Se tienen procesos documentados y estandarizados del Plan de contingencia frente a eventos o riesgos que afecten la calidad en la atención.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos documentados y estandarizados del Plan de contingencia frente a eventos o riesgos que afecten la calidad en la atención.	*Evidencia de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación; aportada por el Prestador o verificada por la DTS. *Para el caso de los prestadores que apoyen con servicios como "cuenta con" o "dispone de" al Centro de Referencia de Tratamiento, este proceso deberá implementarse de manera similar.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

Registros Clínicos	*Se tienen procesos documentados y estandarizados para garantizar el acceso oportuno a la Historia clínica y demás anexos y registros clínicos del paciente por parte del equipo tratante.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados y estandarizados para garantizar el acceso oportuno a la Historia clínica y demás anexos y registros clínicos del paciente por parte del equipo tratante.	*Evidencia de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación; aportada por el Prestador o verificada por la DTS *Para el caso de los prestadores que apoyen con servicios como "cuenta con" o "dispone de" al Centro de Referencia de Tratamiento, este proceso deberá implementarse de manera similar.
Capacitación del Talento Humano	*Se tienen procesos documentados y estandarizados de acciones tendientes a promover la actualización, capacitación y divulgación del conocimiento, diagnóstico y tratamiento de Enfermedades Huérfanas.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados de planes o programas y acciones tendientes a promover la actualización, capacitación y divulgación del conocimiento, diagnóstico y tratamiento de Enfermedades Huérfanas.	*Evidencia de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación; aportada por el Prestador o verificada por la DTS *Para el caso de los prestadores que apoyen con servicios como "cuenta con" o "dispone de" al Centro de Referencia de Tratamiento este proceso deberá implementarse de manera similar.
Egreso	*Se tienen procesos documentados y estandarizados de egreso de pacientes.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados y estandarizados del egreso de pacientes.	*Evidencia de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación; aportada por el Prestador o verificada por la DTS *Para el caso de los prestadores que apoyen con servicios como "cuenta con" o "dispone de" al Centro de Referencia de Tratamiento este proceso deberá implementarse de manera similar.

ESTÁNDAR: SEGUIMIENTO Y EVALUACIÓN DE LA PRESTACIÓN DE SERVICIOS Y RESULTADOS EN SALUD

CRITERIO	DESCRIPCIÓN	MODO DE VERIFICACIÓN PARA LA HABILITACIÓN	ALCANCE Y ESPECIFICIDAD
Seguimiento a los procesos administrativos y asistenciales	a. Se tiene definido un Proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para: * Garantizar la oportunidad en condiciones de ingreso oportuno, a los servicios requeridos para el tratamiento de la Enfermedad Huérfana.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación de la oportunidad en el ingreso oportuno a los servicios requeridos para el tratamiento de la Enfermedad huérfana.	*Evidencia de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación; aportada por el Prestador o verificada por la DTS *Para el caso de los prestadores que apoyen como "cuenta con" o "dispone de" al Centro de Referencia de Tratamiento este proceso deberá implementarse de manera similar.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

b.	Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para: * La Articulación y coordinación de acciones con las Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución para posibilitar el acceso a los servicios que requiera el paciente.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación de la Articulación y coordinación de acciones con las Entidades a que refiere el numeral 2.1 del artículo 2 de la presente resolución para posibilitar el acceso a los servicios que requiera el paciente.	*Evidencia aportada por el Prestador o verificada por la DTS, de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación.
c.	Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para: * La Articulación y Coordinación de acciones del Centro de Referencia de Tratamiento con Centros de Referencia de Diagnóstico y Farmacias, para posibilitar la accesibilidad, integralidad, resolutivez y oportunidad en la atención.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados para: seguimiento y evaluación de la Articulación y Coordinación de acciones del Centro de Referencia de Tratamiento con Centros de Referencia de Diagnóstico y Farmacias, para posibilitar la accesibilidad, integralidad, resolutivez y oportunidad en la atención.	*Evidencia de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el criterio, concordante con lo documentado para su habilitación; aportada por el Prestador o verificada por la DTS.
d.	Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para: * Garantizar el acceso oportuno a la Historia clínica y demás anexos y registros clínicos del paciente por parte del equipo tratante.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación del acceso oportuno a la Historia clínica y demás anexos y registros clínicos del paciente por parte del equipo tratante.	*Evidencia aportada por el Prestador o verificada por la DTS, de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación. *Para el caso de los prestadores que apoyen como "cuenta con" o "dispone de" al Centro de Referencia de Tratamiento este proceso deberá implementarse de manera similar.
e.	Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para:	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación de Planes de contingencia	*Evidencia aportada por el Prestador o verificada por la DTS, de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación. *Para el caso de los prestadores que apoyen como "cuenta con" o "dispone de"

smc
FC

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

Monitoreo a la atención de los pacientes o usuarios y Evaluación de resultados	* Planes de contingencia frente a eventos o riesgos que afecten la calidad en la atención.	frente a eventos o riesgos que afecten la calidad en la atención.	al Centro de Referencia de Tratamiento, este proceso deberá implementarse de manera similar.
	f. Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para:	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación de acciones tendientes a promover actualización, capacitación y divulgación del conocimiento, diagnóstico y tratamiento de Enfermedades Huérfanas.	*Evidencia aportada por el Prestador o verificada por la DTS, de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación. *Para el caso de los prestadores que apoyen como "cuenta con" o "dispone de" al Centro de Referencia de Tratamiento, este proceso deberá implementarse de manera similar.
	* Promover la actualización, capacitación y divulgación del conocimiento, diagnóstico y tratamiento de Enfermedades Huérfanas.	actualización, capacitación y divulgación del conocimiento, diagnóstico y tratamiento de Enfermedades Huérfanas.	
	g. Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos y mecanismos para:	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación al cumplimiento de los procesos, procedimientos y mecanismos para egreso de pacientes.	*Evidencia de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación; aportada por el Prestador o verificada por la DTS *Para el caso de los prestadores que apoyen como "cuenta con" o "dispone de" al Centro de Referencia de Tratamiento, este proceso deberá implementarse de manera similar.
Monitoreo a la atención de los pacientes o usuarios y Evaluación de resultados	a. Se tiene definido un Proceso sistemático de recolección, análisis y utilización de información para hacer seguimiento a la atención de los pacientes o usuarios.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación al Proceso sistemático de recolección, análisis y utilización de información para hacer seguimiento a la atención de los pacientes o usuarios.	*Evidencia de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación; aportada por el Prestador o verificada por la DTS
	b. Se contemplan los Planes de mejoramiento continuo, identificados en el proceso de evaluación del resultado de la atención, para el mejoramiento continuo de la calidad orientado hacia los resultados.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación a los Planes de mejoramiento continuo, identificados en el proceso de evaluación del resultado de la atención, para el	*Evidencia de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación; aportada por el Prestador o verificada por la DTS

- Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

		mejoramiento continuo de la calidad orientado hacia los resultados.	
--	--	---	--

TABLA No 6.
ESTÁNDARES Y CRITERIOS DE CUMPLIMIENTO Y MANTENIMIENTO PARA CENTROS DE REFERENCIA DE FARMACIA PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS

ESTÁNDAR: ORGANIZACIÓN			
CRITERIO	DESCRIPCIÓN	MODO DE VERIFICACIÓN PARA LA HABILITACIÓN	ALCANCE Y ESPECIFICIDAD
Ubicación del Centro de Referencia de Farmacia	* Se ubica en una Institución Prestadora de Servicios de Salud	1. Verificar que el Centro de Referencia (CR) de Farmacia, mantenga su ubicación al interior de una sede de la Institución Prestadora de Servicios de Salud que lo habilita. Lo anterior incluye a los Centros de Referencia de Farmacia inscritos a partir de un Centro de Referencia de Tratamiento.	*Cumplimiento de los criterios definidos para habilitación (postulación), en cuanto al Tipo de Centro de Referencia y sede de la IPS que habilitó el centro y conformidad con las novedades posteriores que se hayan registrado.
Experiencia acreditada en atención de Enfermedades Huérfanas	*Cuenta con experiencia en la atención de pacientes con Enfermedades Huérfanas (Del espectro del tipo de enfermedad que decide ofertar para dispensación de medicamentos y seguimiento al tratamiento farmacológico).	1. Verificar relación de pacientes con Enfermedades Huérfanas, atendidos para dispensación de medicamentos y atención farmacéutica en los tres años anteriores a la fecha de la visita, con base en la documentación referenciada por el Prestador.	*El Centro de Referencia de Farmacia suministra la relación de soportes asociados a las Historias Clínicas y demás documentos, que permiten evidenciar: a. Relación de pacientes atendidos con Enfermedades Huérfanas, con posterioridad a su habilitación como Centro de Referencia y anterior a la visita. b. Que los Pacientes a quienes corresponden la documentación y registros, estén plena y adecuadamente identificados y cuentan con Diagnóstico confirmatorio de alguna de las Enfermedades Huérfanas contenidas en la Resolución 2048 de 2015, o la norma que la adicione, sustituya o modifique; y la dispensación de medicamentos y seguimiento al tratamiento farmacológico (Atención farmacéutica) se haya realizado a éstos, conforme a las normas que regulan la materia (Decreto 780 de 2016, "Por medio del cual se expide Decreto Único Reglamentario del Sector Salud y Protección Social", Parte 5, Título 3, Capítulo 10, y demás normas que lo adicionen, modifiquen o sustituyan). c. Que el reconocimiento y pago por los pacientes a quienes corresponde la

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

			documentación y registros, ha sido efectivamente realizado por una Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución ; o por una Entidad Territorial competente (incluidos aquellos Pobres No Afiliados); o cobrado o recobrado a La Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud -ADRES. Los soportes que evidencian lo anterior corresponden a facturas efectivamente pagadas por el respectivo Pagador y coinciden con los datos consignados en la documentación y registros del respectivo paciente y las atenciones para tales efectos ocurrieron posterior a la habilitación otorgada como Centro de Referencia y anteriores a la fecha de la visita. En el caso de pacientes registrados como afiliados al SGSSS, se corresponden con la BDUA (o la que haga sus veces).
Servicios que conforman las farmacias para suministro y seguimiento a tratamientos farmacológicos	*El Centro de Referencia de Farmacia, CUENTA CON" SERVICIO FARMACÉUTICO ALTA COMPLEJIDAD. (Farmacias dependientes).	1. Verificar que el servicio y la complejidad declarada, continúen cumpliendo la normatividad correspondiente	*Los servicios declarados para los fines de postulación del Centro de Referencia de Farmacia, se encuentran activos en el REPS y con certificación vigente por las Direcciones Departamentales o Distritales de Salud *Cuando el Centro de Referencia de Farmacia se apoye en otros prestadores que cuenten con el servicio farmacéutico dependiente habilitado, verificar que: (i) Dichos Prestadores de apoyo mantengan certificación de habilitación vigente de los servicios que apoyan al Centro de Referencia de Farmacia. (i) Existan los documentos que evidencien su vínculo contractual, indicando: los medicamentos a dispensar para para pacientes con Enfermedades Huérfanas,; las responsabilidades y alcances de quienes concurren; la calidad con la que se entregarán los productos, los procedimientos para la atención de los pacientes, y seguimiento al tratamiento farmacológico; los tiempos de obtención de los productos y seguimiento por parte del contratista con el fin de garantizar la seguridad del resultado del proceso contratado, siempre bajo la responsabilidad del Centro de Referencia de Farmacia responsable de la atención del paciente. La información registrada en el Módulo para el Centro de Referencia de Farmacia para Enfermedades Huérfanas, corresponde con lo evidenciado en la visita.
Talento Humano	a.Se tiene definida una metodología para la evaluación permanente de la suficiencia del talento humano	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para evaluar la suficiencia del	*Implementación y cumplimiento de la metodología documentada para evaluar la suficiencia del talento humano, conforme a los parámetros exigidos para su habilitación.

8

RC

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

	en las labores técnico-científicas y administrativas.	Talento Humano en las labores técnico científicas y administrativas, garantizando oportunidad, continuidad, integralidad y resolutivez en la atención del paciente en el Centro de Referencia de Farmacia.	
	b.Cuenta con un coordinador, quien tendrá actividades administrativas y/o asistenciales, las cuales deben estar claramente definidas en el documento para evaluar la suficiencia del Talento Humano en las labores técnico científicas y administrativas; y deberá contar con formación en la realización de seguimiento al tratamiento farmacológico (Atención farmacéutica) para Enfermedades Huérfanas.	1. Verificar la existencia de Coordinador formalmente a cargo con cumplimiento de las funciones y condiciones definidas según documento de ingreso.	*Evidencia de la existencia de un Coordinador formalmente a cargo, con la formación exigida para su habilitación; y del cumplimiento de sus funciones, definidas en el documento.
Comité Técnico	*Cuenta con un Comité Técnico Científico	1. Verificar la implementación y funcionamiento de un Comité Técnico Científico.	*Evidencia del funcionamiento del Comité técnico conformado y del cumplimiento de sus funciones según el alcance y especificidad definidos en la habilitación para el Criterio, con base en las actas donde quede constancia de todas las actuaciones del comité, llevadas a cabo con la periodicidad definida; así como de la implementación de indicadores para evaluar la calidad del manejo realizado.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

ESTÁNDAR: GESTIÓN DE LA PRESTACIÓN DE LOS SERVICIOS			
CRITERIO	DESCRIPCIÓN	MODO DE VERIFICACIÓN PARA LA HABILITACIÓN	ALCANCE Y ESPECIFICIDAD
Ingreso del usuario al Centro de Referencia de Farmacia	*Se tienen procesos y procedimientos asistenciales y administrativos documentados y estandarizados para la oportunidad en el ingreso a la dispensación de medicamentos y tratamiento farmacológico requerido.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados y estandarizados para garantizar la oportunidad en el ingreso a la dispensación de medicamentos y tratamiento farmacológico requerido.	*Evidencia aportada por el Prestador o verificada por la DTS, de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación. Para el caso de servicios farmacéuticos dependientes de otros prestadores, que apoyen al Centro de Referencia este proceso deberá implementarse de manera similar.
Articulación y Coordinación	a.Se tienen procesos documentados y estandarizados de articulación y coordinación de acciones con las Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución para posibilitar el acceso a los servicios (dispensación de medicamentos, seguimiento al tratamiento farmacológico) que requiera el paciente.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados y estandarizados de articulación y coordinación de acciones con las Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución para posibilitar el acceso a los servicios (dispensación de medicamentos, seguimiento al tratamiento	*Evidencia aportada por el Prestador o verificada por la DTS, de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el criterio, concordante con lo documentado para su habilitación.

S.

R

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de referencia para su atención".

		farmacológico) que requiera el paciente.	
	b.Se tienen procesos documentados y estandarizados de articulación y coordinación de acciones con Centros de Referencia de Tratamiento de Enfermedades Huérfanas a cargo de los pacientes.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de procesos y procedimientos documentados y estandarizados para articulación y coordinación de acciones con Centros de Referencia de Tratamiento de Enfermedades Huérfanas a cargo de los pacientes.	*Evidencia aportada por el Prestador o verificada por la DTS, de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación.
Ciclo de atención al usuario	* Se tienen procesos documentados y estandarizados del ciclo de atención del usuario a partir de su ingreso hasta el egreso, en sus diferentes momentos de contacto administrativo y asistencial.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados y estandarizados del ciclo de atención del usuario a partir de su ingreso hasta el egreso, en sus diferentes momentos de contacto administrativo y asistencial.	*Evidencia aportada por el Prestador o verificada por la DTS, de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación. *Para el caso de servicios farmacéuticos dependientes de otros prestadores, que apoyen al Centro de Referencia este proceso deberá implementarse de manera similar.
Planes de contingencia frente a eventos o riesgos que puedan afectar la calidad de la atención	* Se tienen procesos documentados y estandarizados del Plan de contingencia frente a eventos o riesgos que afecten la calidad en la atención.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados y estandarizados del Plan de contingencia frente a eventos o riesgos que afecten la calidad en la atención.	*Evidencia aportada por el Prestador o verificada por la DTS, de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación. *Para el caso de servicios farmacéuticos dependientes de otros prestadores, que apoyen al Centro de Referencia este proceso deberá implementarse de manera similar.

8

FC

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

Registros Clínicos	* Se tienen procesos documentados y estandarizados del registro de seguimiento al tratamiento farmacológico, como anexo en Historia Clínica.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados y estandarizados de registro de seguimiento al tratamiento farmacológico, como anexo en Historia Clínica.	*Evidencia aportada por el Prestador o verificada por la DTS, de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación. *Para el caso de servicios farmacéuticos dependientes de otros prestadores, que apoyen al Centro de Referencia, este proceso deberá implementarse de manera similar.
Capacitación del Talento Humano	*Se tienen procesos documentados y estandarizados de acciones tendientes a promover la actualización, capacitación y divulgación del conocimiento en dispensación de medicamentos y seguimiento al tratamiento farmacológico para pacientes con Enfermedades Huérfanas.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados y estandarizados de planes o programas y acciones tendientes a promover actualización, capacitación y divulgación del conocimiento en dispensación de medicamentos y seguimiento al tratamiento farmacológico para pacientes con Enfermedades Huérfanas.	*Evidencia aportada por el Prestador o verificada por la DTS, de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación. *Para el caso de servicios farmacéuticos dependientes de e otros prestadores, que apoyen al Centro de Referencia este proceso deberá implementarse de manera similar.
Egreso - Finalización de seguimiento al tratamiento farmacológico	*Se tienen procesos documentados y estandarizados de egreso de pacientes.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados y estandarizados de egreso de pacientes.	*Evidencia aportada por el Prestador o verificada por la DTS, de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación. *Para el caso de servicios farmacéuticos dependientes de otros prestadores, que apoyen al Centro de Referencia este proceso deberá implementarse de manera similar.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

ESTÁNDAR: SEGUIMIENTO Y EVALUACIÓN DE LA PRESTACIÓN DE SERVICIOS Y RESULTADOS EN SALUD			
CRITERIO	DESCRIPCIÓN	MODO DE VERIFICACIÓN PARA LA HABILITACIÓN	ALCANCE Y ESPECIFICIDAD
Seguimiento a los procesos administrativos y asistenciales	a. Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para: Garantizar la oportunidad en el ingreso para la dispensación de medicamentos y tratamiento farmacológico requerido.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación de la oportunidad en el ingreso para dispensación de medicamentos y Atención farmacéutica requerida.	*Evidencia aportada por el Prestador o verificada por la DTS, de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación. *Para el caso de servicios farmacéuticos dependientes de otros prestadores, que apoyen al Centro de Referencia este proceso deberá implementarse de manera similar.

smio: (u)

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

b. Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para: Articulación y coordinación de acciones con Centros de Referencia de Tratamiento de Enfermedades Huérfanas a cargo de los pacientes.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación de la Articulación y coordinación de acciones con Centros de Referencia de Tratamiento de Enfermedades Huérfanas a cargo de los pacientes.	*Evidencia aportada por el Prestador o verificada por la DTS, de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación.
c. Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para: Articulación y coordinación de acciones con las Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución para posibilitar el acceso a los servicios (dispensación de medicamentos, seguimiento al tratamiento farmacológico) que requiera el paciente.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación de la Articulación y coordinación de acciones con las Entidades a que refiere el numeral 2.1. del artículo 2 de la presente resolución para posibilitar el acceso a los servicios (dispensación de medicamentos, seguimiento al tratamiento farmacológico) que requiera el paciente.	*Evidencia aportada por el Prestador o verificada por la DTS, de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación.

2

2

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

	d. Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para: *Registro de seguimiento al tratamiento farmacológico, como anexo en Historia Clínica.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación del Registro de seguimiento al tratamiento farmacológico, como anexo en Historia Clínica.	*Evidencia aportada por el Prestador o verificada por la DTS, de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación. *Para el caso de servicios farmacéuticos dependientes de otros prestadores, que apoyen al Centro de Referencia este proceso deberá implementarse de manera similar.
	e. Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para: Planes de contingencia frente a eventos o riesgos que afecten la calidad en la atención.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación de los Planes de contingencia frente a eventos o riesgos que afecten la calidad en la atención.	*Evidencia aportada por el Prestador o verificada por la DTS, de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación. *Para el caso de servicios farmacéuticos dependientes de otros prestadores, que apoyen al Centro de Referencia este proceso deberá implementarse de manera similar.

2

2018

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

	f. Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos o mecanismos para: Promover la actualización, y divulgación del conocimiento en dispensación de medicamentos y seguimiento al tratamiento farmacológico de pacientes con Enfermedades Huérfanas.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación a la actualización, capacitación y divulgación del conocimiento en dispensación de medicamentos, y seguimiento al tratamiento farmacológico de pacientes con Enfermedades Huérfanas.	*Evidencia aportada por el Prestador o verificada por la DTS, de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación. *Para el caso de servicios farmacéuticos dependientes, de otros prestadores, que apoyen al Centro de Referencia este proceso deberá implementarse de manera similar.
	g. Se tiene definido un proceso para seguimiento y evaluación del cumplimiento de los procesos, procedimientos y mecanismos para: Egreso de pacientes.	1. Verificar la implementación y cumplimiento del documento que describa los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación al Egreso de pacientes.	*Evidencia aportada por el Prestador o verificada por la DTS, de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación. *Para el caso de servicios farmacéuticos dependientes de otros prestadores, que apoyen al Centro de Referencia este proceso deberá implementarse de manera similar.

f

R

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

Monitoreo a la atención de los pacientes o usuarios y Evaluación de resultados	a. Se tiene definido un Proceso sistemático de recolección, análisis y utilización de información para hacer seguimiento a la atención de los pacientes o usuarios.	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación al Proceso sistemático de recolección, análisis y utilización de información para hacer seguimiento a la atención de los pacientes o usuarios.	*Evidencia aportada por el Prestador o verificada por la DTS, de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación.
	b. Se contemplan los Planes de mejoramiento continuo, identificados en el proceso de evaluación del resultado de la atención, para el mejoramiento continuo de la calidad orientado hacia los resultados	1. Verificar la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos documentados para: Seguimiento y evaluación a los Planes de mejoramiento continuo, identificados en el proceso de evaluación del resultado de la atención, para el mejoramiento continuo de la calidad orientado hacia los resultados.	*Evidencia aportada por el Prestador o verificada por la DTS, de la implementación y cumplimiento de los procesos y procedimientos para el Criterio, concordante con lo documentado para su habilitación.

2

ANEXO 1

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

TABLA No 7. REPORTE DE NOVEDADES DE CENTROS DE REFERENCIA DE DIAGNÓSTICO, TRATAMIENTO Y FARMACIAS PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE LAS ENFERMEDADES HUÉRFANAS

NOVEDADES CENTRO DE REFERENCIA	REQUISITOS
9.1 Ingreso de un prestador que integra servicios al Centro de Referencia.	1. Realizar y declarar la autoevaluación del Centro de Referencia. 2. Diligenciar el formulario de reporte de novedades, disponible en el Módulo de Centros de Referencia de Enfermedades Huérfanas del Registro Especial de Prestadores de Servicios de Salud — REPS. 3. Adjuntar el certificado de Existencia y Representación Legal de la IPS, responsable del Centro de Referencia, expedido en un término máximo de un mes contado a partir de la fecha de registro. 4. Adjuntar el certificado de Existencia y Representación Legal del prestador, expedido en un término máximo de un mes contado a partir de la fecha de radicación, cuando aplique. 5. Adjuntar copia del documento de identificación del representante legal del nuevo prestador. 6. Adjuntar documentos que demuestren el contrato o acuerdo de voluntades, entre la IPS responsable de la habilitación del Centro de Referencia y el o los Prestadores que aportan servicios.
9.2 Egreso de un prestador que integraba servicios al Centro de Referencia	1. Diligenciar el formulario de reporte de novedades disponible en el Módulo de Centros de Referencia de Enfermedades Huérfanas del Registro Especial de Prestadores de Servicios de Salud — REPS. 2. Realizar y declarar la autoevaluación del Centro de Referencia, según corresponda.
9.3 Ingreso de servicios.	1. Diligenciar el formulario de reporte de novedades disponible en el Módulo de Centros de Referencia de Enfermedades Huérfanas, del Registro Especial de Prestadores de Servicios de Salud — REPS. 2. Realizar y declarar la autoevaluación del Centro de Referencia, según corresponda.
9.4 Egreso de servicios.	1. Diligenciar el formulario de reporte de novedades disponible en el Módulo de Centros de Referencia de Enfermedades Huérfanas — REPS. 2. Realizar y declarar la autoevaluación del Centro de Referencia, según corresponda.
9.5 Apertura de atención de un Tipo Enfermedad Huérfana	1. Diligenciar el formulario de reporte de novedades disponible en el Módulo de Centros de Referencia de Enfermedades Huérfanas — REPS. 2. Realizar y declarar la autoevaluación del Centro de Referencia, según corresponda.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención".

9.6 Reactivación de un Centro de Referencia.	1. Diligenciar el formulario de reporte de novedades disponible en el Módulo de Centros de Referencia de Enfermedades Huérfanas, del Registro Especial de Prestadores de Servicios de Salud — REPS. 2. Realizar y declarar la autoevaluación del Centro de Referencia, según corresponda. 3. Adjuntar el certificado de Existencia y representación Legal de la IPS responsable del Centro de Referencia, expedido en un término máximo de un mes contado a partir de la fecha de registro. 4. Anexar copia del documento de identificación del representante legal de la IPS responsable del Centro de Referencia.
9.7 Cierre de atención de un tipo de Enfermedad Huérfana	1. Diligenciar el formulario de reporte de novedades disponible en el Módulo de Centros de Referencia de Enfermedades Huérfanas, del Registro Especial de Prestadores de Servicios de Salud — REPS. 2. Anexar documento de comunicación a la Entidad Departamental o Distrital de Salud y a las entidades responsables de pago con las cuales tengan contrato, con mínimo un (1) mes antes de realizar el registro de la novedad mencionada.
9.8 Cierre definitivo del Centro de Referencia.	1. Diligenciar el formulario de reporte de novedades disponible en el Módulo de Centros de Referencia de Enfermedades Huérfanas, del Registro Especial de Prestadores de Servicios de Salud — REPS. 2. Adjuntar documento de comunicación a la Entidad Departamental o Distrital de Salud y a las entidades responsables de pago con las cuales tengan contrato, con mínimo un (1) mes antes de realizar el registro de la novedad mencionada.
9.9 Cierre temporal del Centro de Referencia.	1. Diligenciar el formulario de reporte de novedades disponible en el Módulo de Centros de Referencia de Enfermedades Huérfanas del Registro Especial de Prestadores de Servicios de Salud - REPS. 2. Adjuntar documento de comunicación a la Entidad Departamental o Distrital de Salud y a las entidades responsables de pago con las cuales tengan contrato, mínimo un (1) mes antes de realizar el registro de la novedad mencionada.

7

smto. 



MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL

RESOLUCIÓN NÚMERO 00000023 DE 2023

(- 4 ENE 2023)

Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras

LA MINISTRA DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL

En ejercicio de sus facultades legales, en especial, de las conferidas por el parágrafo del artículo 2 de la Ley 1392 de 2010, modificado por el artículo 140 de la Ley 1438 del 2011, en desarrollo del numeral 5 del artículo 2 del Decreto Ley 4107 de 2011, y,

CONSIDERANDO

Que la Ley 1392 de 2010, modificada por la Ley 1438 de 2011, reconoce a las enfermedades huérfanas como un problema de especial interés en salud y adopta disposiciones tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado colombiano a los pacientes, cuidadores y familias, dándole un enfoque integral a su abordaje.

Que, reconociendo tal carácter, el parágrafo 3° del artículo 15 de la Ley 1751 de 2015, estatutaria del derecho fundamental a la salud, aclaró que los criterios de exclusión para la financiación de servicios y tecnologías en salud no podrán afectar *"el acceso a tratamientos a las personas que sufren enfermedades raras o huérfanas"*.

Que el Decreto 780 de 2016, Único Reglamentario del Sector Salud y Protección Social, en su artículo 2.8.4.4 establece las fases para la recopilación y consolidación de información sobre los pacientes que sean diagnosticados con enfermedades huérfanas, de acuerdo con las fichas y procedimientos que para tal fin se definan.

Que, mediante la Resolución 1895 de 2001 el Ministerio de Salud, adoptó la codificación de morbilidad en Colombia, de que trata la Décima Revisión de la Clasificación Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud (CIE-10) como estándar definido por la Organización Mundial de la Salud (OMS), la cual sirve como herramienta en epidemiología, administración sanitaria y medicina clínica, para clasificar enfermedades y otros problemas de salud consignados en diferentes registros clínicos como historias clínicas, registros individuales de prestación de servicios (RIPS), certificados de defunción y registros de vigilancia en salud pública; así como, para facilitar el almacenamiento, consulta e intercambio de información de diagnósticos médicos con diversos fines.

Que el SIVIGILA tiene como responsabilidad el proceso de observación y análisis objetivo, sistemático y constante de los eventos en salud, el cual sustenta la orientación, planificación, ejecución, seguimiento y evaluación de la práctica de la salud pública.

Que, mediante la Resolución 5265 de 2018 este Ministerio actualizó el listado de enfermedades huérfanas en cumplimiento a lo ordenado en el parágrafo del artículo 2 de la Ley 1392 de 2010, modificado por el artículo 140 de la Ley 1438 de 2011.

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE

2023

HOJA N.º 2

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Que en el marco de lo dispuesto en el artículo 16 del Decreto 4107 de 2011, la Dirección de Promoción y Prevención de este Ministerio, para actualizar el listado enfermedades huérfanas adelantó la revisión de las nominaciones desde el año 2019 hasta el 2021, recibiendo las propuestas de los ciudadanos y de las diferentes organizaciones clínicas, académicas, científicas, gremiales y de pacientes.

Que, el procedimiento de actualización del listado, afectado en su desarrollo por la pandemia provocada por la COVID-19, incluyó la nominación de aquellas enfermedades susceptibles de ser consideradas como huérfanas, la búsqueda y revisión de la literatura científica, la presentación sintética y clínica de la información recuperada y el análisis en diferentes paneles de expertos en la temática, quienes expresaron su opinión para decidir si la enfermedad nominada debía ser incluida en el listado de enfermedades huérfanas, excluida o modificada, según la petición del nominador y el cumplimiento de los criterios definidos en la Ley 1438 de 2011.

Que desde el último trimestre del 2021 y hasta el primer trimestre de 2022, la Dirección de Epidemiología y Demografía de este Ministerio realizó la revisión del listado de enfermedades huérfanas contenido en el anexo de la presente resolución, y generó los ajustes correspondientes a los códigos de la CIE-10, conforme a la última actualización disponible.

Que, conforme a lo anterior y habiendo culminado el procedimiento de actualización del listado de forma participativa y con la mejor experticia clínica, es necesario adoptar la versión 4.0 con las modificaciones resultantes del procedimiento de actualización, para mantener unificado el listado de enfermedades huérfanas - raras a nivel nacional.

En mérito de lo expuesto,

RESUELVE

Artículo 1. Objeto. La presente resolución tiene por objeto actualizar el listado de enfermedades huérfanas – raras desarrollado en el anexo técnico, el cual hace parte integral de este acto administrativo.

Artículo 2. Ámbito de aplicación. La presente resolución aplica a las entidades promotoras de salud (EPS), las instituciones prestadoras de servicios de salud (IPS), las entidades que administran los regímenes Especial y de Excepción, las secretarías de salud de los órdenes departamental, distrital, y municipal o quien haga sus veces, al Instituto Nacional de Salud (INS) y a la Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud (ADRES).

Artículo 3. Número de identificación. Con el fin de facilitar la identificación de las enfermedades huérfanas, el listado asigna el número de acuerdo con el orden de inclusión en forma consecutiva al último número establecido en la versión anterior del listado, sin generar un nuevo consecutivo. El número de identificación de la enfermedad huérfana es exclusivo y no puede ser asignado a ninguna otra, incluso si el número de identificación corresponde a una enfermedad excluida del listado.

Artículo 4. Usos del listado. El listado de enfermedades huérfanas se deberá utilizar para:

- a) Generar y administrar los registros médicos con diagnósticos de morbilidad o mortalidad.

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE

2023

HOJA N.º 3

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

- b) Notificar los nuevos casos de enfermedades huérfanas al Sistema de Vigilancia en Salud Pública (SIVIGILA), o el sistema de información vigente.
- c) Usar el Registro Nacional de Personas con Enfermedades Huérfanas o de los registros de información que en su contenido relacionen enfermedades huérfanas.

Artículo 5. Publicación del listado. El listado de enfermedades huérfanas estará disponible permanentemente en el Repositorio Institucional Digital (RID) de este Ministerio.

Artículo 6. Vigencia y derogatoria. El presente acto administrativo rige a partir de la fecha de su publicación y deroga la Resolución 5265 de 2018.

PUBLÍQUESE Y CÚMPLASE

Dada en Bogotá, D.C. a los, - 4 ENE 2023



DIANA CAROLINA CORCHO MEJÍA
Ministra de Salud y Protección Social

Aprobó:
Dirección de Promoción y Prevención *ewse*
Viceministerio de Salud Pública y Prestación de Servicios
Dirección Jurídica *ihc*

- 4 ENE 2023

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

ANEXO TÉCNICO

LISTADO DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS (VERSIÓN 4.0)

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1	3MC Síndrome de Deficiencia COLEC11	Q878
2	3-metilcrotonil glicinuria	E711
3	Síndrome Ablefaron macrostomia	Q870
4	Abscesos asépticos sensibles a corticosteroides	D898
5	Síndrome de Acalasia microcefalia	Q395
6	Acalasia primaria	K220
7	Acatalasemia	E803
8	Aceruloplasminemia	G230
9	Acidemia 3-OH-3ME-glutarica	E723
10	Acidemia butírica	E711
11	Acidemia cadena media	E711
12	Acidemia glutárica I	E713
13	Acidemia glutárica II	E713
14	Acidemia isovalérica	E711
15	Acidemia metilmalonica - homocistinuria, tipo cbl C	E721
16	Acidemia metilmalonica - homocistinuria, tipo cbl D	E721
17	Acidemia metilmalonica - homocistinuria, tipo cbl F	E721
18	Acidemia metilmalonica - vitamina B12 sensible, tipo cbl A	E711
19	Acidemia orgánica no especificada	E711 E712
20	Acidemia piroglutámica	D551
21	Acidemia propiónica	E711
22	Acidemia succínica	G713
23	Acidosis láctica	G713
24	Aciduria 3-metilglutaconica tipo 1	E711
25	Aciduria 3-metilglutaconica tipo 3	E711
26	Aciduria 4 hidroxibutírica	E728
27	Aciduria argininosuccínica	E722
28	Aciduria fumárica	E888
29	Aciduria malónica	E728
30	Aciduria metilmalónica con homocistinuria	E711
31	Aciduria metilmalónica microcefalia cataratas	E711
32	Aciduria mevalónica	E888
33	Aciduria no especificada	E711
34	Aciduria orotica hereditaria	D530
35	Acondrogénesis	Q770
36	Acondroplasia	Q774
37	Acondroplasia severa - retraso del desarrollo - acantosis nigricans	Q774
38	Acortamiento congénito de ligamento costocoracoide	Q688
39	Acrania	Q758
40	Acrocefalosindactilia (termino genérico)	Q870
41	Acrocraneofacial disostosis	Q870
42	Acrodermatitis enteropática	E832
43	Acroesquifodisplasia metafisaria	Q785
44	Acromatopsia	H535
45	Acromegalia	E220
46	Acromegalia cutis gyrata	M894
47	Acromegaloide, facies	Q870
48	Acromelanosis	L814
49	Acroosteolisis tipo dominante	M895
50	Adamantinoma	C402
51	AD-DKC (Mutación en TERC)	Q828
52	AD-DKC (Mutación en TERT)	Q934
53	AD-DKC (Mutación en TINF2)	D610
54	AD-HIES (Síndrome de Hiper IgE) Síndrome Job	D824
55	Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X	E713

- 4 ENE 2023.

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
56	Afalangia hemivertebras	Q878
57	Afalangia sindactilia microcefalia	Q872
58	Afasia progresiva no fluida	G231
59	Agamaglobulinemia (sin bases moleculares conocidas)	D800
60	Agamaglobulinemia (XLA)- Deficiencia BTK	D800
61	Agammaglobulinemia - microcefalia - craneosinostosis - dermatitis severa	Q870
62	Agammaglobulinemia ligada a X	D800
63	Agenesia de cuerpo calloso – neuropatía	G600
64	Agenesia de cuerpo calloso ligado al cromosoma X, con mutación en el gen Alfa 4	G114
65	Agenesia de cuerpo calloso microcefalia talla baja	Q878
66	Agenesia gonadal	Q991
67	Agenesia parcial de páncreas	Q450
68	Agenesia renal bilateral	D800
69	Agenesia traqueal	Q321
70	Aglosia adactilia	Q872
71	Agnatia holoprosencefalia situs inversus	Q878
72	Albinismo con sordera	H905
73	Albinismo cutáneo fenotipo Hermine	E703
74	Albinismo ocular ligado al cromosoma X recesivo	E703
75	Albinismo ocular sordera sensorial tardía	E703
76	Albinismo oculo-cutáneo	E703
77	Alcaptonuria	E702
78	Alfa talasemia - déficit intelectual ligado al cromosoma X	D560
79	Alfa-manosidosis	E771
80	ALPS-CASP10	D479
81	ALPS-FASLG	D479
82	Amaurosis – hipertrichosis	H355
83	Amaurosis congénita de Leber	H355
84	Amebiasis por amebas salvajes	B601
85	Amelia, autosómica recesiva	Q730
86	Amiloidosis secundaria	E853
87	Amioplastia congénita	Q743
88	Anadiplosia metafisaria	Q785
89	Analbuminemia congénita	R770
90	Anemia de cuerpos de Heinz	D582
91	Anemia de Fanconi	D610
92	Anemia diseritropoyética, congénita	D644
93	Anemia hemolítica debido a Déficit de piruvato quinasa de los glóbulos rojos	D552
94	Anemia hemolítica letal anomalías genitales	D588
95	Anemia hemolítica por Déficit de adenilato quinasa	D553
96	Anemia hemolítica por Déficit de glucosa fosfato isomerasa	D552
97	Anemia hemolítica por Déficit de glutatión reductasa	D551
98	Anemia hemolítica, no esferocítica, por Déficit de hexoquinasa	D552
99	Anemia microcítica con sobrecarga hepática de hierro	D508
100	Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X	D640
101	Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X con ataxia	D640
102	Anencefalia/exencefalia aislada	Q000
103	Anestesia corneal anomalías retinianas sordera	Q878
104	Angioedema adquirido	T783
105	Angioedema hereditario	D841
106	Angioma en racimo	D180
107	Angiomatosis cutánea y digestiva	Q278
108	Angiomatosis neurocutánea hereditaria	D180
109	Angiomatosis quística de hueso, difusa	E881
110	Aniridia	Q131
111	Aniridia agenesia renal retraso psicomotor	Q878
112	Aniridia ausencia de rótula	Q878
113	Aniridia ptosis retraso mental obesidad	Q131

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE

2023

HOJA N.º 6

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
114	Aniridia, ataxia cerebelosa, y retraso mental	G110
115	Anisakiasis	B810
116	Anoftalmia - insuficiencia hipotálamo-pituitaria	Q044
117	Anoftalmia - megalocornea - cardiopatía - anomalías esqueléticas	Q878
118	Anoftalmia - microftalmia, aislada	Q112
119	Anoftalmia - microftalmia, atresia esofágica	Q878
120	Anomalia acro-pecto-renal	Q878
121	Anomalia de Axenfeld-Rieger - hidrocefalia - esqueleto anormal	Q138
122	Anomalia de Duane - miopatía - escoliosis	H508
123	Anomalia de Poland	Q878
124	Anomalia de Uhl	Q248
125	Anomalías auriculares - fisura labial con o sin fisura palatina - anomalías oculares	Q870
126	Anomalías aurículo-oculares, fisura labial	Q870
127	Anomalías cardíacas - heterotaxia	Q288
128	Anomalías craneo digitales retraso mental	Q870
129	Anomalías de cabellos - fotosensibilidad - retraso mental	L678
130	Anomalías de la osificación - retraso del desarrollo sicomotor	Q798
131	Anomalías del arco aórtico- dismorfismo - Déficit intelectual	Q878
132	Anoniquia con pigmentación de los pliegues de flexión	Q843
133	Anoniquia microcefalia	Q878
134	Anosmia congénita aislada	Q078
135	Anquilobefaron filiforme - imperforación anal	Q878
136	Anquilosis de pulgares braquidactilia retraso mental	Q872
137	Anquilosis del estribo con pulgar y dedo gordo del pie anchos	Q878
138	Anquilosis glosopalatina	Q383
139	APECED (APS-1)	E310
140	Aplasia cutis - miopía	Q848
141	Aplasia cutis congénita - linfangiectasia intestinal	Q848
142	Aplasia cutis congénita de miembros forma recesiva	Q848
143	Aplasia de peroné ectrodactilia	Q738
144	Aplasia medular idiopática	D610
145	Aplasia tibial - ectrodactilia	Q738
147	Apraxia ocular tipo Cogan	H518
148	Aqueiropodia	Q748
149	Aracnodactilia osificación anormal retraso mental	Q878
150	Aracnodactilia retraso mental dismorfia	Q878
151	Arañazo de gato, enfermedad del	A281
152	AR-DKC (Mutación en NOLA2)	Q828
153	AR-DKC (Mutación en NOLA3)	Q828
154	AR-DKC (Mutación en RTEL1)	Q935
155	Argininemia	E722
156	AR-HIES (Síndrome de Hiper IgE) DOCK8	D811
157	Arrinia	Q301
158	Arrinia atresia de coanas microftalmia	Q870
159	Arteritis temporal juvenil	L958
160	Arteritis de células gigantes	M316
161	Artritis juvenil idiopática de inicio sistémico	M082
162	Artritis relacionada con entesitis	M081
163	Artrogriposis - disfunción renal - colestasis	Q897
164	Artrogriposis - hiperqueratosis, forma letal	Q688
165	Artrogriposis distal tipo 6	Q688
166	Artrogriposis múltiple congénita - cara de silbido	Q878
167	Artrogriposis no especificado	Q688
168	Asociación MURCS	Q878
169	Asplenia congénita aislada (Mutación in RPSA)	Q890
170	Ataxia - apraxia - retraso mental ligado al cromosoma X	G318
171	Ataxia cerebelosa arreflexia pie cavo atrofia óptica y sordera neurosensorial	G111
172	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva	G112

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE

2023

HOJA N.º 7

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
173	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - ceguera - sordera	G111
174	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - intrusión sacádica	G111
175	Ataxia de Friedreich	G111
176	Ataxia de Harding	G111
177	Ataxia episódica tipo 3	G118
178	Ataxia episódica tipo 4	G118
179	Ataxia episódica tipo 5	G118
180	Ataxia episódica tipo 6	G118
181	Ataxia episódica tipo 7	G118
182	Ataxia espinocerebelosa autosómica dominante	G118
183	Ataxia espinocerebelosa infantil	G111
184	Ataxia espinocerebelosa ligada al cromosoma X, de tipo 3	G111
185	Ataxia espinocerebelosa tipo 1	G118
186	Ataxia espinocerebelosa tipo 2	G112
187	Ataxia espinocerebelosa tipo 3	G118
188	Ataxia espinocerebelosa tipo 29	G110
189	Ataxia espinocerebelosa tipo 30	G112
190	Ataxia letal con sordera y atrofia óptica	E798
191	Ataxia telangiectasia	G113
192	Ataxia, autosómica recesiva, tipo Beauce	G112
193	Atelosteogénesis I	Q788
194	Atelosteogénesis II	Q775
195	Atelosteogénesis III	Q788
196	Ateriopatía diabética del cerebro, no relacionada con NOTCH3	I678
197	Ateroesclerosis- sordera - diabetes - epilepsia - nefropatía	I709
198	Atireosis	E031
199	Atransferrinemia	E880
200	Atresia biliar	Q442
201	Atresia de coanas	Q300
202	Atresia de coanas - sordera - cardiopatía	Q878
203	Atresia de intestino delgado	Q419
204	Atresia duodenal	Q410
205	Atresia tricúspide	Q224
206	Atrofia dentato-rubro-palido-luisiana	G118
207	Atrofia multisistémica	G903
208	Atrofia muscular ataxia retinitis pigmentaria diabetes	G111
209	Atrofia muscular espinal - malformación de Dandy- Walker - cataratas	G128
210	Atrofia muscular espinal proximal	G120
211	Atrofia muscular espinal proximal de adultos, autosómica dominante	G121
212	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 1	G120
213	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 2	G121
214	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 3	G121
215	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 4	G121
216	Atrofia muscular espinal proximal infantil, autosómica dominante	G120
217	Atrofia óptica	H472
218	Atrofia óptica autosómica dominante y cataratas	H472
219	Atrofia progresiva bifocal de la coroides y la retina	H312
220	Atrofoderma lineal de Moulin	L908
221	Auriculo-osteo-displasia	Q875
222	Ausencia de dermatogifos sindactilia milar	Q828
223	Autismo, mancha en vino de Oporto	Q858
224	Bajo peso al nacer - enanismo -disgammaglobulinemia	D822
225	Bandas amnióticas familiares	Q798
226	Beta-manosidosis	E771
227	Beta-talasemia	D561
228	Blefarochalasia labio doble	Q870
229	Blefarofimosis - ptosis - esotropia - sindactilia estatura baja	Q878
230	Blefaroptosis miopia ectopia lentis	Q158
231	Bradiopsia	H538
232	Braquicefalia aislada	Q750

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
233	Braquidactilia - nistagmo - ataxia cerebelar	Q878
234	Braquidactilia de Hirschsprung	Q431
235	Braquidactilia hipertensión arterial	Q738
236	Braquidactilia no especificada	Q738
237	Braquidactilia preaxial hallux varus	Q738
238	Braquidactilia tipo A5	Q738
239	Braquidactilia tipo A6 (Síndrome de Osebold-Remondini)	Q738
240	Braquidactilia tipo A7 (braquidactilia tipo Smorgasbord)	Q738
241	Braquitelefalangia - dismorfismo - Síndrome de Kallmann	Q870
242	Cabello escaso - baja estatura - pulgares hipoplásticos - hipodondia - anomalías de la piel	-
243	Cabello lanoso - hipotricosis - labio inferior evertido - orejas prominentes	Q841
244	Calcificación del sistema nervioso central - sordera - acidosis tubular - anemia	-
245	Calcificaciones de plexos coroideos, forma infantil	G938
246	Calcificaciones talámicas simétricas	G938
247	Calcinosis bilateral estriato-pálido-dentada	G238
248	Campomelia tipo Cumming	Q878
249	CAMPS (CARD14 psoriasis mediada)	E850
250	Camptobraquidactilia	Q748
251	Camptodactilia - hiperplasia del tejido fibroso - displasia esquelética	Q872
252	Camptodactilia - talla alta - escoliosis - pérdida de audición	Q872
253	Camptodactilia no especificada	Q873
254	Camptodactilia taurinuria	Q681
255	Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 1	Q871
256	Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 2	Q871
257	Candidiasis mucocutánea crónica (aislado o con el Síndrome de APECED)	E310
258	CANDLE (mutación en PSMB8)	L982
259	CARD11 mutación con ganancia de función	D812
260	Cardiomiopatía - anomalías renales	Q878
261	Cardiomiopatía - intolerancia al ejercicio por una deficiencia de glicógeno en músculo y corazón	I422
262	Cardiomiopatía amiloidótica familiar relacionado con Transtirretina	I425
263	Cardiopatía congénita - miembros cortos	Q872
264	Carnosinemia	E708
265	CASPASE 8 DEFECT	D479
266	Cataratas ataxia sordera	G112
267	Cataratas microcornea	Q138
268	Cataratas miocardiopatía	Q878
269	Cataratas nefropatía encefalopatía	Q878
270	Cataratas retraso mental hipogonadismo	Q878
271	Cataratas-glaucoma	Q120
272	Ceguera - escoliosis- aracnodactilia	Q875
273	Ceguera cortical retraso mental polidactilia	Q875
274	Celiaca enfermedad epilepsia calcificaciones occipitales	-
275	Cetoacidosis debida a Déficit de beta-cetotilasa	E711
276	Cirrosis biliar primaria	K743
277	Cirrosis hereditaria de los niños indios de América del Norte	K746
278	Cistationinuria	E721
279	Cistinosis	E720 E721
280	Cistinuria	E720
281	Citrulinemia	E722
282	Coartación atípica de aorta	Q251
283	Colangitis esclerosante	K830
284	Colestasis - retinopatía pigmentaria - fisura palatina	-
285	Coolestasis linfedema	Q820
286	Colitis collagenosa	K528
287	Colitis epitelio-exfoliativa - sordera	P783

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
288	Coloboma del iris con ptosis - Déficit intelectual	Q870
289	Coloboma fisura labiopalatina retraso mental	Q122
290	Coloboma macular tipo b braquidactilia	Q871
291	Coloboma microftalmia cardiopatía sordera	Q878
292	Coloboma ocular	Q130
293	Complejo de Carney	D448
294	Complejo fémur-peroné-cubito	Q728
295	Complejo miembros-pared abdominal	Q878
296	Comunicación interauricular con defecto de conducción	Q248
297	Condrodisplasia - trastorno del desarrollo sexual	Q871
298	Condrodisplasia metafisaria - retinitis pigmentosa	Q878
299	Condrodisplasia metafisaria tipo Jansen	Q785
300	Condrodisplasia metafisaria tipo Kaitila	Q785
301	Condrodisplasia punctata ligada al cromosoma X dominante	Q773
302	Condrodisplasia punctata, tipo rizomérico	Q773
303	Condrodisplasia recesiva letal	Q788
304	Condrodisplasia tipo Blomstrand	Q788
305	Conjuntivitis leñosa	H104
306	Conodisplasia craneofacial	Q875
307	Contracturas displasia ectodérmica fisura labio palatina	Q878
308	Convulsiones - Déficit intelectual debido a hidroxilsinuria	E723
309	Convulsiones neonatales-infantiles familiares benignas	G404
310	Cordoma	C767
311	Coroidea atrofia alopecia	Q828
312	Coroideremia	H312
313	Coroideremia - obesidad - sordera	Q878
314	Cráneo ectodérmica displasia	Q875
315	Cráneo-osteo-artropatía	M894
316	Craneorquisquis	Q001
317	Craneosinostosis - enfermedad cardíaca congénita - Déficit intelectual	Q878
318	Craneosinostosis - hidrocefalia - malformación de Chiari I - sinostosis radioulnar	Q878
319	Craneosinostosis alopecia ventriculo cerebral anormal	Q078
320	Craneosinostosis aplasia de peroné	Q872
321	Craneosinostosis aplasia radial tipo Imaizumi	Q878
322	Craneosinostosis braquidactilia	Q870
323	Craneosinostosis calcificaciones intracraneales	Q870
324	Craneosinostosis tipo Boston	Q758
325	Craneosinostosis tipo Philadelphia	Q870
326	Craniorrinia	Q308
327	Craniosinostosis - malformación de Dandy-Walker - hidrocefalia	Q031
328	Crecimiento excesivo - deficiencia de aprendizaje	D828
329	Crioglobulinemia mixta	D891
330	Criohidrocitosis hereditaria con estomatina reducida	D588
331	Criptomicrotia braquidactilia anomalías de dermatoglifos	Q878
332	Cromosoma 1 en anillo	Q932
333	Cromosoma 10 en anillo	Q932
334	Cromosoma 14 en anillo	Q932
335	Cromosoma 17 en anillo	Q932
336	Cromosoma 18 en anillo	Q932
337	Cromosoma 20 en anillo	Q932
338	Cutis gyrata - acantosis nigricans - craneosinostosis	Q878
339	Cutis laxa	Q828
340	Cutis marmorata telangiectasia congénita	Q828
341	Cutis verticis gyrata - Déficit mental	Q828
342	Dacriocistitis osteopoiquilosis	Q788
343	Dandy Walker polidactilia postaxial	Q878
344	Defecto de rayo cubital / peroneo, con braquidactilia	Q738
345	Defecto en la activación K-Ras	D479
346	Defecto en la activación N-Ras	D728

- 4 ENE 2023

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
347	Defectos del ciclo de Krebs	E888
348	Deficiencia aislada de subclases de IgG	D808
349	Deficiencia de MCM4	D848
350	Deficiencia de OX40	D818
351	Deficiencia de UNC119	D728
352	Deficiencia de γ c	D812
353	Deficiencia de 10R β	K528
354	Deficiencia de Acetoacil CoA tiolasa	E711
355	Deficiencia de ACT1	B372
356	Deficiencia de ADAR1 (AGS6)	G318
357	Deficiencia de AD-IRF8	D848
358	Deficiencia de AID	D805
359	Deficiencia de anticuerpos específicos (normal igG y células B)	D806
360	Deficiencia de AR-IRF8	D848
361	Deficiencia de Artemis (DHLRE1C)	D811
362	Deficiencia de BLNK	D800
363	Deficiencia de C1 inhibidor	D841
364	Deficiencia de C1qA	D841
365	Deficiencia de C1qB	L932
366	Deficiencia de C1qC	L932
367	Deficiencia de C1r	D841
368	Deficiencia de C1s	D838
369	Deficiencia de C2	D841
370	Deficiencia de C3	D841
371	Deficiencia de C4a	D841
372	Deficiencia de C4b	D841
373	Deficiencia de C5	D841
374	Deficiencia de C6	D841
375	Deficiencia de C7	D841
376	Deficiencia de C8a	D841
377	Deficiencia de C8b	D841
378	Deficiencia de cadena pesada μ	D808
379	Deficiencia de cadena κ	D808
380	Deficiencia de CARD11	D812
381	Deficiencia de CARD9	D848
382	Deficiencia de CD16	D848
383	Deficiencia de CD19	D838
384	Deficiencia de CD20	D838
385	Deficiencia de CD21	D838
386	Deficiencia de CD25	D812
387	Deficiencia de CD27	D479
388	Deficiencia de CD3 γ (Gamma)	D812
389	Deficiencia de CD3 δ (Delta)	D812
390	Deficiencia de CD3 ϵ (Epsilon)	D812
391	Deficiencia de CD3 ζ (dseta)	D812
392	Deficiencia de CD40	D805
393	Deficiencia de CD40 ligando	D805
394	Deficiencia de CD45	D812
395	Deficiencia de CD46	D588
396	Deficiencia de CD59	D841
397	Deficiencia de CD8	D848
398	Deficiencia de CD81	D838
399	Deficiencia de CD9	-
400	Deficiencia de CGD, p22	D71X
401	Deficiencia de CGD, p40	D71X
402	Deficiencia de CGD, p47	D71X
403	Deficiencia de CGD, p67	D71X
404	Deficiencia de CGD, XL	D848
405	Deficiencia de CMC-IL-17F	E310
406	Deficiencia de CMC-IL-17RA	E310

- 4 FNE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE 2023 , HOJA N.º 11

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
407	Deficiencia de CMH clase II	D817
408	Deficiencia de coronin-1A	D812
409	Deficiencia de dihidrolipoil deshidrogenasa	E744
410	Deficiencia de Dock 8	D811
411	Deficiencia de Factor B	D67X
412	Deficiencia de Factor D	D841
413	Deficiencia de Factor de transcripción E47	D800
414	Deficiencia de Factor H	D841
415	Deficiencia de Factor I	D841
416	Deficiencia de FADD	D898
417	Deficiencia de Ficolin 3	D841
418	Deficiencia de gránulos específicos	D71X
419	Deficiencia de HOIL-1	E740
420	Deficiencia de ICF1	E881
421	Deficiencia de ICF2	D848
422	Deficiencia de ICOS	D831
423	Deficiencia de IgA con subclases de IgG	D808
424	Deficiencia de Igα	D818
425	Deficiencia de Igβ	D800
426	Deficiencia de IKAROS	D818
427	Deficiencia de IKBKB	D848
428	Deficiencia de IL-10	E728
429	Deficiencia de IL-10Rα	K528
430	Deficiencia de IL-21R	D822
431	Deficiencia de IL-7Rα	D812
432	Deficiencia de ITCH	E310
433	Deficiencia de ITK	D728
434	Deficiencia de JAK3	D812
435	Deficiencia de la hélice alada (Desnudo)	D828
436	Deficiencia de LCK	D811
437	Deficiencia de Lipasa Ácida	E755
438	Deficiencia de LRBA	D818
439	Deficiencia de Macrófago GP91 Phox	D71X
440	Deficiencia de MAGT1	D818
441	Deficiencia de MALT1	D818
442	Deficiencia de MASP1	Q878
443	Deficiencia de MASP2	D841
444	Deficiencia de MBL	D688
445	Deficiencia de MCM4	D848
446	Deficiencia de MST1/STK4	E703
447	Deficiencia de MTHFD1	D528
448	Deficiencia de Munc13-4 (FHL3)	D761
449	Deficiencia de Munc18-2 (FHL5)	D761
450	Deficiencia de MyD88	D848
451	Deficiencia de NFKB2	G113
452	Deficiencia de NK cell	D848
453	Deficiencia de ORAI-1	-
454	Deficiencia de oxoacyl CoA deshidrogenasa	E713
455	Deficiencia de P14	D828
456	Deficiencia de perforina, FHL2	D818
457	Deficiencia de PI3 quinasa	Q858
458	Deficiencia de PI3Kδ quinasa, activación (mutación en PIK3CD, PI3K-D)	D552
459	Deficiencia de PKcs DNA	D811
460	Deficiencia de PMS2	D489
461	Deficiencia de PNP	D815
462	Deficiencia de properdin	D841
463	Deficiencia de proteína relacionada con el Factor H	D841
464	Deficiencia de Rac2	D728
465	Deficiencia de RAG1	D811

- 4 ENE 2023

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
466	Deficiencia de RAG2	D811
467	Deficiencia de Receptor BAFF	D830
468	Deficiencia de RhoH	D848
469	Deficiencia de RNF168	D828
470	Deficiencia de SAMHD1 (AGS5)	G318
471	Deficiencia de SLC46A1	E161
472	Deficiencia de STAT2	D848
473	Deficiencia de STAT5b	D828
474	Deficiencia de STIM-1	D818
475	Deficiencia de Stx11 (FHL4)	D761
476	Deficiencia de Succinil-CoA Transferasa	E713
477	Deficiencia de TACI (mutación TNFRSF13B)	D838
478	Deficiencia de TAP1/TAP2/Tapasin	D816
479	Deficiencia de TBK1	-
480	Deficiencia de TCN2	D512
481	Deficiencia de trombomodulin	D688
482	Deficiencia de TyK2	D824
483	Deficiencia de UNG	D805
484	Deficiencia de WIPF1	D820
485	Deficiencia de XLP1, SH2D1A	D823
486	Deficiencia de XLP2, XIAP	D823
487	Deficiencia de ZAP-70	D818
488	Deficiencia de β -Actin	E740
489	Deficiencia de $\lambda 5$	D800
490	Deficiencia en el receptor del complemento 2 CR2 (CD21)	D841
491	Deficiencia en el receptor del complemento 3 CR3	D841
492	Deficiencia selectiva de IgA	D693
493	Deficiencias distales de las extremidades - síndrome de micrognatia	Q923
494	Déficit combinado de los factores V y VIII	D688
495	Déficit congénito de fibrinógeno	D682
496	Déficit congénito de heparan-sulfato en los enterocitos	P783
497	Déficit congénito de proteína C	D682
498	Déficit congénito de proteína S	D685
499	Déficit congénito de sacarasa-isomaltasa	E743
500	Déficit congénito de síntesis de ácidos biliares, tipo 4	K768
501	Déficit congénito del factor II	D682
502	Déficit congénito del factor IX	D67X
503	Déficit congénito del factor V	D682
504	Déficit congénito del factor VII	D682
505	Déficit congénito del factor VIII	D66X
506	Déficit congénito del factor X	D682
507	Déficit congénito del factor XI	D681
508	Déficit congénito del factor XIII	D682
509	Déficit de 3-hidroxi 3-metilglutaril-CoA (HMG) sintetasa	E713
510	Déficit de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena larga	E713
511	Déficit de 5-oxoprolinasa	E728
512	Déficit de 6-piruvil-tetrahydropterina sintetasa	E701
513	Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena media	E713
514	Déficit de aconitasa	G713
515	Déficit de adenilsuccinato liasa	E798
516	Déficit de adenosina monofosfato deaminasa	E798
517	Déficit de adhesión leucocitaria tipo I	D848
518	Déficit de adhesión leucocitaria tipo II	D848
519	Déficit de adhesión leucocitaria tipo III	D848
520	Déficit de aromatasa	E258
521	Déficit de beta-ureidopropionasa	E798
522	Déficit de biotinidasa	E538
523	Déficit de carbamil-fosfato sintetasa	E722

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
524	Déficit de carnitina palmitoiltransferasa II	E713
525	Déficit de carnitina-acilcarnitina translocasa	E713
526	Déficit de deshidratasa	E701
527	Déficit de Dihidropteridina reductasa	E701
528	Déficit de dopamina beta-hidroxilasa	G908
529	Déficit de enzima ramificante del glucógeno	E740
530	Déficit de fosfoenolpiruvato carboxiquinasa	E744
531	Déficit de fosfofructoquinasa muscular	E740
532	Déficit de fosfoglicerato quinasa	E740
533	Déficit de fructosa-1,6 difosfatasa	E741
534	Déficit de gamma aminobutírico ácido transaminasa	E728
535	Déficit de gamma-glutamil transpeptidasa	E728
536	Déficit de gamma-glutamilcisteina sintetasa	D551
537	Déficit de glucógeno sintasa hepática	E740
538	Déficit de glutatión sintetasa	D551
539	Déficit de GTP-ciclohidrolasa I	E701
540	Déficit de guanidinoacetato metiltransferasa	E728
541	Déficit de LCAT	E786
542	Déficit de metil cobalamina de tipo cbl E	E721
543	Déficit de metil cobalamina de tipo cbl G	E721
544	Déficit de N5-metilhomocisteina transferasa	E721
545	Déficit de N-acetil-alfa-D-galactosaminidasa	E771
546	Déficit de ornitina carbamil transferasa	E724
547	Déficit de prolidasa	E728
548	Déficit de succinil-CoA acetoacetato transferasa	E713
549	Déficit de transaldolasa	E748
550	Déficit de transportador de creatina ligado al cromosoma X	E728
551	Déficit familiar aislado de glucocorticoides	E271
552	Déficit intelectual tipo Birk-Barel	Q878
553	Déficit intelectual tipo Kahrizi	E778
554	Degeneración cortico-basal	G310
555	Degeneración helicoidal peripapilar coriorretiniana	H312
556	Degeneración macular juvenil hipotriquia	Q840
557	Degeneración retiniana microftalmia glaucoma	H355
558	Deleción 22q13	Q935
559	Deleción 5q35	Q935
560	Deleción 8p	Q935
561	Deleción terminal 6q	Q935
562	Demencia frontotemporal	G310
563	Demencia frontotemporal con inclusiones Tau	G310
564	Demencia frontotemporal y parkinsonismo ligado al cromosoma 17	G310
565	Dentinogénesis imperfecta - estatura baja - sordera - retraso mental	Q875
566	Derivados mullerianos - linfangiectasia - polidactilia	Q872
567	Dermatitis granulomatosa intersticial con artritis	M301
568	Dermatitis seborreica-like con elementos psoriasiformes	L218
569	Dermato osteolisis tipo Kirghize	Q828
570	Dermatoleucodistrofia	E752
571	Dermatomiositis	M330
572	Dermatosis pustulosa subcórnea	L131
573	Dermo odonto displasia	Q824
574	Dermoide anular de la cornea	D311
575	Dermopatía restrictiva letal	Q828
576	Desmielinización cerebral debido a un Déficit de metionina adenosiltransferasa	E721
577	Desmosterolosis	Q878
578	Desorden del metabolismo de los metales no especificados	E830
579	Desordenes de la purinas y pirimidinas no especificados	E799
580	Desordenes de los lípidos no especificados	E789
581	Desordenes del sistema inmune no especificados	D899
582	Desordenes del tejido conectivo no especificados	M351

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE

2023

HOJA N.º 14

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
583	Desordenes lisosomales no especificados	E752
584	Desordenes peroxisomales no especificados	E713
585	Despigmentación aguda bilateral del iris	Q138
586	Desprendimiento de retina regmatógeno autosómico dominante	H330
587	Diabetes insípida nefrogénica	N251
588	Diabetes mellitus neonatal	P702
589	Diabetes mellitus, neonatal permanente - agenesia pancreática y cerebelosa	Q450
590	Diabetes, neonatal - grupo hipotiroidismo congénito - glaucoma congénito - fibrosis hepática - riñones poliquísticos	Q611
591	Diabetes-sordera de transmisión materna	E138
592	Diafano-espondilodisostosis	Q788
593	Diarrea congénita con malabsorción debido a insuficiencia de células enteroendocrinas	P783
594	Diarrea intratable - atresia coanal - anomalías en los ojos	Q878
595	Diátesis hemorrágica por un defecto del receptor de colágeno	D698
596	Dihidropirimidinuria	E798
597	Dilatación aórtica - hipermovilidad de las articulaciones - tortuosidad arterial	Q874
598	DIRA (IL1RN)	D848
599	Dirofilariasis	B748
600	Disautonomía familiar	G901
601	Discondrosteosis nefropatía	Q878
602	Disección arterial con lentiginosis	Q878
603	Disfasia congénita familiar	F801
604	Disfunción inmune - poliendocrinopatía - enteropatía ligada al cromosoma X	E310
605	Disgenesia caudal familiar	Q878
606	Disgenesia cerebral congénita debida a deficiencia de glutamina sintetasa	E728
607	Disgenesia del cuerpo calloso compleja ligada al cromosoma X	Q048
608	Disgenesia gonadal 46 XY - neuropatía motora y sensorial	Q561
609	Disgenesia gonadal anomalías múltiples	Q991
610	Disgenesia gonadal, tipo XX	Q991
611	Disgenesia reticular (Deficiencia de AK2)	D810
612	Disinostosis craneofacial	Q750
613	Dismorfia digitotalar	Q743
614	Dismorfia facial macrocefalia miopia Dandy Walker	Q878
615	Dismorfismo - estatura baja - sordera - pseudohermafroditismo	Q878
616	Disostosis acro fronto facio nasal	Q751
617	Disostosis acrofacial autosómica recesiva	Q754
618	Disostosis acrofacial forma catania	Q754
619	Disostosis acrofacial no especificada	Q754
620	Disostosis acrofacial postaxial	Q754
621	Disostosis acrofacial tipo Nager	Q754
622	Disostosis acrofacial tipo Palagonia	Q754
623	Disostosis acrofacial tipo Rodríguez	Q754
624	Disostosis faciocraniana hipomandibular	Q754
625	Disostosis humero espinal	Q748
626	Disostosis mandibulofacial ligada al cromosoma X	Q754
627	Displasia acromesomelia tipo Brahimi Bacha	Q778
628	Displasia acromesomelia tipo Hunter - Thompson	Q788
629	Displasia acromesomelia tipo Maroteaux	Q778
630	Displasia acromicrica	Q778
631	Displasiaacropectovertebral	Q681
632	Displasia alveolo-capilar congénita	-
633	Displasia broncopulmonar	P271
634	Displasia campomelia	Q871
635	Displasia checa, tipo metatarsal	Q777
636	Displasia cráneo fronto nasal.	Q871
637	Displasia craneodifasia	M852

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
638	Displasia craneolenticulosutural	Q758
639	Displasia cráneo-metafisaria	Q788
640	Displasia de Astley-Kendall	Q773
641	Displasia de Boomerang	Q871
642	Displasia de Greenberg	Q773
643	Displasia de Pacman	Q778
644	Displasia de Singleton-Merten	Q788
645	Displasia de timo - riñón - ano - pulmón	Q878
646	Displasia del iris - hipertelorismo - sordera	Q138
647	Displasia dermo facial focal	Q828
648	Displasia ectodérmica - con inmunoDéficit anhidrótico	Q782
649	Displasia ectodérmica - Síndrome de fragilidad de la piel	Q810
650	Displasia ectodérmica "pura" tipo cabello-uña	Q828
651	Displasia ectodérmica ceguera	Q878
652	Displasia ectodérmica hidrótica tipo Christianson Fourie	Q828
653	Displasia ectodérmica hidrótica tipo Halal	Q828
654	Displasia ectodérmica hipohidrosis grupo hipotiroidismo	Q824
655	Displasia ectodérmica hipohidrótica, forma dominante	Q824
656	Displasia ectodérmica no especificada	Q823
657	Displasia ectodérmica odonto microniquial	Q824
658	Displasia ectodérmica tipo Berlin	Q824
659	Displasia epifisaria múltiple	Q773
660	Displasia epifisaria-falángica en forma de ángel	Q788
661	Displasia espondilo encondral	Q777
662	Displasia espondiloepifisaria congénita	Q777
663	Displasia espondiloepifisaria tardía	Q777
664	Displasia espondiloepifisaria tardía tipo Kohn	Q777
665	Displasia espondiloepifisaria tipo Byers	Q777
666	Displasia espondiloepifisaria tipo Cantu	Q777
667	Displasia espondiloepifisaria tipo MacDermot	Q777
668	Displasia espondiloepifisaria tipo Nishimura	Q777
669	Displasia espondiloepifisaria tipo Reardon	Q777
670	Displasia espondiloepimetafisaria - antebrazos arqueados - dismorfismo facial	Q778
671	Displasia espondiloepimetafisaria - dentición anormal	Q777
672	Displasia espondiloepimetafisaria - hipotricosis	Q777
673	Displasia espondiloepimetafisaria axial	Q778
674	Displasia espondiloepimetafisaria tipo A4	Q778
675	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Bieganski	Q777
676	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Genevieve	Q777
677	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Golden	Q778
678	Displasia espondilometafisaria	Q778
679	Displasia espondilometafisaria con inmunodeficiencia combinada	Q777
680	Displasia espondilometafisaria - distrofia de conosbastones	Q778
681	Displasia espondilometafisaria tipo Agreca	Q777
682	Displasia espondilometafisaria tipo Kozlowski	Q778
683	Displasia esquelética no especificada	Q789
684	Displasia frontometafisaria	Q785
685	Displasia gelefísica	Q871
686	Displasia inmuno ósea de Schimke	Q777
687	Displasia Kniest-like letal	Q778
688	Displasia letal osteosclerótica de hueso	Q782
689	Displasia mandibuloacra	Q875
690	Displasia mesomélica hoyuelos cutáneos	Q871
691	Displasia microcefálica osteodisplásica de tipo Saul Wilson	Q788
692	Displasia oculodentodigital	Q878
693	Displasia óculo-oto-facial	Q870
694	Displasia odontomaxilar segmentaria	K004
695	Displasia ósea letal tipo Holmgren Forsell	Q778
696	Displasia ósea terminal - defectos pigmentarios	Q872

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
697	Displasia oto-espondilo-megaepifisaria	Q777
698	Displasia pseudodiastrófica	Q788
699	Displasia renal-hepática-pancreática - quistes de Dandy-Walker	Q619
700	Displasia trico odonto oniquial	Q824
701	Disqueratosis congénita	Q828
702	Disquinesia ciliar primaria	J980
703	Disquinesia paroxística no cinesigénica (PNKD)	G248
704	Distonía 16	G241
705	Distonía de torsión de aparición temprana	G241
706	Distonía dopa-sensible	G248
707	Distonía focal	G243
708	Distonía mioclónica 15	G241
709	Distonía no especificada	G241
710	Distonía-parkinsonismo de inicio rápido	G241
711	Distonias mixtas	G248
712	Distrofia ampollosa hereditaria, tipo macular	Q818
713	Distrofia coroidal, areolar central	H312
714	Distrofia de conos con respuesta escotópica supranormal	H355
715	Distrofia de conos y bastones	H355
716	Distrofia de córnea - sordera de percepción	H185
717	Distrofia facioescapulohumeral	G710
718	Distrofia macular cistoide	H355
719	Distrofia macular de Carolina del Norte	H355
720	Distrofia miotónica de Steinert	G711
721	Distrofia muscular autosómica recesiva ligada a una epidermolisis ampollosa	Q810
722	Distrofia muscular congénita	G712
723	Distrofia muscular congénita con Déficit de integrina	G712
724	Distrofia muscular congénita de Ullrich	G712
725	Distrofia muscular congénita por Déficit de láminas A/C	G712
726	Distrofia muscular congénita tipo 1A	G712
727	Distrofia muscular congénita, tipo Fukuyama	G710
728	Distrofia muscular de cinturas	G710
729	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1A	G710
730	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1D	G710
731	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1E	G710
732	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1F	G710
733	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1G	G710
734	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2A	G710
735	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2C	G710
736	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2D	G710
737	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2E	G710
738	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2F	G710
739	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2G	G710
740	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2I	G710
741	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2L	G710
742	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2M	G710
743	Distrofia muscular de Duchenne y Becker	G710
744	Distrofia muscular de Emery Dreifuss	G710
745	Distrofia muscular no especificada	G710
746	Distrofia muscular óculo gastrointestinal	G710
747	Distrofia muscular orofaríngea	G710
748	Distrofia muscular tipo Duchenne	G710
749	Distrofia neuroaxonal infantil	G230
750	DITRA (deficiencia de antagonista del receptor de IL-36)	L401
751	Drepanocitosis	D570
		D571
		D572
		D573
		D578
752	Duplicación 12p	Q923

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
753	Duplicación 6p	Q923
754	Duplicación de cejas - sindactilia	-
755	Duplicación de la pierna y del pie en espejo	Q748
756	Ectopia de cristalino corioretinana distrofia miopía	Q158
757	Ectopia de cristalino forma familiar	Q121
758	Ectopia tiroidea	E031
759	Ectrodactilia displasia ectodérmica	Q824
760	Embriopatía por aminopterina	Q868
761	Embriopatía por anti-tiroideos	Q868
762	Embriopatía por talidomida	Q868
763	Embriopatía por virus de la varicela	P358
764	Enanismo de MULIBREY	Q871
765	Enanismo diastrófico	Q775
766	Enanismo hiperostótico de Lenz-Majewski	Q871
767	Enanismo metatrópico	Q778
768	Enanismo microcefálico osteodisplásico primordial	Q871
769	Enanismo osteocondrodisplásico - sordera - retinitis pigmentosa	-
770	Enanismo retraso mental anomalías oculares fisura labiopalatina	Q878
771	Enanismo tanatofórico	Q771
772	Encefalitis focal de Rasmussen	G048
773	Encefalomiopatía mitocondrial infantil asociada con FASTKD2	G713
774	Encefalopatía aguda necrosante familiar	G938
775	Encefalopatía con cuerpos de inclusión de neuroserpina, forma familiar	G318
777	Encefalopatía debida a una deficiencia de prosaposina	E752
778	Encefalopatía debido a deficiencia de urocanasa	E708
779	Encefalopatía debido a la hidroxiquinurena	E708
780	Encefalopatía epiléptica infantil temprana	G403
781	Encefalopatía grave de aparición neonatal, autosómica dominante	G404
782	Encefalopatía mioclónica temprana	G403
783	Encefalopatía provocada por Déficit de sulfito oxidasa	E721
784	Encefalopatía, etilmalónica	G318
785	Encefalopatías espongiiformes transmisibles (término genérico)	A810 A811 A818 A819
786	Encondromatosis	Q784
787	Enfermedad autoinflamatoria debido a deficiencia de antagonista del receptor de interleuquina 1	D848
788	Enfermedad de Alexander	E752
789	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por Déficit de fosforilasa quinasa muscular	E740
790	Enfermedad de Alzheimer autosómica dominante de aparición temprana	G300
791	Enfermedad de Behçet	M352
792	Enfermedad de Best	H355
793	Enfermedad de Blackfan-Diamond	D610
794	Enfermedad de Buerger	I731
795	Enfermedad de Canavan	E752
796	Enfermedad de Caroli	Q446
797	Enfermedad de Castleman	D360
798	Enfermedad de Coats	H350
799	Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob	A810
800	Enfermedad de Crohn	K509
801	Enfermedad de Crouzon	Q751
802	Enfermedad de Cushing	E240
803	Enfermedad de Darier	Q828
804	Enfermedad de Dent	N258
805	Enfermedad de depósito de glucógeno por Déficit de LAMP-2	E740
806	Enfermedad de depósito lisosomal no especificada	E752

- 4 ENE 2023-

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE

2023

HOJA N.º 18

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
807	Neuromielitis óptica espectro	G360
808	Enfermedad de Elejalde	L814
809	Enfermedad de Erdheim-Chester	D763
810	Enfermedad de Fabry	E752
811	Enfermedad de Gaucher	E752
812	Enfermedad de Gaucher - oftalmoplejía - calcificación cardiovascular	E752
813	Enfermedad de Gaucher tipo 1	E752
814	Enfermedad de Gaucher tipo 2	E752
815	Enfermedad de Gaucher tipo 3	E752
816	Enfermedad de Griscelli	E703
817	Enfermedad de Grösbeck-Imerslund	D511
818	Enfermedad de Hirschsprung	Q431
819	Enfermedad de Huntington	G10X
821	Enfermedad de Kennedy	G122
822	Enfermedad de Kimura	I898
823	Enfermedad de Krabbe	E752
824	Enfermedad de la arteria coronaria - hiperlipidemia - hipertensión - diabetes - osteoporosis	-
825	Enfermedad de la motoneurona inferior autosómica recesiva de la infancia	G122
826	Enfermedad de las neuronas motoras patrón Madras	G122
827	Enfermedad de Letterer-Siwe	C960
828	Enfermedad de Lhermitte-Duclos	Q048
829	Enfermedad de McCardle	E740
830	Enfermedad de Moya-Moya	I675
831	Enfermedad de Netherton	Q808
832	Enfermedad de Niemann-Pick	E752
833	Enfermedad de Niemann-Pick tipo A	E752
834	Enfermedad de Niemann-Pick tipo B	E752
835	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	E752
836	Enfermedad de Norrie	H355
837	Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce	E710
838	Enfermedad de Paget juvenil	M889
839	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	E752
840	Enfermedad de Pompe	E740
841	Enfermedad de Pyle	Q785
842	Enfermedad de Refsum	G601
843	Enfermedad de Refsum, forma infantil	G601
844	Telangiectasia Hereditaria familiar (Rendu Osler Weber)	I780
845	Enfermedad de Sandhoff	E750
846	Enfermedad de síntesis de ácidos biliares	K768
847	Enfermedad de Stargardt	H355
848	Enfermedad de Still del adulto	M061
849	Enfermedad de Takayasu	M314
850	Enfermedad de Tangier	E786
851	Enfermedad de Tay-Sachs	E750
852	Enfermedad de Thomsen y Becker	G711
853	Enfermedad de Unverricht-Lundborg	G403
854	Enfermedad de Upington	M918
855	Enfermedad de von Hippel-Lindau	Q858
856	Enfermedad de Von Willebrand	D680
857	Enfermedad de Von Willebrand adquirida	D684
858	Enfermedad de Wegener	M313
859	Enfermedad de Whipple	K908
860	Enfermedad de Wilson	E830
861	Enfermedad de Wolman	E755
862	Enfermedad del riñón poliquístico autosómica dominante de tipo 1 y con esclerosis tuberosa	-
863	Enfermedad del riñón quístico medular, autosómica recesiva	Q611
864	Enfermedad granulomatosa crónica	D71X
865	Enfermedad hemorrágica debido a mutación Pittsburgh en alfa 1-	D688

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
	antitripsina	
866	Enfermedad hepática veno-oclusiva -inmunodeficiencia	K765
867	Enfermedad leuco-proliferativa autoinmune asociada RAS (RALD)	D728
868	Enfermedad mitocondrial fatal debida a una deficiencia de fosforilación oxidativa tipo 3 combinada	E888
869	Enfermedad mitocondrial no especificada	-
870	Enfermedad mixta del tejido conectivo	M351
871	Enfermedad neurodegenerativa progresiva - hiperlaxitud articular - cataratas	Q878
872	Enfermedad por almacenamiento de esteres de colesterol	E755
873	Enfermedad por depósito de lípidos neutros	E755
874	Enfermedad quística medular autosómica dominante	Q615
875	Enfermedad veno-oclusiva hepática	K765
876	Enfermedades hematológicas no especificadas	-
877	Enfermedad tubular renal - cardiomiopatía	I422
878	Enfisema lobar congénito	Q338
879	Epidermodisplasia verruciforme 1 (Mutación en EVER 1)	B07X
880	Epidermólisis ampollar adquirida	L123
881	Epidermólisis ampollosa distrófica	Q812
882	Epidermólisis ampollosa epidermolítica	Q812
883	Epidermólisis ampollosa hereditaria	Q818
884	Epidermólisis ampollosa juntural	Q818
885	Epilepsia con crisis parciales migrantes del lactante	G404
886	Epilepsia demencia amelogénesis imperfecta	G408
887	Epilepsia microcefalia displasia esquelética	Q878
888	Epilepsia mioclónica de la infancia	G403
889	Eritermalgia, primaria	I738
890	Eritrodermia congénita ictiosiforme ampollosa	Q802
891	Eritrodermia congénita letal	Q828
892	Eritroqueratodermia ataxia	G111
893	Eritroqueratodermia variable de Mendes da Costa	Q828
894	Erliquiosis	A488
895	Escafocefalia aislada	Q750
896	Esclerosis endosteal - Hipoplasia cerebelar	Q878
897	Esclerosis lateral amiotrófica	G122
898	Esclerosis lateral primaria	G122
899	Esclerosis Múltiple	G35X
900	Esclerosis múltiple - ictiosis - deficiencia del factor VIII	G378
901	Esclerosis sistémica cutánea difusa	M340
902	Esclerosis sistémica cutánea limitada	L940
903	Esclerosis tuberosa	Q851
904	Esferocitosis hereditaria	D580
905	Espasticidad - Déficit intelectual - epilepsia, ligado al cromosoma X	G253
906	Espino cerebelosa Degeneración distrofia corneal	G111
907	Espondyloenchondro-displasia con desregulación inmune (SPENCD)	Q777
908	Esquisencefalia	Q046
909	Esquizofrenia retraso mental sordera retinitis	-
910	Estatuta baja - cuello ancho - trastorno cardíaco	Q878
911	Estatuta baja - defectos en el cerebelo e hipófisis - silla turca pequeña	E230
912	Estatuta baja por anomalía cualitativa de hormona de crecimiento	E230
913	Estenosis pulmonar valvular	Q221
914	Esteroides deshidrogenasa anomalías dentales, Déficit de	K768
915	Estesioneuroblastoma	C300
916	Estomatocitosis hereditaria con hematies hiperhidratados	D588
917	Fallo autonómico puro	G903
918	Fascitis eosinofílica	M354
919	Fémur bífido ectrodactilia monodactilia	Q748
920	Fenilcetonuria	E700
921	Feocromocitoma, secretante	C741
922	Fibrocondrogénesis	Q777

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
923	Fibrodisplasia osificante progresiva	M611
924	Fibrofoliculomas múltiples familiares	D239
925	Fibromatosis gingival - sordera	H903
926	Fibromatosis gingival- anomalías dentales	K005
927	Fibromatosis hialina juvenil	M728
928	Fibrosis pulmonar - hiperplasia hepática - hipoplasia de médula ósea	-
929	Fibrosis pulmonar - inmunodeficiencia - disgenesia gonadal	D828
930	Fibrosis pulmonar idiopática	J841
931	Fibrosis quística	E849
932	Fiebre botonosa	A771
933	Fiebre mediterránea familiar	E850
934	Fiebre reumática	I00X
935	Fistula arteriovenosa cerebral	Q282
936	Fistula broncobiliar congénita	Q324
937	Fisura labial - retinopatía	Q878
938	Fisura labiopalatina malrotación cardiopatía	Q878
939	Fisura media del labio inferior	Q361
940	Fisura palatina anomalías carpotarsales oligodoncia	Q878
941	Fisura palatina cardiopatía ectrodactilia	Q878
942	Fisura palatina sinequias laterales, Síndrome de	Q878
943	Fisura palatina talla baja vertebras anomalías	Q870
944	Foramina parietal	Q758
945	Forma perinatal-letal de la enfermedad de Gaucher	E752
946	Formas letales del Síndrome de Pterigium	Q798
947	Fosforibosilpirofosfato sintetasa, sobreactividad de	E798
948	Fotosensibilidad cutánea colitis letal	L578
949	Fragilidad ósea contracturas articulares	M218
950	Fructosuria	E741
951	Fucosidosis	E771
952	Fusión posterior de las vértebras lumbosacras - blefaroptosis	Q875
953	Fusión vertebral anterior progresiva no infecciosa	Q878
954	Galactosemia	E742
955	Gangliosidosis tipo 1	E751
956	Gangliosidosis tipo 2	E751
957	Gangliosidosis tipo 3	E751
958	Gastroenteritis eosinofílica	K528
959	Gastrosquisis	Q793
960	Gerodermia osteodisplástica	Q828
961	Gigantismo cerebral quistes maxilares	Q048
962	Glaucoma - apnea del sueño	-
963	Glaucoma ectopia esferofaquia rigidez articular talla baja	Q871
964	Glomerulopatía hipotriquia telangiectasias	-
965	Glucogenosis de Bickel-Fanconi	E740
966	Glucogenosis tipo 1	E740
967	Glucogenosis tipo 2	E740
968	Granuloma chalazodérmico	C840
969	Granulomatosis autoinflamatoria infantil	D898
970	Hamartomatosis quística de pulmón y riñón	Q858
971	Hemangiomatosis neonatal difusa	D180
972	Hematuria familiar, autosómica dominante - tortuosidad arteriolar retinal - contracturas	I99X
973	Hemicrania paroxística	G448
974	Hemimelia fibular	Q726
975	Hemimelia tibial	Q725
976	Hemimelia tibial fisura labiopalatina	Q878
977	Hemiplejía alternante familiar nocturna benigna infantil	G819
978	Hemocromatosis neonatal	E831
979	Hemoglobinuria paroxística nocturna	D595
980	Hendidura de narinas telecanthus	Q758
981	Hendidura esternal	Q767

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
982	Hendidura laringotraqueoesofágica	Q321
983	Hepatitis crónica autoinmune	K754
984	Hermafroditismo verdadero XX	Q560
985	Hernia diafragmática	Q790
986	Hernia diafragmática anomalía de miembros	Q878
987	Heterotaxia	Q893
988	Hidrocefalia - displasia costovertebral - anomalía de Sprengel	Q878
989	Hidrocefalia nefropatía escleróticas azules	Q878
990	Hidrocefalia talla alta hiperlaxitud	Q878
991	Hiperandrogenismo debido a deficiencia de cortisona reductasa	E258
992	Hiperargininemia	E722
993	Hipercolesterolemia debido a deficiencia de colesterol 7-alfa-hidroxilasa	E780
994	Hipercolesterolemia familiar homocigota	E780
995	Hiperekplexia - epilepsia	G258
996	Hiperfenilalaninemia	E701
997	Hiperfenilalaninemia materna	E701
998	Hiperferritinemia hereditaria con cataratas congénitas	H260
999	Hiperglicinemia no cetósica	E725
1000	Hiperinmunoglobulinemia D con fiebre recurrente	E850
1001	Hiperlipoproteinemia no especificada	E782
1002	Hiperlipoproteinemia tipo 1	E783
1003	Hiperlipoproteinemia tipo 3	E782
1004	Hiperostosis vertebral anquilosante con tilosis	M481
1005	Hiperoxaluria	E748
1006	Hiperoxaluria primaria de tipo 1	E748
1007	Hiperplasia regenerativa nodular	K768
1008	Hiperplasia suprarrenal congénita	E250
1009	Hiperqueratosis palmoplantar - cáncer de esófago	-
1010	Hiperqueratosis palmoplantar paraparesia espástica	G821
1011	Hiperqueratosis palmoplantar sordera	Q828
1012	Hipersomnia idiopática	F511
1013	Hipertelorismo, tipo Teebi	Q870
1015	Hipertermia maligna artrogriposis torticollis	Q878
1016	Hipertricosis cervical anterior aislada	L682
1017	Hipertricosis cervical neuropatía	G600
1018	Hipertricosis cubital talla baja	Q842
1019	Hipertricosis lanuginosa adquirida	L681
1020	Hipertricosis lanuginosa congénita	Q842
1021	Hipo crónico	G253
1022	Hipocondroplasia	Q774
1023	Hipofosfatasa	E833
1024	Hipogamaglobulinemia de la infancia (transitoria)	D807
1025	Hipogamaglobulinemia inespecífica	E800
1026	Hipoglucemia hiperinsulinémica persistente de la infancia	E161
1027	Hipogonadismo hipogonadotrópico - retinitis pigmentaria	Q878
1028	Hipogonadismo hipogonadotrópico congénito	E230
1029	Hipomagnesemia aislada dominante	E834
1030	Hipomagnesemia con normocalciuria	E834
1031	Hipomielinización - catarata congénita	G378
1032	Hipomielinización - hipogonadismo hipogonadotrópico - hipodontia	G111
1033	Hipomielinización con atrofia de los ganglios basales y del cerebelo	E752
1034	Hipoparatiroidismo - sordera - enfermedad renal	Q878
1035	Hipoparatiroidismo familiar aislado	E208
1036	Hipoparatiroidismo familiar aislado debido a agenesia de la glándula paratiroidea	E208
1037	Hipopertistalismo intestinal - microcolon - hidronefrosis	Q438
1038	Hipopituitarismo microftalmia	Q044
1039	Hipopituitarismo polidactilia postaxial	Q878
1040	Hipoplasia cartilago cabello	Q788

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 00000023 DE

2023

HOJA N.º 22

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1041	Hipoplasia dérmica focal	Q828
1042	Hipoplasia foveal catarata presenil	H260
1043	Hipoplasia olivopontocerebelosa letal	Q043
1044	Hipoplasia pancreática diabetes cardiopatía	Q878
1045	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 4	Q043
1046	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 5	Q043
1047	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 6	Q043
1048	Hipoplasia tiroidea	E031
1049	Hipoqueratosis circunscrita palmo-plantar	Q828
1050	Hipospadias - hipertelorismo - coloboma y sordera	Q870
1051	Hipotermia periódica espontánea	G908
1052	Hipotonía - Síndrome de cistinuria	E720
1053	Hipotonía con acidemia láctica e hiperamonemia	E888
1054	Hipotricosis - linfedema - telangiectasia	-
1055	Hipotricosis hereditaria de Marie Unna	Q840
1056	Hipotricosis retraso mental tipo Lopes	-
1057	Hipotricosis simple	L658
1058	Hirschsprung - hipoplasia de uñas - dismorfia	Q431
1059	Hirschsprung polidactilia sordera	Q431
1060	Histidinemia	E708
1061	Histiocitosis azul marino	D763
1062	Histiocitosis de células de Langerhans	C960
1063	Histiocitosis progresiva mucinosa hereditaria	D763
1064	Histiocitosis sinusal con linfadenopatía masiva	D763
1065	Holoprosencefalia	Q042
1066	Homocarnosinosis	E728
1067	Homocistinuria clásica por Déficit de cistationina betasintasa	E721
1068	Ictiosis - hepatoesplenomegalia - Degeneración cerebelosa	Q878
1069	Ictiosis alopecia ectropión retraso mental	Q776
1070	Ictiosis ampollosa de Siemens	Q808
1071	Ictiosis atresia biliar	-
1072	Ictiosis congénita microcefalia cuadriplejia	Q878
1073	Ictiosis congénita tipo feto Arlequín	Q804
1074	Ictiosis dedos fusiformes fisura labial media	-
1075	Ictiosis lamelar	Q802
1076	Ictiosis ligada al cromosoma X	Q801
1077	Ictiosis neonatal - colangitis esclerosante	-
1078	Ictiosis no especificada	Q809
1079	Iminoglicinuria	E720
1080	Incontinencia pigmenti	Q823
1081	Inmunodeficiencia combinada severa ligado a Déficit de adenosina desaminasa	D813
1082	Inmunodeficiencia comienzo adulto	D848
1083	Inmunodeficiencia común variable	D839
1084	Inmunodeficiencia con Déficit de células natural-killer	D848
1085	Inmunodeficiencia con múltiples atresias intestinales (Mutación en TTC7A)	Q438
1086	Inmunodeficiencia debida a Déficit de CD25	D812
1087	Inmunodeficiencia por Déficit de quinasa-4 asociado al receptor de interleuquina-1	D848
1088	Inmunodeficiencia por Déficit selectivo de anticuerpos anti-polisacáridos	D808
1089	Inmunodeficiencia por expresión deficiente del HLA de clase 2	D817
1090	Inmunodeficiencia primaria no especificada	D848
1091	Insensibilidad congénita al dolor	G908
1092	Insomnio fatal familiar	A818
1093	Interrupción del arco aórtico	Q254
1094	Intolerancia a la fructosa	E741
1095	IPEX (X-LINKED)	E310
1096	IRAK4 (IL-1 Receptor asociado a kinasa 4)	D848
1098	Keratosis tipo Nagashima	Q828

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023

DE

2023

HOJA N.º 23

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1099	Laminopatía tipo Decaudain-Vigouroux	E784
1100	Latosterolosis	Q878
1101	Leiomioma orbital	D316
1102	Leprechaunismo	E348
1103	Lesión cerebral isquémica e hipóxica neonatal	P111
1104	Lesiones "Donut" de la calvaria - fragilidad ósea	M858
1105	Leucodistrofia - paraplejía espástica - distonía	G114
1106	Leucodistrofia metacromática	E752
1107	leucodistrofia no especificada	E752
1108	Leucoencefalopatía - ataxia - hipodontia - hipomielinización	E752
1109	Leucoencefalopatía - condrodisplasia metafisaria	G114
1110	Leucoencefalopatía - distonía - neuropatía motora	E752
1111	Leucoencefalopatía asociada al tronco del encéfalo y a la médula espinal - elevación del lactato	E752
1112	Leucoencefalopatía cavitada progresiva	E752
1113	Leucoencefalopatía con quistes anteriores y bilaterales en el lóbulo temporal	E752
1114	Leucoencefalopatía queratosis palmoplantar	-
1115	Leuconiquia total - lesiones similares a acantosis nigricans - pelo anormal	Q828
1116	Linfangiectasias quísticas pulmonares	Q338
1117	Linfangioleiomiomatosis	J984
1118	Linfedema - anomalía arteriovenosa cerebral	Q820
1119	Linfedema - defectos del septo atrial - cambios faciales	Q878
1120	Linfedema congénito	Q820
1121	Lipodistrofia familiar parcial asociada con mutaciones en PPARG	E881
1122	Lipodistrofia familiar parcial por mutaciones en AKT2	E881
1123	Lipodistrofia familiar parcial, tipo Köbberling	E881
1124	Lipodistrofia generalizada adquirida	E881
1125	Lipodistrofia no especificada	E881
1126	Lipodistrofia parcial adquirida	E881
1127	Lipodistrofia, familiar parcial, tipo Dunnigan	E881
1128	Lipodistrofia, tipo Berardinelli	E881
1129	Lipofuscinosis neuronal ceroides tardía infantil	E754
1130	Lipofuscinosis neuronal ceroides juvenil	E754
1131	Lipoma nasopalpebral - coloboma - telecanto	Q103
1132	Lipomatosis encefalocraneocutánea	E882
1133	Lipoproteinososis de Urbach-Wiethe	E788
1134	Lisencefalia debido a mutaciones en TUBA1A	Q043
1135	Lisencefalia tipo 2	Q043
1136	Lisencefalia tipo III - displasia ósea metacarpiana	Q043
1137	Lisencefalia tipo III - secuencia de aquinesia fetal familiar	Q043
1138	Lóbulos gruesos de las orejas - sordera conductiva	H900
1139	Macrocefalia - deficiencia inmunitaria - anemia	-
1140	Macrocefalia - malformación capilar	Q873
1141	Macrocefalia - talla baja - paraplejía	-
1142	Macrogiria central bilateral	Q048
1143	Macroglobulinemia de Waldenström	C880
1144	Macrostomía - papiloma preauricular - oftalmoplejía externa	Q870
1145	Macrotrombocitopenia con formación anómala de proplaquetas, autosómica dominante	D694
1146	Malabsorción de folato, hereditaria	D528
1147	Malabsorción de glucosa-galactosa	E743
1148	Malacoplasia	N288 N328 N368
1149	Malformación cerebral - enfermedad cardíaca congénita	Q878
1150	Malformación de Ebstein	Q225
1151	Malformación linfática	D181
1152	Malformaciones del desarrollo - sordera - distonía	Q878
1153	Mano hendida - pie hendido	Q716

= 4 FNE 2023

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1154	Mano hendida urinarias anomalias espina bífida anomalía de diafragma	Q878
1155	Mano hendida, pie hendido, sordera	Q872
1156	Mastocitosis	Q822
1157	Mastocitosis cutánea	Q822
1158	Mastocitosis no especificada	Q822
1159	Mastocitosis sistémica	C962
1160	Mastocitosis sistémica agresiva	C962
1161	Mastocitosis sistémica indolente	D470
1162	Megacalicosis, congénita	Q638
1163	Megalencefalia - polimicrogria - polidactilia postaxial - hidrocefalia	Q048
1164	Melorreostosis	Q782
1165	Metacondromatosis	Q784
1166	Metahemoglobinemia hereditaria recesiva de tipo 2	D740
1167	Miastenia grave	G700
1168	Microbraquicefalia ptosis fisura labial	Q878
1169	Microcefalia - anomalías digitales - Déficit intelectual	Q878
1170	Microcefalia - Déficit intelectual - anomalías falángicas y neurológicas	Q878
1171	Microcefalia - polimicrogria - agenesia del cuerpo caloso	Q043
1172	Microcefalia braquidactilia cifoescoliosis	Q878
1173	Microcefalia epilepsia retraso mental cardiopatía	Q878
1174	Microcefalia fisura palatina autosómico dominante, Síndrome de	Q878
1175	Microcefalia hipoplasia pontocerebelosa disquinesia	Q043
1176	Microcefalia miocardiopatía	Q878
1177	Microdeleción 9q22.3	Q935
1178	Microftalmia - atrofia cerebral	Q112
1179	Microftalmia con anomalías cerebrales y de las manos	Q112
1180	Microftalmia con anomalías de las extremidades	Q112
1181	Microftalmia sindrómica debido a una mutación en OTX2	Q112
1182	Microgastria anomalía de miembros	Q878
1183	Microtia	Q172
1184	Microtia - coloboma - imperforación del conducto nasolacrimal	Q158
1185	Microtia anomalías esqueléticas talla baja	Q871
1186	Microtia bilateral - sordera - paladar hendido	Q870
1187	Mielodisplasia con hipogamaglobulinemia	D812
1188	Mielofibrosis con metaplasia mielocitoide	D471
1189	Migraña hemipléjica familiar o esporádica	G431
1190	Miocardiopatía cataratas anomalías espondilopélvicas	I420
1191	Miocardiopatía restrictiva aislada familiar	I425
1192	Mioclonia ataxia cerebelosa sordera	G111
1193	Mioclonia atrofia muscular distal	G253
1194	Mioclonia perioral con ausencias	G403
1195	Mioclono de acción - Síndrome de insuficiencia renal	G404
1196	Miofascitis macrofágica	M608
1197	Miopatía con autofagia excesiva	G718
1198	Miopatía con capuchón	G712
1199	Miopatía congénita letal tipo Compton-North	G712
1200	Miopatía distal con afectación respiratoria precoz	G710
1201	Miopatía distal con debilidad de cuerdas vocales	G710
1202	Miopatía distal de tipo Welander, tipo sueco	G710
1203	Miopatía distal, tipo Nonaka	G718
1204	Miopatía hereditaria con fallo respiratorio precoz	G710
1205	Miopatía hereditaria de cuerpos de inclusión - contracturas de las articulaciones - oftalmoplejía	G718
1206	Miopatía ligada al cromosoma X con atrofia del músculo postural	G710
1207	Distrofia miotónica tipo 2	G711
1208	Miopatía mitocondrial con anemia sideroblástica	G713
1209	Miopatía nemalínica	G712
1210	Miopatía provocada por exceso de calsecustrina y proteína SERCA1	G718
1211	Miopatía terminal con afectación de la parte posterior de las piernas y de la parte anterior de extremidades superiores	G710

- 4 ENE 2023

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1212	Miopatía tibial de Udd	G710
1213	Miopatía tipo Bethlem	G710
1214	Miositis esporádica con cuerpos de inclusión	M608
1215	Miositis focal	M608
1216	Monosomía 18p	Q935
1217	Monosomía 22q11	D821
1218	Monosomía 5p	Q934
1219	Monosomía distal 10q	Q935
1220	MSMD (Deficiencia IFN-γR1)	D848
1221	MSMD (Deficiencia IFN-γR2)	D848
1222	MSMD (Deficiencia STAT1)	D848
1223	MSMD (IL-12p40)	D848
1224	MSMD (IL12RB)	D848
1225	Mucopolipidosis no especificada	E779
1226	Mucopolipidosis tipo 2	E770
1227	Mucopolipidosis tipo 4	E751
1228	Mucopolisacaridosis no especificada	E763
1229	Mucopolisacaridosis tipo 2	E761
1230	Mucopolisacaridosis tipo 3	E762
1231	Mucopolisacaridosis tipo 4	E762
1232	Mucopolisacaridosis tipo 6	E762
1233	Mucopolisacaridosis tipo 7	E762
1234	Mucosulfatidosis	E752
1235	Muerte infantil súbita - disgenesia de los testículos	G908
1236	Mutación de ganancia en función CMC-STAT 1	D848
1237	Mutación EDA-ID, AD (NFKBIA)	D828
1238	Mutación EDA-ID, XL (Deficiencia NEMO)	Q782
1239	Mutación en el gen de la subunidad TCRα Constante (TRAC)	D848
1240	Mutación en Gata-2	D728
1241	Mutación en PRKCD (Proteína C Kinasa δ)	D479
1242	Mutación IRF-8	D848
1243	Mutación y delección de la cadena pesada de Ig	C911
1244	Mutación, SLC29A3	D763
1245	Nail Patella like enfermedad renal	Q872
1246	Nefronofrosis familiar del adulto quadriparesia espástica	Q618
1247	Nefropatía sordera hiperparatiroidismo	Q878
1248	Nefrosis - sordera - anomalías del tracto urinario y digitales	Q878
1249	Neuropatía aguda idiopática eosinofílica	J82X
1250	Neuro muscular esquelético Síndrome tipo chipriota	Q878
1251	Neuroaxonal distrofia acidosis tubular	N258
1252	Neurodegeneración asociada a pantotenato-quinasa	G230
1253	Neurodegeneración con acumulo cerebral de hierro	G230
1254	Neurodegeneración debida a Déficit en 3-hidroxisobutiril-CoA-hidrolasa	E711
1255	Neurofibromatosis	Q871
1256	Neurofibromatosis tipo 2	Q850
1257	Neurofibromatosis tipo familiar espinal	Q850
1258	Neuropatía autonómica y sensitiva hereditaria 2	G608
1259	Neuropatía axonal aguda motora y sensitiva	G610
1260	Neuropatía axonal motora aguda	G610
1261	Neuropatía con discapacidad auditiva	G600
1262	Neuropatía hereditaria con hipersensibilidad a la presión	G600
1263	Neuropatía motriz multifocal con bloqueo de conducción	G618
1264	Neuropatía óptica hereditaria de Leber	H472
1265	Neuropatía periférica, tipo Fiskstrand	G601
1266	Neuropatía sensitiva y autónoma, hereditaria, con sordera y retraso global	G608
1267	Neuropatía sensitiva y autónoma, hereditaria, con sordera, ligada al cromosoma x	G608
1268	Neuropatía sensorial y motora de inicio facial	G600
1269	Neuropatía visceral - anomalías cerebrales - dismorfismo facial -	Q878

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023

DE

2023

HOJA N.º 26

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
	retraso en el desarrollo	
1270	Neuropatía, axonal gigante 20 familias Sinostosis múltiple	G608
1271	Neutropenia cíclica	D70X
1272	Neutropenia congénita benigna	D70X
1273	Neutropenia congénita grave	D70X
1274	Neutropenia congénita grave, autosómica y dominante	D70X
1275	Neutropenia congénita severa, bases desconocidas	D70X
1276	Neutropenia ligada al cromosoma X / Mielodisplasia	D70X
1277	Neutropenia, congénita grave, ligada al cromosoma X	D70X
1278	Nevus melanocítico congénito grande	Q825
1279	Nevus poroqueratósico del ostio y conducto dérmico ecrinos	Q825
1280	NOMID or CINCA	E850
1281	Obesidad - colitis - hipotiroidismo - hipertrofia cardíaca - retraso del desarrollo	E038
1282	Obesidad debida a deficiencia de prohormona convertasa-I	E668
1283	Obesidad debida a la deficiencia congénita de leptina	E668
1284	Obesidad por Déficit de pro-opiomelanocortin	E668
1285	Óculo cerebro facial Síndrome tipo Kaufman	Q870
1286	Óculo dental Síndrome tipo Rutherford	Q878
1287	Óculo trico displasia	-
1288	Odonto onico dérmica displasia	Q824
1289	Odonto tricomélica hipohidrótica displasia	Q824
1290	Odontodisplasia regional	K004
1291	Odontoleucodistrofia	E752
1292	Oligodoncia - taurodoncia - cabello escaso	Q825
1293	Omodisplasia	Q788
1294	Onfalocela	Q792
1295	Onicotricodisplasia y neutropenia	L988
1296	Opsismodisplasia	Q788
1297	Ospteodisplasia, tipo Melnick-Needles	Q778
1298	Osteocondrodysplasia hipertriosis	Q873
1299	Osteocondromas múltiples	Q786
1300	Osteocondromatosis carpometatarsiana	Q748
1301	Osteocraneoestenosis	Q780
1302	Osteodisplasia poliquística lipomembranosa con leudoencefalopatía esclerosante	E752
1303	Osteodistrofia hereditaria de Albright	E201
1304	Osteogénesis imperfecta	Q780
1305	Osteogénesis imperfecta - retinopatía - convulsiones - Déficit intelectual	Q878
1306	Osteogénesis imperfecta microcefalia cataratas	Q780
1307	Osteólisis del talón, rótula y escafoides, Síndrome de	-
1308	Osteomielitis multifocal crónica recurrente juvenil	M863
1309	Osteopatía estriada esclerosis craneana	Q788
1310	Osteopetrosis - hipogammaglobulinemia	Q782
1311	Osteopetrosis de Albers-Schönberg	Q782
1312	Osteopetrosis dominante de tipo 1	Q782
1313	Osteopetrosis maligna autosómica recesiva	Q782
1314	Osteopetrosis, autosómica recesiva leve, forma intermedia	Q782
1315	Osteoporosis hipopigmentación óculo cutánea	-
1316	Osteoporosis pseudoglioma Síndrome	Q875
1317	Osteosclerosis - ictiosis - fallo ovárico prematuro	-
1318	Oto dental displasia	K002
1319	Otras Acromegalias No especificadas	E220
1320	Otras alteraciones cromosómicas no especificadas	Q999
1321	Otras ataxias episódicas	G118
1322	Otras ataxias espinocerebelosas no especificadas	G118
1323	Otras ataxias hereditarias no especificadas	G118
1324	Otras atelosteogénesis no especificadas	Q788
1325	Otras atrofia muscular espinales no especificadas	G122
1326	Otros trastornos de la oxidación de los ácidos grasos	E713

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE

2023

HOJA N.º 27

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1327	Otros trastornos del ciclo de la urea no especificados	E722
1328	Otros trastornos del metabolismo de las lipoproteínas no especificados	E789
1329	Otros trastornos del metabolismo de las pirimidinas no especificados	E799
1330	Otros trastornos del metabolismo de las purinas no especificados	E799
1331	Otros trastornos del metabolismo de los ácidos grasos	E713
1332	Otros trastornos del metabolismo de los carbohidratos no especificados	E749
1333	Ovarios poliquísticos esfínter uretral disfunción	N398
1334	Pancreatitis aguda recurrente	K850
1335	Pancreatitis crónica hereditaria	K861
1336	Pancreatoblastoma	C251
1337	Panencefalitis por rubeola	B060
1338	Paniculitis, histiocítica citofágica	M358
1339	Papulosis atrofiante maligna de Degos	I778
1340	Paquidermoperiostosis	M894
1341	Paquioniquia congénita	Q845
1342	Parálisis bulbar progresiva de la niñez	G121
1343	Parálisis laríngea retraso mental	J380
1344	Parálisis periódica hipercalemica	G723
1345	Parálisis periódica hipocalemica	G723
1346	Parálisis periódica no especificada	G723
1347	Parálisis periódica normocalemica	G723
1348	Parálisis periódica tirotóxica	G723
1349	Parálisis supranuclear progresiva	G231
1350	Parálisis supranuclear progresiva - Síndrome corticobasal	G231
1351	Paraplejía espástica - glaucoma - Déficit intelectual	G114
1352	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 6	G114
1353	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 8	G114
1354	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 9	G114
1355	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 10	G114
1356	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 12	G114
1357	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 13	G114
1358	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 17	G114
1359	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 29	G114
1360	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 32	G114
1361	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 35	G114
1362	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 37	G114
1363	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 38	G114
1364	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 14	G114
1365	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 15	G114
1366	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 18	G114
1367	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 23	G114
1368	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 24	G114
1369	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 25	G114
1370	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 26	G114
1371	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 28	G114
1372	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 30	G114
1373	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 39	G114
1374	Paraplejía espástica familiar	G114
1375	Paraplejía espástica ligada al cromosoma X tipo 2	G114
1376	Paraplejía espástica ligada al cromosoma X tipo 16	G114
1377	Paraplejía espástica ligada al cromosoma X tipo 34	G114
1378	Paraplejía espástica nefropatía sordera	G114
1379	Paraplejía espástica no especificada	G114
1380	Paraplejía-braquidactilia-epifisis en cono	G821
1381	Paraplejía-retraso mental-hiperqueratosis	G821
1382	Paresia espástica glaucoma pubertad precoz	G114
1383	Pelo lanoso - queratoderma palmoplantar - miocardiopatía dilatada	Q878
1384	Penfigo foliáceo	L102 L103

- 4 ENE 2023

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1385	Penfigo vulgar	L100
1386	Penfigoide bulloso	L120
1387	Penfigoide paraneoplásico	L108
1388	Pérdida de audición neurosensorial con aparición temprana de canas y temblor esencial	H903
1389	Periarteritis nodosa	M300
1390	Pericarditis artritis camptodactilia	M128
1391	Periodontitis juvenil localizada	D71X
1392	PI3Kδ Activado	D818
1393	Picnoacondrogénesis	Q770
1394	Picnodisostosis	Q788
1395	Piebaldismo	E703
1396	Pili Torti onicodisplasia	Q841
1397	Pilo dental displasia	-
1398	Pityriasis rubra pilaris	L440
1399	Plagiocefalia aislada	Q673
1400	Plagiocefalia retraso mental ligado al cromosoma X	Q870
1401	PLAID (mutación en PICG22, Hipogamaglobulinemia, urticaria por frío)	L502
1402	Plaquetario familiar con predisposición a leucemia mielogénica aguda, Síndrome	D694
1403	Pneumonia intersticial aguda	J848
1404	Poiquilodermia con neutropenia	D828
1405	Poiquilodermia de Kindler	Q818
1406	Poliartritis, factor reumatoide negativo	M083
1407	Poliartritis, factor reumatoide positivo	M080
1408	Policondritis atrofiante	M941
1409	Polidactilia en espejo - segmentación vertebral anomalías de los miembros	Q872
1410	Polineuropatía amiloide familiar	E851
1411	Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	G618
1413	Poliposis adenomatosa familiar	D126
1414	Poliposis con capuchón	D126
1415	Poliposis juvenil de la infancia	D126
1416	Poliquistosis renal, autosómica y recesiva	Q611
1417	Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda	G610
1418	Polisindactilia - malformación cardíaca	Q878
1419	Porfiria aguda intermitente	E802
1420	Porfiria cutánea tarda (PCT)	E801
1421	Porfiria eritropoyética congénita	E800
1422	Porfiria hepática crónica	E802
1423	Poroqueratosis palmoplantar de Mantoux	Q828
1424	Predisposición mendeliana a infecciones por micobacterias atípicas	D848
1425	Problemas de crecimiento - braquidactilia - dismorfismo	Q870
1426	Progeria	E348
1427	Progeria talla baja nevi pigmentados	-
1428	Proteinosis alveolar pulmonar idiopática	J840
1429	Proteinosis alveolo-pulmonar (mutación en CSF2RA)	J840
1430	Protoporfiria eritropoyética	E800
1431	Pseudoacondroplasia	Q778
1432	Pseudoartrosis congénita de clavícula	Q740
1433	Pseudohipoaldosteronismo tipo 1	N258
1434	Pseudomixoma peritoneal	C786
1435	Pseudoprogeria	Q878
1436	Pseudotumor inflamatorio del hígado	K758
1437	Pseudoxantoma elástico	Q828
1438	Pterygium colli - retraso mental - anomalías digitales	Q870
1439	Ptosis - estrabismo - pupilas ectópicas	Q870
1440	Pulgar trifalángico - braquiectrodactilia	Q748
1441	Pulgares ausentes talla baja inmunodeficiencia	D828
1442	Pulgares en aducción - artrogriposis, tipo Christian	Q748

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE 2023 HOJA N.º 29

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1443	Pulgares en aducción - artrogriposis, tipo Dunder	Q796
1444	Purpura de Henoch-Schoenlein	D690
1445	Quadriparesia retraso mental retinitis pigmentaria	Q878
1446	Queratitis estromal	H163
1447	Queratoconjuntivitis atópica	H162
1448	Queratoderma palmoplantar - amiotrofia	Q828
1449	Queratoderma palmoplantar - Pelo rizado y en espiral	Q828
1450	Queratoderma palmoplantar - XX inversión de sexo - predisposición a carcinoma de células escamosas	Q560
1451	Queratoderma palmoplantar difuso - acrocianosis	Q828
1452	Queratoderma hipotricosis leuconiquia	Q828
1453	Queratoderma palmoplantar difusa, tipo Norrbotten dominante	Q828
1454	Queratosis folicular enanismo atrofia cerebral	Q871
1455	Queratosis palmaris et plantaris - clinodactilia	Q828
1456	Queratosis palmoplantar - periodontopatía - onicogriposis	Q828
1457	Querubismo (mutación en SH3BP2)	K108
1458	Quintos metacarpianos cortos - resistencia a la insulina	E138
1459	Receptor de plaquetas ADP P2Y12 por fármacos antitrombóticos, Déficit de	D698
1460	Resistencia periférica a las hormonas tiroideas	E031
1461	Reticulohistiocitosis multicéntrica	D763
1462	Retinitis pigmentaria sordera hipogenitalismo	Q878
1463	Retino hepato endocrinológico Síndrome	Q878
1464	Retinopatía hereditaria vascular	H350
1465	Retinosquiasis ligada al cromosoma X	Q141
1466	Retraso del desarrollo debido al Déficit de 2-metilbutiril-CoA-deshidrogenasa	E711
1467	Retraso en el crecimiento por Déficit en el factor de crecimiento insulínico de tipo 1	E343
1468	Retraso en el desarrollo - sordera, tipo Hildebrand	Q878
1469	Retraso global del desarrollo - osteopenia - defecto ectodérmico	Q878
1470	Retraso mental - cataratas - cifosis	E778
1471	Retraso mental dismorfia hipogonadismo diabetes mellitus	Q878
1472	Retraso mental hipotriquia braquidactilia	Q878
1473	Retraso mental ligado al cromosoma X - acromegalia - hiperactividad	Q878
1474	Retraso mental ligado al cromosoma X - coreoatetosis - comportamiento anormal	G255
1475	Retraso mental ligado al cromosoma X - cubitus valgus - rostro típico	Q878
1476	Retraso mental ligado al cromosoma X - epilepsia - contracturas progresivas de las articulaciones - rostro típico	Q878
1477	Retraso mental ligado al cromosoma X - hipogammaglobulinemia - deterioro neurológico progresivo	Q878
1478	Retraso mental ligado al cromosoma X - hipogonadismo - ictiosis - obesidad - baja estatura	Q878
1479	Retraso mental ligado al cromosoma X - hipotonía - dismorfismo facial - comportamiento agresivo	Q878
1480	Retraso mental ligado al cromosoma X - macrocefalia - macroorquidismo	Q878
1481	Retraso mental ligado al cromosoma X - malformación de Dandy Walker - Enfermedad de los ganglios basales - Convulsiones	Q238
1482	Retraso mental ligado al cromosoma X - pubertad precoz - obesidad	Q878
1483	Retraso mental ligado al cromosoma X epilepsia psoriasis	Q878
1484	Retraso mental ligado al cromosoma X no especificado	Q878
1485	Retraso mental ligado al cromosoma X psicosis macroorquidismo	F711
1486	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Abidi	Q878
1487	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Armfield	Q878
1488	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Cantagrel	Q878
1489	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Miles-Carpenter	Q878
1490	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Pai	Q878
1491	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Reish	Q878
1492	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Schimke	Q878

- 4 ENE 2023

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1493	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Seemanova	Q878
1494	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Shashi	Q878
1495	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Shrimpton	Q878
1496	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Siderius	Q878
1497	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Snyder	Q878
1498	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Stevenson	Q878
1499	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Stocco Dos Santos	Q878
1500	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Stoll	Q878
1501	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo sudafricano	Q878
1502	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Vitale	Q878
1503	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Wilson	Q878
1504	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Wittwer	Q878
1505	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Zorick	G318
1506	Retraso mental ligado al cromosoma X, sindrómico 7	Q878
1507	Retraso mental ligado al cromosoma X, sindrómico, debido a la mutación en JARID1C	Q878
1508	Retraso mental severo - epilepsia - anomalías anales -hipoplasia de las falanges distales	Q878
1509	Retraso mental severo ligado al cromosoma X tipo Gustavson	F729
1510	Retraso mental y del crecimiento - disostosis mandibulo facial - microcefalia - fisura palatina	Q870
1511	Retraso psicomotor provocado por Déficit de S-adenosil homocisteina hidrolasa	E721
1513	RNASEH2A (AGS4)	G318
1514	RNASEH2B (AGS2)	G318
1515	RNASEH2C (AGS3)	G318
1516	Romboencefalosinapsis	Q043
1517	Sarcoidosis	D869
1518	Sarcosinemia	E725
1520	SCN2 (Deficiencia GF11)	D70X
1521	SCN3 (Deficiencia HAX1)	D70X
1522	SCN4, todas las otras	D70X
1524	Sialidosis tipo 1	E771
1525	Sialidosis tipo 2	E771
1526	Sindactilia - telecanto - malformaciones renales y anogenitales	Q878
1527	Sindactilia mesoaxial sinostótica con reducción de las falanges	Q704
1528	Sindactilia no especificada	Q709
1529	Sindactilia tipo Cenani Lenz	Q784
1530	Síndrome "cat-eye"	Q928
1531	Síndrome 3C	Q878
1532	Síndrome 3M	Q871
1533	Síndrome acrocalloso	Q040
1534	Síndrome acromegaloide hipertricosis	Q870
1535	Síndrome acro-pectoral	Q740
1536	Síndrome acrorenal recesivo	Q872
1537	Síndrome acrorenomandibular	Q878
1538	Síndrome acro-reno-ocular	Q878
1539	Síndrome ADULT	Q872
1540	Síndrome Alport - leiomiomatosis difusa ligado al cromosoma X	Q878
1541	Síndrome ANE	Q878
1542	Síndrome angio-osteo-hipertrófico	Q872
1543	Síndrome Anttley-Bixler-like, genitales ambiguos, alteración de la esteroidogenesis	E250
1544	Síndrome AREDYLD	Q878
1545	Síndrome autoinflamatorio familiar por frío	L502
1546	Síndrome Blau (NOD2 or CARD15)	Q878
1547	Síndrome blefaro facio esquelético	Q878
1548	Síndrome blefaro queilo odóntico	Q878
1549	Síndrome blefaro-naso-facial	Q870
1550	Síndrome BOR	Q878
1551	Síndrome branquio-esqueleto-genital	Q878

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1552	Síndrome branquio-óculo-facial	Q188
1553	Síndrome CACH	E752
1554	Síndrome CAMOS	G111
1555	Síndrome CDG tipo Ia	E778
1556	Síndrome CDG tipo Ib	E778
1557	Síndrome CDG tipo Ic	E778
1558	Síndrome CDG tipo Iih	E778
1559	Síndrome CEDNIK	Q828
1560	Síndrome cerebro costo mandibular	Q878
1561	Síndrome cerebro-oculo-nasal	Q870
1562	Síndrome cerebro-pulmon-tiroides	E031
1563	Síndrome CHANDS	Q824
1564	Síndrome CHARGE	Q878
1565	Síndrome CINCA	G031
1566	Síndrome CLAPO	Q873
1567	Síndrome CleidORIZOMELICO	Q778
1568	Síndrome CODAS	Q878
1569	Síndrome COFS	Q871
1570	Síndrome craneofacial-sordera-mano	Q870
1571	Síndrome CREST	M341
1572	Síndrome de Aarskog-Scott	Q871
1573	Síndrome de Aase-Smith	Q878
1574	Síndrome de Abruzzo Erickson	Q878
1575	Síndrome de Ackerman	K002
1576	Síndrome de Aicardi	Q040
1577	Síndrome de Aicardi-Goutieres	G318
1578	Síndrome de Alagille	Q447
1579	Síndrome de Al-Gazali-Dattani	E778
1580	Síndrome de Allan-Herndon-Dudley	E031
1581	Síndrome de Alpers	G318
1582	Síndrome de Alport	Q878
1583	Síndrome de Alstrom	Q878
1584	Síndrome de Ambras	Q842
1585	Síndrome de anemia megaloblastica sensible a tiamina	D531
1586	Síndrome de aneuploidia en mosaico variegada	Q998
1587	Síndrome de aneurisma aórtico de tipo Loeys-Dietz	Q874
1588	Síndrome de Angelman	Q935
1589	Síndrome de aniridia - retraso mental	Q878
1590	Síndrome de anoftalmia plus	Q878
1591	Síndrome de antisintetasas	D898
1592	Síndrome de Antley-Bixler	Q870
1593	Síndrome de Apert	Q870
1594	Síndrome de aspiración de meconio	P240
1595	Síndrome de ataxia - sordera - retraso mental	G111
1596	Síndrome de Atkin Flaitz Patil Smith	Q878
1597	Síndrome de autismo y macrocefalia	Q878
1598	Síndrome de Axenfeld-Rieger	Q138
1599	Síndrome de Ballard (Braquidactilia tipo B y C combinadas)	Q738
1600	Síndrome de Bamforth	E031
1601	Síndrome de Bangstad	E318
1602	Síndrome de Banki	Q681
1604	Síndrome de Barber Say	Q870
1605	Síndrome de Bardet-Biedl	Q878
1606	Síndrome de Barth	E711
1607	Síndrome de Bartsocas-Papas	Q872
1608	Síndrome de Bartter	E268
1609	Síndrome de Basan	Q828
1610	Síndrome de Bazex	L851
1611	Síndrome de Bazex-Dupre-Christol	L988
1612	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	Q873

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1613	Síndrome de Beemer Ertbruggen	Q878
1614	Síndrome de Bencze	Q674
1615	Síndrome de Berant	Q878
1616	Síndrome de Bernard-Soulier	D691
1617	Síndrome de Birt-Hogg-Dube	Q878
1618	Síndrome de Björnstadt	Q878
1619	Síndrome de Bloom	Q998
1620	Síndrome de Bonneman-Meinecke-Reich	Q048
1621	Síndrome de Book	Q824
1622	Síndrome de Bork-Stender-Schmidt	Q824
1623	Síndrome de Borrone di Rocco Crovato	Q878
1624	Síndrome de Bosley-Salih-Aloainy	Q878
1625	Síndrome de Bowen-Conradi	Q878
1626	Síndrome de braquimorfismo - oncodisplasia - disfalangismo	Q871
1627	Síndrome de Brown-Vialetto-van Laere	G121
1628	Síndrome de Brugada	I472
1629	Síndrome de Budd-Chiari	I820
1630	Síndrome de Buschke-Ollendorff	Q788
1631	Síndrome de Cabezas	Q878
1632	Síndrome de Camurati Engelmann	Q783
1633	Síndrome de Cantrell Haller Ravitsch	Q897
1634	Síndrome de Cantu	Q828
1635	Síndrome de Cantu Sánchez Corona Fragoso	L818
1636	Síndrome de Carey-Fineman-Ziter	Q870
1637	Síndrome de Carnevale	Q878
1638	Síndrome de Carpenter	Q870
1639	Síndrome de cataratas congénitas, dismorfia facial, y neuropatía (CCFDN)	Q878
1640	Síndrome de Catel-Manzke	Q878
1641	Síndrome de CDG	E778
1642	Síndrome de CDG tipo Id	E778
1643	Síndrome de CDG tipo Ie	E778
1644	Síndrome de CDG tipo If	E778
1645	Síndrome de CDG tipo Ig	E778
1646	Síndrome de CDG tipo Ih	E778
1647	Síndrome de CDG tipo Iia	E778
1648	Síndrome de CDG tipo Iie	E778
1649	Síndrome de CDG tipo Ik	E778
1650	Síndrome de CDG tipo IL	E778
1651	Síndrome de cefalopolisindactilia de Greig	Q870
1652	Síndrome de Char	Q878
1653	Síndrome de Chediak-Higashi	E703
1654	Síndrome de CHILD	Q878
1655	Síndrome de Christian de Myer Franken	Q875
1656	Síndrome de Christ-Siemens-Touraine	Q824
1657	Síndrome de Churg-Strauss	M301
1658	Síndrome de Clouston	Q828
1659	Síndrome de CLOVE's	Q873
1660	Síndrome de Cobb	Q273
1661	Síndrome de Cockayne	Q871
1662	Síndrome de Coffin Siris	Q871
1663	Síndrome de Coffin-Lowry	Q870
1664	Síndrome de Cogan	H163
1665	Síndrome de Cohen	Q878
1666	Síndrome de Cole-Carpenter	Q780
1667	Síndrome de Cooks	Q846
1668	Síndrome de Cooper-Jabs	Q878
1669	Síndrome de Cornelia de Lange	Q871
1670	Síndrome de Costello	Q878
1671	Síndrome de Cousin-Walbraum-Cegarra	Q875

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 00000023

DE

2023

HOJA N.º 33

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1672	Síndrome de Cowden	Q858
1673	Síndrome de Coxo auricular	Q871
1674	Síndrome de Crigler-Najjar	E805
1675	Síndrome de Crisponi	G908
1676	Síndrome de Cronkhite-Canada	D126
1677	Síndrome de Curry Jones	Q870
1678	Síndrome de Cushing	E249
1679	Síndrome de Cushing dependiente de ACTH	E240
1680	Síndrome de Dahlberg Borer Newcomer	Q878
1681	Síndrome de deleción 6q16	Q935
1682	Síndrome de Denys-Drash	N041
1683	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma encefalomiopática con aciduria metilmalonica	G713
1684	Síndrome de Desbuquois	Q788
1685	Síndrome de Dincsoy Salih Patel	Q044
1686	Síndrome de Donnai-Barrow	Q878
1687	Síndrome de Duane	H508
1688	Síndrome de Dubowitz	Q871
1689	Síndrome de Dursun	D70X
1690	Síndrome de Dyggve-Melchior-Clausen	Q777
1691	Síndrome de EEM	Q878
1692	Síndrome de Ehlers-Danlos de tipo vascular	Q796
1693	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo artrocalasia – TIPO VII	Q796
1694	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo cifoescoliosis – TIPO VI	Q796
1695	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo clásico – TIPO I Y II	Q796
1696	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo dermatosparaxis – TIPO VII C	Q796
1697	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo hiperlaxitud – TIPO III	Q796
1698	Síndrome de Eiken	Q878
1699	Síndrome de Ellis-Van Creveld	Q776
1700	Síndrome de encefalopatía mioneurogastrointestinal	G713
1701	Síndrome de Eng Strom	Q871
1702	Síndrome de escafocefalia familiar tipo McGillivray	Q870
1703	Síndrome de Evans	D693
1704	Síndrome de exoftalmos benigno	H052
1705	Síndrome de extravasación capilar	I788
1706	Síndrome de Fanconi asociado a cadenas ligeras Ig monoclonal	E720
1707	Síndrome de Filippi	Q878
1708	Síndrome de Fine Lubinsky	Q878
1709	Síndrome de Finlay Markes	Q878
1710	Síndrome de Floating-Harbor	Q878
1711	Síndrome de Flynn Aird	Q878
1712	Síndrome de Fountain	Q878
1713	Síndrome de Frank-Ter Haar	Q878
1714	Síndrome de Fraser	Q870
1715	Síndrome de Frasier	N041
1716	Síndrome de Freeman-Sheldon	Q870
1717	Síndrome de Fried	Q878
1718	Síndrome de Fryns	Q878
1719	Síndrome de Fuhrmann	Q748
1720	Síndrome de Fuqua Berkovitz	Q564
1721	Síndrome de Galloway	Q043
1722	Síndrome de German	Q878
1723	Síndrome de Gitelman	N158
1724	Síndrome de Goldblatt	Q870
1725	Síndrome de Goldenhar	Q870
1726	Síndrome de Goldmann-Favre	H355
1727	Síndrome de Goodman	Q870
1728	Síndrome de Gorham Stout	M895
1729	Síndrome de Gorlin	Q878
1730	Síndrome de Gorlin Chaudry Moss	Q870

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 00000023 DE

2023

HOJA N.º 34

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1731	Síndrome de Grange	Q878
1732	Síndrome de Guillain-Barre	G610
1733	Síndrome de Hallermann Streiff Francois	Q870
1734	Síndrome de Hartnup	E720
1735	Síndrome de Hartsfield Bixler Demyer	Q878
1736	Síndrome de Hennekam	Q878
1737	Síndrome de Hennekam Beemer	Q822
1738	Síndrome de Hermansky-Pudlak	E703
1739	Síndrome de HERNES	I673
1740	Síndrome de Hiper IgD	E850
1741	Síndrome de Hiper IgM	D828
1742	Síndrome de hipercoagulabilidad por Déficit de glicosilfosfatidilinositol	E888
1743	Síndrome de hiper-IgE autosómico dominante	D824
1744	Síndrome de hipopigmentación con sordera y ceguera, tipo yemeni	Q878
1745	Síndrome de Holt-Oram	Q872
1746	Síndrome de Houlston Iraggori Murday	Q878
1747	Síndrome de Hurler	E760
1748	Síndrome de Hurler-Scheie	E760
1749	Síndrome de Ictiosis y nacimiento prematuro	Q808
1750	Síndrome de IMAGE	Q871
1751	Síndrome de inmunodeficiencia primaria por Déficit de p14	D828
1752	Síndrome de insensibilidad a los andrógenos	E345
1753	Síndrome de intestino corto	Q438
1754	Síndrome de isotretinoina like	Q868
1755	Síndrome de Jackson-Weiss	Q878
1756	Síndrome de Jacobsen	Q935
1757	Síndrome de Jalili	H355
1758	Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen	I458
1759	Síndrome de Jeune	Q772
1760	Síndrome de Johanson Blizzard	Q878
1761	Síndrome de Johnson Mcmillin	Q878
1762	Síndrome de Joubert	Q043
1763	Síndrome de Joubert con defecto hepático	K740
1764	Síndrome de Joubert con defecto orofaciodigital	Q043
1765	Síndrome de Juberg Hayward	Q870
1766	Síndrome de Kabuki make up	Q870
1767	Síndrome de Kaler Garrity Stern	Q878
1768	Síndrome de Kallmann	E230
1769	Síndrome de Kallmann cardiopatía	Q248
1770	Síndrome de Kapur-Toriello	Q878
1771	Síndrome de Kasabach-Merritt	D180
1772	Síndrome de Kearns-Sayre	H498
1773	Síndrome de Klippel-Feil aislado	Q761
1774	Síndrome de Kozlowski Brown Hardwick	Q878
1775	Síndrome de Kumar Levick	Q846
1776	Síndrome de la cimitarra	Q268
1777	Síndrome de la persona rígida	G258
1778	Síndrome de la piel rizada	Q828
1779	Síndrome de la triple H (HHH)	E724
1780	Síndrome de Laron	E343
1781	Síndrome de Laron con inmunodeficiencia	D828
1782	Síndrome de Larsen	Q748
1783	Síndrome de Larsen like forma letal	Q748
1784	Síndrome de Leigh	G318
1785	Síndrome de Lelis	Q878
1786	Síndrome de Lemierre	I808
1787	Síndrome de Lennox-Gastaut	G404
1788	Síndrome de Lesch-Nyhan	E791
1789	Síndrome de Lewis Pashayan	Q824
1790	Síndrome de Lewis-Summer	G618

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023

DE

2023

HOJA N.º 35

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1791	Síndrome de Lichtenstein	Q781
1792	Síndrome de Liddle	I151
1793	Síndrome de Li-Fraumeni	D489
1794	Síndrome de Lipodistrofia - retraso mental - sordera	Q788
1795	Síndrome de Lowry-Wood	Q875
1796	Síndrome de Maffucci	Q784
1797	Síndrome de Majeed (mutación de LPIN2)	Q878
1798	Síndrome de Marden-Walker	Q870
1799	Síndrome de Marfan	Q874
1800	Síndrome de Marinesco-Sjogren	G111
1802	Síndrome de Marshall-Smith	Q873
1803	Síndrome de Martínez-Frías	Q458
1804	Síndrome de Matthew-Wood	Q112
1805	Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	Q518
1806	Síndrome de Mazabraud	M850
1807	Síndrome de McCune-Albright	Q781
1808	Síndrome de Meacham	Q878
1809	Síndrome de Meckel	Q619
1810	Síndrome de megacolon de Goldberg-Shprintzen	Q878
1811	Síndrome de MEHMO	Q878
1812	Síndrome de Michels	Q878
1813	Síndrome de microdeleción 12q14	Q935
1814	Síndrome de microdeleción 15q24	Q935
1815	Síndrome de microdeleción 2p21	Q935
1816	Síndrome de microdeleción 2q24	Q935
1817	Síndrome de microdeleción 2q37	Q935
1818	Síndrome de microdeleción 8q22.1	Q935
1819	Síndrome de microlisencefalia - micromelia	Q043
1820	Síndrome de miembros y mamas	Q878
1821	Síndrome de Miller Dieker	Q043
1822	Síndrome de Milroy	Q820
1823	Síndrome de Moebius	Q870
1824	Síndrome de Mohr-Tranebjaerg	G318
1825	Síndrome de Mononen Kames Senac	Q875
1826	Síndrome de Moore Federman	Q778
1827	Síndrome de Mowat-Wilson	Q431
1828	Síndrome de Muckle-Wells	E850
1829	Síndrome de Muenke	Q870
1830	Síndrome de Muir-Torre	L728
1831	Síndrome de Myhre Ruvalcaba Graham	Q878
1832	Síndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn	Q824
1833	Síndrome de Nance-Horan	Q870
1834	Síndrome de Neu-Laxova	Q878
1835	Síndrome de neurocantocitosis de McLeod	G10X
1836	Síndrome de Neurodegenerativo ligado al cromosoma X, de tipo Hamel	G318
1837	Síndrome de Nevo	Q796
1838	Síndrome de Nevus epidermico	Q858
1839	Síndrome de Nijmegen Breakage	Q878
1840	Síndrome de Noonan	Q871
1841	Síndrome de Ochoa	N318
1842	Síndrome de Okamoto Satomura	Q878
1843	Síndrome de Olmsted	Q828
1844	Síndrome de Omenn	D818
1845	Síndrome de Ondine	G473
1846	Síndrome de Opitz ligado al cromosoma X	Q878
1847	Síndrome de Pai	Q878
1848	Síndrome de Pallister-Hall	D330
1849	Síndrome de Papillon-Lefèvre	Q828
1850	Síndrome de Parkes Weber	Q872
1851	Síndrome de Parsonage-Turner	G545

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 00000023

DE

2023

HOJA N.º 36

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1852	Síndrome de Partington	Q878
1853	Síndrome de Pearson	D640
1854	Síndrome de Pendred	E071
1855	Síndrome de Perlman	Q873
1856	Síndrome de Perrault	Q878
1857	Síndrome de Perry	G26X
1858	Síndrome de Peters-Plus	Q134
1859	Síndrome de Peutz-Jeghers	Q858
1860	Síndrome de Pfeiffer	Q870
1861	Síndrome de PIBIDS	L678
1862	Síndrome de Pierre Robin - anomalía faciodigital	Q878
1863	Síndrome de Pierre Robin aislado	Q870
1864	Síndrome de Pierson	N048
1865	Síndrome de Pitt Hopkins	Q870
1866	Síndrome de Plummer-Vinson	D501
1867	Síndrome de Poland	Q798
1868	Síndrome de Pollit	L678
1869	Síndrome de Potocki-Shaffer	Q935
1870	Síndrome de Prader-Willi	Q871
1871	Síndrome de Prieto Badia Mulas	Q878
1872	Síndrome de Proteus	Q873
1873	Síndrome de pseudo-Zellweger	Q878
1874	Síndrome de pterigion múltiple autosómico dominante	Q798
1875	Síndrome de Pterigium antecubital	Q688
1876	Síndrome de Pterigium popliteo autosómico dominante	Q872
1877	Síndrome de pulgar largo braquidactilia	Q872
1878	Síndrome de Qazi Markouizos	Q878
1879	Síndrome de Rambaud Gallian Touchard	E788
1880	Síndrome de Rapp Hodgkin	Q824
1881	Síndrome de Renpenning	Q875
1882	Síndrome de resistencia a la hormona liberadora de tirotropina	E031
1883	Síndrome de Rett	F842
1884	Síndrome de Rett atípico	F842
1885	Síndrome de Riddle	D828
1886	Síndrome de Roberts	Q738
1887	Síndrome de Robinow	Q871
1888	Síndrome de Robinow like	Q871
1889	Síndrome de Roifman	Q777
1890	Síndrome de Rothmund-Thomson	Q828
1891	Síndrome de rotula parva	Q741
1892	Síndrome de rotura de Nijmegen	Q878
1893	Síndrome de rubeola congenita	P350
1894	Síndrome de Rubinstein-Taybi	Q872
1895	Síndrome de Rudiger Schmidt Loose	Q870
1896	Síndrome de Saethre-Chotzen	Q870
1897	Síndrome de Sakati Nyhan Tisdale	Q870
1898	Síndrome de Saldino-Mainzer	Q875
1899	Síndrome de Sanfilippo tipo A	E762
1900	Síndrome de Say Barber Miller	Q878
1901	Síndrome de Scarf	Q828
1902	Síndrome de Scheie	E760
1903	Síndrome de Schilbach-Rott	Q870
1904	Síndrome de Schinzel-Giedion	Q870
1905	Síndrome de Schnitzler	L508
1906	Síndrome de Schopf-Schulz-Passarge	Q828
1907	Síndrome de Schwartz-Jampel	G711
1908	Síndrome de Sebastian	D694
1909	Síndrome de Seckel	Q871
1910	Síndrome de Secreción inapropiada de hormona antidiurética	E222
1911	Síndrome de Senior-Loken	Q615

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1912	Síndrome de sensibilidad a UV	L568
1913	Síndrome de SERKAL	Q878
1914	Síndrome de Sezary	C841
1915	Síndrome de Shock estafilocócico tóxico	A483
1916	Síndrome de Shprintzen-Goldberg	Q878
1917	Síndrome de Shwachman-Diamond	D610
1918	Síndrome de Siegler Brewer Carey	Q878
1919	Síndrome de Sillence	Q748
1920	Síndrome de Silver-Russell	Q871
1921	Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel	Q873
1922	Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel tipo 2	Q873
1923	Síndrome de Sjögren-Larsson	Q871
1924	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	Q871
1925	Síndrome de Smith-Magenis	Q878
1926	Síndrome de sordera branquiogénica	Q878
1927	Síndrome de sordera e infertilidad	Q935
1928	Síndrome de Sotos	Q873
1929	Síndrome de Stern Lubinsky Durrie	H185
1930	Síndrome de Stickler	Q875
1931	Síndrome de Stimmler	Q878
1932	Síndrome de Stoll Alembik Finck	Q878
1933	Síndrome de Stormorken Sjaastad Langslet	D698
1934	Síndrome de Sturge Weber	Q858
1935	Síndrome de Suárez-Stickler	Q788
1936	Síndrome de sudoración inducida por frío	G608
1937	Síndrome de Summit	Q820
1938	Síndrome de Susac	I677
1939	Síndrome de Teebi Shaltout	Q878
1940	Síndrome de Temtamy	Q878
1941	Síndrome de Tietz	Q878
1942	Síndrome de Tome Brune Fardeau	E754
1943	Síndrome de Torg-Winchester	Q871
1944	Síndrome de Toriello Carey	Q878
1945	Síndrome de Toriello Lacassie Droste	Q878
1946	Síndrome de tortuosidad arterial	I738
1947	Síndrome de Tourette	F952
1948	Síndrome de Townes-Brocks	Q878
1949	Síndrome de Treacher-Collins	Q754
1950	Síndrome de Treft Sanborn Carey	H472
1951	Síndrome de Turner	Q969
1952	Síndrome de Ulbright-Hodes	Q878
1953	Síndrome de Usher	H355
1954	Síndrome de Usher no especificado	H355
1955	Síndrome de Usher tipo 1	H355
1956	Síndrome de Usher tipo 2	H355
1957	Síndrome de Van der Bosch	Q878
1958	Síndrome de Van Der Woude	Q380
1959	Síndrome de Vater-like, con hipertensión pulmonar, anomalías de las orejas y retraso del crecimiento	Q878
1960	Síndrome de Vici	Q878
1961	Síndrome de Waardenburg (termino generico)	E703
1962	Síndrome de Waardenburg-Shah	Q878
1963	Síndrome de Walker-Warburg	G712
1964	Síndrome de Weaver	Q873
1965	Síndrome de Weaver Williams	Q878
1966	Síndrome de Weill Marchesani	Q870
1967	Síndrome de Wells	L983
1968	Síndrome de Werner	E348
1969	Síndrome de West	G404
1970	Síndrome de WHIM	D818

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1971	Síndrome de Wieacker-Wolff	G718
1972	Síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch	E348
1973	Síndrome de Williams	Q878
1974	Síndrome de Wilson Turner	Q878
1975	Síndrome de Wiskott-Aldrich	D820
1976	Síndrome de Wolcott-Rallison	E137
1977	Síndrome de Wolf-Hirschhorn	Q933
1978	Síndrome de Wolfram	E107
1979	Síndrome de Worster-Drought	G808
1980	Síndrome de Zellweger	Q878
1981	Síndrome de Zellweger-like sin anomalías peroxisómicas	Q878
1982	Síndrome de Zollinger-Ellison	E164
1983	Síndrome de Zurich-Kaye	Q878
1984	Síndrome del cráneo en trébol aislado	Q750
1985	Síndrome del injerto contra huésped	T860
1986	Síndrome del metilmercurio fetal	T561
1987	Síndrome DEND	P702
1988	Síndrome dígito reno cerebral	Q878
1989	Síndrome disgenésico del tronco encefálico de Athabaskan	Q878
1990	Síndrome DOOR	Q878
1991	Síndrome facio-cardio-mélico	Q878
1992	Síndrome FILS (mutación en POLE1)	Q871
1993	Síndrome GAPO	Q878
1994	Síndrome Genitopatelar	Q878
1995	Síndrome GRACILE	E888
1996	Síndrome H	D763
1997	Síndrome HEC	Q878
1998	Síndrome hemolítico urémico atípico	D588
1999	Síndrome hipereosinofílico idiopático	D475
2000	Síndrome hydrolethalus	Q878
2001	Síndrome IBIDS	Q808
2002	Síndrome ICF	D848
2003	Síndrome IRIDA	D508
2004	Síndrome IRVAN	H350
2005	Síndrome KBG	Q878
2006	Síndrome KID	Q808
2007	Síndrome lacrimo-auriculo-dento-digital	Q878
2008	Síndrome LEOPARD	Q878
2009	Síndrome letal onfalocele fisura palatina	Q878
2010	Síndrome linfoproliferativo autoinmune (ALPES-SFAS)	D479
2011	Síndrome Maroteaux Lamy	E762
2012	Síndrome MASA	G114
2013	Síndrome MEDNIK	Q878
2014	Síndrome MELAS	G713
2015	Síndrome MERRF	G403
2016	Síndrome miasténico de Lambert-Eaton	G731
2017	Síndrome Micro	Q043
2018	Síndrome MIDAS	Q112
2019	Síndrome N	Q878
2020	Síndrome NARP	G318
2021	Síndrome nefrótico idiopático sensible a esteroides	N048
2022	Síndrome neurocutáneo tipo Bicknell	Q878
2023	Síndrome neurodegenerativo ligado al cromosoma X, de tipo Bertini	G318
2024	Síndrome neuroectodérmico-endocrino	Q878
2025	Síndrome neuroléptico maligno	G210
2026	Síndrome oculo osteo cutáneo	Q875
2027	Síndrome oculo-cerebro-cutáneo	Q878
2028	Síndrome oculo-cerebro-renal	E720
2029	Síndrome oculo-dígito-esofágico-duodenal (ODED)	Q878
2030	Síndrome oculopalatocerebral	Q871

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
2031	Síndrome odonto-trico-onico-digito-palmar	Q878
2032	Síndrome oral-facial-digital	Q870
2033	Síndrome oral-facial-digital no especificado	Q870
2034	Síndrome oral-facial-digital tipo 1	Q870
2035	Síndrome oral-facial-digital tipo 3	Q870
2036	Síndrome oral-facial-digital tipo 4	Q870
2037	Síndrome oral-facial-digital tipo 5	Q870
2038	Síndrome oral-facial-digital tipo 8	Q870
2039	Síndrome oto-palato-digital	Q870
2040	Síndrome PAGOD	Q878
2041	Síndrome PARC	Q878
2042	Síndrome PELVIS	Q878
2043	Síndrome PFAPA	E850
2044	Síndrome PHACE	Q878
2045	Síndrome pneumo-renal de Goodpasture	M310
2046	Síndrome polimalformativo letal tipo Boissel	Q878
2047	Síndrome RAPADILINO	Q871
2048	Síndrome RHYNS	Q878
2049	Síndrome SHORT	Q871
2050	Síndrome tipo IPEX	E310
2051	Síndrome trico dental	Q878
2052	Síndrome trico dento óseo tipo 1	Q824
2053	Síndrome tricorrinofalángico, tipo 1 y 3	Q871
2054	Síndrome triple A	E274
2055	Síndrome ulnar-mamario	Q718
2056	Síndrome uña-rotula	Q872
2057	Síndrome vulvovaginal-gingival	L438
2058	Síndrome W	Q878
2059	Síndrome Klippel Trenaunay Servelle	Q872
2060	Síndrome Klippel Trenaunay Weber	Q872
2061	Síndromes hipereosinofílicos	D475
2062	Síndromes miasténicos congénitos	G702
2063	Sinespondilismo congénito	Q764
2064	Sinfalangismo anomalías múltiples manos y pies	Q748
2065	Sinfalangismo distal	Q709
2066	Singnatia anomalías múltiples	Q878
2067	Sinostosis humero - cubital	Q740
2068	Sinostosis humeroradial aislada	Q740
2069	Sinostosis humeroradiocubital	Q740
2070	Sinostosis radio-ulnar - trombocitopenia amegakaryocítica	Q872
2071	Sirenomelia	Q872
2072	Siringomielia	G950
2073	Sitosterolemia	E780
2074	Sordera - anomalías genitales - sinostosis de metacarpianos y metatarsianos	Q878
2075	Sordera - Déficit intelectual, tipo Martin-Probst	Q878
2076	Sordera - hipoplasia del esmalte - anomalía en las uñas	Q878
2077	Sordera - neuropatía periférica - enfermedad arterial	G600
2078	Sordera - vitiligo - acalasia	Q878
2079	Sordera con aplasia del laberinto, microtia y microdoncia	Q165
2080	Sordera linfedema leucemia	D467
2081	Sordera válvula mitral esqueléticas anomalías	-
2082	SPG27	G114
2083	Talla baja tipo Bruselas	Q871
2084	Taquiarritmia atrial con intervalo PR corto	I456
2085	Taquicardia ventricular polimórfica catecolinérgica	I472
2086	Telangiectasia epiléptica	G408
2087	Tetraplejia espástica congénita	G114
2088	Timoma con inmunodeficiencia (Síndrome de Good)	D384 D808

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023

DE

2023

HOJA N.º 40

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
2089	Tiro cerebro renal Síndrome	N158
2090	Tirosinemia tipo 1	E702
2091	Tirosinemia tipo 2	E702
2092	Tirosinemia transitoria	P745
2093	TNF receptor asociado a fiebres periódicas TRAPS	E850
2094	Toraco pélvica disostosis	Q772
2095	Torticolis paroxístico benigno de la infancia	G243
2096	Torticolis queloides criptorquidismo	Q878
2097	Tortuosidad de las arterias retinianas	Q141
2098	Traqueobroncomegalia	J980
2099	Trastorno de la fosforilación oxidativa mitocondrial debido a anomalías del ADN nuclear	-
2100	Trastorno del desarrollo sexual - retraso mental	Q563
2101	Trastorno del desarrollo sexual 46 XY, insuficiencia adrenal	Q561
2102	Trastorno del dolor extremo paroxístico	G908
2103	Trastorno del habla y del lenguaje tipo 1	F808
2104	Trastorno del metabolismo de los aminoácidos no especificado	E729
2105	Trastorno del metabolismo de los carbohidratos no especificado	E749
2106	Trastorno desintegrativo de la infancia	F843
2107	Trastorno inmunoneurológico ligado al cromosoma X	D828
2108	Trastorno neurometabólico por deficiencia de serina	E728
2109	Trastornos de la oxidación de ácidos grasos	E713
2110	Trastornos del ciclo de la urea	E722
2111	Trastornos del desarrollo sexual 46, XX - anomalías esqueléticas	Q562
2112	Trastornos del desarrollo sexual con cariotipo 46,XY por Déficit de 17-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa	E291
2113	Trastornos del metabolismo de las lipoproteínas	E789
2114	Trastornos del metabolismo de las purinas	E799
2115	Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos	E713
2116	Trastornos hormonales no especificados	E349
2117	Triada de Carney	D448
2118	Triada de Currarino	Q878
2119	Tricodisplasia - amelogénesis imperfecta	-
2120	Tricomegalia cataratas esferocitosis	I780
2121	Tricomegalia retiniana Degeneración retraso de crecimiento	-
2122	Tricromasia de oligoconos	H538
2123	Trigonocefalia - pulgares ensanchados	Q870
2124	Trigonocefalia aislada	Q750
2125	Trigonocefalia nariz bifida anomalías de extremidades	Q870
2126	Trigonocefalia talla baja retraso de crecimiento	Q870
2127	Triosa fosfato-isomerasa, Déficit de	D552
2128	Trisomía 13	Q914
2129	Trisomía 18	Q910
2130	Trisomía 8q	Q922
2131	Trisomía terminal 10q	Q923
2132	Tritanopia	H535
2133	Trombocitopenia - Síndrome de Pierre Robin	Q870
2134	Ulceración umbilical atresia intestinal	-
2135	Urolitiasis 2,8 dihidroxi-adenina	E798
2136	Urticaria familiar por frío	L502
2137	Urticaria solar	L563
2138	Útero doble-hemivagina-agenesia renal	-
2139	VACTERL hidrocefalia	Q878
2140	Variante neurológica del Síndrome de Waardenburg-Shah	E752
2141	Vasculitis	M359
2142	Vasculitis leucocitoclástica hipocomplementemica	M310
2143	Vasculopatía cerebrotretiniana	I778
2144	Xantinuria, hereditaria aislada	E798
2145	Xantomatosis cerebrotendinosa	E755
2146	Xeroderma pigmentoso	Q821

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE

2023

HOJA N.º 41

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
2147	Xerodermia pies cavos anomalía de esmalte	Q875
2148	Xk aprosencefalia	Q043
2149	XL-DKC	Q828
2150	Asociación VATER con macrocefalia y ventriculomegalia	Q878
2151	Deficiencia de BCL11B	D848
2152	Deficiencia de GLUT1	G934
2153	Deficiencia de Hebo	D610
2154	Deficiencia de IFNAR2	D848
2155	Deficiencia de IRF3	D848
2156	Deficiencia de JAGN1	D848
2157	Deficiencia de LAT	D848
2158	Deficiencia de Moesina	D839
2159	Deficiencia de NFKB1	D839
2160	Deficiencia de NSMCE3	D848
2161	Deficiencia de Otulina	D848
2162	Deficiencia de RelB	D839
2163	Deficiencia de RORc	D839
2164	Deficiencia de TFRC	D848
2165	Deficiencia específica de gránulos 2	D71X
2166	Deficiencia selectiva de IgM	D804
2167	Enfermedad de Kostmann	D70X
2168	Enfermedad de Menkes	E830
2169	Enfermedad inflamatoria inmunomediada con anomalías de plaquetas y eosinofilia	D828
2170	Errores congénitos de ácidos biliares primarios	K768
2171	Fibrosis Retroperitoneal Idiopática	N135
2172	Galactosialidosis	E771
2173	Hemangiomatosis Capilar Pulmonar	I288
2174	Hipertensión Arterial Pulmonar Heredable	I270
2175	Hipertensión arterial pulmonar idiopática	I270
2176	Hipertensión Pulmonar Persistente del Recién Nacido / Distrés respiratorio agudo neonatal por deficiencia de SP B	P280
2177	Hipertensión Pulmonar Tromboembólica Crónica	I288
2178	Inmunodeficiencia con inestabilidad centromérica y anomalías faciales, ICF3 - ICF4	D848
2179	Killian Pallister Nicola	Q998
2180	Miopatía con inclusiones reductoras	G712
2181	Mutación de la protocaderina 19, Encefalopatía epiléptica infantil temprana 9	G403
2182	Obstrucción de Arterias Pulmonares por Estenosis Congénita de Arterias Pulmonares	Q256
2183	Polimiositis	M332
2184	Raquitismo Hipofosfatémico Familiar Ligado al Cromosoma X	E833
2185	Retinosis Pigmentaria	H355
2186	Síndrome Cardiofacio Cutáneo	Q878
2187	Síndrome de ataxia-pancitopenia	D610
2188	Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvacalva	Q878
2189	Síndrome de Bohring-Opitz	Q878
2190	Síndrome de Coats Plus por deficiencia de CTC1/STN1	H350
2191	Síndrome de Kleefstra	Q878
2192	Síndrome de Microduplicación Xq28 distal	Q998
2193	Síndrome de NLRP1, Autoinflamación con artritis y disqueratosis	Q828
2194	Síndrome IVIC	Q718
2195	Síndrome MIRAGE	E271
2196	Síndrome pioderma gangrenoso + acné + hidradenitis supurativa (PASH).	L988
2197	Síndrome Pseudo TORCH 2	Q878
2198	Trastorno Pigmentario Reticulado ligado al Cromosoma X	E850
2199	Síndrome de X frágil	Q992
2200	Síndrome de microdelección 19q13.11	Q935
2201	Síndrome de Wiedemann-Steiner	Q871

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
2202	Síndrome de Koolen- De Vries	Q878
2203	Panhipopituitarismo congénito	E230
2204	Diabetes Insípida central	E232
2205	Deleción intersticial 14q12q13.3	Q935
2206	Déficit de Alfa - 1 antitripsina (DAAT)	E880
2207	Trombopatía: enfermedad de gránulos densos	D691
2208	Neoplasia endocrina múltiple tipo 1	D448
2209	Encefalitis autoinmune con anticuerpos anti receptor NMDA	G049
2210	Síndrome de Landau-Kleffner	F803
2211	Síndrome de Kleine-Levein.	G478
2212	Enfermedad de Kawasaki.	M303
2213	Síndrome cerebrofrontofacial de Baraister-Winter	Q870
2214	Asociación VACTERL.	Q872
2215	Complejo OIES.	Q648
2216	Discapacidad intelectual relacionada con SYNGAP1.	F790
2217	Neurodegeneración con acumulación de hierro cerebral 1.	G230
2218	Paramiotonia congénita	G711
2219	Enfermedad de Thomsen y Becker.	G711
2220	Síndrome de Dravet.	G404
2221	Duplicación parcial del cromosoma 17q.	Q935
2222	Miopatía necrotizante inmunomediada.	G724
2223	Adrenoleucodistrofia neonatal.	E713
2224	Porfiria Hepática Aguda	E802
2225	Deficiencia de aminoácido aromático descarboxilasa	E708
2226	Encefalitis troncoencefálica de Bickerstaff	G610
2227	Otras encefalitis autoinmunes	G048
2228	Mielitis Trasversa Aguda (ATM)	G373
2229	Síndrome epiléptico por infección febril (FIRES)	G405
2230	Leucoencefalitis esclerosante subaguda (PEES)	A811
2231	Coreoacantocitosis	E786
2232	Miotonia con respuesta a la acetazolamida o miotonia agravada por potasio	G711
2233	Colangitis esclerosante primaria	K759
2234	Micosis Fungoide	C840
2235	Enfermedad relacionada con IgG4	D898
2236	Amiloidosis hereditaria asociada a Transtiretina	E852
2237	Desorden del Espectro de Anticuerpos anti-MOG	G058
2238	Encefalomielitis Aguda Diseminada	G040
2239	Ceroidolipofuscinosis Neuronal	E754
2240	Enfermedad de Lafora	G403
2241	Síndrome de Dejerinne Sottas (DSD)	G600
2242	Trastorno del metabolismo del piruvato	E744
2243	Hiperekplexia hereditaria	G258
2244	Tumor maligno neuroendocrino metastásico de origen desconocido	C759
2245	Osteosarcoma	C419
2246	Purpura Trombocitopénica Trombótica (PTT)	D695
2247	Psoriasis Pustulosa Generalizada	L401



Resolución 1239 de 2022 Ministerio de Salud y Protección Social

Los datos publicados tienen propósitos exclusivamente informativos. El Departamento Administrativo de la Función Pública no se hace responsable de la vigencia de la presente norma. Nos encontramos en un proceso permanente de actualización de los contenidos.

RESOLUCIÓN 1239 DE 2022

(Julio 21)

Por la cual se dictan disposiciones en relación con el procedimiento de certificación de discapacidad y el Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad

EL MINISTRO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL

En ejercicio de sus facultades legales, en especial de las conferidas por los artículos 10, numeral 1, literal e), de la Ley Estatutaria 1618 de 2013, 2, numeral 30 del Decreto - Ley 4107 de 2011 y el parágrafo del artículo 81 de la Ley 1753 de 2015 y,

CONSIDERANDO

Que la Ley 1346 de 2009 establece que las personas con discapacidad, al interactuar con diversas barreras, pueden ver impedida en igualdad de condiciones su participación plena y efectiva en la sociedad.

Que, a través de la Ley 1618 de 2013, se establecieron disposiciones para garantizar el ejercicio de los derechos de las personas con discapacidad, mediante la adopción de, entre otras, medidas de inclusión y acciones afirmativas, en cuyo marco, el literal e) del numeral 1 del artículo 10 estableció la necesidad de promover el sistema de Registro de Localización y Caracterización de las Personas con Discapacidad - RLCPD-, y de sus familias, así como de incorporar la variable discapacidad en los demás sistemas de protección social y sus registros administrativos.

Que, el numeral 5 del artículo 5 de la misma Ley consagró la responsabilidad de las entidades públicas de actualizar el Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad y, el numeral 10 ibídem, por su parte estableció que las entidades del orden territorial deberían incluir en sus presupuestos los recursos para la implementación de acciones en favor del ejercicio de los derechos de las personas con discapacidad.

Que, de otro lado, el parágrafo del artículo 81 de Ley 1753 de 2015, señala que esta Cartera Ministerial implementará la certificación de discapacidad para la inclusión y redireccionamiento de la población con discapacidad a la oferta programática e institucional.

Que, en virtud de la precitada normativa, esta Cartera Ministerial ha venido avanzando en la consolidación del Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad, como instrumento para establecer la fuente oficial de información respecto de las personas con discapacidad, para la construcción de las políticas públicas, para el desarrollo de planes, programas y proyectos de los derechos de este grupo poblacional, y como medio de verificación y priorización para el direccionamiento de la oferta programática institucional.

Que este Ministerio, a través de la Resolución 113 de 2020, dictó las disposiciones relacionadas con la certificación de discapacidad y el Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad, y, mediante Resolución 1043 del mismo año, estableció los criterios para la asignación y distribución de los recursos destinados para su implementación.

Que, durante la implementación de las precitadas disposiciones, se logró identificar la necesidad de ajustar y aclarar *los elementos* del trámite para la expedición del certificado de discapacidad.

Que esta Cartera Ministerial, en cumplimiento de lo establecido en el artículo 39 del Decreto Ley 019 de 2012, sometió a consideración del Departamento Administrativo de la Función Pública el trámite para expedición del certificado de discapacidad, adjuntando para ello, la manifestación del impacto regulatorio y acreditó la existencia de recursos presupuestales y administrativos necesarios para su aplicación, recibiendo concepto favorable de razonabilidad y adecuación con la política de simplificación, racionalización y estandarización de trámites, mediante concepto con radicación No. 20225010170281 de mayo 9 de 2022.

Que, teniendo en consideración lo señalado, es necesario ajustar las disposiciones relacionadas con el trámite para la expedición del certificado de discapacidad, el procedimiento de certificación de discapacidad, el Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad, su anexo técnico y los criterios para la asignación y distribución de los recursos dispuestos en el Presupuesto General de la Nación por este Ministerio, para tal fin.

En mérito de lo expuesto,

RESUELVE

CAPÍTULO I

DISPOSICIONES GENERALES

ARTÍCULO 1. *Objeto.* La presente resolución tiene por objeto establecer el procedimiento de certificación de discapacidad y el Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad -RLCPD-, este último como mecanismo para localizar, caracterizar y certificar a las personas con discapacidad, cuyo manual para efectos de la valoración multidisciplinaria y del registro de la información, se encuentra contenido en el anexo técnico denominado “Manual Técnico de Certificación y Registro de Discapacidad”, que hace parte integral de este acto administrativo.

ARTÍCULO 2. *Ámbito de aplicación.* Las disposiciones de esta resolución se aplican a las secretarías de salud del orden departamental, distrital y municipal, o a las entidades que hagan sus veces, a las entidades promotoras de salud de los regímenes Contributivo Subsidiado, a las entidades adaptadas, a las instituciones prestadoras de servicios de salud, y a las personas interesadas en realizar el procedimiento de certificación de discapacidad.

PARÁGRAFO. Los regímenes Especial y de Excepción y la Unidad de Servicios Penitenciarios y Carcelarios de Colombia -USPEC-, adaptarán la presente regulación o adoptarán la propia, con recursos y procesos propios, estableciendo para ello, los trámites y autoridades competentes dentro de su sistema organizacional para la recepción de solicitudes de certificación; la generación de la orden para la realización del procedimiento; la asignación de citas; la realización del procedimiento en las instituciones prestadoras de servicios de salud autorizadas para ello por las secretarías de salud de orden departamental o distrital o las entidades que hagan sus veces, o en las instituciones de salud propias, así como su pago.

En todo caso, deberán generar la orden para la realización del procedimiento de certificación de discapacidad y registrar la información resultante en el Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad dispuesto por este Ministerio en el Sistema Integrado de Información de la Protección Social - SISPRO-, para lo cual, solicitarán al Ministerio de Salud y Protección Social, la creación y entrega del perfil requerido.

CAPÍTULO II

PROCEDIMIENTO DE CERTIFICACIÓN DE DISCAPACIDAD

ARTÍCULO 3. *Procedimiento de certificación de discapacidad.* El procedimiento de certificación de discapacidad corresponde a la valoración clínica multidisciplinaria simultánea, fundamentado en la Clasificación Internacional del Funcionamiento de la Discapacidad y de la Salud - CIF-, que permite establecer la *existencia* de discapacidad, a partir de la identificación de las deficiencias en funciones y estructuras corporales, incluyendo las psicológicas, las limitaciones en la actividad y las restricciones en la participación que presenta una persona.

Dicho procedimiento debe realizarse por los equipos multidisciplinarios para certificación de discapacidad de las instituciones prestadoras de servicios de salud autorizadas por las secretarías de salud del orden departamental y distrital o las entidades que hagan sus veces, el cual está conformado por tres (3) profesionales registrados en el Directorio Nacional de Certificadores de Discapacidad de este Ministerio, cada uno de una disciplina diferente, donde se incluye un médico general o especialista y dos (2) profesionales de alguna de las siguientes áreas: fisioterapia, terapia ocupacional, fonoaudiología, psicología, enfermería, optometría o trabajo social.

El valor unitario de la valoración clínica multidisciplinaria a pagar a las instituciones prestadoras de servicios de salud será el establecido por este Ministerio en cada vigencia y se incrementará de acuerdo con la variación anual del Índice de Precios al Consumidor - IPC- que calcula el Departamento Nacional de Estadística - DANE-, con independencia de la fuente de financiación de que trata el siguiente artículo. Tal valor contempla el gasto de administración; para la valoración en modalidad domiciliaria además contempla el incremento que comportan los gastos de traslado del equipo multidisciplinario.

PARÁGRAFO 1. El procedimiento de certificación de discapacidad no tendrá costo para el solicitante.

PARÁGRAFO 2. El Directorio Nacional de Certificadores de Discapacidad es una base del Ministerio de Salud y Protección Social que contiene los datos de identificación, localización y contacto de los profesionales de la salud y los trabajadores sociales que han aprobado un proceso de formación o complementación del talento humano como certificadores de discapacidad.

ARTÍCULO 4. *Fuente de financiación.* El procedimiento de certificación de discapacidad será financiado, con cargo a los recursos disponibles en el Presupuesto General de la Nación, para tal fin, aquellos propios de las entidades territoriales y los que gestionen a través del Sistema General de Regalías, recursos de los regímenes Especial y de Excepción, de la Unidad de Servicios Penitenciarios y Carcelarios de Colombia y de actores voluntarios del sector privado o de cooperación internacional.

PARÁGRAFO 1. Los proyectos que sean financiados con recursos del Sistema General de Regalías que gestionen las entidades territoriales deberán atender los lineamientos que para el efecto expida este Ministerio.

PARÁGRAFO 2. La empresa o grupo empresarial del sector privado que voluntariamente en el marco de su autonomía, gestione recursos propios para la realización del procedimiento de certificación de discapacidad para sus trabajadores o potenciales trabajadores, direccionará a las personas a las que les financiará el procedimiento hacia las secretarías de salud distritales y municipales o las entidades que hagan sus veces, para obtener la cita para certificación de discapacidad, conforme lo establece el artículo 8 de la presente resolución.

ARTÍCULO 5. *Autorización de instituciones prestadoras de servicios de salud.* Las secretarías de salud del orden departamental y distrital o las entidades que hagan sus veces, autorizarán para realizar el procedimiento de certificación de discapacidad, a las instituciones prestadoras de servicios de salud que cumplan con los criterios que se señalan a continuación:

5.1. Contar por lo menos con un (1) equipo multidisciplinario para la realización del procedimiento de certificación de discapacidad, conformado por tres (3) profesionales de disciplinas diferentes, donde se incluya un médico general o especialista y dos (2) profesionales de alguna de las siguientes áreas: fisioterapia, terapia ocupacional, fonoaudiología, psicología, enfermería, optometría o trabajo social, quienes deberán estar registrados en el Directorio Nacional de Certificadores de Discapacidad de este Ministerio.

5.2. Disponer de servicios de medicina, enfermería, fisioterapia, terapia ocupacional, fonoaudiología, optometría o psicología habilitados, de acuerdo con las disciplinas que compongan el (los) equipo (s) multidisciplinario (s), así como el servicio de telemedicina, en caso de que se oferte la realización de la valoración de esta manera.

5.3. Contar con apoyos y ajustes razonables acordes con las necesidades de las personas solicitantes y de acuerdo con las categorías de discapacidad.

5.4. Disponer de la infraestructura técnica, tecnológica y administrativa necesaria para el reporte de la información resultante de la valoración clínica multidisciplinaria en el Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad, la disposición de computadores y conectividad óptima para el cargue de la información, así como del personal, insumos y procesos administrativos que permitan llevar a cabo el procedimiento.

5.5. Contar con la capacidad suficiente para realizar mínimo diez (10) valoraciones para certificación de discapacidad a la semana, previendo que el promedio de tiempo para cada una es de cuarenta (40) minutos.

PARÁGRAFO. Las secretarías de salud del orden departamental y distrital o las entidades que hagan sus veces, informarán trimestralmente a este Ministerio, las instituciones prestadoras de servicios de salud autorizadas para la realización del procedimiento de certificación de discapacidad.

ARTÍCULO 6. *Autorreconocimiento y voluntariedad.* El procedimiento de certificación de discapacidad y la consecuente inclusión de una persona en el Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad, deberá darse como resultado de su libre elección, expresión y de su autorreconocimiento como persona con discapacidad; excepcionalmente, la voluntad se expresará mediante la persona de apoyo respecto de los niños, niñas y adolescentes, y frente a las personas mayores de edad, en los términos establecidos en el artículo 48 de la Ley 1996 de 2019.

ARTÍCULO 7. Orden y cita para el procedimiento de certificación de discapacidad. El proceso para la solicitud y obtención de la orden y la cita para realización de procedimiento de certificación de discapacidad, será el siguiente:

7.1. La persona interesada en realizar el procedimiento de certificación de discapacidad o excepcionalmente la persona de apoyo, en los términos del artículo 6 de la presente resolución, solicitará ante la secretaria de salud distrital o municipal o la entidad que haga sus veces, de su lugar de residencia, la orden para certificación de discapacidad, allegando los siguientes documentos e información:

7.1.1. Copia de la historia clínica en la que incluya el (los) diagnóstico(s) de la Clasificación Internacional de Enfermedades -CIE- vigente, relacionado (s) con la discapacidad y sus soportes de apoyo diagnóstico, emitidos por el (los) médico (s) tratante (s) del prestador de servicios de salud de la red de la EPS o entidad adaptada a la que se encuentre afiliada. Esta historia clínica no requiere tiempo de vigencia.

7.1.2. La modalidad en que se requiere la cita para la valoración por el equipo multidisciplinario (institucional o domiciliaria), establecida por el (los) médico(s) tratante(s) del prestador de servicios de salud de la red de la entidad promotora de salud o entidad adaptada a la que se encuentre afiliado el interesado.

7.1.3. Los apoyos y ajustes razonables (movilidad, comunicación y acceso a la comunicación, persona de apoyo) de ser necesarios, establecidos por el(los) médico(s) tratante(s) del prestador de servicios de salud de la red de la entidad promotora de salud o entidad adaptada a la que se encuentre afiliado el interesado.

7.1.4. Comunicación suscrita por la empresa o grupo empresarial, dirigida a la secretaría de salud, presentando a la persona y señalando que realizará el pago de la valoración clínica multidisciplinaria a la institución prestadora de servicios de salud, cuando se trate del evento previsto en el parágrafo 2 del artículo 4 de esta resolución.

7.2. La secretaria de salud distrital o municipal o la entidad que haga sus veces deberá asegurarse que la persona solicitante de la orden, comprende de qué se trata la realización del procedimiento de certificación de discapacidad y manifiesta estar de acuerdo con iniciar el proceso de obtención de dicha orden. Para ello, garantizará los apoyos y ajustes razonables que requieran las personas para acceder a tal información y tomar la decisión libre e informada.

7.3. Máximo, dentro de los cuatro (4) días hábiles posteriores a la solicitud, la secretaría de salud distrital o municipal o la entidad que haga sus veces, verificará que la documentación e información aportada por el solicitante cumpla con lo descrito en los numerales 7.1.1 al 7.1.4 de este artículo, y definirá si es precedente la generación de orden para la realización del procedimiento de certificación de discapacidad, de acuerdo al resultado de la verificación.

7.4. Si la documentación e información aportada por el solicitante cumple, la secretaría de salud distrital o municipal o la entidad que haga sus veces en un término máximo de un (1) día hábil posterior a la verificación de que trata el numeral anterior, generará la orden para la realización del procedimiento de certificación de discapacidad en el Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad y entregará a la persona solicitante por el medio que esta haya autorizado, la orden en la que se señalará:

7.4.1. Fecha de expedición.

7.4.2. Número de orden.

7.4.3. Nombre completo, tipo y número de identificación, número telefónico o medio de contacto de la persona a la que se le practicará la valoración clínica multidisciplinaria.

7.4.4. Razón social, dirección, número de teléfono y correo electrónico de la institución prestadora de servicios de salud asignada para la realización del procedimiento, asignación que deberá atender a las características del caso, al diagnóstico asociado y a los apoyos y ajustes razonables requeridos.

7.4.5. Modalidad en la que se requiere la valoración clínica multidisciplinaria (institucional o domiciliaria), de acuerdo con lo establecido por el médico tratante.

7.4.6. Las necesidades de apoyos y ajustes razonables, cuando el médico tratante las haya establecido, de acuerdo con la siguiente clasificación:

7.4.6.1. Movilidad

7.4.6.2. Comunicación y acceso a la comunicación

7.4.6.3. Persona de apoyo

7.4.7. La manifestación de que el procedimiento será pagado directamente a la institución prestadora de servicios de salud por la empresa o grupo empresarial que presentó a la persona, cuando aplique.

7.5. Si la documentación e información aportada por el solicitante no cumple con lo descrito en los numerales 7.1.1 al 7.1.4 de este artículo, la secretaría de salud distrital o municipal o la entidad que haga sus veces, en un término máximo de un (1) día hábil posterior a la verificación de que trata el numeral 7.3, informará a la persona solicitante por el medio que esta haya autorizado, lo que se requiere para el cumplimiento, y que una vez cuente con ello podrá presentar nuevamente la solicitud.

7.6. En un término no superior a un (1) día hábil posterior a la generación de la orden para la realización del procedimiento de certificación de discapacidad, la secretaria de salud distrital o municipal o la entidad que haga sus veces, le comunicará por el medio más expedito a la institución prestadora de servicios de salud asignada sobre dicha generación, con el fin de que esta asigne la cita para la realización de la valoración clínica multidisciplinaria.

7.7. La institución prestadora de servicios de salud, en un término no superior a diez (10) días hábiles posteriores a la comunicación de la orden, asignará la cita y realizará la valoración clínica multidisciplinaria; para ello, le comunicará al solicitante o excepcionalmente a la persona de apoyo, la fecha, hora y lugar donde se llevará a cabo.

Los cambios de fecha u horario de la cita para la valoración clínica multidisciplinaria que requiera el solicitante deberán ser tramitados directamente por este ante la institución prestadora de servicios de salud.

PARÁGRAFO. El canal de atención para solicitar la orden y obtener la cita para certificación de discapacidad será determinado por las secretarías de salud distritales y municipales o las entidades que hagan sus veces.

ARTÍCULO 8. *Realización del procedimiento de certificación de discapacidad.* Para llevar a cabo el procedimiento de certificación de discapacidad, en la cita asignada el solicitante entregará al equipo multidisciplinario la copia de la historia clínica y sus correspondientes soportes de apoyo diagnóstico, de acuerdo a lo establecido en el numeral 7.1.1 de la presente resolución.

Corresponde a las instituciones prestadoras de servicios de salud garantizar que en la valoración clínica multidisciplinaria se cuente con los apoyos y ajustes razonables que haya establecido el médico tratante, y que el procedimiento de certificación de discapacidad se desarrolle en los términos del anexo técnico que hace parte integral de la presente resolución.

El equipo multidisciplinario deberá asegurarse de que la persona solicitante comprende de qué se trata la realización del procedimiento de certificación de discapacidad, que la información que de este se derive y su resultado se registrará en el Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad, y que esa información será utilizada para apoyar la formulación, implementación y seguimiento de políticas públicas, planes, programas y proyectos, orientados a la garantía de los derechos de las personas con discapacidad, como medio de verificación de la existencia de discapacidad o priorización para programas sociales y para el redireccionamiento a la oferta programática institucional.

Una vez se cuente con la manifestación de voluntad del solicitante o excepcionalmente de la persona de apoyo, se iniciará la Valoración clínica multidisciplinaria.

ARTÍCULO 9. *Resultado del procedimiento de certificación de discapacidad.* Efectuado el procedimiento de certificación de discapacidad y, de acuerdo al resultado del mismo, el equipo multidisciplinario de la institución prestadora de servicios de salud deberá:

9.1. Si el resultado establece que la persona solicitante tiene discapacidad:

9.1.1. Informar a la persona con discapacidad o excepcionalmente a través de la persona de apoyo, los siguientes aspectos, asegurándose de que comprenda la información, para lo cual, de ser necesario, hará uso de los apoyos y ajustes razonables que requiera:

9.1.1.1. El resultado del procedimiento de certificación de discapacidad y las razones en que este se fundamenta.

9.1.1.2. Que dicho resultado se registró en el Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad.

9.1.1.3. Que el Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad con dicha información genera el certificado de discapacidad como documento personal e intransferible que señala los datos personales de nombre, apellido, tipo y número de documento de identidad, lugar y fecha de la valoración clínica multidisciplinaria, categoría de discapacidad, nivel de dificultad en el desempeño, perfil de funcionamiento, datos de los profesionales del equipo multidisciplinario, y código QR.

9.1.1.4. La ruta mediante la cual puede acceder al certificado de discapacidad ingresando al Sistema Integrado de Información de la Protección Social -SISPRO-.

9.1.1.5. La posibilidad de solicitar una segunda opinión, así como las condiciones para ello, descritas en el artículo 11 de la presente resolución, en caso de no estar de acuerdo con el resultado del procedimiento de certificación de discapacidad.

9.1.2. Entregarle el certificado de discapacidad generado por el Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad. En el evento que no sea posible la generación o la entrega del certificado de discapacidad en la cita, informarle las razones y motivos, y proceder a realizar las acciones pertinentes para resolver los inconvenientes. En todo caso, el certificado será entregado dentro de los cinco (5) días hábiles posteriores a la realización de la valoración clínica multidisciplinaria.

9.2. Si el resultado establece que la persona solicitante no tiene discapacidad, no se generará certificado, y el equipo multidisciplinario de la institución prestadora de servicios de salud deberá:

9.2.1. Informarle al solicitante o excepcionalmente a la persona de apoyo, los siguientes aspectos, asegurándose de que comprende dicha información, para lo cual, de ser necesario, hará uso de los apoyos y ajustes razonables que requiera:

9.2.1.1. El resultado del procedimiento de certificación de discapacidad y las razones en que este se fundamenta.

9.2.1.2. Que dicho resultado se registró en el Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad, únicamente como soporte de la realización de la valoración clínica multidisciplinaria.

9.2.1.4. La posibilidad de solicitar una segunda opinión, así como las condiciones para ello, descritas en el artículo 11 de la presente resolución, en caso de no estar de acuerdo con el resultado del procedimiento de certificación de discapacidad.

ARTÍCULO 10. Términos para realizar el procedimiento de certificación de discapacidad y la entrega del resultado. El procedimiento de certificación de discapacidad y la entrega del resultado no podrá exceder de diecisiete (17) días hábiles posteriores al establecimiento del cumplimiento de la documentación e información entregada para la solicitud de lo descrito en los numerales 7.1.1 al 7.1.4 de la presente resolución.

ARTÍCULO 11. Segunda opinión. El solicitante o la persona de apoyo que no esté de acuerdo con el resultado del procedimiento de certificación de discapacidad, podrá solicitar una segunda opinión por una (1) única vez en cualquier tiempo. Para esto, la secretaría de salud distrital o municipal o la entidad que haga sus veces generará la orden para realizar un nuevo procedimiento de certificación de discapacidad con un equipo multidisciplinario diferente y la institución prestadora de servicios de salud asignará la cita, en los términos de los numerales 7.4, 7.6 y 7.7 de la presente resolución, sin que sea necesario agotar el proceso establecido en los numerales 7.1 al 7.3 de la presente resolución.

La información y el resultado de este último procedimiento será el que quede registrado en el Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad; en consecuencia, el registro de la primera valoración será eliminado.

ARTÍCULO 12. Actualización del certificado de discapacidad. La actualización del certificado de discapacidad se adelantará conforme con el proceso contemplado en el artículo 7 de la presente resolución, en los siguientes casos:

12.1. Cuando el menor de edad certificado cumpla seis (6) años.

12.2. Cuando el menor de edad certificado cumpla dieciocho (18) años.

12.3. Cuando a criterio del médico tratante se modifiquen las deficiencias corporales, limitaciones en las actividades o restricciones en la participación, por efecto de la evolución positiva o negativa de la condición de salud.

ARTÍCULO 13. Restricciones en el uso del procedimiento de certificación de discapacidad. El procedimiento de certificación de discapacidad y el certificado de discapacidad no son documentos válidos para el reconocimiento de prestaciones económicas y asistenciales de los Sistemas

Generales de Pensiones o de Riesgos Laborales, ni para la calificación de la pérdida de capacidad laboral y ocupacional.

CAPÍTULO III

REGISTRO DE LOCALIZACIÓN Y CARACTERIZACIÓN DE PERSONAS CON DISCAPACIDAD

ARTÍCULO 14. *Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad.* Es la plataforma que hace parte del Sistema Integrado de Información de la Protección Social, en la cual se registra la información resultante del procedimiento de certificación de discapacidad, a fin de establecer la caracterización y localización geográfica, en los niveles municipal, distrital, departamental y nacional, y es la fuente oficial de información sobre las personas con discapacidad en Colombia.

ARTÍCULO 15. *Actualización de la información del Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad.* La información registrada en el Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad correspondiente a los datos personales de residencia y ambientales de autorreconocimiento, esto es, sexo, identidad de género, orientación sexual, pertenencia étnica, así como del ejercicio de derechos y caracterización de entorno para la vida y el cuidado de la persona con discapacidad, pueden ser actualizados por las secretarías de salud distrital o municipal o la entidad que haga sus veces de su lugar de residencia, previa solicitud de esta o de la persona de apoyo, en los términos del artículo 6 de la presente resolución.

PARÁGRAFO. Para la actualización de los datos personales de nombre, apellido, tipo y número de documento de identidad, la persona con discapacidad o la persona de apoyo deberá realizar la solicitud ante las secretarías de salud distrital o municipal o quien haga sus veces, de su lugar de residencia, quienes orientarán la actualización conforme el proceso que para tal fin establezca el Ministerio de Salud y Protección Social.

ARTÍCULO 16. *Usos de la información del Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad.* La información registrada en el Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad será utilizada para apoyar la formulación, implementación y seguimiento de políticas públicas, planes, programas y proyectos, orientados a la garantía de los derechos de las personas con discapacidad, como medio de verificación de la existencia de discapacidad o priorización para programas sociales y para el redireccionamiento a la oferta programática institucional, sin que se constituya en una barrera de acceso a la misma.

Las entidades responsables de las políticas públicas, planes, programas y proyectos o aquellas que provean servicios o beneficios dirigidos a la población con discapacidad, serán las responsables de definir los criterios de acceso, permanencia o egreso a los mismos, relacionados con el certificado de discapacidad o la información registrada en el Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad, así como de verificar mediante la consulta individual, nominal o masiva que la persona tiene certificado de discapacidad, que el certificado presentado es legítimo y que está incluida en el Registro.

PARÁGRAFO. La consulta individual de las personas con discapacidad se puede realizar en el Sistema Integrado de Información de la Protección Social y de requerirse por una entidad información nominal o masiva derivada del Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad, esta deberá solicitarla al Ministerio de Salud y Protección Social, atendiendo los criterios de acceso y protección de la información por este establecidos.

ARTÍCULO 17. *Tratamiento de la información.* Las entidades que participen en el acceso, consulta, flujo y consolidación de la información del Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad serán responsables del cumplimiento del régimen de protección de datos y demás aspectos relacionados con el tratamiento de información, que les sea aplicable en el marco de la Ley Estatutaria 1581 de 2012, el Decreto 1074 de 2015, la Ley 1712 de 2014, en virtud de lo cual, se hacen responsables de la privacidad, seguridad y confidencialidad de dicha información, por tratarse de datos sensibles.

CAPÍTULO IV

RESPONSABILIDADES

ARTÍCULO 18. *Responsabilidades de las secretarías departamentales, distritales y municipales de salud o quien haga sus veces.* Además de las responsabilidades establecidas en artículos anteriores, las secretarías departamentales, distritales y municipales de salud o quienes hagan sus veces, deberán:

18.1. Incluir en su plan de acción anual, acciones de actualización continua, cumplimiento de las metas de cobertura y promoción del procedimiento de certificación de discapacidad y del Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad, en coordinación con el Comité Territorial de Discapacidad.

18.2. Promover con otras entidades y sectores el uso de la información registrada en el Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad para apoyar la formulación, implementación y seguimiento de políticas públicas, planes, programas y proyectos, orientados a la garantía de los derechos de las personas con discapacidad, sin que se constituya en una barrera de acceso a los mismos.

18.3. Asignar por lo menos un funcionario del sector salud como referente de discapacidad y responsable del Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad.

18.4. Garantizar la disponibilidad de las instituciones prestadoras de servicios de salud autorizadas para la realización del procedimiento de certificación de discapacidad.

18.5. Brindar asistencia técnica y capacitación sobre certificación de discapacidad y Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad a las instituciones prestadoras de servicios de salud autorizadas, en pro de garantizar la calidad de la información registrada.

18.6. Disponer de las condiciones técnicas y administrativas para tramitar oportunamente las solicitudes de actualización de los datos de las personas incluidas en el Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad, y orientar la actualización de los datos personales y ambientales del Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad, de acuerdo con lo establecido en el artículo 15 de la presente resolución.

18.7. Elaborar e implementar estrategias de comunicación, en las que se incluyan campañas publicitarias y piezas de comunicación accesibles de difusión Masiva, esto es, redes sociales, radio, televisión, por parte de todos los actores involucrados, con el fin de orientar a la comunidad sobre la ruta para acceder a la realización del procedimiento de certificación de discapacidad, alcance y usos del certificado de discapacidad.

18.8. Elaborar e implementar programas de capacitación, sensibilización y evaluación del talento humano de las entidades territoriales, de las entidades promotoras de salud, las entidades adaptadas y las instituciones prestadoras de servicios de salud, sobre el proceso para la obtención de la orden y la cita para la realización del procedimiento de certificación de discapacidad y la inclusión en el Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad, la provisión de apoyos y ajustes razonables y el enfoque diferencial, de acuerdo con los lineamientos que para tal fin defina el Ministerio de Salud y Protección Social.

18.9. Orientar permanentemente a las instituciones prestadoras de servicios de salud sobre el cumplimiento de los criterios establecidos en el artículo 5 de la presente resolución.

18.10. Llevar a Cabo de manera prioritaria, pronta y eficiente, todas las gestiones administrativas necesarias y pertinentes para la implementación del procedimiento de certificación de discapacidad.

18.11. Realizar el proceso para la habilitación, deshabilitación y eliminación de usuarios en el Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad, de acuerdo con el proceso establecido por el Ministerio para tal fin.

ARTÍCULO 19. *Responsabilidades de las entidades promotoras de salud y de las entidades adaptadas.* Además de las responsabilidades establecidas en artículos anteriores, las entidades promotoras de salud y las entidades adaptadas, deberán:

19.1. Garantizar a sus afiliados, la obtención de la copia de la historia clínica en la que se incluya el diagnóstico de la Clasificación Internacional de Enfermedades -CIE- vigente, relacionado con la discapacidad, los soportes de apoyo diagnóstico, la determinación de la necesidad de apoyos y ajustes razonables que se necesiten y la modalidad en la que se requiere la valoración clínica multidisciplinaria (institucional o domiciliaria).

19.2. Garantizar la entrega de la copia de la historia clínica por parte del prestador de servicios de salud que la generó, en un término máximo de cinco (5) días calendario posteriores a la solicitud del afiliado, de acuerdo con lo establecido en el artículo 102 del Decreto 2106 de 2019.

19.3. Incluir en el plan de capacitación continua dirigida al talento humano en salud del área clínica y administrativa, temas relacionados con el procedimiento de certificación de discapacidad, proceso de acceso al mismo y apoyos y ajustes razonables, de acuerdo con los lineamientos que para tal fin defina el Ministerio de Salud y Protección Social.

19.4. Participar en los programas de capacitación, sensibilización y evaluación del talento humano de que trata el numeral 18.8 de la presente resolución.

ARTÍCULO 20. *Responsabilidades de las instituciones prestadoras de servicios de salud.* Además de las responsabilidades establecidas en

artículos anteriores, las instituciones prestadoras de servicios de salud autorizadas para la realización del procedimiento de certificación de discapacidad, deberán:

20.1. Cumplir permanente con los criterios establecidos en el artículo 5 de la presente resolución.

20.2. Disponer de agendas abiertas para la asignación de citas con los equipos multidisciplinarios.

20.3. Realizar la inscripción como entidad usuaria y obligada a reportar información, a través del Sistema Integrado de Información de la Protección Social

20.4. Direccionar a la persona con discapacidad hacia la secretaría de salud o la entidad que haga sus veces, para el suministro de información relacionada con la oferta programática institucional y los usos del certificado de discapacidad.

20.5. Participar en los programas de capacitación, sensibilización y evaluación del talento humano de que trata el numeral 18.8 del artículo 18 de la presente resolución.

20.6. Realizar el proceso para la habilitación, deshabilitación y eliminación de usuarios en el Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad, de acuerdo con el proceso establecido por el Ministerio para tal fin.

ARTÍCULO 21. Responsabilidades de las personas solicitantes y personas con discapacidad certificadas. Las personas solicitantes del procedimiento de certificación de discapacidad y las personas con discapacidad certificadas o la persona de apoyo, de acuerdo con el caso, deberán:

21.1. Solicitar al médico tratante de la institución prestadora de servicios de salud de la red de prestación de servicios de la EPS o entidad adaptada a la que se encuentre afiliada, valoración médica para establecer el(los) diagnóstico(s) de la Clasificación Internacional de Enfermedades - CIE- vigente relacionado(s) con discapacidad, la determinación de apoyos y ajustes razonables que se requieran para el desarrollo de la valoración clínica multidisciplinaria y la modalidad en la que se requiere sea realizada (institucional o domiciliaria).

21.2. Solicitar copia de la historia clínica en la que se incluya el diagnóstico de la Clasificación Internacional de Enfermedades - CIE- vigente relacionado con la discapacidad, emitido por el(los) médico(s) tratante(s) de la institución prestadora de servicio de salud de la red de prestación de servicios de la entidad promotora de salud o entidad adaptada a la que se encuentre afiliada, así como de los soportes de apoyo diagnóstico.

21.3. Realizar el proceso para la obtención de la orden y la cita para realización de procedimiento de certificación de discapacidad, de que trata el artículo 7 de la presente resolución.

21.4. Asistir a la cita programada por la institución prestadora de servicio de salud para la realización de procedimiento de certificación de discapacidad.

21.5. Con el fin de actualizar el certificado de discapacidad, en los términos dispuestos por el artículo 12 del presente acto administrativo, deberá realizar el proceso para la obtención de la orden y la cita para realización de procedimiento de certificación de discapacidad, de que trata el artículo 7 de la presente resolución.

21.6. Solicitar la actualización de la información del Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad, en los términos del artículo 15 de esta resolución.

CAPÍTULO V

ASIGNACIÓN Y DISTRIBUCIÓN DE RECURSOS DISPUESTOS POR EL MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL

ARTÍCULO 22. Asignación de recursos. Los recursos del Presupuesto General de la Nación dispuestos por el Ministerio de Salud y Protección Social para cofinanciar el procedimiento de certificación de discapacidad y la implementación del Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad, serán asignados por el Ministerio de Salud y Protección Social hasta su agotamiento, mediante acto administrativo, en cada vigencia, a las entidades territoriales del orden departamental y distrital que cumplan con los criterios habilitantes y requisitos establecidos en la presente resolución, y su giro estará condicionado a la prestación efectiva del servicio por parte de las instituciones prestadoras de servicios de salud autorizadas, atendiendo, en todo caso, los lineamientos que expida este Ministerio.

ARTÍCULO 23. *Criterios habilitantes.* Se tendrán por criterios que habilitan a las entidades territoriales departamentales y distritales para ser beneficiarias de asignación de recursos, los siguientes:

23.1. Contar con instituciones prestadoras de servicios de salud autorizadas para realizar el procedimiento de certificación de discapacidad, atendiendo a lo dispuesto en el artículo 5 de la presente resolución que han manifestado su intención de realizar el procedimiento de certificación de discapacidad.

23.2. Contar con capacidad operativa, es decir, talento humano e infraestructura administrativa para la implementación de la certificación de discapacidad y el Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad, de acuerdo con lo establecido en la presente resolución, así como para realizar el reporte y soporte de la ejecución de los recursos asignados.

ARTÍCULO 24. *Requisitos.* La entidad territorial del orden departamental o distrital que considere ser beneficiaria de los recursos para la cofinanciación del procedimiento de certificación de discapacidad y la implementación del Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad, deberá presentar ante este Ministerio los documentos que acrediten el cumplimiento de los precitados criterios habilitantes, en los siguientes términos:

24.1. Certificación suscrita por el secretario o director de salud en la que señale la cantidad, razón social, número de identificación tributaria y ubicación de las instituciones prestadoras de servicios de salud autorizadas para realizar el procedimiento de certificación de discapacidad que han manifestado su intención de realizar el procedimiento de certificación de discapacidad en su jurisdicción, el número de equipos multidisciplinarios conformados por estas y el número de valoraciones multidisciplinarias que se encuentran en capacidad de garantizar semanalmente.

24.2. Carta suscrita por el secretario o director de salud en la que manifieste la intención de apropiar y ejecutar los recursos asignados por el Ministerio de Salud y Protección Social y de realizar el reporte técnico y financiero de dicha ejecución, en el marco de la normatividad vigente y de los lineamientos que para el efecto establezca este Ministerio.

Las entidades territoriales deberán diligenciar la certificación y la carta de intención en los formatos establecidos por este Ministerio.

ARTÍCULO 25. *Concepto de viabilidad técnica.* La Oficina de Promoción Social de este Ministerio, como responsable del gerenciamiento de los recursos para la cofinanciación del procedimiento de certificación de discapacidad y la implementación del Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad, verificará que la certificación y la carta de intención expedida por la secretaría de salud cumplan con lo establecido en el artículo anterior y que las instituciones prestadoras de servicios de salud referidas en la certificación se encuentren en el listado de autorizadas generado por este Ministerio conforme con lo establecido en el parágrafo del artículo 5 de la presente resolución, y de ser así, emitirá concepto de Viabilidad técnica para la asignación de los recursos

ARTÍCULO 26. *Criterios de distribución de recursos.* Los recursos disponibles en cada vigencia para la Cofinanciación del procedimiento de certificación de discapacidad y la implementación del Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad, serán distribuidos por este Ministerio entre las entidades territoriales que cuenten con el concepto de viabilidad técnica de que trata el artículo anterior, atendiendo a los siguientes criterios:

26.1. Valor de la demanda de atención. Es el que se obtiene de multiplicar la demanda de atención por el valor unitario de la valoración clínica multidisciplinaria en modalidad institucional establecido por el Ministerio de Salud y Protección Social para la vigencia. La demanda de atención se establece de acuerdo al número de personas con discapacidad respecto del total a nivel nacional y la prevalencia del número de personas con discapacidad en el departamento o distrito, así como el número de estas personas ya certificado, conforme con los datos oficiales del Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad.

26.2. Valor de la oferta de atención. Es el que se obtiene de multiplicar el número de valoraciones multidisciplinarias que se encuentra en capacidad de garantizar cada institución prestadora de servicios de salud del departamento o distrito semanalmente, de acuerdo a la certificación de que trata el numeral 24.1., por el número de semanas de ejecución de los recursos a asignar, de acuerdo al mes probable en el que se realice su asignación, y por el valor unitario de la valoración clínica multidisciplinaria en modalidad institucional establecido por el Ministerio de Salud y Protección Social para la Vigencia.

El valor a asignar será el determinado para la oferta de atención, siempre y cuando este no supere el determinado para la demanda. Cuando el Valor de la oferta de atención supere al de la demanda, se asignará el valor de este último.

CAPÍTULO VI

DISPOSICIONES FINALES

ARTÍCULO 27. *Vigencia de los certificados de discapacidad.* El certificado de discapacidad mantiene su vigencia hasta tanto sea actualizado.

PARÁGRAFO 1. Los certificados de discapacidad expedidos antes de la entrada en vigencia de la presente resolución, serán válidos hasta el 31 de diciembre de 2026.

PARÁGRAFO 2. El modelo del certificado de discapacidad podrá modificarse por parte de este Ministerio de acuerdo con las necesidades que se identifiquen en el marco de la implementación del procedimiento de certificación de discapacidad; los certificados que hayan sido expedidos con anterioridad a las modificaciones no perderán su vigencia.

ARTÍCULO 28. *Vigencia y derogatorias.* Esta resolución rige a partir de la fecha de su publicación y deroga las Resoluciones 113 y 1043 de 2020.

PUBLÍQUESE Y CÚMPLASE

Dada en Bogotá, D.C., a los 21 días de julio de 2022

FERNANDO RUÍZ GÓMEZ

Ministro de Salud y Protección Social

Anexo técnico: https://www.funcionpublica.gov.co/eva/gestornormativo/documentos/resolucion_1239_de_2022_anexo_tecnico.pdf

Fecha y hora de creación: 2025-09-22 19:29:06

**MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL****RESOLUCIÓN NÚMERO 00000067 DE 2025****(21 ENE 2025)**

Por la cual se establecen las disposiciones unificadas y el contenido metodológico marco que rige el presupuesto máximo para la gestión y financiación de los servicios y tecnologías en salud no financiados con recursos de la Unidad de Pago por Capitación (UPC) y no excluidos de la financiación con recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS).

EL MINISTRO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL

En ejercicio de sus atribuciones legales y reglamentarias, en especial, las conferidas por el numeral 3 del artículo 173 de la Ley 100 de 1993, el literal i) del artículo 5° de la Ley 1751 de 2015, el artículo 240 de la Ley 1955 del 2019, y,

CONSIDERANDO

Que, la Seguridad Social es un derecho irrenunciable de todos los habitantes y se caracteriza por ser un servicio público de carácter obligatorio prestado bajo la dirección, coordinación y control del Estado, el cual comprende la atención de la salud en la forma que lo determine la ley, a través de la participación de los particulares o entidades públicas con arreglo a los principios de eficiencia, universalidad y solidaridad, según se desprende de los artículos 48 y 49 de la Constitución Política.

Que, en virtud de lo previsto en el artículo 6 de la Ley 1751 de 2015, Estatutaria de Salud, el derecho fundamental a la salud comporta varios elementos y principios esenciales los cuales se interrelacionan; entre estos, la accesibilidad, en tanto los servicios y tecnologías de salud deben ser accesibles a todos en condiciones de igualdad sin que medien limitaciones por discriminación, accesibilidad física o incluso asequibilidad económica, aunado a que el Estado debe disponer por los medios que la ley estime apropiados, los recursos necesarios y suficientes para asegurar progresivamente el goce efectivo del derecho fundamental a la salud, de conformidad con las normas constitucionales de sostenibilidad fiscal.

Que, en desarrollo del principio de integralidad de que trata el artículo 8 ibidem, los servicios y tecnologías en salud deberán ser suministrados de manera completa para prevenir, paliar o curar la enfermedad, con independencia del origen de la enfermedad o condición de salud, del sistema de provisión, cubrimiento o financiación definido por el legislador; de esta manera, no podrá fragmentarse la responsabilidad en la prestación de un servicio de salud específico en desmedro de la salud del usuario, entendiendo que esta comprende todos los elementos esenciales para lograr su objetivo médico respecto de la necesidad específica de salud diagnosticada por el médico tratante, en ejercicio de la autonomía médica, amparada por el artículo 17 ibidem.

Que bajo las disposiciones de la Ley 100 de 1993 en el artículo 156 literal f), concordante con el artículo 182 ibidem, se determinó como parte de las características del Sistema General de Seguridad Social en Salud, la Unidad de Pago por Capitación - UPC - que recibirán las Entidades Promotoras de Salud por cada persona afiliada y beneficiaria para la organización y garantía de la prestación de los servicios y tecnologías previstos con cargo a los recursos que financian dicho valor *per cápita*, la cual se establece en función del perfil epidemiológico de la población relevante, de los riesgos cubiertos y de los costos de prestación del servicio en condiciones medias de calidad, tecnología y hotelería, de acuerdo con los estudios técnicos de este Ministerio.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las disposiciones unificadas y el contenido metodológico marco que rige el presupuesto máximo para la gestión y financiación de los servicios y tecnologías en salud no financiados con recursos de la Unidad de Pago por Capitación (UPC) y no excluidos de la financiación con recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS)".

Que, la Ley 1955 del 2019, Plan Nacional de Desarrollo 2018-2022 "Pacto por Colombia, Pacto por la Equidad", dispone, en su artículo 240 que los servicios y tecnologías en salud no financiados con cargo a los recursos de la UPC serán gestionados por las EPS con cargo al techo o presupuesto máximo que les transfiera para tal efecto la Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud -ADRES-, el cual es fijado anualmente por EPS a través de la metodología que expida el Ministerio de Salud y Protección Social.

Que, asimismo, el artículo ibidem dispone que las EPS considerarán la regulación de precios, aplicarán los valores de referencia por tecnología o servicio que se definan por esta cartera ministerial, y deberán remitir la información que se requiera sin que en ningún caso el cumplimiento del presupuesto máximo afecte la prestación del servicio; contemplando, además, la posibilidad de implementar mecanismos financieros y de seguros para mitigar el riesgo en dicha gestión.

Que, el citado artículo 240 faculta a la Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud – ADRES- para ajustar sus procesos administrativos, operativos, de verificación, control y auditoría para efectos de implementar lo allí previsto en relación con el presupuesto máximo.

Que, el artículo 2.6.4.1.3 del Decreto 780 de 2016 adicionado por el Decreto 2265 de 2017, determinó que hace parte del objeto de la Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud -ADRES- adoptar y desarrollar los procesos y acciones para el adecuado uso, flujo y control de los recursos en los términos señalados en la Ley 1753 de 2015, en desarrollo de las políticas y regulaciones que establezca el Ministerio de Salud y Protección Social, estando facultada para adoptar mecanismos y especificaciones técnicas para los diferentes procesos asociados a la administración de los recursos de que trata el artículo mención.

Que, los recursos definidos por el presupuesto máximo para los regímenes contributivo y subsidiado pertenecen al Sistema General de Seguridad Social en Salud y se destinan a financiar los servicios y tecnologías de salud no financiados con recursos de la UPC, que no hacen parte de las exclusiones expresas del sistema, en virtud de los criterios señalados en el artículo 15 de la Ley 1751 de 2015, y deberán gestionarse por las EPS o Entidades Adaptadas -EA- como responsables de cumplir con las funciones indelegables del aseguramiento en salud, propendiendo por la eficiencia del gasto asociado a dichas prestaciones, sin que puedan destinarse o utilizarse para fines diferentes de los previstos en el artículo 240 de la Ley 1955 de 2019.

Que, mediante la Resolución 205 de 17 de febrero de 2020 el Ministerio de Salud y Protección Social fijó las disposiciones en relación con el presupuesto máximo para la gestión y financiación de los servicios y tecnologías en salud no financiados con cargo a la UPC y no excluidos de la financiación con recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud -SGSSS-, así como también adoptó la metodología para definir dicho presupuesto.

Que, a través de la Resolución 586 de 7 de mayo de 2021, el Ministerio de Salud y Protección Social sustituyó lo dispuesto en la Resolución 205 de 2020, salvo la metodología adoptada en la misma, determinando las disposiciones regulatorias en cuanto a la gestión y financiación de los servicios y tecnologías en salud no financiados con cargo a la UPC y no excluidos de la financiación del Sistema General de Seguridad Social en Salud -SGSSS-.

Que, la Resolución 1341 de 31 de agosto de 2021, modificó el artículo 17 de la Resolución 586 de 7 de mayo de 2021 para establecer una medida transitoria que permitiera que los costos que superaran el valor fijado como ingreso del presupuesto máximo, no fueran tenidos en cuenta para el cumplimiento de las condiciones financieras y de solvencia.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las disposiciones unificadas y el contenido metodológico marco que rige el presupuesto máximo para la gestión y financiación de los servicios y tecnologías en salud no financiados con recursos de la Unidad de Pago por Capitación (UPC) y no excluidos de la financiación con recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS)".

Que, con la expedición de la Resolución 1139 de junio 30 de 2022 de este Ministerio, publicada en el Diario Oficial No. 52.082 de 1 de julio de 2022, se sustituyó la Resolución 586 de 2021, excepto, la metodología adoptada en la Resolución 205 de 2020; y se establecieron las disposiciones en relación con el presupuesto máximo para la gestión y financiación de los servicios y tecnologías en salud no cubiertos con recursos de la Unidad de Pago por Capitación -UPC y no excluidos de la financiación con recursos públicos asignados a la salud.

Que a partir de las Resoluciones 205 de 2020, 586 de 2021 y 1139 de 2022, este Ministerio fijó el presupuesto máximo de los últimos cuatro años desde la implementación del artículo 240 de la Ley 1955 de 2019, previendo cálculos parciales, provisionales y definitivos, para lo cual desarrolló en cada anualidad la metodología que permitía definir el presupuesto máximo por asignar a cada una de las Entidades Promotoras de Salud -EPS- de los regímenes contributivo y subsidiado y demás Entidades Adaptadas -EA-.

Que la Sala Especial de Seguimiento a la Sentencia T-760 de 2008 designada por la Sala Plena de la Corte Constitucional, profirió el Auto 2881 de 2023 en seguimiento a las ordenes vigésimo primera y vigésimo segunda en relación con la suficiencia del presupuesto máximo para cubrir la prestación de servicios de salud no cubiertos con recursos de la UPC, y ordenó a este Ministerio la creación de una metodología unificada aplicable para el proceso de fijación a partir del año 2025.

Que en el referido Auto 2881 de 2023, la Corte determinó que la metodología unificada debe observar los siguientes parámetros, i) establecer los plazos máximos de reconocimiento de los presupuesto máximo en cada vigencia fiscal, así como sus reajustes, ii) proferir la metodología de cálculo del presupuesto máximo del año siguiente antes de que inicie la vigencia a la que corresponde en cumplimiento a lo dispuesto en el artículo 240 de la Ley 1955 de 2019, iii) la posibilidad de partir del valor histórico consolidado de los presupuesto máximos para efectuar los cálculos del año que inicia, si no cuenta con la información completa y de calidad del periodo inmediatamente anterior, como lo ha efectuado en años anteriores, iv) la necesidad de establecer los plazos máximos para desembolsar los presupuesto máximos y los reajustes, una vez reconocidos, v) regular los plazos dentro de los cuales la Comisión Asesora de Beneficios, Costos, Tarifas y Condiciones de Operación del Aseguramiento en Salud deberá proferir las recomendaciones sobre los ajustes definitivos del Presupuesto Máximo de cada vigencia, y vi) la nueva metodología debe ser aplicada al proceso de fijación de los PM correspondientes al año 2025.

Que según lo previsto en el artículo 240 de la Ley 1955 de 2019 el reconocimiento del presupuesto máximo se define anualmente por Entidad Promotora de Salud - EPS y Entidad Adaptada - EA, lo cual conlleva a prever que la metodología por naturaleza tenga un enfoque dinámico cuya explicación se encuentra en el continuo crecimiento y las actualizaciones de financiamiento de los servicios y tecnologías que ingresan al país, así como las condiciones de salud y el perfil epidemiológico de los usuarios del Sistema General de Seguridad Social en Salud, las posibles compras centralizadas de medicamentos para patologías específicas, la evaluación continua de los ajustadores del modelo predictivo así como la proyección del uso de los servicios y tecnologías ordenados por el médico tratante o por orden judicial, el comportamiento de las enfermedades huérfanas, la imprevisibilidad de eventos en salud pública que impactan en la asignación de recursos, entre otros aspectos técnicos que requieren de seguimiento a través de las diferentes fuentes de información para el estudio, principalmente, de los registros en los módulos de prescripción, suministro y facturación de MIPRES bajo las disposiciones de la Resolución 740 de 2024 o las normas que la modifiquen o sustituyan.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las disposiciones unificadas y el contenido metodológico marco que rige el presupuesto máximo para la gestión y financiación de los servicios y tecnologías en salud no financiados con recursos de la Unidad de Pago por Capitación (UPC) y no excluidos de la financiación con recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS)".

Que en este sentido se hace necesario ajustar las disposiciones que rigen el presupuesto máximo asignado a las Entidades Promotoras de Salud - EPS y Entidades Adaptadas - EA para la financiación de los servicios y tecnologías en salud no financiadas con recursos de la Unidad de Pago por Capitación -UPC- y no excluidas de la financiación con recursos públicos asignados a la salud, con el fin de establecer las disposiciones unificadas y el contenido metodológico marco bajo el cual debe desarrollarse el presupuesto máximo; y en general las directrices que deben observarse para la asignación y seguimiento de los recursos.

En mérito de lo expuesto,

RESUELVE

CAPÍTULO I DISPOSICIONES GENERALES

Artículo 1. Objeto. La presente resolución tiene por objeto establecer las disposiciones unificadas y el contenido metodológico marco que rige el presupuesto máximo para la gestión y financiación en los regímenes contributivo y subsidiado de los servicios y tecnologías en salud no financiados con recursos de la Unidad de Pago por Capitación -UPC- y no excluidos de la financiación con recursos públicos asignados a la salud en los componentes de procedimientos de salud, medicamentos, alimentos para propósitos médicos especiales - APME- y servicios complementarios en los términos previstos en este acto administrativo, así como las directrices que deben observarse para la asignación y seguimiento de los recursos.

Artículo 2. Ámbito de aplicación. La presente resolución aplica a las Entidades Promotoras de Salud - EPS - de los regímenes contributivo y subsidiado y Entidades Adaptadas - EA -, a los Prestadores de Servicios de Salud -PSS -, Proveedores de Tecnologías en Salud -PTS-, a la Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud -ADRES-, y a los demás actores del Sistema General de Seguridad Social en Salud -SGSSS.

Artículo 3. Definiciones. Para efectos de aplicar las disposiciones contenidas en la presente resolución, se adoptan las siguientes definiciones:

- 3.1. **Alimentos para Propósitos Médicos Especiales - APME-**: productos para soporte nutricional diseñados y elaborados para administración por vía oral o por sonda, con el fin de brindar soporte nutricional total o parcial a personas que presentan enfermedades o condiciones médicas con requerimientos nutricionales especiales y capacidad limitada, deficiente o alterada para ingerir, digerir, absorber, metabolizar o excretar alimentos normales o determinados nutrientes o metabolitos de los mismos, o que por sus condiciones médicas necesiten otros nutrientes específicos, y cuyo manejo nutricional no puede atenderse únicamente modificando la alimentación convencional.
- 3.2. **Auditoría Especial para el componente de servicios complementarios**: tiene como propósito, i) verificar aspectos en salud, jurídicos y financieros de los servicios complementarios a través del comportamiento de las prescripciones efectuadas por los profesionales de la salud, el suministro y facturación de los servicios y tecnologías en salud en la herramienta MIPRES y su consistencia con las unidades de medida que permitan cuantificar y parametrizar la información reportada por la Entidad Promotora de Salud - EPS - y Entidad Adaptada - EA -, para la toma de decisiones en cuanto a valores de referencia; ii) garantizar el cumplimiento de los requisitos esenciales y específicos que defina la ADRES en el proceso de auditoría, determinando la viabilidad de la información para el cálculo del presupuesto máximo; iii) prevenir y mitigar la ocurrencia de fraude en el uso de los recursos disponibles para la atención en salud

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las disposiciones unificadas y el contenido metodológico marco que rige el presupuesto máximo para la gestión y financiación de los servicios y tecnologías en salud no financiados con recursos de la Unidad de Pago por Capitación (UPC) y no excluidos de la financiación con recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS)".

- con cargo al presupuesto máximo; y iv) velar por el cumplimiento de la normatividad que fundamenta el mecanismo de presupuesto máximo.
- 3.3. **Cantidad:** número de unidades reportadas por los diferentes actores en la plataforma MIPRES en los módulos de prescripción, suministro y facturación.
 - 3.4. **Entidades Promotoras de Salud – EPS – y Entidades Adaptadas – EA – de origen:** es la EPS o EA desde la cual un afiliado se traslada a otra.
 - 3.5. **Entidades Promotoras de Salud – EPS – receptora:** es la EPS que recibe al afiliado proveniente de una EPS o EA de origen.
 - 3.6. **Forma farmacéutica:** preparación farmacéutica que caracteriza a un medicamento terminado para facilitar su administración. Entre sus formas farmacéuticas se encuentran jarabes, tabletas, cápsulas, ungüentos, cremas, soluciones inyectables, óvulos, tabletas de liberación controlada y parches transdérmicos; entre otras.
 - 3.7. **Precio máximo de venta -PMV-:** es el establecido por la Comisión Nacional de Precios de Medicamentos y Dispositivos Médicos -CNPMDM-, de conformidad con lo previsto en la Circular 18 de fecha 13 de marzo de 2024 o la norma que la modifique o sustituya.
 - 3.8. **Presupuesto máximo:** mecanismo de financiación de servicios y tecnologías en salud no financiados con cargo a los recursos de la UPC, ni excluidos de la financiación con recursos públicos de la salud, ni servicios por concepto de salud pública, compra centralizada o financiados con otras fuentes, el cual corresponde al reconocimiento de un valor anual calculado, en aplicación de la metodología adoptada por el Ministerio de Salud y Protección Social bajo las reglas previstas en esta Resolución, que la ADRES transfiere a las Entidades Promotoras de Salud -EPS- y Entidades Adaptadas -EA-, para que estas realicen gestión y garanticen a sus afiliados la prestación del derecho fundamental a la salud.
 - 3.9. **Proceso de recobro/cobro:** trámite desarrollado por la ADRES en cumplimiento de lo establecido en la Resolución 740 de 2024, o la norma que la modifique o sustituya.
 - 3.10. **Servicios complementarios:** servicio o tecnología que, si bien no pertenece al ámbito de la salud, su uso está relacionado con promover el mejoramiento de la salud o prevenir la enfermedad. Comprende: i) servicio: organización y personal destinados a cuidar intereses o satisfacer necesidades del público o de alguna entidad oficial o privada, y ii) tecnología: conjunto de técnicas, instrumentos y procedimientos industriales que permiten el aprovechamiento práctico del conocimiento científico de un determinado sector o producto.
 - 3.11. **Servicios y tecnologías en salud suministradas no reportadas o aún no conocidas:** corresponde a aquellos servicios y tecnologías en salud que fueron suministrados y no han sido reportados en la herramienta MIPRES durante la vigencia de ocurrencia de la prestación; u obligaciones pendientes aún no conocidas.
 - 3.12. **Valor reconocido por presupuesto máximo:** valor total que resulta de la aplicación de la metodología adoptada en cada vigencia para la fijación del presupuesto máximo para cada Entidad Promotora de Salud – EPS – y Entidad Adaptada – EA –.
 - 3.13. **Valor reportado:** cifra que corresponde al valor registrado por los diferentes actores en la plataforma MIPRES en los módulos de suministro y facturación sin las validaciones de información que se indiquen en la metodología.

Artículo 4. Responsabilidades. Para garantizar el acceso a los medicamentos, APME, procedimientos de salud y servicios complementarios financiados con cargo al presupuesto máximo, las Entidades Promotoras de Salud -EPS-, Entidades Adaptadas -EA-, Prestadores de Servicios de Salud -PSS, Proveedores de Tecnologías en Salud -PTS y la ADRES, deberán:

4.1. Entidades Promotoras de Salud – EPS – y Entidades Adaptadas –EA –

- 4.1.1. Garantizar en forma integral los servicios y tecnologías en salud financiados con cargo a los recursos de la UPC y del presupuesto máximo, para lo cual dispondrán de

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las disposiciones unificadas y el contenido metodológico marco que rige el presupuesto máximo para la gestión y financiación de los servicios y tecnologías en salud no financiados con recursos de la Unidad de Pago por Capitación (UPC) y no excluidos de la financiación con recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS)".

modelos de atención y gestión, y adoptarán en conjunto con los actores del sistema el protocolo clínico de atención o las guías de práctica clínica que disponga este Ministerio. En caso de no estar al menos uno de estos documentos disponible, desarrollarán guías de práctica clínica o protocolos de atención basadas en la evidencia nacional e internacional.

Los servicios y tecnologías en salud deben ser garantizados de manera efectiva, oportuna, ininterrumpida y continua, tanto al paciente hospitalizado, como al ambulatorio, de conformidad con el criterio del profesional de la salud tratante, absteniéndose de limitar, restringir o afectar el acceso a los servicios y tecnologías en salud, en virtud de lo dispuesto en el artículo 53 de la Ley 1438 de 2011 en concordancia con el artículo 8 de la Ley 1751 de 2015.

4.1.2. Administrar, organizar, gestionar y prestar el conjunto de servicios y tecnologías en salud financiados con recursos de la UPC y presupuesto máximo, considerando para el pago el respectivo mecanismo de financiación a través de su red integral e integrada territorial de salud.

4.1.3. Realizar el seguimiento, monitoreo y auditoría a su red integral e integrada territorial de salud y demás proveedores de servicios de salud con miras a garantizar la atención integral de sus afiliados, de conformidad con los acuerdos de voluntades que haya concertado.

4.1.4. Garantizar que las actividades y procesos propios del servicio farmacéutico, que implique servicios y tecnologías en salud financiadas con cargo al presupuesto máximo, se realicen bajo las condiciones y criterios definidos por la normatividad vigente, y que su funcionamiento se ajuste a la habilitación, autorización y vigilancia por la autoridad competente para tal fin.

Cuando un establecimiento farmacéutico, entidad o persona (entiéndase bajo esta denominación incluidos los operadores logísticos y los gestores farmacéuticos) realice cualquier actividad o proceso propio del servicio farmacéutico, deberá cumplir las disposiciones del Capítulo 10 del Título 2, Parte 5, Libro 2 del Decreto 780 de 2016, Único Reglamentario del Sector Salud y Protección Social, en lo correspondiente, o según la norma que lo modifique o sustituya.

4.1.5. Garantizar todos los dispositivos médicos (insumos, suministros y materiales, incluyendo el material de sutura, osteosíntesis y de curación), sin excepción, necesarios e insustituibles para la realización o utilización de los servicios y tecnologías en salud financiados con cargo al presupuesto máximo, en el campo de la atención de urgencias, atención ambulatoria o atención con internación, en virtud de la integralidad en la prestación de los servicios establecida en el artículo 8 de la Ley 1751 de 2015.

4.1.6. Independiente del proceso administrativo en que se encuentre la Entidad Promotora de Salud – EPS – o Entidad Adaptada – EA –, esto es, intervenida en vigilancia especial, para administrar o liquidar deberá realizar con celeridad, oportunidad, calidad y coherencia los reportes en los módulos de prescripción, suministro y facturación de la herramienta MIPRES bajo las disposiciones de la Resolución 740 de 2024 o la norma que la adicione, modifique o sustituya, garantizando el cierre de todos los módulos.

4.1.7. Considerar la regulación de precios definidos por la Comisión Nacional de Precios de Medicamentos y Dispositivos Médicos -CNPMDM, y los valores de referencia por tecnología o servicio definidos por este Ministerio.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las disposiciones unificadas y el contenido metodológico marco que rige el presupuesto máximo para la gestión y financiación de los servicios y tecnologías en salud no financiados con recursos de la Unidad de Pago por Capitación (UPC) y no excluidos de la financiación con recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS)".

4.1.8. Gestionar los recursos del presupuesto máximo a través de mecanismos que propendan por evitar la superación del recurso.

4.2. Prestadores de Servicios de Salud -PSS- y los Proveedores de Tecnologías en Salud -PTS-

4.2.1. Realizar el registro y reporte de la prescripción, suministro y facturación con celeridad, oportunidad y calidad en los módulos de la herramienta tecnológica MIPRES según les corresponda, conforme con los tiempos estipulados en la normatividad vigente o pactados en los acuerdos de voluntades, en virtud de lo establecido en la Resolución 740 de 2024 y la norma que la modifique o sustituya, independiente del proceso administrativo en que se encuentre la Entidad Promotora de Salud – EPS o la Entidad Adaptada – EA, esto es, intervenida en vigilancia especial, para administrar o liquidar.

4.3. Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud -ADRES-

4.3.1. Adelantar los procesos de verificación, monitoreo, auditoría, seguimiento y control conforme lo previsto en este acto administrativo y sin perjuicio de los aspectos que deban ser definidos por la ADRES conforme a sus competencias.

4.3.2. Realizar en los plazos previstos en esta resolución, la transferencia de los recursos del presupuesto máximo a las Entidades Promotoras de Salud – EPS y a las Entidades Adaptadas -EA-, de conformidad con el reconocimiento efectuado a través del acto administrativo en firme expedido por el Ministerio de Salud y Protección Social.

4.3.3. Ajustar los procesos administrativos y operativos para la verificación, control, monitoreo y auditoría, de manera que se desarrolle un trámite específico para los recursos del presupuesto máximo.

4.3.4. Promover la transparencia en relación con el flujo de recursos de presupuesto máximo, publicando información de consulta para los actores del sistema y otros agentes interesados.

4.3.5. Participar en los grupos técnicos de trabajo cuando sea requerido por la Comisión Asesora de Beneficios, Costos, Tarifas y Condiciones de Operación del Aseguramiento en Salud, con el fin de apoyar técnicamente la discusión de los temas que la misma considere en materia de presupuesto máximo.

4.3.6. Reconocer y pagar mediante el procedimiento de recobro/cobro los servicios y tecnologías de que trata el artículo 22 de este acto administrativo.

4.3.7. Reportar a la Dirección de Regulación de Beneficios, Costos y Tarifas del Aseguramiento en Salud, a 31 de diciembre de la vigencia, los casos que fueron reconocidos por esta entidad por concepto de recobro/cobro.

4.3.8. Las demás que correspondan a la naturaleza de la entidad de conformidad con lo previsto en la Ley 1753 de 2015, concordante con el Decreto 1429 de 2016, modificado por los Decretos 546 y 1264 de 2017, el Decreto 2265 de 2017 y demás normas relacionadas.

Parágrafo. Lo anterior, sin perjuicio del cumplimiento de las responsabilidades a cargo de los agentes del Sistema General de Seguridad Social en Salud, previstas en el artículo 4 de la

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las disposiciones unificadas y el contenido metodológico marco que rige el presupuesto máximo para la gestión y financiación de los servicios y tecnologías en salud no financiados con recursos de la Unidad de Pago por Capitación (UPC) y no excluidos de la financiación con recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS)".

Resolución 740 de 2024 o las normas que la modifiquen o sustituyan.

Artículo 5. Medidas para prevenir que se sobrepase el presupuesto máximo. En aras de no sobrepasar el presupuesto máximo, las Entidad Promotora de Salud – EPS y la Entidad Adaptada – EA, deberán como mínimo:

- 5.1. Gestionar modelos de atención, formas de contratación soportadas en sus respectivas notas técnicas y conformación de redes de prestación de servicios de salud.
- 5.2. Diseñar guías o protocolos en forma conjunta con las redes de prestación de servicios de salud o prestadores de servicios de salud.
- 5.3. Considerar los valores de referencia en los acuerdos de voluntades.
- 5.4. Contestar de forma oportuna las acciones judiciales, solicitando, aportando y contradiciendo las pruebas, suministrando los informes requeridos por el juez y cuando proceda, vincular a los terceros que deban satisfacer el derecho, además de impugnar la decisión y solicitar la revisión ante la Corte Constitucional cuando se considere pertinente. En ejercicio de estas actuaciones será necesario ilustrar y dar claridad al juez sobre los servicios y tecnologías en salud que requiere el paciente, así como de las exclusiones del Sistema en virtud del artículo 15 de la Ley 1751 de 2015, o respecto de aquellos casos en que deben ser asumidas por otra entidad con cargo a recursos diferentes a los destinados al cubrimiento de los servicios y tecnologías en salud.
- 5.5. Priorizar, en conjunto con los prestadores de servicios en salud, la prestación de los servicios y tecnologías en salud con recursos de la UPC, de conformidad con primeros usos, evidencia científica, guías, protocolos, rutas de atención y posicionamiento terapéutico, entre otros. En todo caso, se priorizará el uso de la mejor opción terapéutica para el paciente.

Parágrafo 1. Los actores del sistema de salud deberán considerar los valores de referencia que harán parte del documento metodológico. Así mismo, las Entidad Promotora de Salud – EPS y la Entidad Adaptada – EA deberán prever los ajustes en los valores contratados de tal forma que se garantice que el presupuesto máximo no se supere.

Parágrafo 2. Los actores del sistema de salud deberán coadyuvar en acciones para la no superación del presupuesto máximo, sin afectar el acceso a los servicios y tecnologías en salud que efectivamente requiera el paciente. Se deberá evaluar la efectividad de las tecnologías; así como la relación beneficio-riesgo y costo efectividad de estas.

CAPÍTULO II

METODOLOGÍA, VALOR, GIRO Y EVALUACIÓN DEL PRESUPUESTO MÁXIMO

Artículo 6. Contenido metodológico marco del presupuesto máximo. Mediante documento técnico que hará parte integral de los actos administrativos de asignación del recurso, el Ministerio de Salud y Protección Social adoptará de manera previa al inicio de cada anualidad la metodología sobre la cual se fija el presupuesto máximo a entregar a las Entidades Promotoras de Salud –EPS– del régimen contributivo y subsidiado y a las Entidades Adaptadas –EA–, previendo la forma en que se desarrollará cuando proceda, la redistribución y recálculo del recurso que señala el artículo 9 de este acto administrativo.

La metodología adoptada mediante el documento técnico deberá contener como mínimo lo siguiente:

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las disposiciones unificadas y el contenido metodológico marco que rige el presupuesto máximo para la gestión y financiación de los servicios y tecnologías en salud no financiados con recursos de la Unidad de Pago por Capitación (UPC) y no excluidos de la financiación con recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS)".

6.1. La información histórica de la herramienta MIPRES respecto de los servicios prestados, conforme se precisa a continuación.

- Año de cálculo: corresponde a la vigencia en la que se realiza la evaluación, análisis y cálculo.
- Periodo de información: corresponde a los servicios prestados al 31 de diciembre de la vigencia anterior a la que se efectúa la evaluación, análisis y cálculo del presupuesto máximo, con fecha máxima de suministro efectivo al 31 de diciembre de la misma vigencia. Para el último trimestre, la fecha máxima de cierre de suministro será el 31 de marzo del siguiente año.
- Vigencia de reconocimiento: corresponde al año para el cual se asigna el recurso.

6.2. Ajustador de servicios y tecnologías en salud suministradas sin reportar al corte del periodo de información.

6.3. La forma en que deberá realizarse el cálculo en eventos por traslados y asignación de afiliados cuando procedan.

6.4. El resultado de las auditorías adelantadas por la Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud -ADRES-, de acuerdo con el análisis que realice sobre el mismo la Dirección de Regulación de Beneficios, Costos y Tarifas del Aseguramiento en Salud del Ministerio de Salud y Protección Social.

6.5. La forma en que se realizará el proceso de calidad de los datos, describiendo las causales bajo las cuales será depurada la información de análisis según criterios de consistencia, oportunidad y cobertura.

6.6. Los valores de referencia a través de un listado de servicios y tecnologías en salud que reflejará el comportamiento de los valores reconocidos según la información reportada en MIPRES, aplicando métodos de análisis de datos.

6.7. Los precios regulados por la Comisión Nacional de Precios de Medicamentos y Dispositivos Médicos — CNPMDM de los servicios y tecnologías en salud, cuando corresponda.

6.8. El cálculo de medidas, tales como tasas de crecimiento, ponderaciones, diferencias, entre otras, que reconozcan las tendencias del comportamiento histórico, la actualización de los servicios y tecnologías en salud, el IPC, así como los posibles diferenciales determinados según las particularidades de la población, el aseguramiento, los regímenes en salud y la prestación de los servicios en salud.

6.9. La aplicación de las definiciones contenidas en este acto administrativo.

Parágrafo 1. El documento técnico que hará parte integral de los actos administrativos de asignación del recurso se publicará en la página web del Ministerio de Salud y Protección Social para conocimiento de todos los actores del Sistema General de Seguridad Social en Salud.

Parágrafo 2. El cálculo del presupuesto máximo incluirá información como mínimo de una vigencia completa.

Parágrafo 3. La asignación del recurso por presupuesto máximo deberá ser considerada por los actores del SGSSS al momento de suscribir los acuerdos de voluntades para la contratación de los servicios y tecnologías no financiados con recursos asignados a la UPC o excluidos explícitamente del pago con recursos públicos asignados a la salud.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las disposiciones unificadas y el contenido metodológico marco que rige el presupuesto máximo para la gestión y financiación de los servicios y tecnologías en salud no financiados con recursos de la Unidad de Pago por Capacitación (UPC) y no excluidos de la financiación con recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS)".

Parágrafo 4. En caso de no contar con el resultado de la auditoría en los tiempos previstos en este acto administrativo por parte de la Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud -ADRES-, el Ministerio de Salud y Protección Social, excepcionalmente, asignará el presupuesto máximo por toda la vigencia con la información disponible aplicando los lineamientos de la metodología conforme lo dispuesto en este acto administrativo.

Parágrafo 5. En todo caso, el Ministerio podrá realizar validaciones con la Dirección de Impuestos y Aduanas Nacionales -DIAN-, revisando la congruencia entre el módulo de facturación de MIPRES y la facturación electrónica bajo las exigencias del artículo 616-1 del Estatuto Tributario y demás normatividad expedida por dicha autoridad administrativa. Una vez entre en operación la facturación electrónica en materia de salud, la metodología podrá incluir las revisiones y cotejos respectivos, según lo dispuesto en la Resolución 2275 de 28 de diciembre de 2023, modificada por las Resoluciones 558 y 1884 2024 de este Ministerio, y las normas que las sustituyan o modifiquen.

Parágrafo 6. Para los medicamentos con indicación específica y única para el tratamiento de enfermedades huérfanas-raras, respecto de las cuales se adelantó el proceso de recobro inicial ante la ADRES según se prevé en el artículo 22 de este acto administrativo, el corte de información que se tendrá en cuenta serán los registros disponibles en la herramienta MIPRES en el módulo del cierre de suministro del año de evaluación, análisis y cálculo.

Artículo 7. Valor del presupuesto máximo anual. El presupuesto máximo para cada vigencia y por cada Entidad Promotora de Salud -EPS- o Entidad Adaptada -EA-, corresponderá al valor resultante de aplicar la metodología prevista en el documento técnico señalado el artículo 6 de esta resolución, cuyo resultado se establecerá con anterioridad al inicio del año de su aplicación, mediante acto administrativo.

Parágrafo. El reintegro de recursos procederá en cualquier momento bajo lo previsto en la Resolución 1716 de 2019, modificada por la Resolución 995 de 2022, o las normas que lo modifiquen o sustituyan.

Artículo 8. Giro del valor anual asignado en aplicación de la metodología del presupuesto máximo. La Administradora de los Recursos del Sistema de Seguridad Social en Salud -ADRES- transferirá a las Entidades Promotoras de Salud -EPS- y a las Entidades Adaptadas -EA- los recursos del presupuesto máximo, previa disponibilidad presupuestal, de forma mensual dentro de los quince (15) primeros días calendario del respectivo mes.

La transferencia del primer mes podrá realizarse en los últimos diez (10) días calendario del mes siguiente a la firmeza de la resolución que fija el presupuesto máximo.

De recurrirse por parte de las Entidades Promotoras de Salud -EPS- o de las Entidades Adaptadas -EA- el acto administrativo por el cual se fija el presupuesto máximo, la transferencia que corresponda se realizará dentro de los quince (15) primeros días calendario del mes siguiente a su ejecutoria.

Parágrafo 1. La ADRES definirá e implementará el proceso para realizar la transferencia de los recursos y comunicará a este Ministerio mensualmente el presupuesto máximo girado a cada Entidad Promotora de Salud -EPS- y a cada Entidad Adaptada -EA-.

Parágrafo 2. La ADRES se abstendrá de efectuar el reconocimiento de presupuesto máximo a entidades que se encuentren en intervención forzosa administrativa para liquidar, siempre y cuando, se haya materializado el traslado de los afiliados a la entidad receptora.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las disposiciones unificadas y el contenido metodológico marco que rige el presupuesto máximo para la gestión y financiación de los servicios y tecnologías en salud no financiados con recursos de la Unidad de Pago por Capitación (UPC) y no excluidos de la financiación con recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS)".

Parágrafo 3. De conformidad con la postulación de giro que realicen las Entidades Promotoras de Salud -EPS- y las Entidades Adaptadas -EA-, la Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud — ADRES— girará directamente a los Prestadores de Servicios de Salud -PSS- y Proveedores de Tecnologías en Salud -PTS, los recursos asignados por presupuesto máximo de acuerdo con lo señalado en los artículos 2.6.4.3.1.3.2, 2.6.4.3.5.1.8 y 2.6.4.3.5.1.9. del Decreto 780 de 2016, modificado y adicionado por el Decreto 489 de 2024, o las normas que lo modifiquen o sustituyan

Parágrafo 4. Las Entidades Promotoras de Salud -EPS- y las Entidades Adaptadas -EA- deberán reportar a la Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud — ADRES— en un término no mayor a quince (15) días calendario, contados a partir de la transferencia de los recursos del presupuesto máximo, los montos que fueron girados a los prestadores y proveedores de los servicios y tecnologías en salud financiados con tales recursos; esta información deberá reportarse en los términos que la ADRES establezca para el efecto y será publicada de manera mensual por dicha administradora.

Artículo 9. Redistribución y/o recálculo del presupuesto máximo. El presupuesto máximo establecido anualmente para cada Entidad Promotora de Salud – EPS – y Entidad Adaptada –EA– será objeto de redistribución y/o recálculo en la vigencia de reconocimiento, siempre y cuando ocurran los siguientes eventos:

9.1. Traslados y/o asignación de afiliados. Finalizando cada vigencia de reconocimiento se determinará el valor reconocido para servicios y tecnologías de presupuesto máximo asignado redistribuyendo entre las EPS o EA el valor correspondiente por motivo de traslados y/o asignación de afiliados ya sea por retiro o liquidación voluntaria, revocatoria de la habilitación o de la autorización o intervención forzosa administrativa para liquidar una EPS o EA, según se determinará en la metodología del presupuesto máximo adoptada para cada anualidad.

La Dirección de Regulación de la Operación del Aseguramiento en Salud, Riesgos Laborales y Pensiones del Ministerio de Salud y Protección Social suministrará a la Dirección de Regulación de Beneficios, Costos y Tarifas del Aseguramiento en Salud el listado de afiliados trasladados, de acuerdo con la BDUA disponible a corte de 31 de octubre.

9.2. Otras fuentes de financiación. Cuando durante el año de ejecución del recurso se establezcan servicios y tecnologías en salud financiados con una fuente de financiación diferente al presupuesto máximo asignado, se recalculará el valor de manera proporcional descontando del presupuesto faltante por liquidar teniendo en cuenta la fecha de entrada en vigor de la fuente de financiación prevista para el efecto.

Parágrafo. Lo dispuesto en este artículo no requiere acto administrativo y para el efecto, la Dirección de Regulación de Beneficios, Costos y Tarifas del Aseguramiento en Salud informará mediante oficio a la ADRES los eventos aquí señalados con el fin de realizar la redistribución y/o recálculo de los recursos según corresponda.

CAPÍTULO III INFORMACIÓN PARA EL CÁLCULO DEL PRESUPUESTO MÁXIMO

Artículo 10. Obligados a reportar información. La Entidad Promotora de Salud -EPS- o Entidad Adaptada -EA-, Prestadores de Servicios de Salud -PSS- y Proveedores de Tecnologías en Salud -PTS- deberán garantizar la calidad, oportunidad y confiabilidad de los registros reportados en la herramienta MIPRES conforme lo dispuesto en la Resolución 740 de 2024 de este Ministerio o la norma que la modifique o sustituya.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las disposiciones unificadas y el contenido metodológico marco que rige el presupuesto máximo para la gestión y financiación de los servicios y tecnologías en salud no financiados con recursos de la Unidad de Pago por Capitación (UPC) y no excluidos de la financiación con recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS)".

Sin perjuicio de lo anterior, deberán remitir la información adicional que determine la Dirección de Regulación de Beneficios, Costos y Tarifas del Aseguramiento en Salud de este Ministerio o la ADRES a través de requerimiento de acuerdo con la estructura que se establezca.

Parágrafo 1. En cualquier momento podrán requerirse los soportes asociados a cada una de las facturas generadas y radicadas por las prestaciones suministradas, según corresponda, en los términos que exige la DIAN en aplicación el artículo 616-1 del Estatuto Tributario. Con la entrada en operación de la facturación electrónica en materia de salud, se observará lo dispuesto en la Resolución 2275 de 28 de diciembre de 2023, modificada por las Resoluciones 558 y 1884 2024 de este Ministerio o las normas que las sustituyan o modifiquen.

Parágrafo 2. Las entidades que participen en el flujo y consolidación de la información serán responsables por la omisión y la falta de calidad, cobertura, oportunidad, pertinencia, fluidez y transparencia de la información suministrada y podrán ser objeto de investigación administrativa sancionatoria por parte de la Superintendencia Nacional de Salud, en los términos previstos en la Ley 1438 de 2011, modificada por la Ley 1949 de 2019, y demás disposiciones que la modifiquen y complementen.

Artículo 11. Fuente de información y periodicidad. La información para determinar el valor del presupuesto máximo corresponde a los servicios prestados al 31 de diciembre de la vigencia anterior a la que se efectúa la evaluación, análisis y cálculo de este, según lo reportado en la herramienta MIPRES. Para el efecto, se tomarán las entregas de los servicios y tecnologías garantizados a través del módulo de suministro con fecha máxima de suministro efectivo al 31 de diciembre de cada vigencia.

Esta información debe ser entregada por la Oficina de Tecnologías de la Información — OTIC — en los plazos requeridos por la Dirección de Regulación de Beneficios, Costos y Tarifas del Aseguramiento en Salud del Ministerio de Salud y Protección Social.

Parágrafo 1. Los servicios y tecnologías en salud con suministro efectivo entre el 1 de octubre y el 31 de diciembre del periodo de información, se tendrán en cuenta con cierre de ciclo de suministro al 31 de marzo del año de cálculo.

Parágrafo 2. Los resultados de los procesos de auditoría realizados por la Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud – ADRES –, deberán considerarse como insumo en los cálculos que se desarrollarán en el documento técnico de que trata el artículo 6 de la presente resolución.

Parágrafo 3. Para efectos de este acto administrativo, el módulo de suministro de la herramienta MIPRES hace referencia al suministro efectivo que corresponde a la entrega al usuario de la tecnología o servicio en salud en los términos dispuestos en la Resolución 740 de 2024 o la norma que la modifique o sustituya.

Artículo 12. Verificación, monitoreo, seguimiento y control. A partir de la expedición de este acto administrativo y como mínimo cuatro veces al año, la ADRES realizará verificación, monitoreo, seguimiento y control a las Entidades Promotoras de Salud – EPS – de los regímenes contributivo y subsidiado y Entidades Adaptadas – EA –, a los Prestadores de Servicios de Salud -PSS – y Proveedores de Tecnologías en Salud -PTS.

Para estos efectos, la ADRES hará verificación y monitoreo sobre el comportamiento de las prescripciones efectuadas por los profesionales de la salud, el suministro y facturación de los servicios y tecnologías en salud por cada EPS y EA a través de la herramienta MIPRES identificando posibles variaciones en el presupuesto máximo asignado; además con el fin de hacer seguimiento a los recursos girados realizará control sobre el destino y buen uso de estos conforme lo previsto en el artículo 16 de este acto administrativo.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las disposiciones unificadas y el contenido metodológico marco que rige el presupuesto máximo para la gestión y financiación de los servicios y tecnologías en salud no financiados con recursos de la Unidad de Pago por Capitación (UPC) y no excluidos de la financiación con recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS)".

Con este propósito, se verificará la consistencia de la información reportada en los diferentes módulos de la herramienta MIPRES, mediante el cotejo con la BDUA (Base de Datos Única de Afiliados), BDEX (Base de Datos de Régimen de Excepción y Especial), RNEC (Registro Nacional del Estado Civil), Facturación DIAN, el Registro Nacional de pacientes con Enfermedades Huérfanas, SIVIGILA (Sistema Nacional de Vigilancia en Salud Pública), RETHUS (Registro Único Nacional de Talento Humano en Salud), notas técnicas de presupuesto máximo, Resoluciones de UPC, circulares de precios regulados establecidas por la CNPMDM, entre otras fuentes que permitan adelantar el proceso de verificación, monitoreo, seguimiento y control.

La ADRES desarrollará, implementará y publicará en su página web el proceso de verificación, monitoreo, seguimiento y control, considerando las mallas de validación desarrolladas en el documento metodológico previsto en el artículo 6 de este acto administrativo.

Parágrafo 1. A partir de las variaciones identificadas, la ADRES generará alertas para que las EPS o EA adopten medidas preventivas y correctivas tendientes a cumplir con el presupuesto máximo asignado en el respectivo periodo.

Parágrafo 2. La ADRES informará a la Dirección de Regulación de Beneficios, Costos y Tarifas del Aseguramiento en Salud del Ministerio de Salud y Protección Social, el resultado de la verificación y monitoreo del presupuesto máximo. Igualmente, mediante el mecanismo que defina la ADRES, informará dicho resultado a las Entidades Promotoras de Salud – EPS – de los regímenes contributivo y subsidiado y Entidades Adaptadas – EA –, en observancia del principio de transparencia y publicidad de la información.

Artículo 13. Validación de la información. La información para el cálculo del presupuesto máximo deberá sujetarse a procesos de calidad que garanticen la precisión, integralidad y coherencia de los datos. El documento técnico de la metodología de que trata el artículo 6 de este acto administrativo, señalará las mallas de validación que serán tenidas en cuenta por la ADRES en el proceso de verificación y monitoreo. En todo caso, en el proceso de seguimiento y monitoreo la ADRES podrá definir validaciones adicionales a las planteadas en el documento técnico de la metodología que expida el Ministerio de Salud y Protección Social.

Parágrafo. Durante el periodo de transitoriedad, las mallas de validación serán comunicadas a la ADRES mediante oficio que remitirá la Dirección de Regulación de Beneficios, Costos y Tarifas del Aseguramiento en Salud del Ministerio de Salud y Protección Social, las cuales deberán incluirse en el documento técnico de la metodología para el cálculo del presupuesto máximo definitivo de la vigencia 2025.

CAPÍTULO IV AUDITORÍA, SEGUIMIENTO Y CONTROL DE LOS RECURSOS

Artículo 14. Auditoría del presupuesto máximo. La información reportada en la herramienta MIPRES, que sirve como base para determinar el valor del presupuesto máximo, será auditada por la Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud -ADRES- en la periodicidad que esta defina, considerando el resultado del proceso de verificación, monitoreo, seguimiento y control de que trata el artículo 13 de este acto administrativo.

Durante este proceso, la ADRES hará una revisión específica en los datos y registros que considere pertinente de acuerdo con el manual de auditoría. Con este propósito podrá requerir información adicional a la evaluada en la verificación y monitoreo, necesaria para el cumplimiento del presente acto administrativo.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las disposiciones unificadas y el contenido metodológico marco que rige el presupuesto máximo para la gestión y financiación de los servicios y tecnologías en salud no financiados con recursos de la Unidad de Pago por Capitación (UPC) y no excluidos de la financiación con recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS)".

La ADRES establecerá mediante acto administrativo los mecanismos, especificaciones técnicas y operativas para el proceso de auditoría previsto en este artículo, incluido el manual de auditoría que deba expedirse.

Parágrafo 1. La Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud – ADRES adelantará auditoría especial para establecer el detalle de los datos reportados en la herramienta MIPRES por concepto de servicios complementarios, para lo cual la Entidad Promotora de Salud -EPS- o Entidad Adaptada -EA- deberá remitir a dicha Entidad la información que le sea solicitada sobre los soportes de estos servicios.

Parágrafo 2. Cuando como resultado del proceso de auditoría y auditoría especial se adviertan datos inexactos o falsos, la Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud -ADRES- pondrá en conocimiento los hechos y pruebas recopiladas ante las autoridades administrativas y judiciales a las que haya lugar.

Artículo 15. Resultado de la auditoría. De manera periódica, la ADRES deberá entregar al Ministerio de Salud y Protección Social un reporte de la información auditada y en todo caso, a más tardar el 30 de septiembre de cada anualidad remitirá un informe final con los resultados de la auditoría que incluya la información auditada de la vigencia completa anterior al año de realización del cálculo del presupuesto máximo, considerando el cierre del ciclo de suministro conforme lo previsto en el parágrafo 1 del artículo 11 de este acto administrativo, el cual deberá contener como mínimo lo siguiente:

15.1 Una base de datos que contenga las variables que permitan identificar y analizar la trazabilidad del resultado de la auditoría.

15.2 Un informe detallado que deberá contener el resultado sobre cada una de las fuentes de información evaluadas, así mismo el informe deberá señalar la posible justificación de los crecimientos y causales de información remitida a los entes de control, junto con las observaciones y recomendaciones que estimen pertinentes.

Parágrafo 1. La Dirección de Regulación de Beneficios, Costos y Tarifas del Aseguramiento en Salud establecerá los periodos, las variables mínimas y la estructura que tendrá la base de datos, así como el detalle del informe, en coordinación con la ADRES.

Parágrafo 2. El informe del resultado final de la auditoría para la vigencia en transitoriedad deberá remitirse a más tardar el 31 de marzo de 2025.

Parágrafo 3. Los registros que de acuerdo con los resultados de la auditoría no cumplan con los criterios definidos en el proceso de verificación, monitoreo y auditoría, no serán incluidos para el cálculo del presupuesto máximo de la vigencia respectiva, aspecto sobre el cual se dejará constancia en el documento técnico de la metodología de conformidad con el informe presentado por la ADRES al Ministerio de Salud y Protección Social.

Artículo 16. Seguimiento y control del presupuesto máximo. La Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud -ADRES- realizará seguimiento a los recursos girados, verificando y controlando el destino y buen uso de estos.

CAPÍTULO V

SERVICIOS Y TECNOLOGÍAS EN SALUD FINANCIADOS Y NO FINANCIADOS CON CARGO AL PRESUPUESTO MÁXIMO

Artículo 17. Servicios y tecnologías en salud financiados con recursos del presupuesto máximo. El presupuesto máximo transferido a cada Entidad Promotora de Salud -EPS- o Entidad Adaptada -EA- financiará los medicamentos, APME, procedimientos y servicios

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las disposiciones unificadas y el contenido metodológico marco que rige el presupuesto máximo para la gestión y financiación de los servicios y tecnologías en salud no financiados con recursos de la Unidad de Pago por Capitación (UPC) y no excluidos de la financiación con recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS)".

complementarios siempre que estén asociados a una condición de salud, se prescriban por un profesional de la salud o se ordenen mediante un fallo de tutela, se encuentren autorizados por la autoridad competente del país, no se encuentren financiados con recursos de la UPC ni por otra fuente de financiación, no se encuentren excluidos de acuerdo a lo establecido en el artículo 15 de la Ley 1751 de 2015 y cumplan las condiciones establecidas en el presente acto administrativo.

Se consideran financiados con cargo a los recursos de presupuesto máximo de la vigencia, los siguientes:

17.1. Medicamentos.

- 17.1.1 Los medicamentos que ingresen al país, debidamente autorizados por el INVIMA, y tengan el mismo principio activo y forma farmacéutica de los medicamentos financiados con cargo al presupuesto máximo en las indicaciones autorizadas.
- 17.1.2 Los medicamentos que se presentan en combinaciones de dosis fija que ingresen al país, que contengan principios activos aquí autorizados. En todo caso, estas combinaciones cuando cumplan la regla de financiación con recursos de la UPC serán financiadas con cargo a dicha fuente.
- 17.1.3 Los medicamentos que contienen el metabolito activo de un principio activo o precursor financiado con cargo al presupuesto máximo, indistintamente de la forma farmacéutica, siempre y cuando tengan la misma indicación. Este criterio también aplica para medicamentos que no se encontraban incluidos en normas farmacológicas, y que luego de su autorización de ingreso al país se considerarán incluidos en el presupuesto máximo.
- 17.1.4 Los medicamentos cuyo principio activo sea un estereoisómero de la mezcla racémica de un principio activo financiado con cargo al presupuesto máximo, siempre y cuando compartan el mismo efecto farmacológico del principio activo del cual se extraen, sin que sea necesario que coincidan en la misma sal o éster en caso de tenerlos. Este criterio también aplica para medicamentos que no se encontraban incluidos en normas farmacológicas, y que luego de su autorización de ingreso al país se considerarán incluidos en el presupuesto máximo.
- 17.1.5 Los medicamentos para el tratamiento de enfermedades huérfanas que venían garantizando la Entidad Promotora de Salud -EPS- o Entidad Adaptada -EA- en vigencias anteriores al paciente con diagnóstico confirmado, según lo reportado en SIVIGILA, y que no se encuentren financiados con recursos de la UPC.
- 17.1.6 Los medios de contraste que no se encuentran financiados con recursos de la UPC, ni por otra fuente de financiación.
- 17.1.7 Los medicamentos diferentes a medios de contraste cuando sean usados para realizar pruebas farmacológicas diagnósticas y otros procedimientos diagnósticos financiados con cargo a estos recursos.
- 17.1.8 Los medicamentos que actúen como estímulo *in vivo* o *in vitro* requeridos en un procedimiento incluido dentro de la financiación del presupuesto máximo, siempre y cuando sea necesario e insustituible para la realización de dicho procedimiento.
- 17.1.9 Los medicamentos nuevos incluidos en normas farmacológicas en el país que no sean financiados con recursos de la UPC.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las disposiciones unificadas y el contenido metodológico marco que rige el presupuesto máximo para la gestión y financiación de los servicios y tecnologías en salud no financiados con recursos de la Unidad de Pago por Capitación (UPC) y no excluidos de la financiación con recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS)".

- 17.1.10** Los usos autorizados en la lista UNIRS de un medicamento financiado con cargo al presupuesto máximo y los que cumplan con lo estipulado en el parágrafo 3 del artículo 36 de la Resolución 2366 de 2023, o la norma que la modifique o sustituya.
- 17.1.11** Los medicamentos clasificados por el INVIMA como Vitales No Disponibles y los prescritos por urgencia clínica según el Decreto 481 de 2004 o la norma que la modifique o sustituya, cuya autorización de importación fue otorgada por el INVIMA, que tengan definido un valor de referencia, y que no estén financiados con recursos de la UPC.
- 17.1.12** Los medicamentos financiados con cargo al presupuesto máximo, cualquiera sea el origen, forma de fabricación, el mecanismo de producción del principio activo, incluyendo la unión a otras moléculas que tengan como propósito aumentar su afinidad por órganos blandos o mejorar sus características farmacocinéticas o farmacodinámicas sin modificar la indicación autorizada.
- 17.1.13** Las preparaciones derivadas del ajuste y adecuación de concentraciones de medicamentos incluidos en el presupuesto máximo o de la adecuación de estos en preparaciones extemporáneas o formulaciones magistrales, independientemente del nombre comercial del medicamento.
- 17.2 Procedimientos.**
- 17.2.1** Los procedimientos en salud que cumplan las siguientes condiciones: i) prescritos por un profesional en salud, autorizados u ordenados por un fallo de tutela u orden judicial, ii) descritos en la Clasificación Única de Procedimientos en Salud — CUPS, iii) que no se encuentren incluidos en la Resolución 2366 de 2023 o la norma que la modifique o sustituya y iv) que se prescriba a través de la herramienta tecnológica MIPRES.
- También se entienden financiados los radiofármacos, así como los procedimientos de analgesia, anestesia y sedación, y por lo tanto los medicamentos anestésicos, analgésicos, sedantes, relajantes musculares de acción periférica y reversores de estos, que se consideren necesarios e insustituibles para la realización de un procedimiento financiado con cargo al presupuesto máximo.
- 17.2.2** En caso de que se requiera prestar de manera combinada, simultánea o complementaria procedimientos financiados con recursos de la UPC y financiados con presupuesto máximo, para cada uno se mantendrá la fuente de financiación definida.
- 17.2.3** Los injertos necesarios para los procedimientos contenidos en el presente acto administrativo bien sean autoinjertos, aloinjertos, injertos heterólogos u homólogos. La financiación también incluye los procedimientos de toma de tejido del mismo paciente o de un donante.
- 17.2.4** Las tecnologías en salud oral no financiadas con recursos de la UPC y que no sean procedimientos estéticos. También se entienden financiadas la anestesia general o sedación asistida de acuerdo con el criterio del profesional tratante.
- 17.2.5** Los tratamientos reconstructivos no financiados con recursos de la UPC en tanto tengan una finalidad funcional, de conformidad con el criterio del profesional en salud tratante.
- 17.2.6** Las reintervenciones relacionadas con un procedimiento o intervención financiada con recursos del presupuesto máximo, conforme con la prescripción del profesional tratante.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las disposiciones unificadas y el contenido metodológico marco que rige el presupuesto máximo para la gestión y financiación de los servicios y tecnologías en salud no financiados con recursos de la Unidad de Pago por Capitación (UPC) y no excluidos de la financiación con recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS)".

17.2.7 Los estudios realizados a donantes no efectivos de aquellos trasplantes financiados con recursos de la UPC.

17.3 Alimentos para Propósitos Médicos Especiales – APME.

17.3.1 Serán financiados con recursos del presupuesto máximo, los productos para soporte nutricional clasificados como Alimentos para Propósitos Médicos Especiales APME- que no se encuentren financiados con recursos de la UPC.

Los APME, prescritos por profesional de la salud, autorizados u ordenados por autoridad competente, prestados por la red de prestación de servicios de salud de la Entidad Promotora de Salud -EPS- o Entidad Adaptada -EA-, deberán atender a lo previsto en el artículo 11 de la Resolución 740 de 2024 o la norma que la modifique o sustituya.

El APME financiado con cargo al presupuesto máximo, deberá cumplir las siguientes condiciones para su prescripción: i) estar registrado ante el Instituto Nacional de Vigilancia de Medicamentos y Alimentos -INVIMA- con su respectiva clasificación como alimento para propósitos médicos especiales; ii) contar con concepto favorable vigente como APME, emitido por la Comisión Revisora de la Sala Especializada de Alimentos y Bebidas del INVIMA; y iii) encontrarse habilitado en las tablas de referencia de la herramienta tecnológica MIPRES, una vez este Ministerio haya validado los dos requisitos anteriores, de acuerdo con los criterios técnicos establecidos para tal fin.

17.4 Servicios complementarios.

17.4.1 Los servicios complementarios prescritos por el profesional de la salud, autorizados u ordenados por autoridad competente, prestados por la red de prestación de servicios de salud de la EPS o EA, de conformidad con la tabla de referencia de la herramienta tecnológica MIPRES. En todo caso, y según corresponda, estos servicios deberán surtir el proceso de Junta de profesionales de la salud, según lo establecido en la Resolución 740 de 2024, o la norma que la modifique o sustituya. En el evento que sea un fallo de tutela deberá cumplir con lo dispuesto en el artículo 26 de la Resolución 740 de 2024, o la norma que las modifiquen o sustituyan.

Parágrafo 1. Trimestralmente, a partir de la expedición del presente acto administrativo, el INVIMA deberá actualizar y remitir a la Dirección de Regulación de Beneficios, Costos y Tarifas del Aseguramiento en Salud de este Ministerio, a la ADRES y al IETS, el listado de solicitudes de registros sanitarios, identificando las moléculas nuevas y autorizaciones de importación de medicamentos vitales no disponibles prescritos para uso exclusivo en casos de urgencia clínica y medicamentos no catalogados como vitales no disponibles.

Parágrafo 2. El suministro efectivo de los servicios complementarios asociados a una condición en salud prescritos por profesional de la salud, autorizados u ordenados por autoridad competente serán sometidos al proceso de auditoría especial según el parágrafo 1 del artículo 14 de este acto administrativo.

Artículo 18. Indicaciones autorizadas. La financiación de medicamentos con cargo al presupuesto máximo aplica, siempre y cuando, sean prescritos en las indicaciones autorizadas por el Instituto Nacional de Vigilancia de Medicamentos y Alimentos -INVIMA.

Parágrafo 1. Las indicaciones de los medicamentos financiados con cargo al presupuesto máximo autorizadas por el INVIMA en diferentes registros sanitarios para el mismo medicamento se consideran armonizadas y financiadas con dicho presupuesto, por tanto, si

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las disposiciones unificadas y el contenido metodológico marco que rige el presupuesto máximo para la gestión y financiación de los servicios y tecnologías en salud no financiados con recursos de la Unidad de Pago por Capitación (UPC) y no excluidos de la financiación con recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS)".

en un solo registro sanitario se define una indicación específica, la misma se considerará financiada con cargo al presupuesto máximo para todos los medicamentos con diferente registro sanitario y que presenten igual principio activo, concentración y forma farmacéutica.

Parágrafo 2. El tipo de registro sanitario otorgado por el INVIMA a un medicamento o un APME no establece por sí mismo su financiación con cargo al presupuesto máximo, puesto que esta se da con el cumplimiento de las condiciones establecidas en el presente acto administrativo.

Parágrafo 3. La prescripción de medicamentos se realizará utilizando la denominación común internacional, exclusivamente y deberá tener en cuenta en lo posible y según criterio del médico tratante, las recomendaciones realizadas en documentos emitidos por este Ministerio, como guías de práctica clínica, guías de atención integral, protocolos y en especial los informes de formulación, uso y posicionamiento terapéutico o cualquier otro documento definido para la atención en salud de una patología en particular, sin que lo anterior se establezca como una restricción a la autonomía profesional, sino como apoyo al proceso de buena práctica en la prescripción. También se deberá tener en cuenta los procesos de autorregulación que definan las asociaciones o agremiaciones colectivas de profesionales de la salud.

Al paciente se le deberá suministrar cualquiera de los medicamentos de marca o genéricos, autorizados por el INVIMA que cumplan las condiciones descritas en este acto administrativo.

Parágrafo 4. En el caso de los medicamentos de estrecho margen terapéutico definidos de forma periódica por el INVIMA, no deberá cambiarse el producto ni el fabricante una vez iniciado el tratamiento. Si excepcionalmente fuere necesario, se realizará el ajuste de dosificación y régimen de administración con el monitoreo clínico y paraclínico necesarios.

Parágrafo 5. La cantidad de medicamento dispensado deberá corresponder con la cantidad de medicamento prescrito, en cumplimiento de lo señalado en los artículos 2.5.3.10.18 y 2.5.3.10.19 del Decreto 780 de 2016, sobre obligaciones y prohibiciones del dispensador, respectivamente.

Artículo 19. *Dispensación y administración.* La dispensación y administración de los medicamentos y APME que hacen parte del presupuesto máximo incluyen todo lo necesario e insustituible para garantizar la correcta y oportuna administración, así:

19.1. Cualquier presentación comercial y equivalencia, independiente de la forma de comercialización, empaque, envase o presentación comercial del medicamento (jeringa prellenada, cartucho, entre otras).

19.2. Toda forma de preparación, almacenamiento, transporte dispensación, distribución o suministro.

19.3. Debido a que en APME no existen productos genéricos en términos de composición calórica, concentración y especificidades de macro y micronutrientes, solo pueden reemplazarse conforme la prescripción que realice el profesional de la salud tratante.

Parágrafo. Cualquier forma de administración o aplicación de los medicamentos y APME, conforme con la prescripción del profesional de la salud tratante se encuentra financiada con recursos de la UPC.

Artículo 20. *Fórmulas magistrales.* Las Entidades Promotoras de Salud -EPS- o las Entidades Adaptadas -EA- definirán la financiación de las preparaciones magistrales de

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las disposiciones unificadas y el contenido metodológico marco que rige el presupuesto máximo para la gestión y financiación de los servicios y tecnologías en salud no financiados con recursos de la Unidad de Pago por Capitación (UPC) y no excluidos de la financiación con recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS)".

conformidad con la fuente de financiación de los medicamentos a partir de los cuales se preparan.

Parágrafo. Los registros de preparaciones magistrales deberán ser reportados únicamente bajo los Códigos Únicos de Medicamentos (CUM), considerando los medicamentos financiados con presupuesto máximo utilizados en su preparación para efectos de su reconocimiento conforme lo previsto en el numeral 17.1.13. del artículo 17 de este acto administrativo.

Artículo 21. Servicios y tecnologías no financiados con cargo al presupuesto máximo. Los siguientes medicamentos, APME, procedimientos y servicios complementarios no serán financiados con cargo al presupuesto máximo:

- 21.1** Los servicios y tecnologías en salud financiados con recursos de la UPC, de riesgos laborales, de salud pública, y de otras fuentes, en consideración a que ya cuentan con su propia financiación.
- 21.2** Los medicamentos considerados por el INVIMA como Vitales No Disponibles y los prescritos en los casos de urgencia clínica según el artículo 9 del Decreto 481 de 2004 o la norma que la modifique o sustituya, cuya autorización de importación fue otorgada por el INVIMA, que no tengan definido un valor de referencia.
- 21.3** Los medicamentos adquiridos a través de compra centralizada según lo determine este Ministerio.
- 21.4** Los medicamentos cuya indicación sea específica y única para el tratamiento de una enfermedad huérfana, que no se encuentren financiados con recursos de la UPC, y que requiera: i) la persona diagnosticada por primera vez durante la vigencia del presupuesto máximo, o ii) la persona diagnosticada en vigencias anteriores y que inicie tratamiento con un medicamento de este tipo durante la vigencia del presupuesto máximo. El medicamento nuevo requerido en los casos anteriormente referenciados, que en consecuencia no tenga precio máximo de venta – PMV ni valor de referencia, será reconocido por ADRES conforme al proceso de recobro y en todo caso, para la siguiente vigencia se entenderá financiado con presupuesto máximo, salvo que se trate de un vital no disponible sin valor de referencia o precio máximo de venta - PMV.
- 21.5** Los servicios y tecnologías expresamente excluidos de la financiación con cargo a recursos públicos asignados a la salud, definidos por la Resolución 641 de 2024 o la norma que la modifique o sustituya, o aquellos que cumplan alguno de los criterios establecidos en el artículo 15 de la Ley 1751 del 2015, salvo los ordenados por autoridad judicial.
- 21.6** Los procedimientos en salud nuevos en el país.
- 21.7** Los servicios complementarios que no estén asociados a una condición en salud y que no sean prescritos por profesional de la salud, autorizados u ordenados por autoridad competente, o que por su naturaleza deban ser cubiertos por fuentes de financiación de otros sectores, o que correspondan a los determinantes en salud de conformidad con el artículo 9 de la Ley 1751 de 2015.

Parágrafo 1. Los servicios y tecnologías en salud previstas en el Anexo Técnico de la Resolución 740 de 2024 - "LISTADO DE MEDICAMENTOS EXCLUIDOS EXPLICITAMENTE QUE, EXCEPCIONALMENTE, PODRAN SER PRESCRITOS POR EL MÉDICO TRATANTE" - que cumplan los criterios señalados en artículo 33 de dicho acto administrativo o la norma

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las disposiciones unificadas y el contenido metodológico marco que rige el presupuesto máximo para la gestión y financiación de los servicios y tecnologías en salud no financiados con recursos de la Unidad de Pago por Capitación (UPC) y no excluidos de la financiación con recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS)".

que la modifique o sustituya, serán reconocidas y pagadas vía recobro por la Administradora de Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud - ADRES.

Parágrafo 2. Los servicios y tecnologías en salud relacionados en los numerales 21.2, 21.4, y 21.6. del presente artículo deberán ser garantizados por las Entidades Promotoras de Salud -EPS- o Entidades Adaptadas -EA- bajo el principio de integralidad de la atención, y su liquidación, reconocimiento y pago, cuando proceda, se efectuará conforme al proceso de verificación y seguimiento que adopte la ADRES en observancia con lo previsto en la Resolución 740 de 2024, la norma que la modifique o sustituya.

Artículo 22. Financiación de medicamentos para enfermedades huérfanas. Los medicamentos no financiados con recursos de la UPC, cuya indicación sea específica y única para el tratamiento que requieran las personas que sean diagnosticadas por primera vez con una enfermedad huérfana durante la vigencia del presupuesto máximo, o las personas diagnosticadas en vigencias anteriores y que inicien tratamiento con un medicamento de este tipo durante la vigencia del presupuesto máximo, serán financiados mediante el procedimiento de recobro/cobro por la ADRES.

Para el efecto, los actores del SGSSS tendrán las siguientes responsabilidades:

22.1 Los Prestadores de Servicios de Salud:

22.1.1. Diagnosticar y confirmar las enfermedades Huérfanas —Raras mediante el criterio clínico o procedimientos de conformidad con los lineamientos que imparta este Ministerio o los protocolos del Instituto Nacional de Salud – INS-. Para el efecto, deberá sujetarse al listado de estas enfermedades definido en la Resolución 023 de 2023, o la norma que la modifique o sustituya.

22.1.2. Cumplir lo establecido en el Protocolo de Vigilancia en Salud Pública Huérfanas - Raras y prestar el servicio al paciente diagnosticado por primera vez.

22.1.3. Registrar y reportar al paciente nuevo en el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas, mediante el mecanismo que este Ministerio disponga para tal efecto, atendiendo las disposiciones contenidas en la Resolución 946 de 2019, o la norma que la sustituya o modifique.

22.2. Las Entidades Promotoras de Salud -EPS- y las Entidades Adaptadas -EA-:

22.2.1. Asumir el valor del tratamiento farmacológico, el cual será reconocido por la ADRES mediante el procedimiento de recobro/cobro, según lo establecido en los lineamientos dados por dicha entidad.

22.3. La Administradora de Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud -ADRES-:

22.3.1. Reconocer mediante el procedimiento de recobro/cobro el valor del tratamiento farmacológico.

22.3.2. Reconocer y pagar los medicamentos teniendo en cuenta los precios máximos de venta – PMV por la Comisión Nacional de Precios de Medicamentos y Dispositivos Médicos —CNPMDM. En caso de no tener precio máximo de venta - PMV, tomará el valor definido en el documento técnico del cálculo del presupuesto máximo.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las disposiciones unificadas y el contenido metodológico marco que rige el presupuesto máximo para la gestión y financiación de los servicios y tecnologías en salud no financiados con recursos de la Unidad de Pago por Capitación (UPC) y no excluidos de la financiación con recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS)".

Si el medicamento no cuenta con un valor definido en el documento técnico del cálculo del presupuesto máximo en la vigencia corriente, se debe consultar los documentos de vigencias pasadas.

Si se trata de un medicamento nuevo, que en consecuencia no tenga precio máximo de venta - PMV ni valor de referencia, este será reconocido por ADRES conforme al proceso de verificación y seguimiento del recobro que para el efecto se establezca.

- 22.3.3.** Reportar a la Dirección de Regulación de Beneficios, Costos y Tarifas del Aseguramiento en Salud, a 31 de enero de la siguiente vigencia, los casos que fueron reconocidos por esta entidad en cumplimiento de los anteriores numerales, en la vigencia anterior. Este Ministerio, en coordinación con la ADRES definirán la información a reportar.

Parágrafo 1. Los médicos, las IPS, operadores logísticos y gestores farmacéuticos deberán realizar el registro y reporte de la prescripción, suministro y facturación en los módulos de la herramienta tecnológica MIPRES según les corresponda, los cuales serán consultados por la ADRES para el proceso de verificación, control y pago de estos servicios y tecnologías en el proceso de recobro en los términos de la Resolución 740 de 2024, o la norma que la sustituya o modifique.

Parágrafo 2. En caso de encontrar anomalías, las IPS, EPS o EA y la ADRES deberán comunicar a la entidad competente para el inicio de las investigaciones o acciones respectivas.

Parágrafo 3. Los medicamentos que hayan sido requeridos por las personas que sean diagnosticadas por primera vez con una enfermedad huérfana durante cada vigencia, harán parte del cálculo del presupuesto máximo en la vigencia siguiente, en los términos del parágrafo 4 del artículo 6 de este acto administrativo.

Parágrafo 4. Las EPS, Entidades Adaptadas -EA- y los prestadores de servicios de salud -PSS deben seguir y cumplir los protocolos de atención o guías de práctica clínica adoptadas para el tratamiento multidisciplinario del caso. En primera medida, adoptarán, adaptarán o desarrollarán los protocolos o guías que disponga este Ministerio. En caso de no estar disponibles, la entidad deberá adoptar y adaptar guías basadas en la evidencia nacional o internacional.

Parágrafo 5. En el marco de la gestión del riesgo en salud, las EPS o las Entidades Adaptadas -EA- deberán caracterizar y gestionar plenamente las personas que vienen siendo tratadas con diagnóstico de enfermedades huérfanas y los medicamentos utilizados en el tratamiento respectivo.

Parágrafo 6. En los casos sospechosos de enfermedad huérfana que requieran el inicio inmediato de tratamiento farmacológico según el criterio del profesional tratante, será una junta conformada por profesionales de la IPS tratante quienes determinen la conveniencia de iniciar el tratamiento indicado. La IPS debe realizar la prueba o las pruebas de confirmación diagnóstica, teniendo un plazo máximo de 60 días para luego notificar el caso confirmado en el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas que se disponga para tal efecto o en el Sistema de Vigilancia en Salud Pública —SIVIGILA del Instituto Nacional de Salud —INS, procediendo el recobro/cobro según corresponda.

Parágrafo 7. La EPS, Entidad Adaptada -EA-, IPS, según corresponda, deberá garantizar el reporte de pacientes incidentes con sospecha diagnóstica o confirmada de enfermedad huérfana, en el medio que este Ministerio disponga, en cumplimiento de la Resolución 946 de 2019, las normas que lo modifiquen o sustituyan.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las disposiciones unificadas y el contenido metodológico marco que rige el presupuesto máximo para la gestión y financiación de los servicios y tecnologías en salud no financiados con recursos de la Unidad de Pago por Capitación (UPC) y no excluidos de la financiación con recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS)".

CAPÍTULO VI DISPOSICIONES TRANSITORIAS

Artículo 23. Cálculo del presupuesto máximo de la vigencia 2025. El presupuesto máximo de la vigencia 2025 se asignará de manera provisional por los primeros seis meses (6) del año y para su cálculo el Ministerio de Salud y Protección Social determinará los parámetros de reconocimiento que garanticen el flujo de recursos hasta la fecha de evaluación, análisis y cálculo definitivo.

El presupuesto máximo definitivo deberá calcularse y asignarse a las Entidades Promotoras de Salud – EPS – del régimen contributivo y subsidiado y a las Entidades Adaptadas –EA– considerando de ser necesario, el resultado detallado de la auditoría adelantada por la ADRES según lo dispuesto en el artículo 24 de este acto administrativo.

Para el cálculo del presupuesto máximo definitivo de la vigencia 2025 deberá adoptarse la metodología conforme las disposiciones de esta resolución y el documento técnico deberá hacer parte integral de cada acto administrativo de asignación del recurso, y se tendrá en cuenta la información histórica de la herramienta MIPRES de los servicios prestados con fecha máxima de suministro efectivo del 1 de enero de 2024 al 31 de diciembre de 2024 y fecha máxima de cierre del ciclo de suministro al 31 de marzo de 2025 para el cálculo del presupuesto de la vigencia 2025.

Parágrafo 1. A partir de la vigencia 2026 el cálculo del presupuesto máximo se realizará conforme la metodología prevista en el artículo 6 de esta resolución, y su valor se fijará con anterioridad al inicio del año de su aplicación, el cual podrá redistribuirse y/o recalcularse en los eventos determinados en este acto administrativo.

Parágrafo 2. Únicamente para el cálculo del presupuesto máximo de la vigencia 2024 será aplicable lo preceptuado en la Resolución 1139 de 2022 y la metodología adoptada en la Resolución 205 de 2020.

Artículo 24. Auditoría del presupuesto máximo de la vigencia 2025. La Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud -ADRES- a partir de la entrada en vigor de este acto administrativo someterá a auditoría los recursos asignados de como mínimo seis (6) meses de la vigencia 2024 de conformidad con la base de datos producto del proceso de verificación y monitoreo que defina la ADRES.

El resultado final del proceso de auditoría de los meses de la vigencia 2024 deberá remitirse al Ministerio de Salud y Protección Social conforme lo descrito en el artículo 15 de este acto administrativo en un término no superior al 31 de marzo de 2025 para que sirva de insumo en la definición de la metodología y cálculo del recurso que debe asignarse por concepto del presupuesto máximo definitivo para la vigencia 2025.

CAPÍTULO VII DISPOSICIONES FINALES

Artículo 25. Condiciones financieras. Las entidades a que hace referencia el artículo 2.5.2.2.1.2 del Decreto 780 de 2016, deberán atender lo establecido por la Superintendencia Nacional de Salud en relación con los recursos del presupuesto máximo de cada EPS o EA, y su incidencia en las condiciones financieras:

25.1. Patrimonio adecuado. En el marco de lo dispuesto en el numeral 2 del artículo 2.5.2.2.1.7 del Decreto 780 de 2016, la Superintendencia Nacional de Salud definirá la forma en que se reflejarán los recursos del presupuesto máximo en el cálculo del patrimonio adecuado.

Continuación de la resolución "Por la cual se establecen las disposiciones unificadas y el contenido metodológico marco que rige el presupuesto máximo para la gestión y financiación de los servicios y tecnologías en salud no financiados con recursos de la Unidad de Pago por Capitación (UPC) y no excluidos de la financiación con recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS)".

25.2. Reservas técnicas. La Superintendencia Nacional de Salud definirá el tipo de reservas técnicas asociadas a los recursos del presupuesto máximo a que hace referencia la presente resolución, atendiendo lo establecido en el numeral 1 del artículo 2.5.2.2.1.9 del Decreto 780 de 2016, así como sus condiciones de aplicabilidad y transición.

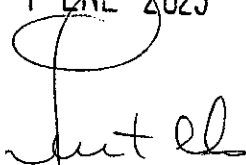
Artículo 26. Inembargabilidad de los recursos del presupuesto máximo. Los recursos del presupuesto máximo pertenecen al aseguramiento en salud del Sistema General de Seguridad Social en Salud, por lo que tienen el carácter de ser inembargables, en los términos establecidos en el artículo 25 de la Ley 1751 de 2015, en concordancia con el artículo 48 de la Constitución Política.

Artículo 27. Vigencia. La presente resolución surte efectos desde de su publicación y deroga las disposiciones que le sean contrarias, con excepción de lo establecido en el parágrafo 2 del artículo 23 del presente acto administrativo.

PUBLÍQUESE Y CÚMPLASE

Dada en Bogotá, D.C, a los

21 ENE 2025

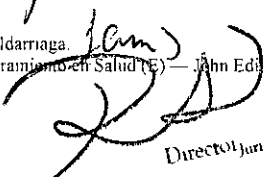

GUILLERMO ALFONSO JARAMILLO MARTÍNEZ
Ministro de Salud y Protección Social

Viceministro de Protección Social — Luis Alberto Martínez Saldarriaga.

Director de Regulación, Beneficios, Costos y Tarifas del Aseguramiento en Salud (E) — John Edison Betancur Romero

Director Jurídico (E) — Rodolfo Enrique Salas Figueroa.




Director Jurídico



Revisó

Aprobó

MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL

DECRETO NÚMERO 1652 DE 2022

(6 AGO 2022

Por el cual se adiciona el Título 4 a la parte 10 del Libro 2 del Decreto 780 de 2016 relativo a la determinación del régimen aplicable para el cobro de pagos compartidos o copagos y cuotas moderadoras a los afiliados al Sistema General de Seguridad Social en Salud

EL PRESIDENTE DE LA REPÚBLICA DE COLOMBIA

En ejercicio de sus facultades constitucionales y legales, en especial, las conferidas en el numeral 11 del artículo 189 de la Constitución Política y el artículo 187 de la Ley 100 de 1993, y

CONSIDERANDO

Que el artículo 160 de la Ley 100 de 1993 establece como deber de los afiliados y beneficiarios del Sistema General de Seguridad Social en Salud, facilitar el pago y pagar cuando corresponda las cotizaciones y pagos obligatorios a que haya lugar; en el artículo 187 dispone que los afiliados y beneficiarios del Sistema General de Seguridad Social en Salud estarán sujetos a pagos compartidos y cuotas moderadoras, disposiciones reiteradas en el literal i) del artículo 10 de la Ley 1751 de 2015, Estatutaria en Salud, al señalar que es deber de las personas contribuir solidariamente con el financiamiento del sistema de acuerdo con su capacidad de pago.

Que, el entonces Consejo Nacional de Seguridad Social en Salud, mediante el Acuerdo 260 de 2004 definió el régimen de pagos compartidos y cuotas moderadoras dentro del Sistema General de Seguridad Social en Salud, y por medio del Acuerdo 365 de 2007 estableció las disposiciones para la exoneración de cobro de copagos a poblaciones especiales del Régimen Subsidiado.

Que, con el fin de actualizar e integrar todas las disposiciones sobre cuotas moderadoras y copagos, es necesario definir un nuevo régimen para estas, en el que se incluyan los eventos considerados como de alto costo establecidos en la Resolución 2292 de 2021, para efecto del no cobro de copago, así como introducir el código de la Clasificación Única de Procedimientos en Salud – CUPS a las consultas especializadas, incluida la odontológica, los laboratorios y las imágenes diagnósticas que serán exentas de cuota moderadora.

Que, en ese contexto, resulta indispensable incluir, como exceptuadas del cobro de copagos, a las poblaciones especiales que se identifican como potenciales beneficiarios del régimen subsidiado mediante instrumentos diferentes al SISBEN.

Que la determinación del cobro de cuota moderadora en la atención de los pacientes en el servicio de urgencias relacionada con el compromiso funcional o vital se debe realizar en aplicación de los criterios establecidos en la Resolución 5596 de 2015 y no atendiendo el criterio del profesional tratante.

Que, se hace necesario definir los diagnósticos sometidos a prescripciones regulares que deben ser exceptuados del cobro de cuotas moderadoras a fin de lograr una mayor adherencia a sus tratamientos.

Continuación del decreto: "Por el cual se adiciona el Título 4 a la parte 10 del Libro 2 del Decreto 780 de 2016 relativo a la determinación del régimen aplicable para el cobro de pagos compartidos o copagos y cuotas moderadoras a los afiliados al Sistema General de Seguridad Social en Salud"

Que, dado los avances normativos en materia de promoción y prevención es importante precisar, con fundamento en las rutas de atención integral, cuáles son las intervenciones que deben estar exentas en el cobro de cuotas moderadoras y copagos.

Que el Estado colombiano ratificó el pacto de Derechos Civiles, Políticos y Económicos - Pacto de San José de Costa Rica-, aceptando la competencia de la Corte Interamericana de Derechos Humanos, quien dispuso que, conforme a lo señalado en el artículo 68.1 de la Convención Americana sobre Derechos Humanos, tiene la obligación de "(...) *cumplir las decisiones de la Corte en todo caso en que sean partes*", por tanto, las sentencias proferidas por esta instancia internacional que ordenan al Estado colombiano la prestación de servicios de salud de manera gratuita a los beneficiarios de las mismas, deben ser acogidas por este.

Que, por su parte, el artículo 3 de la Ley 1448 de 2011 define a las víctimas del conflicto armado interno como aquellas personas que individual o colectivamente hayan sufrido un daño por hechos ocurridos a partir del 1º de enero de 1985, sus cónyuges, compañeros permanentes y familiares en primer grado de consanguinidad, primero civil de la víctima desaparecida o muerta; por su parte, el artículo 156 de la misma Ley señala que, una vez la víctima sea registrada en el Registro Único de Víctimas, accederá a las medidas de asistencia y reparación previstas en dicha norma.

Que, no obstante, el artículo 2.2.2.1.1 del Decreto 1084 de 2015 refiere que la condición de víctima es una situación fáctica que no está supeditada al reconocimiento oficial a través de la inscripción en el Registro Único de Víctimas y que, por lo tanto, el registro no confiere dicha calidad. Ahora, en términos de la Corte Constitucional en Sentencia T-092 de 2019, el citado artículo 3 de la Ley 1448 de 2011 *"no define la condición fáctica de víctima, sino que determina un ámbito de destinatarios para las medidas especiales de protección contempladas en dicho estatuto legal"*, de lo que se concluye que son víctimas del conflicto armado aquellas incluidas en dicho registro y aquellas no incluidas que hayan sido reconocidas administrativa o judicialmente a través de los instrumentos, procedimientos, medios o mecanismos de protección nacional o internacional, previstos o aprobados por la Ley.

Que el Ministerio de Salud y Protección Social mediante la Resolución 1870 de 2021, estableció los grupos de corte del Sisbén Metodología IV, señalando que el nivel 1 corresponde a los grupos A1 a B7 y el nivel 2 al grupo C1 a C18, de manera que los beneficiarios del Régimen Subsidiado clasificados en el nivel 2 del Sisbén, conforme la metodología IV, están obligados a pagar los copagos; sin embargo, los afiliados bajo la clasificación del Sisbén, metodología III, nivel I, estarán exentos de copagos hasta tanto se actualice la clasificación en los términos dispuestos en dicho acto administrativo.

Que el presente acto administrativo surtió el proceso de participación y discusión con los actores del sistema y la ciudadanía en general entre el 30 de noviembre y el 14 de diciembre de 2021, y específicamente con las Asociaciones de Pacientes se adelantó una sesión de consenso el 4 de febrero de 2022, por lo que el contenido del acto fue publicado nuevamente para comentarios de la ciudadanía entre el 30 de marzo y 4 de abril de 2022 y entre el 8 de julio y el 11 de julio de 2022.

Que, en virtud de lo anteriormente expuesto, se hace necesario determinar el régimen aplicable para que las entidades promotoras de salud y las entidades adaptadas efectúen cobros por concepto de pagos compartidos o copagos y cuotas moderadoras, según corresponda, a los afiliados cotizantes y sus beneficiarios en el Régimen Contributivo y a los afiliados del Régimen Subsidiado del Sistema General de Seguridad Social en Salud.

En mérito de lo expuesto,

Continuación del decreto: "Por el cual se adiciona el Título 4 a la parte 10 del Libro 2 del Decreto 780 de 2016 relativo a la determinación del régimen aplicable para el cobro de pagos compartidos o copagos y cuotas moderadoras a los afiliados al Sistema General de Seguridad Social en Salud"

DECRETA

Artículo 1. Adiciónese el Título 4 a la Parte 10 del Libro 2 del Decreto 780 de 2016, así:

"TÍTULO 4

Régimen de pagos compartidos o copagos y cuotas moderadoras

Artículo 2.10.4.1 Pagos compartidos o copagos. Los pagos compartidos o copagos son un aporte en dinero que corresponde a una parte del valor del servicio demandado con la finalidad de contribuir a financiar el Sistema y están a cargo de los afiliados beneficiarios en el Régimen Contributivo y de los afiliados del Régimen Subsidiado.

Artículo 2.10.4.2 Cuotas moderadoras. Las cuotas moderadoras son un aporte en dinero que corresponden al valor que deben cancelar los afiliados cotizantes y sus beneficiarios del Régimen Contributivo por la utilización de los servicios de salud con el objetivo de racionalizar y estimular el buen uso de estos.

Artículo 2.10.4.3 Principios para la aplicación de pagos compartidos o copagos y cuotas moderadoras. Para la aplicación de pagos compartidos o copagos y cuotas moderadoras, deberán observarse los siguientes principios básicos:

1. **Accesibilidad.** Las cuotas moderadoras y los copagos en ningún caso pueden convertirse en una barrera para el acceso a los servicios, ni ser utilizados para discriminar la población debido a su riesgo de enfermar y morir, derivado de sus condiciones biológicas, sociales, económicas y culturales.
2. **Aplicación general.** Las entidades promotoras de salud y las entidades adaptadas, aplicarán, según corresponda, a los usuarios tanto las cuotas moderadoras como los copagos de conformidad con lo dispuesto en el presente acto administrativo.
3. **Información al usuario.** Las entidades promotoras de salud y las entidades adaptadas deberán informar ampliamente al usuario sobre la existencia, el monto, los mecanismos de aplicación y cobro de pagos compartidos o copagos y cuotas moderadoras e incluir esta información en la Carta de Derechos y Deberes de la Persona Afiliada y del Paciente. Igualmente, deberán publicarla, por lo menos una vez al año, en medios masivos de amplia circulación, de conformidad con las instrucciones que sobre el particular imparta la Superintendencia Nacional de Salud.
4. **No simultaneidad.** En ningún caso podrán aplicarse simultáneamente para un mismo servicio cuotas moderadoras y copagos.

Artículo 2.10.4.4 Ingreso base para la aplicación de los pagos compartidos o copagos y cuotas moderadoras. Los pagos compartidos o copagos y cuotas moderadoras se aplicarán teniendo en cuenta el ingreso base de cotización del afiliado cotizante, reportado al momento de la prestación de los servicios de salud y conforme a la progresividad en el nivel socioeconómico, es decir que a mayor nivel de ingresos del afiliado será mayor el cobro de copago y cuota moderadora y viceversa.

Parágrafo. Cuando existe más de un cotizante por núcleo familiar se tomará el menor ingreso base de cotización, para el cobro de cuotas moderadoras y copagos.

Artículo 2.10.4.5 Servicios sujetos al cobro de cuotas moderadoras. Las cuotas moderadoras se pagarán por cada usuario al momento de utilización de cada uno de los siguientes servicios, de manera independiente:

Continuación del decreto: "Por el cual se adiciona el Título 4 a la parte 10 del Libro 2 del Decreto 780 de 2016 relativo a la determinación del régimen aplicable para el cobro de pagos compartidos o copagos y cuotas moderadoras a los afiliados al Sistema General de Seguridad Social en Salud"

1. Consulta externa general médica y odontológica, registrada en las categorías 89.0.2., 89.0.3. y 89.0.4. de la Clasificación Única de Procedimientos en Salud -CUPS.
2. Consulta externa especializada médica y odontológica, registrada en las categorías 89.0.2., 89.0.3. y 89.0.4. de la Clasificación Única de Procedimientos en Salud -CUPS incluyendo la consulta en medicina alternativa aceptada conforme las normas vigentes en el país.
3. Consulta externa por nutricionista, optometría, fonoatría y fonoaudiología, fisioterapia, terapia respiratoria, terapia ocupacional y psicología, registrada en las categorías 89.0.2., 89.0.3. y 89.0.4. de la Clasificación Única de Procedimientos en Salud -CUPS.
4. Fórmula de medicamentos para tratamientos ambulatorios. La cuota moderadora se cobrará por la totalidad de la orden expedida en una misma consulta, independientemente del número de ítems incluidos.
5. Exámenes de diagnóstico por laboratorio clínico, registrados en el Grupo 90. de la Clasificación Única de Procedimientos en Salud -CUPS, ordenados en forma ambulatoria. La cuota moderadora se cobrará por la totalidad de la orden expedida en una misma consulta, independientemente del número de ítems incluidos en ella.
6. Exámenes de diagnóstico por imagenología correspondientes a radiología general y ecografías, registrados en el subgrupo 87.0 al 87.3 y 88.1 de la Clasificación Única de Procedimientos en Salud -CUPS, ordenados en forma ambulatoria, excepto cuando hagan parte integral de un procedimiento quirúrgico ambulatorio sujeto al cobro de copago. La cuota moderadora se cobrará por la totalidad de la orden expedida en una misma consulta, independientemente del número de ítems incluidos en ella.
7. Atención en el servicio de urgencias única y exclusivamente cuando se trate de pacientes clasificados en las categorías de triage IV y V conforme la Resolución 5596 de 2015 o la norma que la modifique o sustituya. En todo caso, no podrá exigirse el pago anticipado de la cuota moderadora como condición para la atención en los servicios de urgencias.

Artículo 2.10.4.6 Excepciones para el cobro de cuota moderadora. Están exceptuados del cobro de cuota moderadora, además de lo establecido en el artículo 2.10.4.9. de este acto administrativo:

1. Los afiliados en el Régimen Subsidiado, en todos los servicios que requieran.
2. Los afiliados en el Régimen Contributivo, que deban someterse a prescripciones regulares en los siguientes diagnósticos con sus tratamientos integrales, priorizados por su impacto en la salud de la población afiliada al Sistema General de Seguridad Social en Salud:
 - 2.1. Atención de pacientes con diabetes mellitus tipo I y II
 - 2.2. Atención de pacientes con hipertensión arterial
 - 2.3. Atención del paciente trasplantado.
 - 2.4. Atención de pacientes con enfermedades huérfanas y ultra huérfanas
 - 2.5. Alteraciones nutricionales en personas menores de 5 años (anemia o desnutrición aguda)
 - 2.6. Problemas o trastornos mentales.

Continuación del decreto: "Por el cual se adiciona el Título 4 a la parte 10 del Libro 2 del Decreto 780 de 2016 relativo a la determinación del régimen aplicable para el cobro de pagos compartidos o copagos y cuotas moderadoras a los afiliados al Sistema General de Seguridad Social en Salud"

2.7. Atención de pacientes con Enfermedad Pulmonar Obstructiva Crónica – EPOC.

Las entidades promotoras de salud, teniendo en cuenta las Rutas Integrales de Atención en Salud y de acuerdo con la gestión de riesgo o el perfil epidemiológico de su población afiliada, determinarán otros diagnósticos que impacten la salud y los exceptuarán del cobro de cuotas moderadoras.

3. Las intervenciones individuales de las Rutas Integrales de Atención en Salud y atenciones de enfermedades transmisibles de interés en salud pública, que se especifican a continuación:

- 3.1.** *Las intervenciones contenidas en la Ruta Integral de Atención para la Promoción y Mantenimiento de la Salud que se relacionan en el Anexo 1, el cual hace parte integral del presente acto administrativo;*
- 3.2.** *Las intervenciones que pertenecen a la Ruta Integral de Atención en Salud Materno – Perinatal, incluidas en el Anexo 2, el cual hace parte integral de este acto administrativo;*
- 3.3.** *Las intervenciones que se relacionan con educación para la salud e información en salud de todas las Rutas Integrales de Atención en Salud contenidas en el Anexo 3, el cual hace parte integral del presente acto administrativo, y*
- 3.4.** *Las atenciones para las enfermedades transmisibles de interés en salud pública que tienen alta externalidad señaladas en el Anexo 4, el cual hace parte integral del presente acto administrativo.*

Parágrafo. *Las entidades promotoras de salud de conformidad con las instrucciones que imparta la Superintendencia Nacional de Salud deben difundir a sus usuarios de manera periódica, información amplia y suficiente sobre los diagnósticos incluidos en el numeral 2 de este artículo y su tratamiento.*

Artículo 2.10.4.7 Servicios sujetos al cobro de copagos. *Deberán aplicarse pagos compartidos o copagos a todos los servicios y tecnologías en salud a que tienen derecho los afiliados al Sistema General de Seguridad Social en Salud, incluidos los servicios complementarios identificados en la herramienta tecnológica MIPRES, salvo lo establecido en los artículos 2.10.4.8 y 2.10.4.9 del presente acto administrativo y aquellos servicios sujetos al cobro de cuota moderadora.*

Los tratamientos ambulatorios que se realizan en varios tiempos o en sesiones como los procedimientos odontológicos y de terapias para la rehabilitación estarán sujetos al cobro de un copago por la totalidad del tratamiento. Dicho copago podrá ser cancelado proporcionalmente por cada sesión si así lo solicita el paciente.

Artículo 2.10.4.8. Excepciones del cobro de copagos. *Los afiliados están exentos de copago, por las atenciones en salud originadas en:*

- 1. Eventos y servicios de alto costo en el régimen Contributivo y Subsidiado:**
 - 1.1.** *Atención integral para el trasplante renal, corazón, hígado, médula ósea, páncreas, pulmón, intestino, multivisceral y córnea.*
 - 1.2.** *Atención integral para la insuficiencia renal aguda o crónica, con tecnologías en salud para su atención y/o las complicaciones inherentes a la misma en el ámbito ambulatorio y hospitalario.*
 - 1.3.** *Atención integral para el manejo quirúrgico de enfermedades cardíacas, de aorta torácica y abdominal, vena cava, vasos pulmonares y renales, incluyendo las tecnologías en salud de cardiología y hemodinamia para*

Continuación del decreto: "Por el cual se adiciona el Título 4 a la parte 10 del Libro 2 del Decreto 780 de 2016 relativo a la determinación del régimen aplicable para el cobro de pagos compartidos o copagos y cuotas moderadoras a los afiliados al Sistema General de Seguridad Social en Salud"

diagnóstico, control y tratamiento, así como la atención hospitalaria de los casos de infarto agudo de miocardio.

- 1.4. Atención integral para el manejo quirúrgico para afecciones del sistema nervioso central, incluyendo las operaciones plásticas en cráneo necesarias para estos casos, así como las tecnologías en salud de medicina física y rehabilitación que se requieran, asimismo, los casos de trauma que afectan la columna vertebral y/o el canal raquídeo siempre que involucren daño o probable daño de médula y que requiera atención quirúrgica, bien sea por neurocirugía o por ortopedia y traumatología.
- 1.5. Atención integral para la corrección quirúrgica de la hernia de núcleo pulposo incluyendo las tecnologías en salud de medicina física y rehabilitación que se requieran.
- 1.6. Atención integral para los reemplazos articulares.
- 1.7. Atención integral del gran quemado. Incluye las intervenciones de cirugía plástica reconstructiva o funcional para el tratamiento de las secuelas, la internación, fisioterapia y terapia física. Se entiende como evento de alto costo del gran quemado al paciente con alguno de los siguientes tipos de lesiones:
 - 1.7.1. Quemaduras de 2º y 3º grado en más del 20% de la superficie corporal.
 - 1.7.2. Quemaduras del grosor total o profundo, en cualquier extensión, que afectan a manos, cara, ojos, oídos, pies y perineo o zona ano genital.
 - 1.7.3. Quemaduras complicadas por lesión por aspiración.
 - 1.7.4. Quemaduras profundas y de mucosas, eléctricas y/o químicas.
 - 1.7.5. Quemaduras complicadas con fracturas y otros traumatismos importantes.
 - 1.7.6. Quemaduras en pacientes de alto riesgo por ser menores de 5 años y mayores de 60 años o complicadas por enfermedades intercurrentes moderadas, severas o estado crítico previo.
- 1.8. Atención integral para el manejo del trauma mayor, entendido este, como el caso de paciente con lesión o lesiones graves provocadas por violencia exterior, que para su manejo médico - quirúrgico requiera la realización de procedimientos o intervenciones terapéuticas múltiples y que cualquiera de ellos se efectúe en un servicio de alta complejidad.
- 1.9. Atención integral para el diagnóstico y manejo del paciente infectado por VIH/SIDA.
- 1.10. Atención integral de pacientes con cáncer.
- 1.11. Atención integral para el manejo de pacientes en Unidad de Cuidados Intensivos.
- 1.12. Atención integral para el manejo quirúrgico de enfermedades congénitas
- 1.13. Atención integral para el manejo de enfermedades huérfanas de pacientes inscritos en el registro nacional de enfermedades huérfanas.

2. Atención en el servicio de urgencias para los pacientes clasificados en las categorías de triage I, II, y III definidas en la Resolución 5596 de 2015 o las normas que regulen la materia.

3. Intervenciones individuales de las Rutas Integrales de Atención en Salud y atenciones de enfermedades transmisibles de interés en salud pública, que se especifican a continuación:

- 3.1. Las intervenciones contenidas en la Ruta Integral de Atención para la Promoción y Mantenimiento de la Salud que se relacionan en el Anexo 1, el cual hace parte integral del presente acto administrativo;

Continuación del decreto: "Por el cual se adiciona el Título 4 a la parte 10 del Libro 2 del Decreto 780 de 2016 relativo a la determinación del régimen aplicable para el cobro de pagos compartidos o copagos y cuotas moderadoras a los afiliados al Sistema General de Seguridad Social en Salud"

- 3.2. Las intervenciones que pertenecen a la Ruta Integral de Atención en Salud Materno – Perinatal, incluidas en el Anexo 2, el cual hace parte integral de este acto administrativo;
- 3.3. Las intervenciones que se relacionan con educación para la salud e información en salud de todas las Rutas Integrales de Atención en Salud contenidas en el Anexo 3, el cual hace parte integral del presente acto administrativo, y
- 3.4. Las atenciones para las enfermedades transmisibles de interés en salud pública que tienen alta externalidad señaladas en el Anexo 4, el cual hace parte integral del presente acto administrativo.

Artículo 2.10.4.9. Excepción del cobro de cuotas moderadoras y copagos para grupos o poblaciones especiales. Además de las excepciones señaladas en los artículos 2.10.4.6 y 2.10.4.8 del presente decreto, se exceptúa del cobro de cuotas moderadoras y copagos, según corresponda, a los siguientes grupos poblacionales especiales:

1. En el Régimen Contributivo y Régimen Subsidiado, se exceptúa:

- 1.1. La población menor de 18 años a quien se le haya confirmado, a través de los estudios pertinentes, el diagnóstico de cáncer en cualquiera de sus etapas, tipos o modalidades, certificado por el onco-hematólogo pediátrico, debidamente acreditado para el ejercicio de su profesión, de acuerdo con la normatividad vigente estará exceptuada del cobro de cuotas moderadoras y copagos según lo dispuesto en la Ley 1388 de 2010 artículo 2, modificado por la Ley 2026 de 2020 artículo 4, parágrafo 2.
- 1.2. La población menor de 18 años con diagnóstico confirmado y certificado por el Onco-hematólogo Pediátrico de Aplasias Medulares y Síndromes de Falla Medular, Desórdenes Hemorrágicos Hereditarios, Enfermedades Hematológicas Congénitas, Histiocitosis y Desórdenes Histiocitarios; estará exceptuada del cobro de cuotas moderadoras y copagos, según lo dispuesto en la Ley 1388 de 2010 artículo 2, modificado por la Ley 2026 de 2020 artículo 4, parágrafo 2.
- 1.3. La población menor de 18 años, cuando el médico general o cualquier especialista de la medicina, tenga sospecha de cáncer o de las enfermedades enunciadas en el literal anterior y se requieran exámenes y procedimientos especializados, hasta tanto el diagnóstico no se descarte, estará exceptuada del cobro de cuotas moderadoras y copagos, según lo dispuesto en la Ley 1388 de 2010 artículo 2, modificado por la Ley 2026 de 2020 artículo 4, parágrafo 2.
- 1.4. Las personas mayores de edad, en relación con la práctica de la vasectomía o ligadura de trompas estarán exceptuadas del cobro de copago, conforme lo dispuesto en los artículos 2 y 3 de la Ley 1412 de 2010, modificada por la Ley 1996 de 2019 o las normas que los modifiquen o sustituyan.
- 1.5. Los niños, niñas y adolescentes del Sisbén 1 y 2, con discapacidades físicas, sensoriales y cognitivas, enfermedades catastróficas y ruinosas que sean certificadas por el médico tratante, respecto a los servicios y medicamentos de la parte especial y diferenciada del Plan de Beneficios estarán exceptuados del cobro de cuotas moderadoras y copagos, conforme lo dispuesto en el artículo 18 de la Ley 1438 de 2011 o las normas que los modifiquen o sustituyan.

Continuación del decreto: "Por el cual se adiciona el Título 4 a la parte 10 del Libro 2 del Decreto 780 de 2016 relativo a la determinación del régimen aplicable para el cobro de pagos compartidos o copagos y cuotas moderadoras a los afiliados al Sistema General de Seguridad Social en Salud"

- 1.6. Los niños, niñas y adolescentes víctimas de violencia física o sexual y todas las formas de maltrato, que estén certificados por la autoridad competente, respecto de los servicios para su rehabilitación física y mental, hasta que se certifique médicamente su recuperación, estarán exceptuados del cobro de cuotas moderadoras y copagos, conforme el artículo 19 de la Ley 1438 de 2011 o las normas que los modifiquen o sustituyan.
- 1.7. Todas las mujeres víctimas de violencia física o sexual, que estén certificadas por la autoridad competente, respecto de la prestación de los servicios de salud física y mental, sin importar su régimen de afiliación, hasta que se certifique médicamente la recuperación, estarán exceptuadas del cobro de cuotas moderadoras y copagos, conforme lo dispuesto en el artículo 54 de la Ley 1438 de 2011.
- 1.8. Las víctimas del conflicto armado interno determinadas en el artículo 3 de la Ley 1448 de 2011, incluidas las comunidades negras, afrocolombianas, raizales y palenqueras conforme el artículo 3 del Decreto-Ley 4635 de 2011, que se encuentren registradas en el sisbén 1 y 2, atendiendo lo previsto el artículo 52, parágrafo 2 de la Ley 1448 de 2011 y el artículo 53, parágrafo 2 del Decreto-Ley 4635 de 2011 o las normas que los modifiquen o sustituyan estarán exceptuadas del cobro de copagos.

Las víctimas contempladas en la parte resolutive de las sentencias proferidas por la Corte Interamericana de Derechos Humanos – CIDH, estarán exceptuadas del cobro de cuotas moderadoras y copagos.

El Ministerio de Salud y Protección Social suministrará a las entidades promotoras de salud y entidades adaptadas el listado de beneficiarios, previa suscripción del acuerdo de confidencialidad que se disponga para tal fin.
- 1.9. Las personas en situación de discapacidad, en relación con su rehabilitación funcional cuando se haya establecido el procedimiento requerido, estarán exceptuadas del cobro de cuotas moderadoras y copagos, según lo dispuesto en el artículo 9, numeral 9 de la Ley 1618 de 2013 o las normas que los modifiquen o sustituyan.
- 1.10. Las víctimas de lesiones personales, causadas por el uso de cualquier tipo de ácidos o sustancia similar o corrosiva, o por cualquier elemento que generen daño o destrucción al entrar o tener contacto con el tejido humano y generen algún tipo de deformidad o disfuncionalidad, los servicios, tratamientos médicos y psicológicos, procedimientos e intervenciones necesarias para restituir la fisionomía y funcionalidad de las zonas afectadas, estarán exceptuadas del cobro de cuotas moderadoras y copagos conforme lo dispuesto en el artículo 53A de la Ley 1438 de 2011, adicionado por la Ley 1639 de 2013 y modificado por la Ley 1971 de 2019.
- 1.11. Las personas, incluidos los niños, niñas y adolescentes que hagan uso del derecho a morir con dignidad estarán exceptuados del cobro de cuotas moderadoras y copagos en los términos previstos en el artículo 14 de la Resolución 971 de 2021 y 16 de la Resolución 825 de 2018 del Ministerio de Salud y Protección Social o las normas que los modifiquen o sustituyan.
- 1.12. Los veteranos afiliados al Sistema General de Seguridad Social en Salud respecto de los servicios de salud que se brinden para la recuperación

Continuación del decreto: "Por el cual se adiciona el Título 4 a la parte 10 del Libro 2 del Decreto 780 de 2016 relativo a la determinación del régimen aplicable para el cobro de pagos compartidos o copagos y cuotas moderadoras a los afiliados al Sistema General de Seguridad Social en Salud"

integral de secuelas físicas y psicológicas estarán exceptuados del cobro de cuotas moderadoras y copagos según lo dispuesto en la Ley 1979 de 2019 y el artículo 2.3.1.8.3.4.1. del Decreto 1070 de 2015.

- 1.13.** *Las personas que padecen epilepsia a quienes se les garantiza el tratamiento integral de forma gratuita cuando no puedan asumirlo por su condición económica, estarán exceptuados del cobro de cuotas moderadoras y copagos, según lo dispuesto en el artículo 12, numeral 7 de la Ley 1414 de 2010 o las normas que los modifiquen o sustituyan.*

2. En el Régimen Subsidiado, se exceptúan del cobro de copago, los siguientes:

- 2.1.** *Niños durante el primer año de vida.*
2.2. *Complicaciones derivadas del parto.*
2.3. *Población nivel 1 del SISBÉN.*
2.4. *Las siguientes poblaciones especiales establecidas en el artículo 2.1.5.1 del presente Decreto, que se identifican mediante listado censal:*
- 2.4. 1.** *Niños, niñas, adolescentes y jóvenes en Proceso Administrativo para el restablecimiento de sus derechos, y población perteneciente al Sistema de Responsabilidad Penal para Adolescentes a cargo del Instituto Colombiano de Bienestar Familiar - ICBF.*
2.4. 2. *Menores desvinculados del conflicto armado bajo la protección del ICBF.*
2.4. 3. *Población infantil vulnerable bajo protección en instituciones diferentes al ICBF.*
2.4. 4. *Adultos mayores de escasos recursos y en condición de abandono que se encuentren en centros de protección.*
2.4. 5. *Comunidades Indígenas.*
2.4. 6. *Población privada de la libertad a cargo de las entidades territoriales del orden departamental, distrital o municipal que no cumpla las condiciones para cotizar al Sistema General de Seguridad Social en Salud e inimputables por trastorno mental en cumplimiento de medida de seguridad.*
2.4. 7. *Población habitante de calle.*
2.4. 8. *Adultos entre 18 y 60 años, en condición de discapacidad, de escasos recursos y en condición de abandono que se encuentren en centros de protección.*

Para las demás poblaciones especiales de que trata el artículo 2.1.5.1 del presente Decreto y los afiliados de oficio al Régimen Subsidiado sin encuesta del SISBÉN, podrán ser exceptuados del cobro de copagos solo si la realizan quedando clasificados como población nivel I.

Artículo 2.10.4.10. Fijación de los montos por concepto de pagos compartidos o copagos y cuotas moderadoras. *El Ministerio de Salud y Protección Social fijará periódicamente los montos por concepto de pagos compartidos o copagos y cuotas moderadoras, a partir de un estudio técnico que tenga en cuenta, entre otros criterios, el nivel socioeconómico de los usuarios, los servicios a los que serán aplicables, la frecuencia de uso de los servicios y tecnologías en salud, el costo de estos y la inflación.*

Artículo 2.10.4.11. Autonomía de las entidades promotoras de salud. *Las entidades promotoras de salud y las entidades adaptadas podrán definir las frecuencias de aplicación de las cuotas moderadoras y copagos para lo cual deberán tener en cuenta la antigüedad del afiliado y los estándares de uso de servicios. En todo caso, deberán contar con un*

Continuación del decreto: "Por el cual se adiciona el Título 4 a la parte 10 del Libro 2 del Decreto 780 de 2016 relativo a la determinación del régimen aplicable para el cobro de pagos compartidos o copagos y cuotas moderadoras a los afiliados al Sistema General de Seguridad Social en Salud"

sistema de información que permita conocer las frecuencias de uso por afiliado y por servicios, de manera tal que en un año calendario esté exenta del cobro de cuota moderadora la primera consulta o el primer servicio de los previstos en el artículo 2.10.4.5 del presente decreto, con excepción de la consulta externa médica de que trata el numeral 1.

Las entidades promotoras de salud y las entidades adaptadas no podrán suprimir totalmente el cobro de las cuotas moderadoras; sin embargo, podrán definir el no pago de cuotas moderadoras para órdenes de ayudas diagnósticas o fórmulas de medicamentos con dos o menos ítems.

Igualmente, podrán establecer los procedimientos de recaudo que más se adapten a su capacidad administrativa tales como bonos, vales o la cancelación en efectivo por parte del usuario, ya sea directamente en la entidad, a través de canales electrónicos o mediante convenios con los prestadores de servicios de salud, en los términos en que estas lo acuerden. En todo caso, deberá aceptarse el pago por cada evento si así lo solicita el afiliado, así como emitirse la factura electrónica de venta cuando se facture por usuario, registrando únicamente el valor total efectivamente pagado, correspondiente al copago o a la cuota moderadora.

La totalidad de los recaudos por concepto de copagos y cuotas moderadoras pertenecen a la entidad promotora de salud.

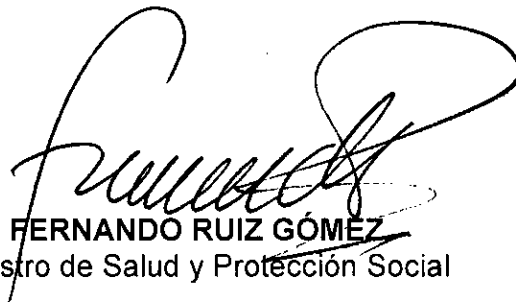
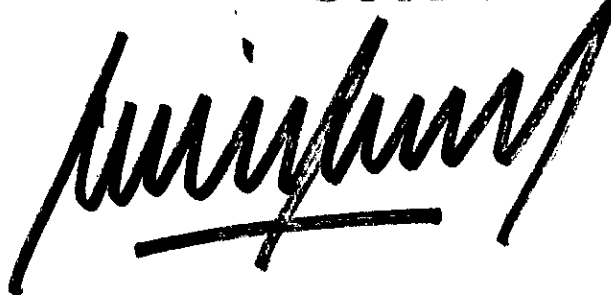
Artículo 2.10.4.12. Registro de cuotas moderadoras y copagos. Las cuotas moderadoras y pagos compartidos o copagos que deben recaudar las entidades promotoras de salud y las entidades adaptadas como parte de los servicios de salud prestados bajo el aseguramiento en salud, deberán ser registrados independientemente de si son asumidos directamente por el cotizante o por un tercero en el marco de un plan complementario en salud".

Artículo 2 Vigencia. El presente decreto rige a partir de la fecha de su publicación, sus disposiciones serán aplicables a partir del 1 de agosto de 2022, y deroga el artículo 2.3.2.1.17 del presente Decreto y el Acuerdo 260 de 2004 del CNSSS, salvo sus artículos 8, 9, 10 y 11, los cuales continuarán vigentes hasta tanto sea expedido el acto administrativo de que trata el artículo 2.10.4.10 de este decreto.

PUBLÍQUESE Y CÚMPLASE

6 AGO 2022

Dada en Bogotá a los



FERNANDO RUIZ GÓMEZ
Ministro de Salud y Protección Social

Continuación del decreto: "Por el cual se adiciona el Título 4 a la parte 10 del Libro 2 del Decreto 780 de 2016 relativo a la determinación del régimen aplicable para el cobro de pagos compartidos o copagos y cuotas moderadoras a los afiliados al Sistema General de Seguridad Social en Salud"

ANEXO 1

Intervenciones individuales de la Ruta Integral de Atención para la Promoción y Mantenimiento de la Salud, exentas de copagos o cuotas moderadoras según corresponda (Descripciones acordes a lo establecido en la Resolución 2077 de 2021)		
CUPS	DESCRIPCIÓN	FINALIDAD DE LA TECNOLOGÍA DE LA SALUD*
890201	CONSULTA DE PRIMERA VEZ POR MEDICINA GENERAL	11 - 19 - 20 - 21
890205	CONSULTA DE PRIMERA VEZ POR ENFERMERIA	11 - 19 - 20 - 21
890283	CONSULTA DE PRIMERA VEZ POR ESPECIALISTA EN PEDIATRÍA	11
890263	CONSULTA DE PRIMERA VEZ POR ESPECIALISTA EN MEDICINA FAMILIAR	11 - 19 - 21
890206	CONSULTA DE PRIMERA VEZ POR NUTRICION Y DIETETICA	20
890203	CONSULTA DE PRIMERA VEZ POR ODONTOLOGIA GENERAL	11
890208	CONSULTA DE PRIMERA VEZ POR PSICOLOGIA	21
890207	CONSULTA DE PRIMERA VEZ POR OPTOMETRIA	12
890301	CONSULTA DE CONTROL O DE SEGUIMIENTO POR MEDICINA GENERAL	11 - 19 - 20 - 21
890305	CONSULTA DE CONTROL O DE SEGUIMIENTO POR ENFERMERIA	11 - 19 - 20 - 21
890383	CONSULTA DE CONTROL O DE SEGUIMIENTO POR ESPECIALISTA EN PEDIATRIA	11
890363	CONSULTA DE CONTROL O DE SEGUIMIENTO POR MEDICINA FAMILIAR	11 - 19 - 21
890306	CONSULTA DE CONTROL O DE SEGUIMIENTO POR NUTRICIÓN Y DIETÉTICA	20
890303	CONSULTA DE CONTROL O DE SEGUIMIENTO POR ODONTOLOGÍA GENERAL	11
890308	CONSULTA DE CONTROL O DE SEGUIMIENTO POR PSICOLOGIA	21
890250	CONSULTA DE PRIMERA VEZ POR ESPECIALISTA EN GINECOLOGIA Y OBSTETRICIA	19
890350	CONSULTA DE CONTROL O DE SEGUIMIENTO POR ESPECIALISTA EN GINECOLOGIA Y OBSTETRICIA	19
890209	CONSULTA DE PRIMERA VEZ POR TRABAJO SOCIAL	21
890309	CONSULTA DE CONTROL O DE SEGUIMIENTO POR TRABAJO SOCIAL	21
902211	HEMATOCRITO	12
902213	HEMOGLOBINA	12
902207	HEMOGRAMA I (HEMOGLOBINA HEMATOCRITO Y LEUCOGRAMA) MANUAL	12
906039	TREPONEMA PALLIDUM ANTICUERPOS (PRUEBA TREPONEMICA) MANUAL O SEMIAUTOMATIZADA O AUTOMATIZADA	12
906249	VIRUS DE INMUNODEFICIENCIA HUMANA 1 Y 2 ANTICUERPOS	12
906223	HEPATITIS B ANTICUERPOS S [ANTI-HBS] SEMIAUTOMATIZADO O AUTOMATIZADO	12
904508	GONADOTROPINA CORIÓNICA SUBUNIDAD BETA CUALITATIVA PRUEBA DE EMBARAZO EN ORINA O SUERO	12
903841	GLUCOSA EN SUERO U OTRO FLUIDO DIFERENTE A ORINA	12
903868	TRIGLICERIDOS	12
903815	COLESTEROL DE ALTA DENSIDAD	12
903816	COLESTEROL DE BAJA DENSIDAD SEMIAUTOMATIZADO	12
903817	COLESTEROL DE BAJA DENSIDAD [LDL] AUTOMATIZADO	12
903818	COLESTEROL TOTAL	12
903895	CREATININA EN SUERO U OTROS FLUIDOS	12
907106	UROANÁLISIS	12
892901	TOMA NO QUIRÚRGICA DE MUESTRA O TEJIDO VAGINAL PARA ESTUDIO CITOLÓGICO	12
898001	ESTUDIO DE COLORACIÓN BÁSICA EN CITOLOGÍA VAGINAL TUMORAL O FUNCIONAL	12
702203	COLPOSCOPIA	12
898101	ESTUDIO DE COLORACIÓN BÁSICA EN BIOPSIA	12

Continuación del decreto: "Por el cual se adiciona el Título 4 a la parte 10 del Libro 2 del Decreto 780 de 2016 relativo a la determinación del régimen aplicable para el cobro de pagos compartidos o copagos y cuotas moderadoras a los afiliados al Sistema General de Seguridad Social en Salud"

Intervenciones individuales de la Ruta Integral de Atención para la Promoción y Mantenimiento de la Salud, exentas de copagos o cuotas moderadoras según corresponda (Descripciones acordes a lo establecido en la Resolución 2077 de 2021)		
CUPS	DESCRIPCIÓN	FINALIDAD DE LA TECNOLOGÍA DE LA SALUD*
908890	DETECCIÓN Virus del Papiloma Humano POR PRUEBAS MOLECULARES (ESPECÍFICO)	12
892904	TÉCNICAS DE INSPECCIÓN VISUAL CON ÁCIDO ACÉTICO Y LUGOL	12
673310	CRIOCAUTERIZACIÓN DE CUELLO UTERINO [CÉRVIX]	12
671201	BIOPSIA EN SACABOCADO DE CUELLO UTERINO (EXOCERVIX)	12
671202	BIOPSIA DE CUELLO UTERINO CIRCUNFERENCIAL	12
671201	BIOPSIA EN SACABOCADO DE CUELLO UTERINO	12
671202	BIOPSIA DE CUELLO UTERINO CIRCUNFERENCIAL	12
876802	MAMOGRAFÍA BILATERAL	12
851101	BIOPSIA POR PUNCIÓN CON AGUJA FINA DE MAMA	12
851102	BIOPSIA DE MAMA CON AGUJA (TRUCUT)	12
906611	ANTÍGENO ESPECÍFICO DE PRÓSTATA FRACCIÓN LIBRE SEMIAUTOMATIZADO O AUTOMATIZADO	12
601101	BIOPSIA CERRADA (PERCUTÁNEA) (AGUJA) DE PRÓSTATA POR ABORDAJE TRANSRECTAL	12
601102	BIOPSIA CERRADA (PERCUTÁNEA) (AGUJA) DE PRÓSTATA POR ABORDAJE PERINEAL	12
907009	SANGRE OCULTA EN MATERIA FECAL (DETERMINACIÓN DE HEMOGLOBINA HUMANA ESPECÍFICA)	12
452301	COLONOSCOPIA TOTAL	12
893812	REGISTRO DE OXÍMETRIA CUTÁNEA	12
950601	MEDICIÓN DE AGUDEZA VISUAL	12
997106	TOPICACIÓN DE FLÚOR EN BARNIZ	14
997101	APLICACION DE SELLANTES DE AUTOCURADO	14
997102	APLICACION DE SELLANTES DE FOTOCURADO	14
997103	TOPICACION DE FLUOR EN GEL	14
997104	TOPICACION DE FLUOR EN SOLUCION	14
997106	TOPICACIÓN DE FLÚOR EN BARNIZ	14
997301	DETARTRAJE SUPRAGINGIVAL	14
997310	CONTROL DE PLACA DENTAL	14
993102	VACUNACIÓN CONTRA TUBERCULOSIS [BCG]	14
993503	VACUNACIÓN CONTRA HEPATITIS B	14
993106	VACUNACIÓN CONTRA NEUMOCOCO	14
993512	VACUNACIÓN CONTRA ROTAVIRUS	14
993122	VACUNACIÓN COMBINADA CONTRA DIFTERIA, TÉTANOS Y TOS FERINA [DPT]	14
993510	VACUNACIÓN CONTRA INFLUENZA	14
993130	VACUNACIÓN COMBINADA CONTRA HAEMOPHILUS INFLUENZA TIPO B, DIFTERIA, TETANOS, TOS FERINA Y HEPATITIS B (PENTAVALENTE)	14
993501	VACUNACIÓN CONTRA POLIOMIELITIS (VOP O IVP)	14
993502	VACUNACIÓN CONTRA HEPATITIS A	14
993504	VACUNACIÓN CONTRA FIEBRE AMARILLA	14
993509	VACUNACIÓN CONTRA VARICELA	14
993522	VACUNACIÓN COMBINADA CONTRA SARAMPIÓN, PAROTIDITIS Y RUBEOLA [SRP] (TRIPLE VIRAL)	14
993513	VACUNACIÓN CONTRA EL VIRUS DE PAPILOMA HUMANO	14
993105	ADMINISTRACION DE TOXOIDE DIFTERICO	14
995201	OTRA VACUNACIÓN DEL PROGRAMA AMPLIADO DE INMUNIZACIONES	14
995202	ADMINISTRACIÓN VACUNA SARS CoV 2 [COVID-19]	14
697100	INSERCIÓN DE DISPOSITIVO INTRAUTERINO ANTICONCEPTIVO [DIU] SOD	14

Continuación del decreto: "Por el cual se adiciona el Título 4 a la parte 10 del Libro 2 del Decreto 780 de 2016 relativo a la determinación del régimen aplicable para el cobro de pagos compartidos o copagos y cuotas moderadoras a los afiliados al Sistema General de Seguridad Social en Salud"

Intervenciones individuales de la Ruta Integral de Atención para la Promoción y Mantenimiento de la Salud, exentas de copagos o cuotas moderadoras según corresponda (Descripciones acordes a lo establecido en la Resolución 2077 de 2021)		
CUPS	DESCRIPCIÓN	FINALIDAD DE LA TECNOLOGÍA DE LA SALUD*
861801	INSERCIÓN DE ANTICONCEPTIVOS SUBDÉRMICOS	14
637300	VASECTOMÍA SOD	14
637100	LIGADURA O SECCIÓN DE CONDUCTO DEFERENTE SOD	14
890294	CONSULTA DE PRIMERA VEZ POR ESPECIALISTA EN UROLOGÍA	14
907201	ESPERMOGRAMA BÁSICO	14
890394	CONSULTA DE CONTROL O DE SEGUIMIENTO POR ESPECIALISTA EN UROLOGÍA	14
662101	ABLACIÓN U OCLUSIÓN DE TROMPA DE FALOPIO ÚNICA POR LAPAROTOMÍA	14
662102	ABLACIÓN U OCLUSIÓN DE TROMPA DE FALOPIO ÚNICA POR LAPAROSCOPIA	14
662103	ABLACIÓN U OCLUSIÓN DE TROMPA DE FALOPIO ÚNICA POR VÍA VAGINAL	14
662104	ABLACIÓN U OCLUSIÓN DE TROMPA DE FALOPIO ÚNICA POR HISTEROSCOPIA	14
662201	ABLACIÓN U OCLUSIÓN DE TROMPA DE FALOPIO BILATERAL POR LAPAROTOMÍA	14
662202	ABLACIÓN U OCLUSIÓN DE TROMPA DE FALOPIO BILATERAL POR LAPAROSCOPIA	14
662203	ABLACIÓN U OCLUSIÓN DE TROMPA DE FALOPIO BILATERAL POR VÍA VAGINAL	14
662204	ABLACIÓN U OCLUSIÓN DE TROMPA DE FALOPIO BILATERAL POR HISTEROSCOPIA	14
954601	EMISIONES OTOACUSTICAS	12
954632	POTENCIALES EVOCADOS AUDITIVOS DE CORTA LATENCIA AUTOMATIZADOS MEDICIÓN DE MADURACIÓN	12
890114	ATENCIÓN (VISITA) DOMICILIARIA, POR PROMOTOR DE LA SALUD	12
890101	ATENCIÓN (VISITA) DOMICILIARIA, POR MEDICINA GENERAL	11
890102	ATENCIÓN (VISITA) DOMICILIARIA, POR MEDICINA ESPECIALIZADA	11
890103	ATENCIÓN (VISITA) DOMICILIARIA, POR ODONTOLOGÍA GENERAL	11
890105	ATENCIÓN (VISITA) DOMICILIARIA, POR ENFERMERÍA	11
890106	ATENCIÓN (VISITA) DOMICILIARIA, POR NUTRICIÓN Y DIETÉTICA	20
890108	ATENCIÓN (VISITA) DOMICILIARIA, POR PSICOLOGÍA	21
890109	ATENCIÓN (VISITA) DOMICILIARIA, POR TRABAJO SOCIAL	21

*FINALIDAD DE LA TECNOLOGÍA DE LA SALUD

- 11: Valoración integral para la promoción y mantenimiento
- 12: Detección temprana de enfermedad general
- 14: Protección específica
- 19: Planificación familiar y anticoncepción
- 20: Promoción y apoyo a la lactancia materna
- 21: Atención básica de orientación familiar

Continuación del decreto: "Por el cual se adiciona el Título 4 a la parte 10 del Libro 2 del Decreto 780 de 2016 relativo a la determinación del régimen aplicable para el cobro de pagos compartidos o copagos y cuotas moderadoras a los afiliados al Sistema General de Seguridad Social en Salud"

ANEXO 2

Intervenciones individuales de la Ruta Integral de Atención en Salud Materno - Perinatal, exentas de copagos o cuotas moderadoras según corresponda (Descripciones acordes a lo establecido en la Resolución 2077 de 2021)		
CUPS	DESCRIPCIÓN	FINALIDAD DE LA TECNOLOGÍA DE LA SALUD*
890201	CONSULTA DE PRIMERA VEZ POR MEDICINA GENERAL	21-22 - 23 - 24 - 25 - 27 - 20
890205	CONSULTA DE PRIMERA VEZ POR ENFERMERIA	21-22 - 23 - 24 - 25 - 20
890250	CONSULTA DE PRIMERA VEZ POR ESPECIALISTA EN GINECOLOGIA Y OBSTETRICIA	22 - 23 - 24
890203	CONSULTA DE PRIMERA VEZ POR ODONTOLOGIA GENERAL	23
890206	CONSULTA DE PRIMERA VEZ POR NUTRICION Y DIETETICA	20 - 23
890208	CONSULTA DE PRIMERA VEZ POR PSICOLOGIA	21-23 - 24 - 25
890209	CONSULTA DE PRIMERA VEZ POR TRABAJO SOCIAL	21-23 - 24 - 25
890301	CONSULTA DE CONTROL O DE SEGUIMIENTO POR MEDICINA GENERAL	21-22 - 23 - 24 - 25 - 27 - 20
890305	CONSULTA DE CONTROL O DE SEGUIMIENTO POR ENFERMERIA	21-22 - 23 - 24 - 25 - 20
890350	CONSULTA DE CONTROL O DE SEGUIMIENTO POR ESPECIALISTA EN GINECOLOGIA Y OBSTETRICIA	22 - 23 - 24
890303	CONSULTA DE CONTROL O DE SEGUIMIENTO POR ODONTOLOGIA GENERAL	23
890306	CONSULTA DE CONTROL O DE SEGUIMIENTO POR NUTRICIÓN Y DIETÉTICA	20 - 23
890308	CONSULTA DE CONTROL O DE SEGUIMIENTO POR PSICOLOGIA	21-23 - 24
890309	CONSULTA DE CONTROL O DE SEGUIMIENTO POR TRABAJO SOCIAL	21-23 - 24
890283	CONSULTA DE PRIMERA VEZ POR ESPECIALISTA EN PEDIATRÍA	27
890383	CONSULTA DE CONTROL O DE SEGUIMIENTO POR ESPECIALISTA EN PEDIATRIA	27
9901	EDUCACIÓN GRUPAL EN SALUD	28
906317	HEPATITIS B ANTÍGENO DE SUPERFICIE (AG HBS)	22 - 23
892901	TOMA NO QUIRÚRGICA DE MUESTRA O TEJIDO VAGINAL PARA ESTUDIO CITOLÓGICO	12
898001	ESTUDIO DE COLORACIÓN BÁSICA EN CITOLOGIA VAGINAL TUMORAL O FUNCIONAL	12
908890	DETECCIÓN Virus del Papiloma Humano POR PRUEBAS MOLECULARES (ESPECÍFICO)	12
892904	TÉCNICAS DE INSPECCIÓN VISUAL CON ÁCIDO ACÉTICO Y LUGOL	12
673201	ABLACIÓN DE LESIÓN O TEJIDO DE CUELLO UTERINO	12
901304	EXAMEN DIRECTO FRESCO DE CUALQUIER MUESTRA	22 - 23
903841	GLUCOSA EN SUERO U OTRO FLUIDO DIFERENTE A ORINA	22 - 23
911016	HEMOCLASIFICACIÓN SISTEMA RH [ANTÍGENO RH D] EN TUBO	22 - 23 - 24 - 25
911018	HEMOCLASIFICACIÓN SISTEMA ABO DIRECTA.[HEMOCLASIFICACIÓN GLOBULAR] EN TUBO	22 - 23 - 24 - 25
911020	HEMOCLASIFICACIÓN SISTEMA ABO INVERSA [HEMOCLASIFICACIÓN SERICA] EN TUBO	22 - 23 - 24 - 25
902208	HEMOGRAMA II (HEMOGLOBINA HEMATOCRITO RECUENTO DE ERITROCITOS ÍNDICES ERITROCITARIOS LEUCOGRAMA RECUENTO DE PLAQUETAS E ÍNDICES PLAQUETARIOS) SEMIAUTOMATIZADO	22 - 23 - 25
902209	HEMOGRAMA III (HEMOGLOBINA HEMATOCRITO RECUENTO DE ERITROCITOS ÍNDICES ERITROCITARIOS LEUCOGRAMA RECUENTO DE PLAQUETAS ÍNDICES PLAQUETARIOS Y MORFOLOGÍA ELECTRÓNICA) AUTOMATIZADO	22 - 23 - 25
902211	HEMATOCRITO	22 - 23 - 25
902213	HEMOGLOBINA	22 - 23 - 25
902214	HEMOPARÁSITOS EXTENDIDO DE GOTA GRUESA	22 - 23
906127	TOXOPLASMA GONDII ANTICUERPOS IG G SEMIAUTOMATIZADO O AUTOMATIZADO	22 - 23
906128	TOXOPLASMA GONDII ANTICUERPOS IG G MANUAL O SEMIAUTOMATIZADO	22 - 23

Continuación del decreto: "Por el cual se adiciona el Título 4 a la parte 10 del Libro 2 del Decreto 780 de 2016 relativo a la determinación del régimen aplicable para el cobro de pagos compartidos o copagos y cuotas moderadoras a los afiliados al Sistema General de Seguridad Social en Salud"

Intervenciones individuales de la Ruta Integral de Atención en Salud Materno-Perinatal, exentas de copagos o cuotas moderadoras según corresponda (Descripciones acordes a lo establecido en la Resolución 2077 de 2021)		
CUPS	DESCRIPCIÓN	FINALIDAD DE LA TECNOLOGÍA DE LA SALUD*
906129	TOXOPLASMA GONDII ANTICUERPOS IG M SEMIAUTOMATIZADO O AUTOMATIZADO	22 - 23
906130	TOXOPLASMA GONDII ANTICUERPOS IG M MANUAL O SEMIAUTOMATIZADO	22 - 23
906039	TREPONEMA PALLIDUM ANTICUERPOS (PRUEBA TREPONÉMICA) MANUAL O SEMIAUTOMATIZADA O AUTOMATIZADA	22 - 23 - 24 - 25
906241	RUBEÓLA ANTICUERPOS IG G AUTOMATIZADO	22 - 23
906242	RUBEÓLA ANTICUERPOS IG G SEMIAUTOMATIZADO	22 - 23
906247	VARICELA ZOSTER ANTICUERPOS IG G SEMIAUTOMATIZADO O AUTOMATIZADO	22
901236	UROCULTIVO (ANTIBIOGRAMA CONCENTRACIÓN MÍNIMA INHIBITORIA AUTOMATIZADO)	22 - 23
906249	VIRUS DE INMUNODEFICIENCIA HUMANA 1 Y 2 ANTICUERPOS	22 - 23 - 24 - 25
881401	ECOGRAFÍA PÉLVICA GINECOLÓGICA TRANSVAGINAL	23
881431	ECOGRAFÍA OBSTÉTRICA TRANSABDOMINAL	23
903887	PRUEBA DE TOLERANCIA A LA GLUCOSA POR 2 HORAS (4 MUESTRAS: 0 30 60 Y 120 MINUTOS)	23
901321	STREPTOCOCCUS BETA HEMOLÍTICO GRUPO B (PRUEBA RÁPIDA O DIRECTA)	23
906131	TRYPANOSOMA CRUZI ANTICUERPOS IG G SEMIAUTOMATIZADO O AUTOMATIZADO	23
993105	ADMINISTRACION DE TOXOIDE DIFTERICO	14
993510	VACUNACION CONTRA INFLUENZA	14
995201	OTRA VACUNACIÓN DEL PROGRAMA AMPLIADO DE INMUNIZACIONES	14
995202	ADMINISTRACIÓN VACUNA SARS CoV 2 [COVID-19]	14
750302	EVACUACIÓN UTERINA PARA TERMINACIÓN DEL EMBARAZO POR ASPIRACIÓN AL VACÍO	24
750301	EVACUACIÓN UTERINA PARA TERMINACIÓN DEL EMBARAZO POR DILATACIÓN Y CURETAJE	24
721003	PARTO INSTRUMENTADO	25
732201	PARTO INTERVENIDO CON MANIOBRAS DE VERSION	25
735301	ASISTENCIA DEL PARTO CON O SIN EPISIORRAFIA O PERINEORRAFIA	25
735930	ASISTENCIA DEL PARTO ESPONTANEO GEMELAR O MULTIPLE	25
735931	ASISTENCIA DEL PARTO INTERVENIDO GEMELAR O MULTIPLE	25
735980	OTRA ASISTENCIA MANUAL DEL PARTO ESPONTÁNEO	25
740001	CESAREA SEGMENTARIA TRANSPERITONEAL	25
740002	CESAREA CORPORAL	25
740003	CESAREA EXTRAPERITONEAL	25
662101	ABLACIÓN U OCLUSIÓN DE TROMPA DE FALOPIO ÚNICA POR LAPAROTOMÍA	19
662102	ABLACIÓN U OCLUSIÓN DE TROMPA DE FALOPIO ÚNICA POR LAPAROSCOPIA	19
662103	ABLACIÓN U OCLUSIÓN DE TROMPA DE FALOPIO ÚNICA POR VÍA VAGINAL	19
662104	ABLACIÓN U OCLUSIÓN DE TROMPA DE FALOPIO ÚNICA POR HISTEROSCOPIA	19
662201	ABLACIÓN U OCLUSIÓN DE TROMPA DE FALOPIO BILATERAL POR LAPAROTOMÍA	19
662202	ABLACIÓN U OCLUSIÓN DE TROMPA DE FALOPIO BILATERAL POR LAPAROSCOPIA	19
662203	ABLACIÓN U OCLUSIÓN DE TROMPA DE FALOPIO BILATERAL POR VÍA VAGINAL	19
662204	ABLACIÓN U OCLUSIÓN DE TROMPA DE FALOPIO BILATERAL POR HISTEROSCOPIA	19
697101	INSERCIÓN DE DISPOSITIVO INTRAUTERINO ANTICONCEPTIVO [DIU]	19
861801	INSERCIÓN DE ANTICONCEPTIVOS SUBDÉRMICOS	19
992901	INYECCION DE VITAMINA K	26
954601	EMISIONES OTOACUSTICAS	26

Continuación del decreto: "Por el cual se adiciona el Título 4 a la parte 10 del Libro 2 del Decreto 780 de 2016 relativo a la determinación del régimen aplicable para el cobro de pagos compartidos o copagos y cuotas moderadoras a los afiliados al Sistema General de Seguridad Social en Salud"

Intervenciones individuales de la Ruta Integral de Atención en Salud Materno-Perinatal, exentas de copagos o cuotas moderadoras según corresponda (Descripciones acordes a lo establecido en la Resolución 2077 de 2021)		
CUPS	DESCRIPCIÓN	FINALIDAD DE LA TECNOLOGÍA DE LA SALUD*
954632	POTENCIALES EVOCADOS AUDITIVOS DE CORTA LATENCIA AUTOMATIZADOS MEDICIÓN DE MADURACIÓN	26
893812	REGISTRO DE OXIMETRIA CUTANEA	26
904902	HORMONA ESTIMULANTE DEL TIROIDES	26
911016	HEMOCLASIFICACIÓN SISTEMA RH [ANTIGENO RH D] EN TUBO	26
911018	HEMOCLASIFICACIÓN SISTEMA ABO DIRECTA [HEMOCLASIFICACIÓN GLOBULAR] EN TUBO	26
911020	HEMOCLASIFICACIÓN SISTEMA ABO INVERSA [HEMOCLASIFICACIÓN SERICA] EN TUBO	26
903202	FENILALANINA CUALITATIVA	26
903301	GALACTOSA	26
904402	HIDROXIPROGESTERONA 17 ALFA PRE Y POST HORMONA ADRENOCORTICOTRÓPICA	26
906808	ELECTROFORESIS DE HEMOGLOBINA SEMIAUTOMATIZADO	26
906809	ELECTROFORESIS DE HEMOGLOBINA AUTOMATIZADO	26
	SERVICIOS DE INTERNACIÓN [HOSPITALIZACIÓN]	14

- * FINALIDAD DE LA TECNOLOGÍA DE LA SALUD
- 12 Detección temprana de enfermedad general
 - 14 Protección específica
 - 19 Planificación familiar y anticoncepción
 - 20 Promoción y apoyo a la lactancia materna
 - 21 Atención básica de orientación familiar
 - 22 Atención para el cuidado preconcepcional
 - 23 Atención para el cuidado prenatal
 - 24 Interrupción Voluntaria del Embarazo
 - 25 Atención del parto y puerperio
 - 26 Atención para el cuidado del recién nacido
 - 27 Atención para el seguimiento del recién nacido
 - 28 Preparación para la maternidad y la paternidad

Continuación del decreto: "Por el cual se adiciona el Título 4 a la parte 10 del Libro 2 del Decreto 780 de 2016 relativo a la determinación del régimen aplicable para el cobro de pagos compartidos o copagos y cuotas moderadoras a los afiliados al Sistema General de Seguridad Social en Salud"

ANEXO 3

Intervenciones exentas de copagos o cuotas moderadoras, según corresponda Educación e información en Salud - Rutas Integrales de Atención en Salud	
CODIGO	DESCRIPCIÓN
99.0.1.01	EDUCACIÓN GRUPAL EN SALUD, POR MEDICINA GENERAL
99.0.1.02	EDUCACIÓN GRUPAL EN SALUD, POR MEDICINA ESPECIALIZADA
99.0.1.03	EDUCACIÓN GRUPAL EN SALUD, POR ODONTOLOGÍA
99.0.1.04	EDUCACIÓN GRUPAL EN SALUD, POR ENFERMERÍA
99.0.1.05	EDUCACIÓN GRUPAL EN SALUD, POR NUTRICIÓN Y DIETÉTICA
99.0.1.06	EDUCACIÓN GRUPAL EN SALUD, POR PSICOLOGÍA
99.0.1.07	EDUCACIÓN GRUPAL EN SALUD, POR TRABAJO SOCIAL
99.0.1.08	EDUCACIÓN GRUPAL EN SALUD, POR FISIOTERAPIA
99.0.1.09	EDUCACIÓN GRUPAL EN SALUD, POR TERAPIA OCUPACIONAL
99.0.1.10	EDUCACIÓN GRUPAL EN SALUD, POR FONIATRÍA Y FONOAUDIOLOGÍA
99.0.1.11	EDUCACIÓN GRUPAL EN SALUD, POR AGENTE EDUCATIVO
99.0.1.12	EDUCACIÓN GRUPAL EN SALUD, POR HIGIENE ORAL
99.0.1.13	EDUCACIÓN GRUPAL EN SALUD, POR EQUIPO INTERDISCIPLINARIO
99.0.2.	EDUCACIÓN INDIVIDUAL EN SALUD
990201	EDUCACION INDIVIDUAL EN SALUD, POR MEDICINA GENERAL
99.0.2.02	EDUCACIÓN INDIVIDUAL EN SALUD, POR MEDICINA ESPECIALIZADA
99.0.2.03	EDUCACIÓN INDIVIDUAL EN SALUD, POR ODONTOLOGÍA
99.0.2.04	EDUCACIÓN INDIVIDUAL EN SALUD, POR ENFERMERÍA
99.0.2.05	EDUCACIÓN INDIVIDUAL EN SALUD, POR NUTRICIÓN Y DIETÉTICA
99.0.2.06	EDUCACIÓN INDIVIDUAL EN SALUD, POR PSICOLOGÍA
99.0.2.07	EDUCACIÓN INDIVIDUAL EN SALUD, POR TRABAJO SOCIAL
99.0.2.08	EDUCACIÓN INDIVIDUAL EN SALUD, POR FISIOTERAPIA
99.0.2.09	EDUCACIÓN INDIVIDUAL EN SALUD, POR TERAPIA OCUPACIONAL
99.0.2.10	EDUCACIÓN INDIVIDUAL EN SALUD, POR FONIATRÍA Y FONOAUDIOLOGÍA
99.0.2.11	EDUCACIÓN INDIVIDUAL EN SALUD, POR AGENTE EDUCATIVO
99.0.2.12	EDUCACIÓN INDIVIDUAL EN SALUD, POR HIGIENE ORAL
99.0.2.13	EDUCACIÓN INDIVIDUAL EN SALUD, POR EQUIPO INTERDISCIPLINARIO

Continuación del decreto: "Por el cual se adiciona el Título 4 a la parte 10 del Libro 2 del Decreto 780 de 2016 relativo a la determinación del régimen aplicable para el cobro de pagos compartidos o copagos y cuotas moderadoras a los afiliados al Sistema General de Seguridad Social en Salud"

ANEXO 4

Enfermedades transmisibles de interés en salud pública con alta externalidad Exentas de copagos o cuotas moderadoras, según corresponda
ENFERMEDADES
a) TUBERCULOSIS PULMONAR Y EXTRAPULMONAR
b) MENINGITIS MENINGOCÓCCICA
c) LEPROA
d) MALARIA
e) ENFERMEDAD DE CHAGAS
f) LEISHMANIASIS CUTÁNEA Y VISCERAL
g) INFECCIONES DE TRANSMISIÓN SEXUAL (INFECCIÓN GONOCÓCICA, SÍFILIS, VIH/SIDA)
h) TRIQUIASIS TRACOMATOSA
i) INFECCIÓN RESPIRATORIA AGUDA (MENORES DE CINCO AÑOS)
j) ENFERMEDAD DIARREICA AGUDA / INCLUYE EL CÓLERA (MENORES DE CINCO AÑOS)
k) FIEBRE AMARILLA
l) ACCIDENTE RÁBICO
m) RABIA HUMANA
n) TOSFERINA
o) DIFTERIA
p) FIEBRE TIFOIDEA
q) HEPATITIS A, B, C Y DELTA
r) DENGUE
s) CHIKUNGUÑA
t) ZIKA
v) NEUROCISTICERCOSIS



MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL

RESOLUCIÓN NÚMERO 00000207 DE 2024

(13 FEB 2024)

Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal

EL MINISTRO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL

En ejercicio de sus facultades legales, en especial las conferidas por los artículos 2 numeral 2 del Decreto Ley 4107 de 2011, 173 numeral 3 de la Ley 100 de 1993, 12 de la Ley 1438 de 2011, 16 de la Ley 1804 de 2016, 4 de la Ley 1980 de 2019, y en desarrollo de lo previsto en el artículo 5 de la Ley 1980 de 2019, y

CONSIDERANDO

Que la Constitución Política de 1991 en su artículo 44 dispone que, entre otros, son derechos fundamentales de los niños: la vida, la integridad física, la salud y la seguridad social y la alimentación equilibrada.

Que, por su parte, la Ley Estatutaria 1751 de 2015 regula el derecho fundamental a la salud y reconoce a los niños, las niñas y los adolescentes como sujetos de especial protección por parte del Estado, contemplando dentro de los principios que lo rigen, el de la progresividad, entendido como la ampliación gradual y continua de acceso a servicios y tecnologías en salud y la reducción gradual y continua de brechas que impidan el goce efectivo del derecho a la salud.

Que, por su parte, el artículo 2 de la Ley 1392 de 2010, modificado por el artículo 140 de la Ley 1438 de 2011, reconoce las enfermedades huérfanas como de especial interés, definiéndolas como aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y tienen prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas, correspondiendo al Estado implementar las acciones necesarias para su atención en salud, con el fin de mejorar la calidad y expectativa de vida de quienes las padecen; aspecto relevante al considerar que, algunas de las patologías incluidas o a ser incluidas en el Programa de Tamizaje Neonatal son consideradas enfermedades huérfanas y su detección temprana puede incidir en los resultados en salud de las personas con estas condiciones.

Que la Política de Atención Integral en Salud conforme lo previsto en la Ley 1751 de 2015 y el Decreto 1599 de 2022, implica fortalecer la Atención Primaria en Salud, centrado en las personas, familias y comunidades y en coordinación con todos los actores sectoriales e intersectoriales, asegurando mayor suficiencia, equidad, eficiencia y sostenibilidad de las intervenciones individuales y colectivas en salud.

Que, la Ley 1980 de 2019 regula y amplía la práctica del tamizaje neonatal en Colombia y en ese marco define la creación del Programa de Tamizaje Neonatal a cargo de este Ministerio con apoyo del Instituto Nacional de Salud, requiriéndose en tal sentido determinar los lineamientos técnicos y operativos que conduzcan a su

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

materialización.

Que, este Ministerio, mediante la Resolución 3280 de 2018, adoptó los lineamientos técnicos y operativos de las Ruta Integral de Atención para la Promoción y Mantenimiento de la Salud y la Ruta Integral de Atención en Salud Materno Perinatal, instrumentos operativos de obligatorio cumplimiento por parte de los integrantes del Sistema General de Seguridad Social en Salud, que define las intervenciones en salud de carácter individual, colectivo y poblacional y las acciones de gestión requeridas para la entrega efectiva de las mismas; esta última, que tiene como propósito la identificación temprana y la gestión oportuna de las condiciones en salud que ponen en riesgo la vida de las gestantes y los recién nacidos.

En mérito de lo expuesto,

RESUELVE

Artículo 1. Objeto. La presente resolución tiene por objeto adoptar los lineamientos técnicos y operativos para la implementación progresiva del Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, definidos en el anexo técnico que hace parte integral del presente acto administrativo.

Parágrafo. Una vez diagnosticada la enfermedad huérfana o rara a través del Programa de Tamizaje Neonatal, que incluye atenciones de detección temprana y diagnóstico de algunas de estas, el tratamiento y seguimiento a la condición se realizará de acuerdo con lo definido para tales enfermedades, al no hacer parte del programa.

Artículo 2. Ámbito de aplicación. Las disposiciones contenidas en la presente resolución aplican al Instituto Nacional de Salud, secretarías de salud o las entidades que hagan sus veces, Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud, entidades promotoras de salud, entidades adaptadas, Regímenes de Excepción y Especial, y demás entidades que desarrollan procedimientos de gestión de la atención o de atención directa al recién nacido en el marco de la atención en salud y de la operación de las Rutas Integrales de Atención en Salud.

Artículo 3. Vigilancia y control. La Superintendencia Nacional de Salud, las entidades territoriales y las demás entidades que, en el marco de sus competencias realizan inspección, vigilancia y control velarán por el cumplimiento de lo establecido en la presente resolución.

Artículo 4. Vigencia. La presente resolución rige a partir de su publicación.

PUBLÍQUESE Y CÚMPLASE

Dada en Bogotá, D.C., a los

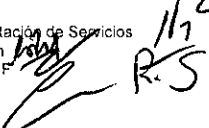
13 FEB 2024



GUILLERMO ALFONSO JARAMILLO MARTÍNEZ

Ministro de Salud y Protección Social

Aprobó:
Viceministro de Salud Pública y Prestación de Servicios
Dirección de Promoción y Prevención
Director Jurídico – Dr. Rodolfo Salas F



Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

ANEXO TÉCNICO 1
LINEAMIENTOS TÉCNICOS Y OPERATIVOS PARA EL PROGRAMA DE TAMIZAJE NEONATAL

Contenido

1.	Generalidades.....	3
2.	Estructura del programa de tamizaje neonatal.....	6
2.1	Definición	6
2.2.1	Objetivos	6
2.3.	Población sujeto.....	6
3.	Gestión del programa	7
3.1.	Desarrollo de capacidades y competencias.....	7
3.2.	Ampliación y progresividad del programa	7
3.3.	Consentimiento sustituto informado	8
3.4.	Regulación de medicamentos y tecnologías en salud	9
3.5.	Responsabilidad de los actores del SGSSS	9
3.6.	Monitoreo y seguimiento a los resultados en salud	11
4.	Líneas de tamizaje.....	12
4.1.	Tamizaje Endocrino metabólico.....	13
4.1.1.	Tamizaje de hipotiroidismo congénito.....	13
4.2.	Tamizaje neonatal auditivo	25
4.3.	Tamizaje neonatal visual	27
4.4.	Tamizaje de cardiopatía congénita.....	32
	Bibliografía.....	40

Abreviaturas utilizadas

- BPN – Bajo peso al Nacer
CAE – Canal Auditivo Externo
DTS – Direcciones Territoriales de Salud
EOA – Emisiones Otoacústicas
EAPB – Entidades Administradoras de Planes de Beneficios
INS – Instituto Nacional de Salud
IPS – Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud
PEAA – Potenciales Evocados Auditivos de corta latencia Automatizados
RATEA – Respuesta Auditiva del Tronco Encefálico
RELAB – Registro de Laboratorios
RIAMP – Ruta Integral de Atención Materno Perinatal
RPMS – Ruta Integral de Atención para la Promoción y Mantenimiento de la Salud
SIVIGILA – Sistema de Vigilancia en Salud Pública
SGSSS – Sistema General de Seguridad Social en Salud
UPC – Unidad de Pago por Capitación
UPGD - Unidades Primarias Generadoras de Datos

1. Generalidades

El tamizaje neonatal ha sido considerado en el ámbito internacional y nacional como un mecanismo importante de identificación de enfermedades que se presentan en niños aparentemente sanos, con una frecuencia relativamente baja, con posibilidad de ser detectadas en los primeros días u horas de nacimiento con beneficios en la salud y desarrollo de los niños y niñas (Kyriakie Sarafoglou and Cols, 2017). Con este propósito, es indispensable garantizar el manejo integral y oportuno que parte de la detección temprana de casos probables, confirmación diagnóstica, inicio del tratamiento o abordaje terapéutico y seguimiento de la condición patológica diagnosticada.

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

Este programa recoge los avances en el país del tamizaje de hipotiroidismo congénito, las definiciones señaladas en el marco de la Ruta de Atención Integral Materno Perinatal, la Ruta de Promoción y Mantenimiento de la Salud (Resolución 3280 de 2018, modificada por la Resolución 276 de 2019) y otros desarrollos técnicos, normativos y pronunciamientos internacionales relacionados¹ y proyecta la incorporación progresiva de otras condiciones. El programa contempla una plataforma estratégica que permita garantizar el tamizaje neonatal, definiendo responsabilidades de los actores, valorando mecanismos para ampliación y progresividad, orientando técnica y operativamente en relación con las cuatro líneas del tamizaje y avanzando en mecanismos de monitoreo y seguimiento.

Se retoma el principio de progresividad definido en el artículo 6°, inciso 2°, literal g) de la Ley Estatutaria en salud en el que se indica que "(...) el Estado promoverá la correspondiente ampliación gradual y continua del acceso a los servicios y tecnologías de salud, la mejora en su prestación, la ampliación de capacidad instalada del sistema de salud y el mejoramiento del talento humano, así como la reducción gradual y continua de barreras culturales, económicas, geográficas, administrativas y tecnológicas que impidan el goce efectivo del derecho fundamental a la salud."

La carga de enfermedad, discapacidad y mortalidad asociada a las patologías objeto de tamizaje ha sido ampliamente estudiada. El INS reporta en el informe de evento para defectos congénitos que, en términos de años de vida ajustados por discapacidad (AVAD), las anomalías congénitas representan el 2.1% de años perdidos, por lo que estas anomalías se encuentran en la posición 10 dentro de las causas de carga de la enfermedad en el mundo. Además, cada año, 7,9 millones de neonatos (6 % del total de nacidos vivos) sufren algún tipo de defecto congénito con origen total o parcialmente genético; aproximadamente 3,3 millones de niños menores de cinco años fallecen debido a anomalías congénitas y 3,2 millones de los que sobreviven lo hacen con discapacidad de por vida (INS, 2023). Se considera que el hipotiroidismo congénito es la causa más frecuente de discapacidad intelectual prevenible en todo el mundo, además de otros trastornos congénitos como la fenilcetonuria.

Los inicios del tamizaje en Colombia están referenciados en la detección de hipotiroidismo congénito (guía de atención del recién nacido donde se menciona la toma de sangre del segmento placentario del cordón para hemoclasificación, TSH y otras pruebas) y en el planteamiento más amplio definido en Guía de Práctica Clínica para la Detección de anomalías congénitas en el recién nacido (2013).

En esta última, se reseña la importancia de abordar al recién nacido, teniendo en cuenta sus antecedentes familiares y de exposición a teratógenos, examen físico (incluyendo la valoración de respuestas anómalas en la adaptación neonatal); así como la búsqueda de anomalías que no se detectan por examen físico o historia clínica (incluye cardiopatía, auditivo y Errores Innatos del Metabolismo (EIM) con una serie de patologías propuestas a ser tamizadas¹) y finalmente se abordan aspectos relacionados con la comunicación de los resultados.

La Resolución 3280 de 2018, modificada por la Resolución 276 de 2019, recoge el abordaje del recién nacido en la Ruta Integral de Atención Materno perinatal, en el marco de la mayoría de procedimientos de atención descritos (respondiendo a una lógica de abordaje del dúo materno fetal) partiendo del cuidado preconcepcional hasta el cuidado del recién nacido, así como la atención para el seguimiento del recién nacido y la valoración integral en la primera infancia (donde se retoma la verificación de realización y resultados del tamizaje neonatal).

El tamizaje neonatal tiene como objetivo último evitar la progresión, secuelas, discapacidad o modificar la calidad o expectativa de vida de los recién nacidos, razón por la cual se considera que debe integrar condiciones metabólicas, endocrinológicas, cardiológicas, auditivas y visuales, teniendo en cuenta la incidencia de estas. En Colombia, según el reporte del INS en el boletín epidemiológico semanal² la prevalencia nacional de defectos congénitos, con la información preliminar de 2022, es de 160,7 casos por cada 10.000 nacidos vivos donde el 90.4% corresponden a malformaciones congénitas, el 7% a defectos metabólicos y el 0.5 a defectos sensoriales. La hipoacusia es el defecto sensorial más notificado; los desórdenes de la glándula tiroidea representan los defectos metabólicos más frecuentes y de acuerdo con los principales grupos de malformaciones congénitas, los más notificados son las

¹ Los EIM propuestos a tamizar son: Hipotiroidismo congénito, Hiperplasia suprarrenal congénita, Deficiencia de Biotinidasa, Fenilcetonuria, Galactosemia, Deficiencia de acilCoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD) o Acidurias orgánicas (acidemia propiónica y acidemia metilmalónica). Para ello se propone toma a las 72 horas (o en caso de que no sea posible, antes del egreso).

² INS (2023). Boletín Epidemiológico Semanal. Comportamiento de la notificación al Sistema de Vigilancia en Salud Pública (Sivigila) de las enfermedades huérfanas-Raras, Colombia 2016-2022. Disponible en: [https://www.ins.gov.co/buscador-
eventos/BoletinEpidemiologico/2023_Bolet%C3%A9n_epidemiologico_semana_8.pdf](https://www.ins.gov.co/buscador-
eventos/BoletinEpidemiologico/2023_Bolet%C3%A9n_epidemiologico_semana_8.pdf)

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

cardiopatías congénitas con una prevalencia para el país de 43,8 casos por cada 10.000 nacidos vivos³.

Así, Wilson y Junger (1968) definieron 10 criterios⁴ para incluir patologías en la práctica de tamizaje. Dichos criterios, así como otros, son referencia para la inclusión de patologías, por lo que a nivel mundial no existe un consenso único respecto a esto y regiones, países e incluso estados o zonas de un mismo país pueden tener esquemas diferentes de tamizaje⁵. El Colegio Americano de Genética Médica y Genómica (2000), en cuanto a los criterios de inclusión de patologías señala como esencial la disponibilidad de una prueba confiable de alta sensibilidad y especificidad y de bajo costo que permita la detección asintomática en los primeros días de vida, con unos beneficios de la detección temprana, la intervención oportuna y el tratamiento eficaz demostrados. En 2008, se realizó una actualización de los criterios de Wilson y Junger para incluir patologías en la práctica de tamizaje; estos criterios son: i) el programa de detección debe responder a una necesidad reconocida; ii) los objetivos del cribado deben definirse desde el principio; iii) debe haber una población objetivo definida; iv) debe haber evidencia científica de la efectividad del programa de detección; v) el programa debe integrar educación, pruebas, servicios clínicos y gestión del programa; vi) debe haber garantía de calidad, con mecanismos para minimizar los riesgos potenciales de detección; vii) el programa debe garantizar la elección informada, confidencialidad y respeto por la autonomía; viii) el programa debe promover la equidad y el acceso a la detección para toda la población objetivo; ix) la evaluación del programa debe planificarse desde el principio; y x) los beneficios generales de las pruebas de detección deben ser mayores que los daños⁶.

La definición de las patologías a incorporar en un Programa de tamizaje neonatal debe valorar aspectos éticos relacionados con el tamizaje tales como consecuencias de falsos positivos (hospitalización con mayor frecuencia que en niños con resultados negativos, además de los riesgos de generar disfuncionalidad en la relación con los padres), así como las derivadas de detectar patologías que tienen significado clínico incierto o que no cuentan con un tratamiento efectivo a largo plazo⁷. Esto debe ser constantemente evaluado por los sistemas de salud de manera que pueda considerarse si se mantiene la detección de dichas patologías. En todo caso, el acompañamiento multidisciplinario a las familias es esencial, no solo por el abordaje de la patología sino también por los niveles de estrés y la reconfiguración de relaciones y redes de apoyo que puede implicar, requiriendo apoyo de psicología y trabajo social.

A un programa de tamizaje universal le corresponde valorar la tecnología de tamizaje, definir lo que se considera un resultado positivo, manejo de los casos positivos (es decir probables), definir la tecnología diagnóstica o confirmatoria, definir los casos en los que se hace necesario repetir la prueba y, para lo que corresponde a patologías endocrino metabólicas, definir los niveles del metabolito en el que se considera debe iniciarse tratamiento en tanto se aclara el diagnóstico, dado el riesgo de deterioro del recién nacido, entre otras.

Para muchos programas de tamizaje endocrino metabólico a nivel mundial, la definición de centralizar el procesamiento de las muestras para tamizaje está basado en consideraciones de costo y de mejoramiento de calidad, asociados al procesamiento de gran cantidad de muestras para condiciones relativamente raras.

Se parte de una práctica del tamizaje de Hipotiroidismo Congénito, con una cobertura según reporte del INS, del 80% con una tasa de rellamado para la toma de muestra para diagnóstico cercano al 50% y sin un seguimiento a los casos diagnosticados, frente a unos programas que en la región alcanzan coberturas de hasta el 99,5%, con inclusión de otras patologías y donde destacan experiencias como la de Uruguay, Costa Rica, Chile y Cuba (Therrell and Cols, 2015).

³ Seguido por los defectos del sistema osteomuscular con 37,6 casos por cada 10.000 nacidos vivos y los defectos del sistema nervioso central con 16,2 casos por cada 10.000 nacidos vivos.

⁴ La condición buscada debe ser un problema de salud importante, debe existir un tratamiento aceptado para los pacientes con enfermedad reconocida, el diagnóstico y tratamiento deben estar disponibles, debe existir una etapa de latencia asintomática temprana reconocible, debe haber una prueba de tamizaje reconocida, la prueba debe ser aceptada por la población, la historia de la enfermedad conocida y tratamiento reconocido.

⁵ Esta definición de las patologías a incluir en el tamizaje debe ser validada con el IETS (Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud) en lo que corresponde a la valoración de costos, de tal manera que la decisión del sistema de salud sea sustentable en el tiempo. La consideración debe sopesar el impacto en los individuos afectados contra la carga para los individuos no afectados.

⁶ Andermann, A., Blancquaert, I., Beauchamp, S., & Déry, V. (2008). Revisiting Wilson and Junger in the genomic age: a review of screening criteria over the past 40 years. *Bulletin of the World Health Organization*, 86, 317-319.

⁷ Un análisis de programas de tamizaje Neonatal en Europa en 2010 mostró la gran variabilidad en términos de condiciones incluidas (de 2 hasta 30); educación a las familias, consentimiento informado; edad de recolección de la muestra, metodología de screening, almacenamiento de muestra; así como confirmación diagnóstica, tratamiento y seguimiento.

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

Para dar cumplimiento al objetivo de la Ley de tamizaje neonatal, se debe garantizar que la práctica del tamizaje neonatal se gestione desde la estructura de un programa, en el que a cada niño o niña con un resultado alterado en el tamizaje, se le garantice la realización de pruebas complementarias que permitan descartar o confirmar la presencia de la enfermedad estudiada, y se le brinde la atención integral que requiera de forma oportuna (lo que implica el inicio temprano del tratamiento y el establecimiento del plan de cuidado por parte del profesional definido). En el programa deben quedar claras las responsabilidades de los diferentes actores del sistema frente al tamizaje, el diagnóstico, el tratamiento y el inicio del seguimiento, para cada una de las patologías detectadas por medio del tamizaje. Además, en el que se cuente con los mecanismos necesarios para garantizar la calidad del tamizaje y la información para su monitoreo y seguimiento.

Así mismo, para garantizar que se cuente con información suficiente al momento de avanzar en la inclusión de nuevas patologías, el programa de tamizaje neonatal convocará las mesas de expertos que correspondan.

2. Estructura del programa de tamizaje neonatal

2.1 Definición

Es el conjunto de acciones de gestión y definiciones técnicas y operativas que permiten garantizar la organización, mantenimiento y seguimiento a la operatividad del tamizaje neonatal y a los resultados en salud. Define las orientaciones técnicas para los diferentes actores del sistema de salud involucrados en la atención de los niños y niñas recién nacidos, según sus competencias, acorde con los lineamientos de los organismos internacionales sobre la materia.

La práctica del tamizaje neonatal en el país debe realizarse bajo la estructura de un Programa de Tamizaje Neonatal en los términos que se establecen en los lineamientos técnicos y operativos del presente anexo.

2.2.1 Objetivos

Objetivo general

Establecer los lineamientos técnicos y operativos para la detección temprana y diagnóstico oportuno de los defectos congénitos, en el marco de la atención integral en salud de los recién nacidos y sus familias.

Objetivos específicos

1. Fortalecer la detección temprana, el diagnóstico, el tratamiento oportuno y el seguimiento a los recién nacidos con defectos congénitos detectables en las primeras horas o días de nacimiento.
2. Gestionar y hacer seguimiento a la atención integral en salud asociadas al tamizaje neonatal y a los resultados en salud establecidos en el programa, en el marco del Sistema General de Seguridad Social en Salud.
3. Orientar, articular y fortalecer las Redes de Prestación de Servicios, Red de Laboratorios e Instituciones de diagnóstico en sus procesos de registro de información, seguimiento, calidad y desarrollo de capacidades.
4. Fortalecer el proceso de vigilancia en salud pública y gestión de la atención de los defectos congénitos en el marco del programa, tanto en el componente epidemiológico a través del SIVIGILA y otras fuentes como en el componente de laboratorio a través del Repositorio de Tamizaje Neonatal de la mano con la información disponible en RELAB.
5. Desarrollar acciones de gestión y de atención en salud que permitan orientar a las familias y otros actores, en los contenidos y especificaciones de la atención relacionada con el tamizaje, para potenciar la acción del sector y mejorar el seguimiento a las condiciones tamizadas.

2.3. Población sujeto

El programa de tamizaje neonatal está dirigido a todos los recién nacidos en el territorio colombiano y a sus familias.

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

En el marco de la atención materno perinatal (al binomio madre – hijo durante la gestación), se retoma lo planteado en la Ruta de Atención Materno perinatal para la prevención y detección antenatal de defectos congénitos, así como las demás definiciones establecidas en las Resoluciones 3280 de 2018 y 276 de 2019, y demás normatividad que las modifique.

Resultados en salud

Son aquellos que evidencian el impacto de la gestión y atención integral en salud que se brinda de manera oportuna y con calidad, en desarrollo de las responsabilidades y competencias de los actores del sector salud y con participación activa de las familias de los niños y niñas recién nacidos.

Resultados de Impacto

- Niños y niñas con tratamiento oportuno de patologías objeto de tamizaje neonatal.
- Niños y niñas sin morbilidad evitable.
- Niños y niñas sin mortalidad evitable.

3. Gestión del programa

3.1. Desarrollo de capacidades y competencias.

Además de lo establecido en la Ley 1164 de 2007, la Política Nacional de Talento Humano en Salud y demás normatividad vigente, en relación con las competencias del Talento Humano en Salud, el Ministerio de Salud y Protección Social avanzará en la incorporación de competencias relacionadas con la Atención Integral en la Primera Infancia y el Programa de Tamizaje Neonatal. Este Ministerio, en articulación con las asociaciones científicas, academia, DTS, EAPB e IPS, creará escenarios y procesos de desarrollo de capacidades dirigidos a talento humano en salud que brinda atención materno perinatal en las 4 líneas de tamizaje. El Ministerio en articulación con el INS y en el marco de esta resolución, definirán procesos de desarrollo de capacidades y orientación técnica en relación a los procesos vinculados al tamizaje metabólico para la toma de muestra, transporte, almacenamiento, procesamiento, entrega de información y disposición de la misma.

3.2. Ampliación y progresividad del programa

Las intervenciones y atenciones definidas en los lineamientos técnicos y operativos del Programa, retoman lo establecido en las Resoluciones 3280 de 2018, en cuanto a las atenciones vinculadas al tamizaje neonatal en las 4 líneas del programa y están garantizadas a la totalidad de la población. De acuerdo con esto, se entiende la progresividad, como la incorporación de nuevas patologías en el programa, así como la incorporación de las atenciones asociadas a las mismas en la Resolución que define procedimientos y tecnologías con cargo a la UPC; lo cual responde a criterios de sostenibilidad, revisión de criterios de inclusión y análisis de los aprendizajes de los programas de tamizaje a nivel mundial.

Este Ministerio, será el responsable de liderar la gestión nacional correspondiente al programa, que permita avanzar en términos de integralidad y oportunidad de la atención, así como definir lo correspondiente a la progresividad de la misma; todo ello en articulación con el INS y, en los casos en que se requiera, con participación de las sociedades científicas y la academia.

En este sentido, este Ministerio convocará las mesas de expertos, para retroalimentar y/o validar las propuestas que permitan avanzar en la implementación y/o ampliación del Programa de Tamizaje Neonatal, para los casos en que sea necesario. Los expertos que la integran, actuarán como instancia asesora para temas como la definición de patologías a ser incorporadas, tecnologías de tamizaje y diagnóstico, pautas de abordaje y de atención, entre otros. Las mesas de expertos serán convocadas según necesidad. El Ministerio, en articulación con el INS, realizará el seguimiento a los indicadores del programa, así como a su implementación.

Algunas tecnologías en salud pueden cambiar de acuerdo con los avances científicos y tecnológicos, entre ellas las pruebas de tamizaje y diagnósticas; la incorporación de estas se realizará mediante estudios técnicos y financieros que permitan la definición de la financiación y se formalizará mediante actos administrativos y de acuerdo con los servicios y tecnologías financiados por la UPC.

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

Para el grupo de tamizaje endocrino metabólico, salvo hipotiroidismo congénito, se tendrá en consideración lo expuesto en la Ley 1392 de 2010 que reconoce las enfermedades huérfanas como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección por parte del estado colombiano.

3.3. Consentimiento sustituto informado

De conformidad con lo establecido en el artículo 12 de la Ley 1980 de 2019, que define la obligatoriedad del consentimiento informado escrito para el proceso de tamizaje neonatal, *el Consentimiento sustituto informado para tamizaje neonatal* es el documento por medio del cual el representante o representantes legales del niño o niña, acepta de manera libre, voluntaria y consciente, la realización del proceso de tamizaje neonatal por medio de examen físico o tecnologías diagnósticas, tras haber recibido información sobre los beneficios, riesgos y alternativas existentes frente al tamizaje y al diagnóstico de las condiciones a identificar. Es una manifestación de la voluntad sustituta (del recién nacido) y, por lo tanto, frente a la negación de la misma por parte de los padres, el profesional de salud debe invocar el interés superior del menor previsto en la Convención sobre los derechos del niño y la niña, en el artículo 44 de la Constitución Política y la Ley 1098 de 2006, considerando, además, los aspectos previstos, entre otras, en la sentencia C-247 de 2016 de la Corte Constitucional.

Para el tamizaje neonatal el consentimiento podrá ser de tres tipos:

1. Consentimiento informado para tamizaje neonatal por medio de examen físico para el tamizaje visual o de cardiopatía congénita compleja.
2. Consentimiento informado para tamizaje neonatal endocrino-metabólico
 - a. Toma de muestra de sangre seca en papel filtro para tamizaje neonatal de hipotiroidismo congénito (y las patologías que sean incorporadas en el programa de tamizaje neonatal en esta línea). En el caso de estas patologías, la toma de muestra de sangre de cordón umbilical debe ser realizada en todo caso, si el procedimiento así lo establece.
 - b. Toma de muestra de sangre periférica.
3. Consentimiento informado para tamizaje neonatal por medio de tecnologías diagnósticas diferentes a análisis de muestra de sangre.

El consentimiento sustituto informado se podrá realizar dentro de cualquiera de las siguientes atenciones: (i) última cita de control prenatal, (ii) al ingreso de la hospitalización por atención del parto o cesárea, (iii) durante las primeras 24 horas de hospitalización post parto, (iv) mediante la consulta ambulatoria de seguimiento al recién nacido, entre los tres y cinco días posteriores al nacimiento o cuando acuda a la valoración del recién nacido, en el caso de partos extra hospitalarios.

Para la realización de la toma de la muestra de sangre periférica o del procedimiento de evaluación por medio de tecnología diagnóstica diferente al análisis de muestra de sangre se podrá gestionar el consentimiento sustituto informado a los padres previo a la toma del tamizaje.

El proceso de información para la comprensión adecuada del consentimiento y su firma, estará siempre a cargo del profesional de medicina, profesional de pediatría o profesional de neonatología que atiende al o la recién nacido (a), que da la información a la madre, o al representante legal de niño o niña.

La historia clínica es un documento obligatorio y privado que debe ser garantizado desde el nacimiento de la persona como sujeto de derecho. Teniendo en cuenta esta consideración, se debe garantizar el registro en historia clínica propia del o de la recién nacido (a), para consignar todos los datos correspondientes a la atención del mismo y hacer seguimiento a los resultados del tamizaje neonatal. En caso que se realice en el contexto de la atención a la mujer gestante, se consignará en la historia clínica de la misma.

El consentimiento informado sustituto debe contener mínimo la siguiente información: nombre completo e identificación de la madre del recién nacido, nombre del procedimiento y tecnología que se implementa para el tamizaje, patologías o línea de tamizaje asociada, ventajas para detección de riesgo de morbilidad, discapacidad o muerte; posibles complicaciones que se pueden asociar al procedimiento en un lenguaje claro y sencillo⁸, firma de uno de los padres o de la persona responsable del o de la

⁸ Debe explicarse la naturaleza del examen de tamizaje, para evitar riesgos psicosociales asociados a falsos positivos en los cuales es descartada posteriormente la patología. Otros riesgos asociados a i) Toma de muestra de sangre: hematoma o infección; ii) toma de saturación: equimosis.

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

recién nacido (a), donde afirma que entiende lo explicado y acepta el procedimiento, firma del profesional de salud que brinda la información del consentimiento informado.

En consideración de su carácter de consentimiento sustituto, en el caso que tras recibir la información de forma clara, objetiva y suficiente, y en comprensión de las implicaciones de la intervención de tamizaje, la persona representante o representantes legales del niño o niña, no acepte la realización del tamizaje, se actuará en garantía al interés superior del niño o niña y en reconocimiento de los límites del consentimiento sustituto; en consecuencia, el profesional de medicina realizará el tamizaje, tras dejar registro en la historia clínica del proceso de información brindado, la manifestación de disenso, y, finalmente, la decisión de realización del tamizaje teniendo en cuenta el interés superior del niño o niña.

Es responsabilidad de las EAPB y de las IPS el desarrollo de escenarios y mecanismos de información continua durante la preconcepción, gestación, parto y puerperio, destinado a las familias. Como parte del proceso de información sobre el tamizaje neonatal y sus responsables, este Ministerio en articulación con otros actores dispondrá de información relacionada en su página web (incluyendo una proforma del consentimiento informado teniendo en cuenta las consideraciones señaladas) y a través de otros mecanismos.

3.4. Regulación de medicamentos y tecnologías en salud

El Ministerio, en conjunto con el Instituto Nacional de Salud y el Instituto Nacional de Vigilancia de Medicamentos y Alimentos (INVIMA), en el marco de las competencias de cada entidad, definirá los mecanismos que favorezcan el acceso equitativo a medicamentos y tecnologías en el marco del programa, especialmente en lo concerniente a las patologías del tamizaje endocrino metabólico, así como la financiación de los mismos.

3.5. Responsabilidad de los actores del SGSSS

En el marco de sus competencias y funciones y para garantizar la implementación del Programa de Tamizaje Neonatal, son responsabilidades de los actores del SGSSS las siguientes:

- **Superintendencia Nacional de Salud**

La Superintendencia Nacional de Salud es la encargada de la inspección, vigilancia y control de los actores del SGSSS y en este marco de las atenciones establecidas con cargo a la UPC o con Presupuestos Máximos y de aquellas que se encuentren en progresividad, según la normativa vigente. Este proceso será articulado con las acciones de seguimiento desarrolladas por las entidades territoriales y se acompaña desde el Ministerio de Salud y protección Social, en el marco de la gestión y seguimiento al Programa de Tamizaje Neonatal, en conjunto con el INS. Se articulará la opinión de los pacientes por medio de las mesas nacionales ya instauradas como son la Mesa nacional de enfermedades huérfanas y la mesa nacional de discapacidad.

- **Instituto Nacional de Salud**

El INS actuará como Centro Nacional Coordinador del Tamizaje Neonatal para lo que corresponde al Tamizaje Endocrino Metabólico, desarrollando los lineamientos o las directrices necesarias para su funcionamiento y garantía relacionado con las funciones de los laboratorios en el contexto de la Red Nacional de Laboratorios y en el marco de sus competencias, con asesoría de las mesas de expertos que sean convocadas para la implementación y ampliación del programa de Tamizaje Neonatal. Además, avanzará en el seguimiento de los defectos congénitos en el marco del SIVIGILA, articulado con las acciones de gestión que corresponde a las entidades territoriales.

- **Entidades Territoriales**

Los departamentos y distritos deben realizar los procesos de gestión con sus territorios lo cual incluye hacer seguimiento a los resultados en salud en el marco de la implementación del programa, promover los procesos de desarrollo de capacidades y fortalecer la vigilancia en salud pública. En articulación con las EAPB, hacer el seguimiento de las intervenciones individuales según normatividad vigente y en desarrollo de sus funciones de inspección y vigilancia en articulación con la Superintendencia Nacional de Salud. Los municipios deben notificar los casos de probables defectos congénitos al departamento

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

y realizar seguimiento de los ajustes de los casos probables hasta su confirmación o descarte.

- **Entidades Administradoras de Planes de Beneficios**

Garantizar con su red de prestación de servicios, la realización del tamizaje neonatal a todos los recién nacidos hijos de las madres afiliadas, así como atenciones definidas en el marco de la Ruta Integral de Atención en Salud Materno Perinatal (incluyendo las atenciones en progresividad);

Vigilar los casos probables y el ajuste de caso correspondiente (especialmente en los casos en los que la Unidades Primarias Generadoras de Datos no desarrolle la prueba diagnóstica); así como toda la gestión requerida en el marco del programa (lo cual implica gestionar la confirmación de los casos probables, ajustes de red, gestión expedita para casos probables, entre otras). En tanto sea detectado un riesgo deberá brindarse la atención según criterio del profesional y teniendo en cuenta las consideraciones señaladas en la presente resolución. Las EAPB que incorporen otras patologías en el marco de sus programas de tamizaje neonatal deberán garantizar la atención integral relacionada con las mismas.

Garantizar que se realice el llamado o recitación de los recién nacidos considerados casos probables por tamizaje positivo y de aquellos casos en los que se considere se debe practicar retamizaje, para lo cual debe tener un seguimiento de cohortes que permita ubicar desde la base de sus recién nacidos, aquellos que son notificados en el SIVIGILA como probables

Gestionar la realización de la prueba diagnóstica, así como el reporte de su resultado, hacer seguimiento para garantizar el inicio temprano del tratamiento y, finalmente, gestionar el seguimiento pertinente. Para ello deberá activar los mecanismos que correspondan con su red de prestación de servicios (incluidos de manera especial los laboratorios e IPS que brindan las tecnologías de tamizaje y diagnóstico auditivo) y fortalecer el reporte a las fuentes establecidas por normatividad.

Garantizar, a través de su red, la integralidad, disponibilidad, suficiencia y modalidad de prestación de servicios que se requiere para la calidad y especialmente la oportunidad de la atención en relación con el tamizaje neonatal. Es necesario, específicamente para los casos de tamizaje endocrino metabólico, se garantice la aplicación de las pruebas diagnósticas o en caso de requerir tecnologías con baja disponibilidad en el área, se incorpore en la red lo necesario para gestionar de manera oportuna la realización de la prueba diagnóstica y su reporte; sin que medien barreras administrativas y en los casos que corresponda incorporando esto en los mecanismos de contratación con los laboratorios.

Realizar monitoreo y seguimiento del programa (como parte integral de la Ruta Integral en Salud Materno Perinatal) y de los resultados de salud e indicadores e incorporar las orientaciones del programa en los procesos de desarrollo de capacidades al recurso humano en salud en articulación con su red de prestación de servicios.

- **Instituciones Prestadoras de Servicios Salud**

Garantizar a los usuarios el acceso efectivo y con calidad a los servicios y tecnologías en salud definidas en el programa.

Cumplir las directrices y lineamientos vigentes para la atención de gestantes y recién nacidos, incluyendo la estancia hospitalaria de mínimo 24 horas posteriores al nacimiento por parto vaginal y 48 horas posteriores al nacimiento por cesárea, en el marco de lo establecido en Resolución 3280 de 2018.

Definir en el marco de la implementación del Programa de Tamizaje neonatal, la planeación y ejecución de procesos de desarrollo de capacidades, verificación de la adherencia del talento humano a los lineamientos y calidad del dato, seguimiento a la oportunidad de las atenciones, valoración de percepción de los usuarios y barreras de acceso; así como la revisión de lo relacionado con dotación, equipamiento y capacidad instalada.

En su función como Unidades Primarias Generadoras de Datos (UPGD) deben realizar la detección y notificación de casos probables, registrando la información en el Sistema de Vigilancia en Salud Pública - SIVIGILA y generar las alertas que correspondan al asegurador. Así mismo, la IPS deberá reportar en las fuentes de información que sean definidas, la aplicación del tamizaje, así como del resultado del mismo.

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

• **Laboratorios**

Los laboratorios que realicen tamizaje neonatal endocrino metabólico deberán cumplir con los estándares de calidad en salud pública establecidos en la Resolución 1619 del 2015 o la norma vigente para tal fin, y con la inscripción en el Registro de Laboratorios RELAB establecido en la Resolución 561 de 2019 o el aplicativo que lo modifique o sustituya y con los procesos de habilitación como servicio de salud, según la normatividad vigente. Además, deberán participar en los procesos de evaluación del desempeño definidos por el INS y los relacionados con mejoramiento de procesos de calidad; que permitan avanzar hacia la acreditación de las pruebas de tamizaje por parte del Organismo Nacional de Acreditación de Colombia ONAC bajo la norma ISO/IEC 15189 o por un organismo de acreditación que sea signatario de los acuerdos de reconocimiento multilateral suscritos por ONAC, bajo el mismo alcance, deberán acreditar las pruebas empleadas para el tamizaje de la patología, en un plazo máximo de 2 años a partir del momento en el que sea incluida la patología en el Programa. Por su parte, el INS definirá el acompañamiento y seguimiento a este proceso, en articulación con la Dirección de Epidemiología y Demografía de este Ministerio y en el marco del programa.

Todo laboratorio que realice pruebas de tamizaje neonatal debe ingresar los resultados de las pruebas de manera simultánea a la emisión de los mismos, al Repositorio de Tamizaje Neonatal del Instituto Nacional de Salud, garantizando que dicho reporte cumpla todos los criterios de calidad de la información, así como un claro reporte del resultado de la prueba de tamizaje o de la prueba empleada para la confirmación, o las definidas en la normatividad vigente que se establezcan en marco del programa.

3.6. Monitoreo y seguimiento a los resultados en salud

Los obligados al cumplimiento de esta resolución realizarán, en el marco de sus competencias, el monitoreo de las intervenciones de las rutas a que alude el presente acto administrativo y la evaluación de los resultados en salud y reducción de las inequidades en salud en las personas, familias y comunidades, derivadas de su implementación.

El seguimiento y monitoreo del Programa de Tamizaje Neonatal se realizará a partir de fuentes de información disponibles y oficiales.

- SIVIGILA. Información de la ficha de notificación de defectos congénitos (Código de evento 215).
- Resolución 202 de 2021.
- Registros Individuales de Prestación de Servicios de Salud – RIPS
- Registro de enfermedades huérfanas (en tanto sean incluidas patologías que estén incluidas en el listado actualizado de enfermedades huérfanas).
- Información de prestaciones de servicios de salud en el marco del cálculo de la Unidad de Pago por Capitación (UPC) y mecanismos de ajuste de riesgo.
- Programa de Evaluación Directa del Desempeño (INS)
- Repositorio de Tamizaje Neonatal (INS)
- Las que sean definidas según normatividad.

Las fichas técnicas de los indicadores estarán publicadas en el Repositorio Institucional Digital del MSPS.

3.6.1 Indicadores programa de tamizaje neonatal

El Programa de Tamizaje Neonatal, define los siguientes indicadores como parte del seguimiento y monitoreo:

Tabla 1. Resultados e Indicadores del Programa de Tamizaje Neonatal

Línea de tamizaje neonatal	Indicadores Tamizaje
Tamizaje Endocrino metabólico	• Cobertura de tamizaje de hipotiroidismo congénito • Oportunidad del tamizaje para hipotiroidismo congénito • Proporción de niñas y niños con probable hipotiroidismo congénito por TSH.

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

	• Proporción de niñas y niños con diagnóstico de hipotiroidismo congénito • Oportunidad en el diagnóstico de hipotiroidismo congénito • Oportunidad en el inicio de tratamiento
Tamizaje Auditivo	• Cobertura de tamizaje auditivo • Oportunidad del Tamizaje Auditivo • Proporción de niñas y niños con probable alteración auditiva congénita • Oportunidad en el diagnóstico de hipoacusia o sordera congénita • Cobertura de niñas y niños con hipoacusia o sordera congénita atendidos por especialista.
Tamizaje Visual	• Cobertura de tamizaje visual • Proporción de niñas y niños con probable alteración visual congénita • Cobertura de niñas y niños con probable alteración visual congénita atendidos por especialista.
Tamizaje de Cardiopatía Congénita Compleja	• Cobertura de tamizaje de Cardiopatía Congénita Compleja • Proporción de niñas y niños con probable cardiopatía congénita compleja. • Cobertura de niñas y niños probable cardiopatía congénita compleja atendidos por especialista. • Oportunidad de atención por especialista en los casos de probable cardiopatía congénita compleja

Las fichas técnicas de los indicadores, estarán disponibles en la página web del Ministerio de Salud y Protección Social.

4. Líneas de tamizaje

Líneas del Programa de Tamizaje Neonatal.

Partiendo de distintas consideraciones éticas, clínicas, epidemiológicas y económicas, en el marco del programa se reconocen las siguientes líneas de tamizaje: Endocrino Metabólico (incluye el tamizaje básico y ampliado), Visual, Auditivo y Cardiopatía Congénita Compleja.



Definiciones

- **Tamizaje neonatal.** Atención en salud dirigida a la detección temprana de recién nacidos con enfermedades que pueden producir mortalidad evitable, discapacidad, morbilidad significativa o grave afectación de la calidad de vida, susceptibles de ser identificadas a través de tecnologías de alta sensibilidad durante las primeras horas o días de nacimiento, con el objeto de ser confirmadas, brindarles tratamiento de manera oportuna y el seguimiento necesario para mejorar sus resultados en salud y desarrollo.
- **Tamizaje neonatal básico:** Incluye pruebas para hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia, fibrosis quística, hiperplasia suprarrenal congénita, déficit de biotinidasa o defectos de la hemoglobina.
- **Tamizaje ampliado:** Incluye las anteriores pruebas más las pruebas para desórdenes de los aminoácidos, desórdenes de los ácidos orgánicos y desórdenes de la oxidación de los ácidos grasos.
- **Tamizaje Endocrino metabólico.** Se define como la detección de casos probables de patologías endocrino-metabólicas que se detectan por pruebas en sangre, con las consideraciones de tiempo,

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

muestra y tecnología de tamizaje correspondiente.

- **Tamizaje neonatal auditivo.** Corresponde a la detección de recién nacidos con alteraciones auditivas que pueden llevar a hipoacusia, afectar su capacidad auditiva, impactar en el lenguaje, habla, articulación, voz, cognición, y de esta forma, amenazar el desarrollo integral del niño o la niña en el curso de la vida.
- **Tamizaje neonatal visual.** Corresponde a la detección de recién nacidos con alteraciones al examen físico que permitan detectar posibles patologías oculares o visuales que pueden llevar a ceguera, afectar la capacidad visual y de esta forma, amenazar el desarrollo integral del niño o la niña en el curso de la vida.
- **Tamizaje de cardiopatía congénita.** Corresponde a la detección de cardiopatía congénita compleja asociada a altas tasas de mortalidad, por medio de la saturación de oxígeno (pulsioximetría) pre y postductal.

4.1. Tamizaje Endocrino metabólico

Esta línea de tamizaje incluye las condiciones endocrino-metabólicas: hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia, fibrosis quística, hiperplasia suprarrenal congénita, déficit de biotinidasa o defectos de la hemoglobina, así como las enfermedades de los aminoácidos, de los ácidos orgánicos o los desórdenes de la beta oxidación de los ácidos grasos. Incorpora el tamizaje Básico como el Ampliado, siguiendo lo indicado por la Ley 1980 de 2019, en términos de la progresividad y de acuerdo a la disponibilidad de recursos el Gobierno nacional definirá las pruebas a incluirse en el programa de Tamizaje neonatal, el cual como mínimo garantizará como punto de partida las correspondiente al Tamizaje Neonatal Básico, hasta lograr el tamizaje ampliado.

Si bien la Resolución 3280 de 2018 menciona la técnica a utilizar para la toma de la muestra de sangre del cordón o periférico, las consideraciones de acuerdo a los factores de riesgo materno, perinatales o neonatales y a los tiempos ideales de toma, era necesario ahondar mucho más en cada una de las líneas expuestas en la resolución. La citada Resolución 3280 expone como nota lo siguiente: *"En el momento en que se formule el programa de tamizaje neonatal o se den directrices sobre la atención integral en salud para la identificación de riesgo metabólico, cardiovascular, auditivo y visual en el recién nacido (que incluye tamizaje de errores innatos del metabolismo), se realizarán consideraciones respecto a la toma de la muestra para tamizaje de hipotiroidismo congénito y las demás pruebas de tamizaje en sangre"*.

Por lo tanto y bajo este contexto en lo que se refiere a hipotiroidismo congénito se tuvieron en cuenta las siguientes adiciones para el programa del tamizaje neonatal de acuerdo con las mesas de trabajo de expertos y a protocolos y guías de manejo internacionales relacionadas con el tamizaje neonatal:

- Inclusión de un componente preanalítico, analítico y postanalítico donde se definen los puntos de corte para TSH en recién nacidos sanos y en población considerada como factor de riesgo, los tiempos ideales y máximos para la toma, las consideraciones a propósito de la técnica a utilizar y las situaciones en que se requiere un retamizaje. Así mismo se incluyen las tecnologías requeridas para la confirmación diagnóstica, el tratamiento que deberá indicarse de urgencia (Levotiroxina) como también la entrada al seguimiento dispuesto por médico general o pediatría en compañía de endocrinología pediátrica por telemedicina de acuerdo con el territorio. Esto último con el fin de incidir en los resultados en salud garantizando no solo la toma de tamizaje sino permitiendo por medio de una tecnología confirmar el diagnóstico e iniciar el tratamiento junto con la valoración del médico general o pediatra en compañía del especialista que dará el plan de cuidados inicial previo al ingreso de la ruta de riesgo identificado.

4.1.1. Tamizaje de hipotiroidismo congénito

Se define como hipotiroidismo congénito la producción insuficiente de las hormonas tiroideas en los primeros tres años de vida, detectada por la elevación del valor de la Hormona Estimulante de la Tiroides (TSH, por sus siglas en inglés) asociado o no con valores bajos de hormonas tiroideas; o a la disminución de los valores normales para la edad de las hormonas tiroideas no asociados con la elevación de la TSH (Lammoglia, 2009). Las hormonas tiroideas tienen un papel predominante en el neurodesarrollo durante la primera infancia; por este motivo, el hipotiroidismo congénito representa la principal causa de discapacidad intelectual prevenible (INS, 2019) y se presenta con una incidencia aproximada de entre 1:2.500 – 1:4.500 casos para hipotiroidismo primario (donde la causa es propia del tejido tiroideo), y de 1:100.000 para el hipotiroidismo central (de causa hipofisiaria o hipotalámica)

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

(Lammoglia, 2009; Libro endocrino, 2017).

Teniendo en cuenta que los recién nacidos generalmente no presentan manifestaciones clínicas de hipotiroidismo congénito, así como la alta frecuencia de la patología, y el grave impacto de no detectarla e iniciar tratamiento oportunamente; el hipotiroidismo congénito se incluyó como una patología de tamizaje neonatal y, de hecho, representa la primera patología no metabólica en ser incluida en un panel de tamizaje neonatal.

A nivel internacional, se han dado distintas pautas para el tamizaje de hipotiroidismo congénito. De esta forma, en algunos países se utiliza la medición de la TSH en sangre de cordón umbilical o en sangre de talón, en otros se evalúan los niveles de T4 Libre (T4L) y en otros se utiliza tanto la TSH como la T4L de forma combinada. Incluso, en EEUU existen diferencias en la estrategia de tamizaje de hipotiroidismo congénito entre sus estados (AAP).

Según el INS, la cobertura del tamizaje neonatal de hipotiroidismo congénito es de aproximadamente 80-85% (INS, 2019). Sin embargo, por distintas dificultades, el llamado para la confirmación diagnóstica se realiza solamente en alrededor del 50% de los niños con resultado de tamizaje alterado ("rellamado" o "recitación"). No se cuenta con información sobre la oportunidad del inicio del tratamiento, la adherencia al tratamiento, el seguimiento de niños y niñas con diagnóstico confirmado, ni otros aspectos importantes como el desenlace desde el punto de vista neurológico.

De esta forma, uno de los objetivos principales de la formulación de estos lineamientos, es brindar las directrices para la estructuración de un programa de tamizaje en el que sea posible contar con la información necesaria para comprender las coberturas de tamizaje y el cumplimiento de las metas de confirmación diagnóstica, inicio de tratamiento y adherencia al seguimiento de los niños y las niñas diagnosticadas, para mejorar así los resultados en salud y en desarrollo de los niños o niñas con hipotiroidismo congénito.

En el contexto del programa de tamizaje de hipotiroidismo congénito, el resultado del tamizaje puede ser positivo o negativo. Los niños y las niñas con tamizaje positivo deben ser evaluados para la confirmación diagnóstica con un criterio de URGENCIA MÉDICA, puesto que el no iniciar el tratamiento lo más pronto posible cuando se tenga la confirmación diagnóstica no solo incumple el objetivo de la Ley y del programa, sino que se asocia con mayor riesgo de afectación y de discapacidad por causa del hipotiroidismo congénito⁹. En tamizaje neonatal, cada hora y cada día cuentan para lograr los resultados en salud y evitar efectos a largo plazo en el desarrollo integral de los sujetos.

Objetivos de la línea de tamizaje de hipotiroidismo congénito

- Identificar niños y niñas recién nacidos vivos con probable hipotiroidismo congénito por medio de la medición de los niveles de TSH.
- Enunciar las situaciones en las que se requiere el retamizaje como parte del proceso de tamizaje de hipotiroidismo congénito.
- Definir los aspectos necesarios para el adecuado funcionamiento de los componentes preanalítico, analítico y pos analítico del tamizaje de hipotiroidismo congénito.
- Establecer los elementos mínimos de oportunidad y características del diagnóstico de hipotiroidismo congénito y del inicio del tratamiento en el marco del plan de cuidado de recién nacidos afectados y de aquellos con condiciones particulares de riesgo.

Definiciones de la línea de tamizaje de hipotiroidismo congénito:

En el contexto del programa de tamizaje neonatal, frente a hipotiroidismo congénito se precisan las siguientes definiciones:

- **Recién nacido vivo:** teniendo en cuenta lo establecido en el artículo 90 del Código Civil, se define como recién nacido vivo al niño o niña que sobrevive siquiera un momento a la separación completa de la madre, esto es, que respira por su cuenta al menos una vez luego de su alumbramiento y del pinzamiento y corte del cordón umbilical. Esta definición no se relaciona con el peso al nacer ni con

⁹ El retardo mental asociado al tiempo de hipotiroidismo congénito sin tratamiento muestra que el Recién nacido antes del mes, puede tener secuelas neurológicas; de 1 a 3 meses, las secuelas dependen del caso y la severidad (se estima que por cada día que pasa pierden un punto de coeficiente intelectual) y aquellos niños y niñas con más de 3 meses que no reciben tratamiento, tendrán secuelas neurológicas.

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

la edad gestacional.

- **Recién nacido prematuro:** niño o niña que nace antes de la semana 37 de gestación.
- **Recién nacido prematuro extremo:** niño o niña que nace antes de la semana 28 de gestación.
- **Tamizaje de hipotiroidismo congénito:** evaluación de los niveles de TSH en muestra de sangre seca dispuesta en papel filtro, obtenida de fragmento del cordón umbilical en su lado neonatal (técnica de asa) o del talón del niño o niña recién nacido vivo para la detección de casos probables de hipotiroidismo congénito primario.
- **Retamizaje de hipotiroidismo congénito:** evaluación de los niveles de TSH en muestra de sangre seca dispuesta en papel filtro, obtenida del talón del niño o niña. Se comporta como un segundo paso o componente del tamizaje, no es una repetición del tamizaje, no es una medida universal y se indica exclusivamente en los casos en los que por inmadurez del eje hipotálamo-hipofisario-tiroideo (como en la prematuridad) o por riesgo de mezcla de sangres de forma antenatal o perinatal (como en los gemelos monocoriónicos), no es suficiente realizar el tamizaje como se hace en los demás casos, puesto que puede tener una mayor cantidad de falsos negativos.
- **Diagnóstico de hipotiroidismo congénito:** evaluación de los niveles de TSH y de T4L en muestra de suero (de sangre venosa o arterial).
- **Niño o niña perdido (a) del programa de tamizaje neonatal:** recién nacido vivo en quien no se realiza el tamizaje neonatal, no se realiza el retamizaje a pesar de estar indicado, o no se realizan las pruebas de confirmación diagnóstica a pesar de haber tenido un tamizaje o un retamizaje positivo. Debe tenerse en cuenta en qué punto se pierden los niños o las niñas con el objeto de tomar las medidas necesarias para evitar esta situación.
- **Niño o niña excluido (a) del programa de tamizaje neonatal:** recién nacido vivo a quien se realizó el tamizaje pero que fallece antes del retamizaje o del diagnóstico, en este último caso, habiendo tenido un tamizaje o retamizaje positivo. Se incluye también al recién nacido prematuro extremo que fallece antes de la realización del tamizaje en los términos indicados en el presente lineamiento (en el talón, después de 72 horas de nacido).

Respecto al resultado obtenido, el tamizaje puede definirse como:

- **Tamizaje positivo de hipotiroidismo congénito:** recién nacido con niveles de TSH por encima del punto de corte establecido ($\geq 15 \mu\text{UI/mL}$ en muestra de sangre de cordón umbilical o $\geq 10 \mu\text{UI/mL}$ en muestra de sangre de talón)¹⁰, los cuales son considerados casos probables de hipotiroidismo congénito.
- **Tamizaje negativo de hipotiroidismo congénito:** recién nacido con niveles de TSH por debajo del punto de corte establecido.

El tamizaje de hipotiroidismo congénito será interpretado por un profesional en neonatología, profesional en pediatría o profesional en medicina general entrenado en la interpretación de los resultados del tamizaje de hipotiroidismo congénito. En el caso del retamizaje, al ser considerado como un segundo paso del tamizaje en un grupo de niños y niñas, se aplican las mismas definiciones de los resultados del tamizaje, teniendo en cuenta que el punto de corte es el de la muestra de sangre que procede del talón.

Respecto a la realización del diagnóstico de hipotiroidismo congénito, se tendrán en cuenta las siguientes definiciones:

- **Relamado:** procedimiento de llamado o citación de los pacientes y sus familias con resultado de tamizaje positivo, para la realización de pruebas de diagnóstico.
- **Diagnóstico confirmado de hipotiroidismo congénito:** recién nacido con tamizaje (o retamizaje) positivo con niveles de TSH por encima del valor de referencia del kit de ensayo y/o con niveles de T4L por debajo del valor de referencia del kit de ensayo de las pruebas de diagnóstico.

¹⁰ Consideración de punto de corte es mayor o igual a $6 \mu\text{UI/mL}$ en recién nacidos prematuros extremos.

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

- **Diagnóstico descartado de hipotiroidismo congénito:** recién nacido con tamizaje (o retamizaje) positivo con niveles de TSH y de T4L dentro del rango de referencia del kit de ensayo de las pruebas de diagnóstico.

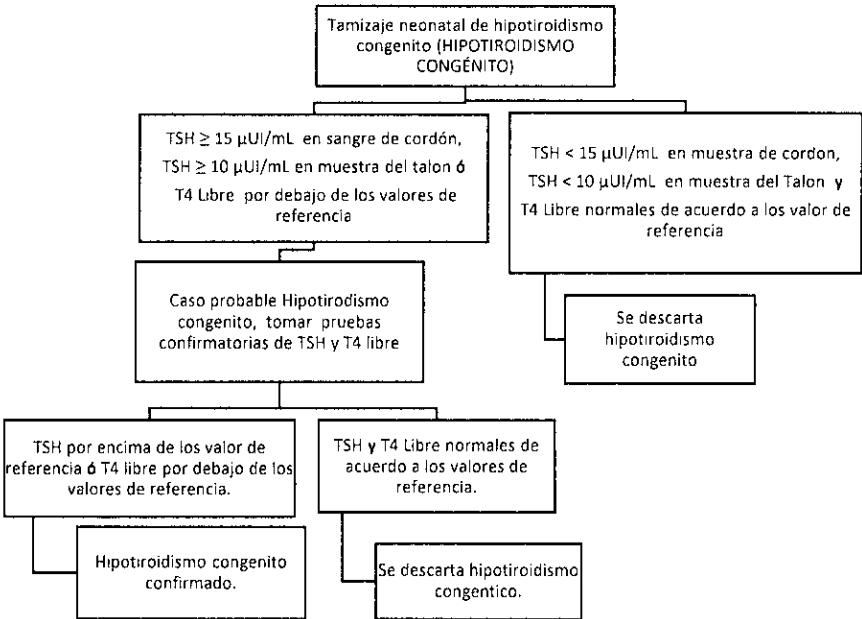
En relación con el tratamiento, se especifican las siguientes definiciones:

- **Niño o niña con tratamiento:** niño o niña con diagnóstico confirmado de hipotiroidismo congénito quien se encuentra en tratamiento con levotiroxina de forma continua o regular.
- **Niño o niña sin tratamiento:** niño o niña con diagnóstico confirmado de hipotiroidismo congénito quien se encuentra sin tratamiento con levotiroxina de forma continua o regular.
- **Niño o niña sin información de tratamiento:** niño o niña con diagnóstico confirmado de hipotiroidismo congénito en quien no se cuenta con información sobre el inicio y la continuidad del tratamiento con levotiroxina.
- **Niño o niña con seguimiento en el marco de la RPMS:** niño o niña con diagnóstico confirmado de hipotiroidismo congénito quien tiene seguimiento en la consulta de valoración integral en salud por profesional de pediatría o medicina con apoyo de pediatría con abordaje de su condición de mayor riesgo según lo señalado en la RPMS.
- **Niño o niña sin seguimiento en el marco de la RPMS:** niño o niña con diagnóstico confirmado de hipotiroidismo congénito quien no tiene seguimiento en la consulta de valoración integral en salud por profesional de pediatría o medicina con apoyo de pediatría con abordaje de su condición de mayor riesgo según lo señalado en la RPMS

Debe tenerse en cuenta que todas estas definiciones serán empleadas en la evaluación y el seguimiento del programa de tamizaje neonatal, en la línea específica de hipotiroidismo congénito, pero que no generan conflicto frente a las definiciones que puedan tenerse en el SIVIGILA, puesto que este sería solo un elemento del funcionamiento del programa de tamizaje neonatal y no lo abarca completa ni integralmente.

NOTA: Debe tenerse en cuenta que un niño o una niña puede tener hipotiroidismo congénito y manifestarlo posterior a haber tenido un tamizaje y/o un retamizaje negativo, o incluso, a pesar de haber tenido un tamizaje o un retamizaje positivo, pero con un resultado posterior de diagnóstico descartado. En este caso, puede tratarse de un hipotiroidismo congénito de inicio "tardío" (que no es captado en el programa de tamizaje neonatal) o de un caso no identificado en el programa de tamizaje neonatal (falso negativo en el tamizaje, el retamizaje o el diagnóstico). En todo caso, los niños y las niñas con probable hipotiroidismo congénito siempre deben ser reportados al SIVIGILA y debe gestionarse el cierre de caso para reportar el resultado del diagnóstico.

Figura 1. Esquema de Tamizaje neonatal de hipotiroidismo congénito



Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

Tecnología del tamizaje de hipotiroidismo congénito

Como se indicó previamente, en Colombia, el tamizaje de hipotiroidismo congénito se debe realizar a través de la medición de los niveles de TSH en muestra de sangre seca depositada en papel filtro. Esta muestra de sangre puede obtenerse de fragmento del cordón umbilical del lado neonatal según la "técnica del asa" o por medio de la punción del talón del niño o niña.

Teniendo en cuenta que posterior al nacimiento se presenta un "estallido" fisiológico de liberación de la Hormona Estimulante de la Tirotropina desde el hipotálamo (TRH, por sus siglas en inglés), de la TSH desde la adenohipófisis y de las hormonas tiroideas desde la tiroides, a nivel internacional se ha implementado el tamizaje neonatal de hipotiroidismo congénito hacia el tercer o quinto día de vida. Sin embargo, frente a la inclusión de otras patologías a tamizar en el periodo neonatal, como estrategia de salud pública, el tiempo apropiado para el tamizaje esté entre las 24 y las 72 horas posteriores al nacimiento, lo que implica considerar un ajuste al punto de corte de la TSH para el tamizaje.

En Colombia, se ha permitido la práctica del tamizaje de hipotiroidismo congénito con la toma de la muestra del cordón umbilical como una forma de garantizar la realización del procedimiento y ante la falta de directrices (o de garantía) frente al tiempo de estancia hospitalaria del recién nacido. Sin embargo, la Resolución 3280 de 2018 ya establece un criterio de tiempo de estancia hospitalaria para el recién nacido y la madre, así como reitera la obligatoriedad del tamizaje neonatal¹¹.

Teniendo en cuenta que de acuerdo con lo dispuesto en la Ley 1980 de 2019, el programa de tamizaje neonatal se deberá ampliar progresivamente de acuerdo con los recursos del SGSSS, se proyecta la inclusión a futuro del tamizaje de otras patologías endocrino-metabólicas. En este sentido, se permitirá continuar tomando la muestra de sangre del cordón umbilical.

En procura de avanzar hacia el tamizaje de hipotiroidismo congénito (y luego de otras patologías) con muestra de sangre proveniente de manera exclusiva del talón del niño o niña, cada IPS del país que atiende recién nacidos debe trazar un plan para garantizar la toma de muestra de sangre del talón, con el objeto que, en un periodo no mayor a dos años posterior a la expedición del acto normativo, se haya realizado el cambio progresivo del origen de la muestra de sangre del cordón umbilical al talón. Posteriormente, se generarán directrices con relación a este criterio, así como la estandarización del tiempo de la toma de muestra de sangre.

En el caso en el que se tome la muestra de sangre del cordón umbilical, debe hacerse en un tiempo no mayor a 20 minutos posterior al nacimiento del niño o niña y por ningún motivo se debe tomar del lado placentario del cordón umbilical, mucho menos si no se ha producido el alumbramiento de la placenta.

En el caso en el que la muestra de sangre se tome del talón del niño o niña, podrá tomarse durante las primeras 24 horas de vida e incluso, antes del egreso hospitalario del recién nacido y debe realizarse con la lanceta adecuada, para garantizar la sangría necesaria para que no se afecte la disposición de la sangre en el papel filtro.

Si bien los niveles de TSH son distintos a lo largo de los primeros días de vida, en Colombia se definió un punto de corte específico, independiente de la edad en la que se tome la muestra de sangre para el tamizaje con muestra del talón. Se decide continuar con este mismo punto de corte para la muestra obtenida por punción del talón ($\geq 10 \mu\text{UI/mL}$)¹².

En el caso de los recién nacidos prematuros extremos (nacidos antes de la semana 28 de gestación), no se recomienda el tamizaje por muestra de sangre del cordón umbilical, y debe realizarse a las 72 horas del nacimiento en muestra de sangre proveniente del talón del niño o niña. En este contexto particular, el punto de corte del tamizaje es mayor o igual a $6 \mu\text{UI/mL}$, por lo que se considera positivo un tamizaje con un nivel de TSH mayor a este punto de corte.

En el caso del retamizaje, el cual realmente se trata del segundo paso del tamizaje para dos grupos

¹¹ Para avanzar en esto es fundamental tener en cuenta otros aspectos de la atención neonatal como la estancia hospitalaria, la cual deberá ser mínimo de 24 horas para el recién nacido sano, a término, sin complicaciones, nacido por vía vaginal; y de mínimo 48 horas para el recién nacido con riesgos o nacido por cesárea, en concordancia con lo definido en Resolución 3280 de 2018.

¹² Este punto de corte fue establecido hace varios años y se ha ajustado a lo largo de la experiencia de los 19 años de funcionamiento de la práctica del tamizaje de hipotiroidismo congénito en el país. En algunos países, el punto de corte puede llegar a ser hasta de $40 \mu\text{UI/mL}$. Ajustar el punto de corte implica tener un seguimiento como se espera realizar en el Programa y realizar estudios específicos para ello.

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

específicos de recién nacidos (prematuros y gemelos monocoriónicos), se realizará –al igual que el tamizaje– con la medición de los niveles de TSH en muestra de sangre seca proveniente del talón del niño o niña y depositada en papel filtro. En el caso de los recién nacidos prematuros (nacidos antes de la semana 37 de gestación), se indica el retamizaje con TSH a las 2 semanas del nacimiento. Para los recién nacidos gemelos monocoriónicos a término, el retamizaje se indica a los 5 días de nacimiento. En ambos casos, el punto de corte es el mismo del tamizaje por muestra proveniente de sangre del talón ($\geq 10 \mu\text{UI/mL}$).

Componentes del tamizaje de hipotiroidismo congénito

Por las características del tamizaje de hipotiroidismo congénito, al igual que el de otras patologías endocrino-metabólicas en las que se cuenta con la participación del laboratorio de tamizaje, se han definido elementos preanalíticos (realización de historia clínica y enfoque antenatal de riesgo, educación sobre el tamizaje, consentimiento informado, toma de muestra de sangre y manejo, almacenamiento y transporte de la muestra de sangre), elementos analíticos (técnicas y procesamiento de la muestra, registro de los resultados y comunicación de los resultados –flujo de la información–) y elementos postanalíticos del programa de tamizaje neonatal (rellamado de los pacientes, confirmación diagnóstica e inicio del tratamiento). Si bien es cierto que la detección y el tratamiento oportuno del hipotiroidismo congénito que se realiza por medio de los programas de tamizaje ha eliminado casi por completo el retraso mental asociado, el éxito se enfoca también, en el seguimiento mediante la monitorización oportuna y continua para ajustar el tratamiento según se requiera. Por lo tanto, este Ministerio dispondrá de las orientaciones para favorecer el seguimiento adecuado de los niños y niñas con diagnóstico confirmado de hipotiroidismo congénito.

El laboratorio de cada IPS tiene importantes responsabilidades para el funcionamiento de la línea endocrino-metabólica del tamizaje neonatal.

Componente preanalítico

- Enfoque antenatal de riesgo y realización de la historia clínica: en relación con la línea de tamizaje de hipotiroidismo congénito, los siguientes son los riesgos y factores prenatales (antecedentes maternos de enfermedad tiroidea, antecedente de hipotiroidismo congénito en hermano), perinatales (Prematuridad, Enfermedad neonatal grave y posibilidad de sobreexposición a yodo por múltiples procedimientos quirúrgicos); así como postnatales (Síndromes Genéticos -sospecha o diagnóstico-, Anomalías Congénitas -especialmente de línea media, Detección de bocio o de quiste sublingual -por ecografía prenatal o al examen físico) los cuales deben ser tenidos en cuenta en la atención del neonato, el tamizaje neonatal y el seguimiento posterior. En el caso de una mujer gestante con antecedente de hipotiroidismo, se debe verificar si se realizó ajuste a la dosis de la levotiroxina durante la gestación y si tuvo valoración o seguimiento por endocrinología. En todo caso, estos aspectos refuerzan la necesidad de seguimiento de su función tiroidea; pero debe reiterarse que **el tamizaje es una medida universal y todos los recién nacidos deben recibir esta atención**.
- Información, Educación y Comunicación sobre tamizaje neonatal: se deben desarrollar diferentes estrategias y/o procesos de información, educación y comunicación para promover el programa y la práctica del tamizaje neonatal en el país y deben ser dirigidos a todos los actores con responsabilidades en el programa, incluyendo madres, padres, familias y comunidad en general. Se deben brindar teniendo en cuenta las intervenciones poblacionales, colectivas e individuales que han sido contempladas y que se desarrollan a partir de lo dispuesto en la Resolución 3280 de 2018 o la norma que la modifique o la sustituya. Esto quiere decir que se pueden desarrollar piezas comunicativas o audiovisuales sobre la práctica y el programa de tamizaje neonatal, promover y brindar educación sobre el tamizaje neonatal durante la atención para el cuidado prenatal y la atención del parto, verificar los resultados del tamizaje neonatal durante la consulta de seguimiento del recién nacido y las consultas de valoración integral en salud de la primera infancia, entre otros procesos. La información en salud brindada a la familia respecto al tamizaje hace parte de la atención en el marco del tamizaje y debe ser registrada (puede ser directamente en la historia clínica). La cualificación de personal de salud en relación a las atenciones y acciones de gestión relacionadas con el tamizaje neonatal en el marco de las RIAS es responsabilidad de las EAPB en articulación con su red de prestación de servicios.
- Toma de la muestra de sangre: se debe realizar según las consideraciones definidas en el apartado de "Tecnología del tamizaje de hipotiroidismo congénito" de este lineamiento. A nivel de cada IPS,

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

el prestador mismo y el laboratorio son los encargados de garantizar y hacer seguimiento al desarrollo de capacidades de los profesionales de la salud que toman la muestra de sangre para el tamizaje neonatal¹³ y de la calidad de la muestra (cumpliendo lo establecido) que se dispondrá para el procesamiento analítico. Es decir, debe capacitarse y hacerse seguimiento a la calidad de la muestra desde la sala de nacimientos, alojamiento conjunto y de las demás unidades donde se atiendan recién nacidos, en la toma, manejo, almacenamiento y entrega de la muestra.

Así mismo, se debe programar la realización de reentrenamientos para el personal antiguo que está teniendo dificultades en estos procesos, así como garantizar el entrenamiento del personal nuevo de la institución (como parte de los procesos de inducción). Se deben disponer los mecanismos para registro de la información relacionada con el tamizaje neonatal en sala de nacimientos o en sala de alojamiento conjunto, incluyendo la toma de la muestra, los datos de la tarjeta del papel filtro con los datos de cada paciente, laboratorio que procesa la muestra y fecha de entrega de esta a dicho laboratorio, lo cual será fundamental para la trazabilidad en el programa de tamizaje neonatal.

- Manejo, almacenamiento y transporte de la muestra: la muestra de sangre debe disponerse en la tarjeta de papel filtro y permitirse su secado completo a temperatura ambiente por un tiempo aproximado de 3 horas. Estas tarjetas de papel filtro deben cumplir con los requerimientos de material, densidad, peso, pH, cenizas, resistencia y absorbancia, tal y como se define en los lineamientos emitidos por el INS¹⁴. Las tarjetas de papel filtro deben ubicarse en soportes para su secado y almacenamiento, impidiendo el contacto y la mezcla de sangre no seca de diferentes tarjetas de papel filtro. Las tarjetas deben estar completa y adecuadamente diligenciadas y se deben cuidar las variables de temperatura ambiental, control de humedad y tiempo de secado para garantizar la calidad del proceso. El funcionamiento de estos elementos preanalíticos (verificación de la identificación de factores de riesgo, información registrada por escrito que ha sido brindada a los padres, calidad de la toma de la muestra: así como manejo, embalaje y entrega, y finalmente el registro de la información) es responsabilidad y será liderado por la IPS en articulación con su laboratorio o el laboratorio que realice el procesamiento de las muestras. Las muestras deben ser transportadas por empresas certificadas para transporte de muestras biológicas

Componente analítico

- Procesamiento analítico de la muestra: el procesamiento analítico de la TSH generalmente se realiza mediante técnicas de ELISA, micro-ELISA o Radio enzimoimmunoensayo, fluorometría, entre otras técnicas disponibles. Se debe realizar el proceso analítico de acuerdo con las especificaciones dadas por las casas productoras de los equipos de análisis y de los kits de TSH neonatal, cuidando todos y cada uno de los pasos hasta obtener el resultado final. Se deben atender todas las indicaciones dadas por el INS y por este Ministerio para garantizar la calidad y la oportunidad de los resultados de tamizaje neonatal. Cuando la muestra que ha sido recibida en el laboratorio de análisis es de mala calidad, se debe procesar de todas maneras para evitar el riesgo de dejar pasar un caso positivo, pero se debe informar al laboratorio de la IPS para repetir la toma de la muestra, teniendo en cuenta que una muestra que se tome después de 20 minutos de nacimiento debe proceder del talón del niño o niña. En caso de que se haya dado egreso hospitalario, se debe informar también al referente o líder de tamizaje neonatal de la EAPB del recién nacido (o de la Secretaría de Salud, en el caso de que se trate de un niño sin aseguramiento¹⁵), y se debe llamar a los números de contacto anotados en la tarjeta de papel filtro.
- Calidad del análisis de la muestra: los laboratorios deben cumplir todos aquellos requerimientos dirigidos a garantizar la calidad de sus procesos. Por este motivo, debe cumplirse con la normatividad vigente en materia de habilitación, control de calidad en el marco de programa de evaluación de desempeño interno y externo, cumplimiento de estándares de calidad en salud pública y de acreditación, en los términos establecidos en este lineamiento, en la resolución de reglamentación, en la normatividad subsecuente, y deben participar del Programa de evaluación externa de desempeño de TSH neonatal del INS. Al igual que con todos los procesos relacionados con la toma, manejo, almacenamiento, procesamiento y reporte y notificación de resultados, se debe cumplir con las directrices y lineamientos emitidos desde el INS.

¹³ En articulación con los demás actores que tienen responsabilidad en este proceso de gestión (EAPB y DTS)

¹⁴ Las directrices, conceptos o disposiciones relacionados con la toma, manejo, almacenamiento y transporte de la muestra; su procesamiento analítico; así como todos los aspectos que considere necesarios para avanzar en la calidad del tamizaje neonatal, serán definidos por el INS.

¹⁵ Para además gestionar el aseguramiento en el caso de recién nacidos de padres no afiliados.

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

- Registro y notificación de los resultados

La fecha de realización del tamizaje y el resultado debe ser reportado para el 100 % de los recién nacidos conforme con lo establecido en la Resolución 202 de 2021.

Los resultados positivos del tamizaje y/o del retamizaje, deben ser notificados al SIVIGILA de acuerdo con las indicaciones y orientaciones que emita el INS. Cuando se logre la confirmación diagnóstica, se debe realizar el ajuste de la ficha. Adicionalmente, se debe tener en cuenta todo lo descrito para el reclamo de los pacientes y la confirmación diagnóstica. Así mismo, se debe garantizar la entrega de los resultados de la prueba de tamizaje (incluso en los casos negativos) y se debe indicar a los padres o familiares que deben llevar este resultado a la consulta de seguimiento del recién nacido, realizar el registro de toda la información correspondiente en el carné de salud infantil para que se tenga en consideración en los escenarios de valoración integral definidos en la RIAPMS.

Componente post analítico

- Reclamo de los pacientes: cada IPS, laboratorio de procesamiento analítico y EAPB deben contar con un protocolo por escrito sobre cómo proceder ante casos de tamizaje o retamizaje positivo. Este protocolo debe incluir los datos de contacto (nombre, teléfono, email y dirección) de los líderes, referentes o responsables del tamizaje neonatal o en caso dado de la atención neonatal o materno infantil de las IPS de las que reciben y procesan muestras para tamizaje, de las EAPB a las que están afiliados los pacientes y de los laboratorios que realizan el procesamiento analítico (tanto de tamizaje como de confirmación diagnóstica). Esta información debe ser de conocimiento para la entidad territorial, para favorecer el seguimiento y gestión de los procesos en el marco de la atención materno perinatal. Los laboratorios que procesan muestras para tamizaje de hipotiroidismo congénito deben garantizar también la toma y el procesamiento de las muestras para la confirmación diagnóstica. En caso de que esto no sea así, los laboratorios, las IPS que atendieron o están atendiendo a los recién nacidos, y las EAPB de los pacientes, deben definir de común acuerdo (y hacerlo constar por escrito) cómo van a garantizar la confirmación diagnóstica dentro de las 24 horas siguientes a la obtención del resultado positivo del tamizaje (o del retamizaje), así como la consulta por profesional de pediatría o profesional de medicina para la lectura e interpretación de los resultados de las pruebas diagnósticas dentro de las 24 horas siguientes al reporte de resultados de las pruebas de diagnóstico. En todo caso, siempre que un tamizaje o retamizaje resulte positivo, se debe llamar al paciente para la confirmación diagnóstica ("reclamo" o "recitación"). Este llamado debe ser realizado vía telefónica a los datos de contacto de los padres (padre, madre u otro familiar) que están descritos en la tarjeta de papel filtro. Se debe programar la toma de muestra de sangre periférica máximo al día siguiente del resultado positivo del tamizaje (o del retamizaje), para la confirmación diagnóstica.

La información brindada a los padres antes de la realización del tamizaje y de manera especial, el momento del reclamo es esencial, en tanto debe garantizar la sensibilización y adecuada comprensión respecto a la oportunidad que implica realizar un diagnóstico oportuno. Así mismo, el laboratorio debe informar telefónicamente a la IPS de la que procede la muestra del resultado positivo del tamizaje o retamizaje (comunicarse directamente con el responsable de tamizaje neonatal o la persona del área asistencial), para que en caso de que el niño o niña se encuentre allí todavía, pueda tomarse la muestra de sangre para la confirmación diagnóstica; y también para que se registre esta información en el mecanismo establecido para el programa (libro, base de datos u otro). Adicionalmente, el laboratorio debe reportar por vía telefónica o por email al líder o referente de tamizaje neonatal de la EAPB del paciente. En todo caso, la contratación debe garantizar que el mismo laboratorio o un laboratorio preestablecido desarrolle este procedimiento diagnóstico. La EAPB, en articulación con su red, dispondrá la información respecto a los laboratorios donde se tome la muestra para la prueba diagnóstica, e informará directamente a los padres del recién nacido el lugar para la atención por el profesional en pediatría o profesional en medicina general (solamente en los casos en los que no exista profesional en pediatría) para la lectura e interpretación de los resultados de las pruebas confirmatorias, así como para el inicio del tratamiento de forma oportuna en caso de tratarse de un diagnóstico confirmado.

En caso de tratarse de un niño o niña perteneciente a una familia sin aseguramiento, se debe notificar al encargado o responsable del tema de tamizaje neonatal, atención neonatal o materno infantil en la entidad territorial de salud correspondiente, para gestionar su afiliación al SGSSS y de esta forma garantizar la atención integral de estos niños y niñas.

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

- **Confirmación diagnóstica:** se realiza mediante la medición de los niveles de TSH y de T4L en sangre periférica. El hipotiroidismo congénito se diagnostica cuando el nivel de la TSH se encuentra por encima del rango de referencia para la técnica de análisis y la edad del paciente y/o cuando el nivel de la T4L se encuentra por debajo del rango de referencia para la técnica de análisis y la edad del paciente. El laboratorio debe reportar el nivel de la TSH en $\mu\text{UI/mL}$ y el de la T4L en ng/dL , así como el valor del rango de referencia para cada una de las pruebas. Teniendo en cuenta que el diagnóstico y el inicio del tratamiento en hipotiroidismo congénito se considera una urgencia médica, los laboratorios en los que se realiza el procesamiento analítico de las muestras de sangre para la confirmación diagnóstica deben funcionar las 24 horas del día, todos los días del año.
- **Inicio del tratamiento:** teniendo en cuenta la importancia de las hormonas tiroideas para el neurodesarrollo y la elevada tasa de formación de conexiones neuronales (sinaptogénesis) durante las primeras semanas de vida, el diagnóstico y el inicio del tratamiento del hipotiroidismo congénito debe ser considerado una URGENCIA MÉDICA. En hipotiroidismo congénito, el tiempo es oro. Por este motivo, el inicio del tratamiento debe ser inmediato a la confirmación diagnóstica, máximo a la mañana siguiente de esta. Así mismo, podrá ser iniciado cuando el resultado del tamizaje (o del retamizaje) sea $> 40 \mu\text{UI/mL}$ con previa toma de muestra de sangre para la confirmación diagnóstica, momento en el cual se ajustará el abordaje de acuerdo con la prueba diagnóstica. Para efectos del Programa de Tamizaje Neonatal, no se considerará el término de hipotiroidismo subclínico (TSH elevada con T4L en rango normal), puesto que ante la elevación del nivel de TSH es impredecible saber en qué momento se pueden reducir los niveles de T4 Libre. Entonces, ante el riesgo de no garantizar oportunamente el tratamiento a un niño o niña con hipotiroidismo subclínico en proceso de descompensación, es preferible iniciar el tratamiento con la elevación aislada de los niveles de TSH. De otro lado, en el contexto del Programa de Tamizaje Neonatal tampoco se debe emplear el término de hipotiroidismo congénito transitorio, puesto que es dominio del especialista en endocrinología pediátrica establecer la transitoriedad o la permanencia del hipotiroidismo congénito, y las indicaciones que aquí se dan aplican para garantizar el tratamiento de los niños y las niñas en quienes se diagnostica hipotiroidismo congénito a partir de un resultado positivo en una prueba de tamizaje.

El tratamiento se debe iniciar con levotiroxina 50 mcg cada día. Para esto, se debe triturar la tableta de 50 mcg del medicamento y administrarse en máximo dos centímetros de agua en las mañanas. El medicamento no debe ser administrado en otro líquido diferente (por ejemplo, jugos) y debe ser administrado todos los días en el mismo horario. Es recomendable que en las piezas comunicativas que se usen para promover el programa y la práctica del tamizaje neonatal, se deje explícito que el tratamiento es gratuito y debe ser continuo y regular. En ningún caso, la realización de una imagen diagnóstica, la evaluación de transitoriedad o la búsqueda de etiología se considerarán factores indispensables para el inicio del tratamiento y por lo tanto no debe retrasarse por ningún motivo.

- Todas las niñas y niños con diagnóstico de hipotiroidismo congénito deben recibir la consulta médica por profesional de pediatría o endocrinología pediátrica (según disponibilidad en territorio) en los primeros 3 meses posterior al diagnóstico, para la cual debe contarse con resultado de TSH y T4 L en sangre periférica tomada entre las 2-4 semanas de haber iniciado el medicamento.

A continuación, se presenta en la tabla 5, la síntesis de las directrices frente al tamizaje y diagnóstico de hipotiroidismo congénito, incorporando algunas observaciones a tenerse en cuenta. Así mismo, en la tabla 6 se indican los aspectos para tener en cuenta para el seguimiento de grupos de niños con condiciones particulares, en el contexto del programa de tamizaje neonatal.

Tabla 5. Directrices de tamizaje y diagnóstico del hipotiroidismo congénito en el contexto del Programa de Tamizaje Neonatal.

Grupo Poblacional	Tamizaje	Retamizaje	Diagnóstico	Observaciones
Recién nacido (RN) a término	Punto de corte cordón: $\geq 15 \mu\text{UI/mL}$ Punto corte talón: $\geq 10 \mu\text{UI/mL}$.	NO	Nivel de TSH mayor al punto de corte de la referencia de cada laboratorio, especificado para la técnica de análisis y según la edad del paciente. Debe ser expresado en $\mu\text{UI/mL}$.	Se debe disponer y comunicar el resultado del tamizaje durante la primera semana de vida como máximo. Si el tamizaje resulta positivo, se debe garantizar la toma de

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

Grupo Poblacional	Tamizaje	Retamizaje	Diagnóstico	Observaciones
			Nivel de T4L menor al punto de corte de la referencia de cada laboratorio, especificado para la técnica de análisis y según la edad del paciente. Debe ser expresado en ng/dL.	TSH y T4L máximo al día siguiente de tener el resultado de la TSH. Se debe manejar y procesar en laboratorio como una urgencia médica. Si se confirma el diagnóstico, se debe iniciar el tratamiento inmediatamente, máximo al día siguiente en el que se confirma el diagnóstico. Desde una perspectiva poblacional, el tratamiento debe haberse iniciado en la primera semana o máximo durante la segunda semana de nacimiento.
RN Prematuro (menor de 37 semanas)	En menores de 32 semanas debe realizarse a las 72 horas con muestra de sangre procedente del talón y su Punto corte es: $\geq 6 \mu\text{UI/mL}$ En RN prematuros con 32 semanas o más de gestación, se tienen los mismos puntos de corte del RN sano a término para el cordón y para el talón.	A los 15 días del nacimiento, con muestra de talón con Punto de corte: $\geq 10 \mu\text{UI/mL}$.	Igual que lo descrito para el RN a término	Igual que lo descrito para el RN a término
Gemelos mono coriónico.	Igual que para el RN a término o el RN prematuro, según el caso.	En RN a término, se retamizarán a los 5 días del nacimiento con muestra de talón y Punto de corte: $\geq 10 \mu\text{UI/mL}$. Si son RN	Igual que lo descrito para el RN a término.	Igual que lo descrito para el RN a término

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

Grupo Poblacional	Tamizaje	Retamizaje	Diagnóstico	Observaciones
		prematurados se retamizarán a los 15 días de nacido con el mismo punto de corte del retamizaje.		

Tabla 6. Directrices de tamizaje de hipotiroidismo congénito y seguimiento en niños con condiciones particulares

Grupo Poblacional	Tamizaje	Retamizaje	Diagnóstico	Observaciones
Niño o niña con bajo peso al nacer, restricción de crecimiento intrauterino o Pequeño para la Edad gestacional.	Igual que para el RN a término, excepto si es prematuro, caso en el que se procede según lo indicado en esta situación.	NO. Excepto si es prematuro o gemelo mono coriónico.	Igual que lo descrito para el RN a término.	Realizar seguimiento por datos de historia clínica y examen físico. No indicación de retamizaje. Se debe atender
Niño o niña a término críticamente enfermo y/o con sospecha o riesgo de lesión neurológica aguda	Igual que para el RN a término, excepto si es prematuro, caso en el que se procede según lo indicado en esta situación.	NO. Excepto si es prematuro o gemelo mono coriónico.	Igual que lo descrito para el RN a término	Seguimiento por datos de historia clínica y examen físico. Indicación de evaluación con TSH y T4L dentro de los procedimientos de atención integral de su patología.
Niño o niña hijo o hija de madre con hipotiroidismo.	Igual que para el RN a término, excepto si es prematuro, caso en el que se procede según lo indicado en esta situación.	NO. Excepto si es prematuro o gemelo mono coriónico.	Igual que lo descrito para el RN a término	No se debe realizar retamizaje o de seguimiento especial de laboratorios de función tiroidea.
Niño o niña hijo de madre con hipertiroidismo tiroidectomizada o con tratamiento farmacológico.	Igual que para el RN a término, excepto si es prematuro, caso en el que se procede según lo indicado en esta situación. Requiere hospitalización en unidad neonatal.	NO. Excepto si es prematuro o gemelo mono coriónico.	Igual que lo descrito para el RN a término	Remisión para nacimiento en institución de mayor complejidad que cuente con endocrinología pediátrica. Se recomienda hospitalización para atención en unidad neonatal. Tiene indicación para la toma de anticuerpos contra el receptor de TSH en sangre de cordón

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

Grupo Poblacional	Tamizaje	Retamizaje	Diagnóstico	Observaciones
				umbilical. Debe ser valorado por endocrinología pediátrica.
Niño o niña con antecedente de hipotiroidismo congénito en hermano.	Igual que para el RN a término, excepto si es prematuro, caso en el que se procede según lo indicado en esta situación.	NO. Excepto si es prematuro o gemelo mono coriónico.	Igual que lo descrito para el RN a término	No realizar retamizaje o de seguimiento especial de laboratorios de función tiroidea. Se debe remitir a genética.
Niño o niña con Síndrome de Down.	Igual que para el RN a término, excepto si es prematuro, caso en el que se procede según lo indicado en esta situación.	NO. Excepto si es prematuro o gemelo mono coriónico.	Igual que lo descrito para el RN a término	No se realiza retamizaje, pero se debe remitir a endocrinología pediátrica incluso si tamizaje neonatal de TSH es normal y no tiene clínica de hipotiroidismo congénito. Se debe remitir a genética.
Niño o niña con defectos de línea media u otros defectos congénitos.	Igual que para el RN a término, excepto si es prematuro, caso en el que se procede según lo indicado en esta situación.	NO. Excepto si es prematuro o gemelo mono coriónico.	Igual que lo descrito para el RN a término	Seguimiento por datos de historia clínica y examen físico. No realizar retamizaje, pero con remitir a genética y seguimiento interdisciplinario.
Niño o niña con sobreexposición a yodo (3 o más procedimientos con preparación extensa con yodopovidona o alcohol yodado).	Igual que para el RN a término, excepto si es prematuro, caso en el que se procede según lo indicado en esta situación.	NO. Excepto si es prematuro o gemelo mono coriónico.	Igual que lo descrito para el RN a término	Seguimiento por datos de historia clínica y examen físico. No se retamizaje, pero con seguimiento de función tiroidea con TSH y T4 dentro de la atención integral en salud que requiera.
Niño o niña con bocio (detección antenatal por ecografía o postnatal por examen físico).	Igual que para el RN a término, excepto si es prematuro, caso en el que se procede según lo indicado en esta situación.	NO. Excepto si es prematuro o gemelo mono coriónico.	Igual que lo descrito para el RN a término	No realizar retamizaje, pero con se debe remitir para seguimiento por endocrinología pediátrica incluso si tamizaje neonatal de TSH es normal. Debe tenerse prestarse atención al riesgo de obstrucción de vía aérea.

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

4.2. Tamizaje neonatal auditivo

Corresponde a la detección de recién nacidos con alteraciones auditivas que pueden llevar a hipoacusia, afectar su capacidad auditiva y de esta forma, amenazar el desarrollo integral del niño o la niña en el curso de la vida.

La Resolución 3280 del 2018, menciona la obligatoriedad para la realización de este tamizaje a toda la población neonatal y que de acuerdo con los factores de riesgo auditivos evaluados en el paciente se utilizarían en combinación ambas tecnologías propuestas: Emisiones Otoacústicas (EOA) o Respuesta Auditiva de Tallo Encefálico Automatizada (RATEA)¹⁶ o solamente RATEA de rutina en todos los niños sin factor de riesgo. En este acto resolutivo adicional a la información expuesta en la resolución 3280 se consideró adicionar los tiempos máximos de toma de tamizaje auditivo, la tecnología que permita confirmar el diagnóstico y así mismo la remisión con el especialista de fonoaudiología o audiolgía para continuar de acuerdo con la ruta de riesgo el tratamiento y seguimiento.

Objetivos

1. Identificar niños y niñas recién nacidos con posibles alteraciones auditivas temporales o permanentes.
2. Definir las condiciones de retamizaje de los recién nacidos con resultado positivo para alguna de las pruebas definidas.
3. Identificar niños y niñas recién nacidos con condiciones de riesgo que requieren un seguimiento particular ante la posibilidad de padecer de hipoacusia, por la naturaleza de sus características de riesgo.
4. Establecer los aspectos mínimos de oportunidad y características del diagnóstico de alteraciones auditivas, del inicio del tratamiento en el marco del plan de cuidado.

Definiciones

- **Caso probable:** recién nacido que no pasa la prueba con alguno de los métodos de tamización definidos Emisiones Otoacústicas (EOA) o con Respuesta Auditiva de Tallo Encefálico Automatizada (RATEA).
- **Caso con tamizaje negativo sin antecedente de riesgo:** recién nacido el cual pasa la prueba realizada en el tamizaje auditivo sin antecedentes de riesgo.
- **Caso con tamizaje negativo, pero con antecedente de riesgo¹⁷:** recién nacido el cual pasa la prueba realizada en el tamizaje auditivo pero que tiene antecedente de riesgo.
- **Caso confirmado:** caso probable en el cual se confirma por tecnología dura alteración auditiva.
- **Niño o niña con seguimiento en el marco de la RPMS:** niño o niña con diagnóstico confirmado de alteración auditiva congénita quien tiene seguimiento en la consulta de valoración integral en salud por profesional de pediatría o medicina con apoyo de pediatría con abordaje de su condición de mayor riesgo según lo señalado en la RPMS.
- **Niño o niña sin seguimiento en el marco de la RPMS:** niño o niña con diagnóstico confirmado de alteración auditiva congénita quien no tiene seguimiento en la consulta de valoración integral en salud por profesional de pediatría o medicina con apoyo de pediatría con abordaje de su condición de mayor riesgo según lo señalado en la RPMS

Tecnologías de tamizaje

- **Emisiones Otoacústicas (EOA):**

¹⁶ En la Resolución 3280 se menciona Respuesta Auditiva de Tallo Encefálico Automatizada (RATEA), sin embargo, la denominación en CUPS actualmente de la tecnología es 954632: Potenciales Evocados Auditivos de Corta Latencia Automatizados Medición de Maduración (PEAA).

¹⁷ Se determinaron como factores de riesgo para hipoacusia: antecedente familiares de sordera, Recién nacidos con Bajo peso al nacer (BPN): <2500 gr, Recién nacido prematuro: <37 semanas; estigmas asociados a un síndrome (Espectro Oculo-Auriculo-Vertebral o Síndrome de Goldenhar, Labio y/o paladar hendido, Malformación anatómica auricular y/o CAE, Síndrome de Down, Malformaciones congénitas de cabeza y cuello y Síndromes relacionados con desórdenes auditivo-vestibulares); meningitis o neuroinfección (Infecciones del oído, Secuelas de meningitis); hiperbilirrubinemia (aún sin incompatibilidad de RH) que requiere manejo con fototerapia o exanguinotransfusión; antecedentes maternos de exposición a ototóxicos; examen neurológico anormal (Reflejos auditivos alterados, Retraso del desarrollo motor); traumas prenatales que puedan afectar al feto; Trastorno respiratorio; Traumas perinatales; Infecciones maternas de Rubeola, Citomegalovirus, sífilis, herpes, toxoplasma, VIH, o sospecha de Zika o Chikungunya (mientras se disponga de prueba serológica) u otras infecciones intrauterinas que pueden generar riesgo de hipoacusia; Hipoxia perinatal – criterios por clínica o gases arteriales, incluye estado fetal insatisfactorio, hipoxia prenatal y RN que requiere maniobras; RN en UCI neonatal con requerimiento de oxígeno; Hipotiroidismo o errores congénitos del metabolismo.

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

Las Emisiones Otoacústicas son sonidos producidos por la actividad de las células ciliadas externas en la cóclea que se registran en el Canal Auditivo Externo - CAE; proporcionan una medida de la audición y su registro e interpretación no requiere mucho tiempo ni un equipo muy costoso, son de fácil implementación lo que la hace útil en el programa de tamizaje universal.

Las células ciliadas externas del oído interno tienen la característica de contraerse por la presencia de actina generando energía mecánica que se transmite en forma de sonido hacia el conducto auditivo externo donde es registrado por un micrófono. También tiene como característica transformar el sonido que reciben del exterior en impulsos eléctricos, los cuales serán transmitidos al cerebro a través del nervio Auditivo.

Las EOA reflejan el buen funcionamiento periférico de la vía auditiva ya que son el resultado de la actividad fisiológica de las células ciliadas externas, por lo que su presencia se relaciona con un buen funcionamiento de los mecanismos cocleares activos. Las EOA no determinan el umbral auditivo ni el grado de hipoacusia que presente la persona examinada. Están presentes en el 96-100% de las personas con audición normal, y desaparecen en pérdidas auditivas mayores a 35db; pero pueden estar ausentes cuando hay tapón de cerumen, líquido en el conducto auditivo externo o líquido en oído medio. Tienen una sensibilidad de 50% y una especificidad del 84%. (Ordóñez et al., 2018)

Las EOA son rápidas de realizar y entregan una medición específica, pero se ven alteradas por la presencia de ruido ambiental, por patologías a nivel del oído medio y no evalúan la fisiología de la vía auditiva retrococlear. (Nazar, Goycoolea, Godoy, Ried, & Sierra, 2009a).

- **Respuesta Auditiva de Tallo Encefálico Automatizada (RATEA).**

También conocida como B.E.R.A. (Brainstem Evoked Responses Audiometry), es la prueba objetiva más utilizada en la actualidad; se puede aplicar a niños o niñas de edades muy tempranas. Es una poderosa herramienta para valoración objetiva de la audición. Permite determinar presencia o ausencia de hipoacusia evaluando la actividad periférica de la vía auditiva, ubicando el sitio de la lesión para realizar diagnóstico diferencial. Se obtiene a partir de electrodos de superficie que registran la actividad neuronal generada en la cóclea, nervio auditivo, y tronco cerebral en respuesta a los estímulos acústicos tipo click entregados a través de un auricular por conducción aérea, que produce información en las frecuencias de 2000-4000Hz. Aparecen a los 10 milisegundos una serie de ondas (cinco), como respuesta neurológica a la señal auditiva, que coinciden con el paso por los diferentes núcleos nerviosos, donde se encuentran las sinapsis.

Los parámetros más importantes para valorar son las latencias de las ondas I, III y V, especialmente la V, dado que su desaparición nos permite reconocer el umbral de audición del sujeto explorado. Los BERA tienen una sensibilidad del 100% y una especificidad del 98%. (Ordóñez et al., 2018)

Por ser una versión automatizada puede realizarse en ambientes ruidosos, tiene una muy alta especificidad, no se afecta por la presencia de líquido en el oído medio y permite identificar patología retrococlear (p.ej: neuropatía auditiva) (Nazar, Goycoolea, Godoy, Ried, & Sierra, 2009b).

El tamizaje auditivo según el Comité Conjunto de Audición Infantil (CJAIH), podrá ser realizado por equipos multidisciplinarios de profesionales, incluidos profesionales en fonoaudiología, profesionales de medicina y profesionales en enfermería y en las instituciones donde se tenga disponibilidad de profesionales en audiolgía.

Procedimientos a seguir según los resultados del tamizaje

Según el Comité Conjunto de Audición Infantil (CJAIH), la audición de todos los neonatos se debe evaluar a más tardar al mes de edad, en caso de alguna alteración en las pruebas iniciales realizar el retamizaje máximo al mes de edad y aquellos que no pasan la evaluación deben tener una evaluación audiológica integral a más tardar a los 3 meses de edad. Los bebés con pérdida auditiva confirmada deben recibir la intervención adecuada a más tardar a los 6 meses de edad por parte de profesionales de la salud y con experiencia en pérdida auditiva y sordera en la educación en primera infancia. (Busa et al., 2007)

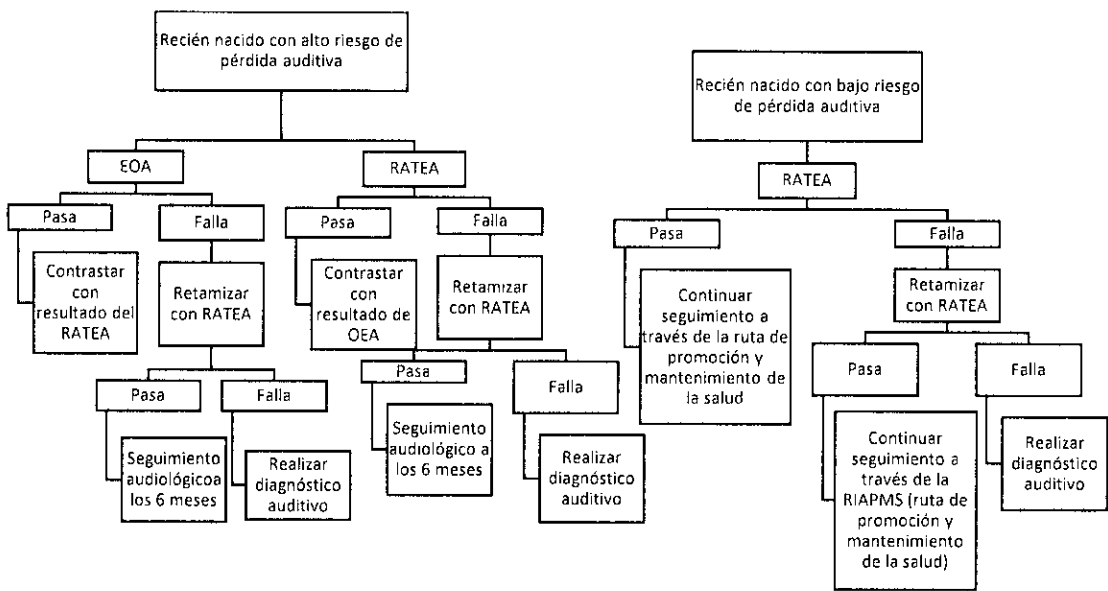
Por lo anterior, para Colombia a partir de la Ruta Integral de Atención Materno Perinatal (RIAMP), se definió en los neonatos que: "dadas las limitaciones del uso exclusivo de EOA en la evaluación de la vía auditiva a nivel retrococlear, se debe preferir el uso de RATEA de rutina en todos los niños. En el

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

caso de los recién nacidos y niños con alto riesgo de pérdida auditiva deben utilizarse de forma combinada las EOA y la RATEA. Estas pruebas deben realizarse idealmente antes del mes de vida. En caso en que no se logre garantizar su realización integral en el primer mes de vida, debe garantizarse en el marco de las atenciones de la Ruta para la Promoción y el Mantenimiento de la Salud para la primera infancia. Debe registrarse siempre en la historia clínica neonatal su realización y su resultado. Su implementación atenderá los criterios de progresividad y adaptabilidad que se requieran a nivel territorial para garantizar su realización" (Ministerio de Salud y Protección Social, 2018).

El Comité Conjunto de Audición Infantil (JCIIH); definió que el tamizaje puede ser realizado por equipos multidisciplinarios de profesionales, incluidos profesionales en medicina, profesionales en enfermería y en las instituciones donde se tenga disponibilidad de profesionales en fonoaudiología. Todos los miembros del equipo trabajan juntos para garantizar que el programa de tamizaje sea exitoso (Busa et al., 2007). En la figura 1, se muestra el esquema de atenciones en el marco del tamizaje auditivo.

Figura 2. Esquema de atenciones para tamizaje auditivo



Para el caso de los recién nacidos en los que se requiere realizar diagnóstico auditivo se realizará valoración audiológica, pruebas diagnósticas que permitan brindar resultados cuantitativos que lleven al diagnóstico audiológico, en niños de 0 a 6 meses se usará la audiometría por observación del comportamiento y en niños entre los 5 meses a 2 años, audiometría con refuerzo visual. Es importante resaltar que, para establecer el diagnóstico definitivo, se requiere del análisis de un conjunto de pruebas audiológicas objetivas especializadas para determinar el estado o lesiones de oído, disfunción vestibular, alteraciones de la audición y trastorno de la comunicación y determinar la conducta a seguir en el tratamiento otológico o audiológico y tomar decisiones de intervención con ayudas técnicas auditivas implantables; las cuales se deben garantizar en el continuo de la atención para reducir el riesgo de discapacidad.

4.3. Tamizaje neonatal visual

Corresponde a la detección de recién nacidos con alteraciones oculares o visuales al examen físico, con compromiso de la capacidad visual en diferentes espectros, que van desde afectaciones leves hasta severas ocasionando ceguera total, lo cual amenaza el desarrollo integral del niño o la niña en el curso de la vida o incluso causar la muerte (como en el caso del retinoblastoma).

En la Resolución 3280 se mencionaba de forma muy general las técnicas que se debían realizar como parte de la atención del recién nacido en las primeras 24 a 48 horas de vida frente al tamizaje visual, adicional a los anterior y de acuerdo a la Guía de Práctica Clínica para la detección temprana, el diagnóstico, el tratamiento y el seguimiento de los defectos refractivos en menores de 18 años, se describen cada una de estas técnicas con las respuestas normales y anormales para tener en cuenta por medio del examen físico y además se menciona que al encontrar alguna alteración el médico,

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

pediatra o neonatólogo deberá remitir de manera inmediata al especialista por oftalmología u oftalmología pediátrica.

Objetivos

1. Identificar niños y niñas recién nacidos con alteraciones oculares por medio del examen físico.
2. Definir las condiciones en las que se requiere remitir de manera inmediata a la valoración por oftalmología.
3. Identificar niños y niñas recién nacidos con condiciones de riesgo que requieren un seguimiento particular ante la posibilidad de padecer de alteraciones visuales /oculares, por la naturaleza de sus características de riesgo.
4. Establecer los aspectos mínimos de oportunidad y características del diagnóstico de alteraciones visuales, del inicio del tratamiento en el marco del plan de cuidado

Definiciones

- **Caso probable:** recién nacido con alteración visual/ocular identificada con los métodos de tamización (prueba del reflejo rojo, inspección externa y examen pupilar) a través de los hallazgos clínicos del examen físico.
- **Caso con tamizaje negativo sin antecedente de riesgo:** recién nacido en el cual no se evidencian alteraciones oculares en el tamizaje sin antecedentes de riesgo.
- **Caso con tamizaje negativo, pero con antecedente de riesgo:** recién nacido en el cual no se evidencian alteraciones oculares en el tamizaje pero que por antecedentes de riesgo requiere de seguimiento especial.
- **Caso confirmado:** caso sospechoso en el cual se confirma por oftalmología la alteración visual/ocular.
- **Caso con valoración negativa:** recién nacido en el cual se descarta por oftalmología la alteración visual/ocular.
- **Niño o niña con seguimiento en el marco de la RPMS:** niño o niña con diagnóstico confirmado de alteración visual congénita quien tiene seguimiento en la consulta de valoración integral en salud por profesional de pediatría o medicina con apoyo de pediatría con abordaje de su condición de mayor riesgo según lo señalado en la RPMS.
- **Niño o niña sin seguimiento en el marco de la RPMS:** niño o niña con diagnóstico confirmado de alteración visual congénita quien no tiene seguimiento en la consulta de valoración integral en salud por profesional de pediatría o medicina con apoyo de pediatría con abordaje de su condición de mayor riesgo según lo señalado en la RPMS

Tecnologías de tamizaje

La Guía de Práctica Clínica para la detección temprana, el diagnóstico, el tratamiento y el seguimiento de los defectos refractivos en menores de 18 años, indica que la búsqueda activa de alteraciones visuales en la población pediátrica sana se debe iniciar con una evaluación en el periodo neonatal y continuar durante cada visita de crecimiento y desarrollo. Teniendo en cuenta, que existen una serie de pruebas que se utilizan para identificar los defectos visuales en niños y niñas y su elección dependerá principalmente de la edad del niño o niña (Sánchez Vanegas et al., 2017)

De acuerdo con la misma guía, el tamizaje visual al momento del nacimiento sea realizado e interpretado por un profesional en neonatología, pediatría o en medicina general entrenado en las estrategias de detección de alteración visual, se establecen los siguientes aspectos que deben ser valorados para el tamizaje en neonatos:

1. Prueba del reflejo rojo

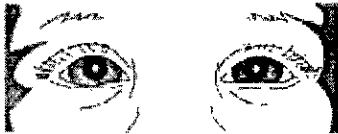
Para realizar la prueba del reflejo rojo adecuadamente, el examinador sostiene un oftalmoscopio directo cerca de su ojo con la potencia de la lente del oftalmoscopio en "0". En una habitación oscura, la luz del oftalmoscopio debe dirigirse hacia ambos ojos del niño simultáneamente desde una distancia de aproximadamente 18 a 30 pulgadas (45 a 75 centímetros). La potencia de la lente del oftalmoscopio debe ser ajustado para garantizar la precisión del enfoque del examinador.

Se debe observar un reflejo rojo simétrico de ambos ojos para que pueda ser considerado normal. El reflejo rojo varía según la pigmentación de la retina y, por lo tanto, varía según raza / etnia. Opacidades en el reflejo rojo, un reflejo notablemente disminuido, la presencia de un reflejo blanco o amarillo, o

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

asimetría de los reflejos (reflejo de Brückner) son todas indicaciones para derivación a un oftalmólogo con experiencia en el examen de niños. La excepción a esta regla es una opacidad transitoria de una película opaca en la película lagrimal que es móvil y desaparece por completo con el parpadeo, (Wallace et al., 2018).

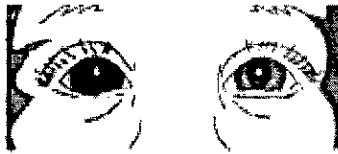
Normal: El niño o la niña mira la luz. En ambos ojos el reflejo es igual.



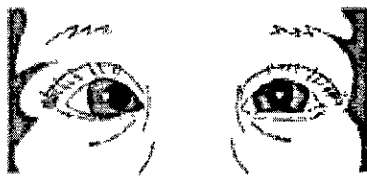
Posibles diferencias en defectos refractivos: un reflejo rojo es más brillante que el otro.



Cuerpo extraño / abrasión (cornea izquierda): el reflejo rojo de la pupila retroiluminará defectos corneales o cuerpos extraños. El movimiento de la cabeza del examinador en una dirección parecerá mover la opacidad corneal en la dirección opuesta.



Estrabismo: el reflejo de luz corneal se desplaza temporalmente en el ojo derecho desviado, lo que indica endotropía.



2. Inspección externa

La inspección externa involucra la evaluación de los párpados, pestañas, el sistema lagrimal y la órbita. Debe ser evaluada en la anatomía de la cara (incluidos los párpados, la distancia interocular y la presencia o ausencia de pliegues de epicanto¹⁸), los bordes de la órbita y la presencia de anomalías oculo-faciales deben ser evaluados.

También debe tenerse en cuenta la posición de la cabeza y la cara (incluyendo la inclinación, posiciones compensatorias, o la postura de la cabeza hacia arriba o hacia abajo). Características distintivas inusuales de la familia pueden sugerir la presencia de una anomalía congénita y merecen una evaluación de otras anomalías físicas en el niño (p. Ej., Orejas, manos).

Niños o niñas que tienen pliegues epicantales prominentes y/o un puente nasal plano y ancho y una alineación binocular normal a menudo tienen la ilusión de una endotropía¹⁹ (pseudoendotropía)(Wallace et al., 2018).

3. Examen pupilar

¹⁸ El pliegue del epicanto es un pliegue del párpado superior que cubre la esquina interna del ojo. Por lo general, los niños muy pequeños lo tienen, lo cual es normal, y también es común en las personas de descendencia asiática. El pliegue del epicanto puede ser un rasgo diagnóstico importante en algunas condiciones tales como el síndrome de Down.

¹⁹ Estrabismo convergente.

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

Se debe evaluar el tamaño, la forma, la simetría y la respuesta a la luz de las pupilas. Para establecer diferencias en el tamaño de la pupila estas deben observarse con poca luz. Una diferencia de más de un milímetro puede ser clínicamente significativa. La reactividad pupilar se observa al iluminar con la luz directamente cada ojo. La prueba de luz con intercambios entre luz y penumbra se utiliza para evaluar la presencia de un defecto pupilar aferente.

En una habitación oscura se ubica la luz de la linterna en el ojo derecho durante menos de 5 segundos, con el niño o niña fijando en un lugar distante, la pupila, debe contraerse. A continuación, la luz se lleva rápidamente por el puente nasal hacia el ojo izquierdo y la respuesta pupilar se observa sobre el ojo derecho. La linterna se balancea hacia atrás y adelante varias veces.

Una respuesta normal es la constricción pupilar. La respuesta anormal es la dilatación pupilar cuando la luz brilla en el ojo lo que es indicativo de un defecto pupilar aferente. Un defecto pupilar aferente suele ser un signo de un problema unilateral con el nervio óptico o de otras áreas en la vía visual anterior. La evaluación pupilar en neonatos puede ser un desafío debido a los frecuentes cambios en el paciente fijación y enfoque.(Wallace et al., 2018)

4. Reflejo luminoso corneal

Esta prueba compara la posición del reflejo de la luz sobre la córnea en los dos ojos. El examinador debe alinearse al niño o niña y fijar la luz de la linterna desde una distancia de 12 pulgadas (30 centímetros). Se deben observar las posiciones de los dos reflejos corneales. Con la reflexión normal de la luz corneal, los reflejos simétricos son centrados o ligeramente desplazados nasalmente.

Si los ojos están desalineados, los reflejos serán simétricos. Si hay endotropia, un reflejo se desplazará temporalmente. Si la exotropia está presente, un reflejo será desplazado nasal. Si hay una desalineación vertical, un reflejo se desplazará hacia arriba o hacia abajo.(Wallace et al., 2018).

Procedimientos a seguir según los resultados del tamizaje

Los métodos incluidos en la tabla 7, son los que se consideraron en la guía de práctica clínica en Colombia, pueden ser practicados en neonatos por los profesionales de la salud.

Tabla 7. Métodos de tamización en neonatos

Método	Signos indicadores de remisión
Prueba del reflejo rojo	Ausente, blanco, opaco o asimétrico
Inspección externa	Anormalidad estructural, por ejemplo: ptosis.
Examen pupilar	Forma irregular, tamaño desigual, pobre o inadecuada reacción a la luz
Reflejo luminoso corneal	Asimétrico o desplazado

Adoptada de la Guía AAO Pediatric Ophthalmology/Strabismus Panel. PPP. Pediatric eye evaluations. San Francisco CA. AAO. 2012 y ajustada al contexto local por el Grupo Desarrollador de la Guía de Práctica Clínica para la detección temprana, el diagnóstico, el tratamiento y el seguimiento de los defectos refractivos en menores de 18 años.

- Ante cualquiera de los signos indicadores de remisión se considera como un hallazgo positivo al examen físico y debe ser remitido de manera inmediata a valoración por oftalmología o por oftalmología pediátrica según la disponibilidad.
- Los recién nacidos prematuros por el riesgo de ROP serán diagnosticados y tratados de acuerdo con los lineamientos vigentes del programa canguro.
- Para el caso de diagnóstico de lesiones obstructivas del eje visual, el inicio del tratamiento no deberá superar los 45 días.
- Se debe realizar la búsqueda directa de antecedentes familiares de retinoblastoma, considerando el alto porcentaje asociado a componente hereditario.
- Para las patologías infecciosas, ROP y retinoblastoma el inicio del tratamiento debe ser inmediato.
- En ningún caso el inicio del tratamiento superará los 3 meses del nacimiento del niño o niña.

En la figura 2 se condensan las atenciones y conductas en el marco del tamizaje visual. Además de esto, se han documentado factores de riesgo que ameritan un seguimiento especial por pediatría (todos

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

ellos considerados niños o niñas con mayor riesgo²⁰) con remisión durante el primer mes a oftalmología, aun cuando el resultado del tamizaje sea negativo²¹.

- *Síndrome dismórfico / genético o sospecha - Anomalía craneofacial*

Las alteraciones funcionales y estructurales de la vía visual aparecen desde el desarrollo embrionario y fetal, evidenciándose así desde el nacimiento, por lo que para el clínico esto representa un reto para realizar el diagnóstico preciso y así otorgar un asesoramiento adecuado, situación que se complica cuando se presentan anomalías múltiples o también los llamados síndromes polimalformativos.

Los defectos de la visión que suelen originar estas anomalías pueden producir ceguera total o parcial. Según su patogenia, las anomalías oculares pueden ser resultado de una anomalía anatómica o de un defecto bioquímico. Las alteraciones de la visión pueden ser de origen prenatal y presentarse en el periodo neonatal, además de producirse mediante una pérdida progresiva de la visión o ser tardías (Reyes-Morales & Salgado-Valladares, 2013).

- *Hijo o hija de madre con infección gestacional o perinatal con alto riesgo de malformaciones, problemas del desarrollo o necesidad de atención especial en salud en el niño (Por ejemplo, exposición a Sífilis, Toxoplasmosis, Rubéola, Citomegalovirus, Herpes virus, VIH, Zika virus):*

En el recién nacido existen características clínicas que sugieren TORCH o infección congénita tales como retardo del crecimiento intrauterino, rash, petequias, púrpura, ictericia, hepatomegalia, esplenomegalia, linfadenopatía, hidrocefalia, calcificaciones intracraneales, sordera, anormalidades cardíacas, neumonía y anormalidades esqueléticas. Oculares como coriorretinitis (Toxoplasma, rubeola, citomegalovirus, herpes simple, sífilis); cataratas (rubeola, citomegalovirus); glaucoma (rubeola); microftalmia (toxoplasma, rubeola, citomegalovirus); conjuntivitis (herpes simple) y miopía (rubeola congénita). (Ambou Frutos et al., 2018)

En 2015, el mundo se vio afectado por un brote de infección por virus del Zika (ZIKV, por sus siglas en inglés), que comenzó en las islas del Pacífico sur y se propagó a Brasil y otros países de las zonas tropicales de América Latina. Aunque el comportamiento clínico de la enfermedad es el de un síndrome febril agudo, la mayor preocupación fue la confirmación de su efecto neurotrópico y la relación causal directa con microcefalia en RN de las zonas con una mayor incidencia por el brote en Brasil. (Mendivelso Duarte, Robayo García, Rodríguez Bedoya, & Suárez Rangel, 2019).

En Colombia, según la información reportada al Sistema de Vigilancia en Salud Pública (SIVIGILA), se evidencia la relación positiva entre infección por ZIKV en gestantes y aparición de microcefalia durante el brote hasta cuarenta semanas posteriores al pico de notificación por ZIKV. (Mendivelso Duarte et al., 2019). Por el riesgo de la detección de patologías infecciosas de manera tardía, a todo recién nacido sin control prenatal o con menos de 4 controles prenatales se le debe garantizar el tamizaje por oftalmología y la realización de las pruebas de detección de acuerdo con los protocolos establecidos para cada patología.

- *Síndrome de Down:*

Según el estudio de Zarante et al, en la evaluación y pronóstico de 52.744 nacimientos en tres ciudades colombianas, el síndrome de Down ocupó el cuarto lugar en frecuencia con una tasa de 17,8 por 10.000 nacimientos en las ciudades estudiadas. (Zarante, Franco, López, & Fernández, 2010). Las alteraciones visuales y oculares en los pacientes con síndrome de Down son las mismas que aquejan a la población infantil en general, pero en estos pacientes ocurren con mayor frecuencia y en un grado más marcado. (Molina M., Paez, & Cordovez Wandurraga, 2008)

Las anomalías oculares y visuales más frecuentes en pacientes con síndrome de Down son: defectos refractivos, de los cuales la hipermetropía es el más frecuente, seguido de la miopía y el astigmatismo; trastornos de acomodación, ambliopía, estrabismo; nistagmos, cataratas, obstrucción del conducto naso-lagrimal, blefaritis, conjuntivitis, queratocono, entre otros. (Molina M. et al., 2008)

- *Antecedente familiar hasta tercer grado de consanguinidad de enfermedades visuales / oculares*

²⁰ A excepción de los casos de antecedente de enfermedades visuales / oculares genéticas o congénitas
²¹ También se consideran factores de riesgo para alteraciones oculares: Hipoxia perinatal, Riesgo o sospecha de lesión neurológica aguda (hipoglicemia severa, convulsiones, ictericia severa no tratada, sepsis con afectación de SNC o candidemia)

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

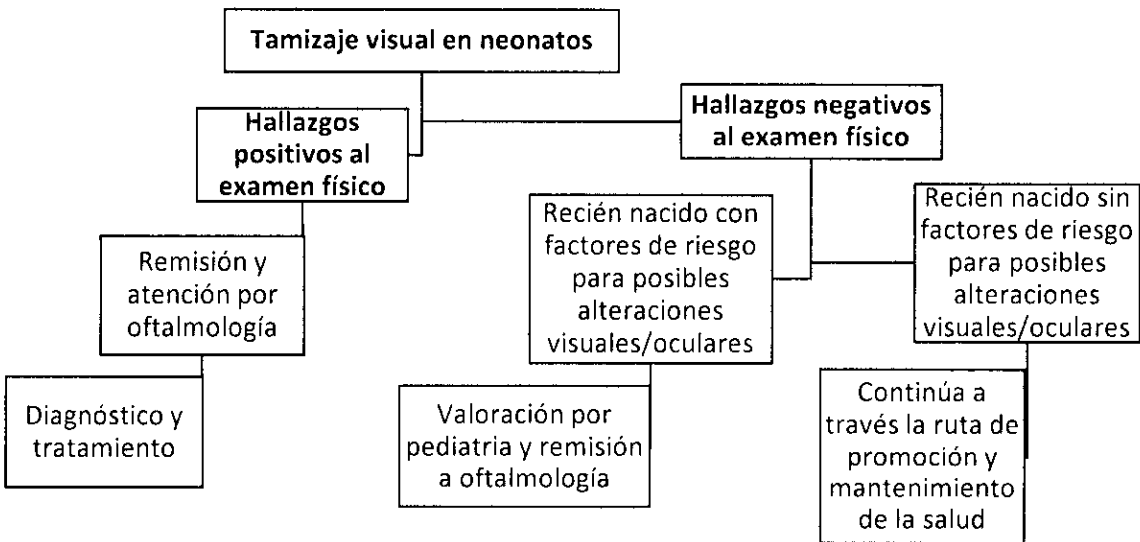
genéticas o congénitas: retinoblastoma, glaucoma congénito, catarata o ceguera congénitas.

El retinoblastoma es la primera enfermedad para la cual se ha descrito una etiología genética. En aproximadamente el 55% de los casos se ha determinado su origen hereditario en su mayoría generando la forma bilateral de retinoblastoma, así como el 15% de las formas unilaterales. (Gamm, Kulkarni, & Albert, 2007).

En glaucoma congénito la mayoría de los casos son esporádicos, es decir sin agregación familiar; cuando se hereda se transmite como un rasgo autosómico recesivo, el cual es más común en ciertas poblaciones consanguíneas.(Cortés-González & Villanueva-Mendoza, 2015). Sin embargo, el antecedente es relevante para la valoración oftalmológica antes del primer mes. Aunque tradicionalmente se ha descrito que aproximadamente un tercio de las cataratas infantiles se heredan, un tercio está asociado con otras enfermedades o síndromes, y el tercio restante es idiopático. La clasificación etiológica de la catarata infantil no es tan simple y directa. Diferentes estudios dan resultados variables. Las causas importantes de catarata infantil en niños más pequeños incluyen aberraciones genéticas, trastornos metabólicos, prematuridad, e infecciones intrauterinas. (Khokhar et al., 2017)

En todas las regiones del mundo la catarata, algunas enfermedades de la retina (principalmente distrofias retinianas hereditarias) y las anomalías congénitas que afectan el ojo son causas importantes de ceguera, siendo la etiología genética una causa importante en todo el mundo. (Gilbert & Foster, 2001). Por eso, se debe indagar siempre por antecedentes familiares de ceguera congénita y deben ser valorados por oftalmología durante el primer mes de vida.

Figura 3. Resultados del tamizaje visual en el neonato.



Para los recién nacidos con alguna alteración evidente detectada en el tamizaje visual neonatal, deberán ser valorados en una consulta de primera vez por oftalmología o por interconsulta por especialista en oftalmología pediátrica, garantizando así su diagnóstico y remisión según la condición; lo anterior, con la finalidad de reducir el riesgo de discapacidad.

4.4. Tamizaje de cardiopatía congénita

Corresponde a la detección de cardiopatía congénita compleja por medio de la saturación de oxígeno (pulsioximetría) pre y postductal. Las cardiopatías congénitas son las malformaciones (anomalías o defectos) congénitas más frecuentes y las que causan mayor mortalidad por este motivo, en niños menores de cinco años en Colombia. Se estima que 8 de cada 1000 recién nacidos nace con una cardiopatía congénita y que aproximadamente 2-3 de cada 1000 nacidos vivos tiene una cardiopatía congénita compleja (Circulation, 2014). Sin embargo, se considera que la verdadera incidencia puede llegar a ser más alta teniendo en cuenta que muchos óbitos fetales se pueden producir asociados a cardiopatías incompatibles con la vida (García & Peddi, 2018).

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

Se define como cardiopatía congénita toda anomalía estructural del corazón, o de los grandes vasos intratorácicos, que real o potencialmente tiene significado funcional y que se origina durante el desarrollo embrionario cardiovascular, está presente al nacimiento y puede ser incluso diagnosticada en el período prenatal. Sin embargo, al hablar de cardiopatías congénitas complejas, el tamizaje neonatal se ha orientado a la identificación de las siguientes patologías: Síndrome de ventrículo izquierdo hipoplásico, Atresia pulmonar, Tetralogía de Fallot, Drenaje venoso pulmonar anómalo total, Transposición de grandes arterias, Atresia tricúspide y Tronco arterioso (Circulation, 2018).

Frente a los defectos congénitos, uno de los mayores adelantos científicos ha sido el diagnóstico antenatal, lo que permite anticipar el plan de atención del recién nacido y organizar el lugar del parto con un nivel adecuado de atención y equipos multidisciplinarios, así como brindar información y acompañar a las familias. En el caso de las cardiopatías congénitas, la situación no es diferente.

En general, el 80% de las cardiopatías congénitas se detectan por ultrasonido prenatal, o son evidentes clínicamente al nacimiento. Del 20% que habitualmente no se detectan, la oximetría de pulso puede identificar un 15%, quedando tan solo un 5% aproximado sin pauta de detección temprana (Cullen & Guzmán, 2013).

El tamizaje de cardiopatía congénita compleja fue uno de los procedimientos incluidos en la atención para el cuidado del recién nacido de los Lineamientos Técnicos y Operativos de la RIAMP de la Resolución 3280 de 2018, por lo que, si bien no fue descrita de forma explícita en la Ley 1980 de 2019, por el antecedente normativo pero sobre todo por la carga de morbilidad que representa, se incluye dentro del Programa de Tamizaje Neonatal.

En la referida Resolución 3280 de 2018 se mencionaba de forma muy general la realización de este examen, sin embargo como patología parte del programa de Tamizaje Neonatal fue necesario ajustar la información para dar cuenta de la técnica correcta a utilizar, el perfil del profesional que se encargará de hacer el tamizaje y el perfil encargado de la interpretación del mismo, al igual que se incluyen los flujogramas que permiten seguir el paso a paso del tamizaje de acuerdo a la altura geográfica en que se encuentre el paciente y así mismo se menciona la tecnología confirmatoria requerida y la valoración por el especialista para definir tratamiento.

Es fundamental tener en cuenta que el tamizaje neonatal de cardiopatía congénita compleja debe ser evaluado de forma articulada con la información que pueda obtenerse de la atención para el cuidado prenatal de la madre gestante, especialmente en relación con la identificación de aneuploidias y la realización de las ecografías prenatales, teniendo en cuenta que la evaluación antenatal no es suficiente para la identificación temprana de cardiopatías congénitas.

En el contexto del programa de tamizaje neonatal, todo niño o niña con un tamizaje positivo debe ser atendido integralmente con un criterio de URGENCIA VITAL, puesto que la cardiopatía congénita compleja tiene una alta probabilidad de mortalidad en el período neonatal.

Objetivos de la línea de tamizaje de cardiopatía congénita compleja

- Identificar niños y niñas recién nacidos vivos con sospecha de cardiopatía congénita compleja por medio de la evaluación de la pulsooximetría pre y postductal, que no hayan tenido diagnóstico prenatal.
- Describir el procedimiento del tamizaje de cardiopatía congénita compleja y definir las pautas de actuación ante el tamizaje positivo.
- Establecer los elementos mínimos de oportunidad e interrelación del tamizaje de cardiopatía congénita compleja, con su evaluación diagnóstica e inicio de tratamiento en el marco del plan de cuidado.

Definiciones de la línea de tamizaje de cardiopatía congénita compleja

En el contexto del programa de tamizaje neonatal, frente a la cardiopatía congénita compleja se precisan las siguientes definiciones:

- **Pulsooximetría:** es una técnica no invasiva, que mide la saturación de oxígeno en la hemoglobina de los eritrocitos.
- **Pulsooximetría preductal:** registro de la pulsooximetría realizada en la mano derecha del recién nacido con el transductor adecuado (para población neonatal).

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

- **Pulsooximetría postductal:** registro de la pulsooximetría realizada en el pie derecho o el pie izquierdo del recién nacido con el transductor adecuado (para población neonatal).
- **Niño o niña perdido del programa de tamizaje neonatal:** recién nacido vivo en quien no se realiza el tamizaje neonatal o en quien no se realizan las pruebas de confirmación diagnóstica a pesar de haber tenido un tamizaje positivo. Debe tenerse en cuenta en qué punto se pierden los niños o las niñas con el objeto de tomar las medidas necesarias para evitar esta situación.
- **Niño o niña excluido del programa de tamizaje neonatal:** recién nacido vivo a quien se realizó el tamizaje pero que fallece antes del diagnóstico habiendo tenido un tamizaje positivo. Se incluyen también los niños y las niñas con diagnóstico prenatal de cardiopatía.

Respecto al resultado obtenido, el tamizaje puede definirse como:

- **Tamizaje positivo:** recién nacido con pulsooximetría a las 24 horas del nacimiento por debajo del punto de corte o con una diferencia mayor a 3% entre la pulsooximetría pre y post ductal, según el procedimiento de tamizaje.
- **Tamizaje negativo:** recién nacido con pulsooximetría a las 24 horas del nacimiento por encima del punto de corte y con una diferencia menor a 3% entre la pulsooximetría pre y post ductal según el procedimiento de tamizaje.

Respecto al diagnóstico de cardiopatía congénita compleja dentro del Programa de Tamizaje Neonatal, se tendrán en cuenta las siguientes definiciones:

- **Diagnóstico confirmado de cardiopatía congénita:** recién nacido con tamizaje de cardiopatía congénita positivo a quien se le realiza diagnóstico de cualquier cardiopatía congénita.
- **Diagnóstico descartado de cardiopatía congénita:** recién nacido con tamizaje positivo para cardiopatía congénita en quien no se identifican alteraciones cardiovasculares estructurales durante la evaluación diagnóstica.

En relación con el tratamiento dentro del Programa de Tamizaje Neonatal, se especifican las siguientes definiciones:

- **Niño o niña con tratamiento:** niño o niña con diagnóstico confirmado de cardiopatía congénita quien se encuentra en tratamiento médico o ha recibido tratamiento quirúrgico o intervencionista, se encuentra en programación de cirugía u otra intervención, o está en manejo expectante por indicación médica.
- **Niño o niña sin tratamiento:** Niño o niña con diagnóstico confirmado de cardiopatía congénita quien se encuentra sin tratamiento ni seguimiento por cardiología pediátrica a pesar de estar indicado por causa de su diagnóstico.
- **Niño o niña sin información de tratamiento:** Niño o niña con diagnóstico confirmado de cardiopatía congénita en quien no se cuenta con información sobre tratamiento médico, quirúrgico o intervencionista por causa de su patología.
- **Niño o niña con seguimiento en el marco de la RPMS:** niño o niña con diagnóstico confirmado de cardiopatía congénita compleja quien tiene seguimiento en la consulta de valoración integral en salud por profesional de pediatría o medicina con apoyo de pediatría con abordaje de su condición de mayor riesgo según lo señalado en la RPMS.
- **Niño o niña sin seguimiento en el marco de la RPMS:** niño o niña con diagnóstico confirmado de cardiopatía congénita compleja quien no tiene seguimiento en la consulta de valoración integral en salud por profesional de pediatría o medicina con apoyo de pediatría con abordaje de su condición de mayor riesgo según lo señalado en la RPMS.

Estas definiciones serán empleadas en la formulación, la evaluación y el seguimiento del programa de tamizaje neonatal, en la línea específica de cardiopatía congénita, pero que no generan conflicto frente a las definiciones que puedan tenerse en el SIVIGILA, puesto que este es solo un elemento del funcionamiento del programa de tamizaje neonatal y no lo abarca completa ni integralmente.

NOTA: debe considerarse que un niño o una niña puede tener cardiopatía congénita y manifestarla posterior a haber tenido un tamizaje negativo, lo que debe comunicarse también a las familias. De otro lado, todos los casos de cardiopatía congénita deben reportarse al SIVIGILA, incluso aquellos que tienen diagnóstico prenatal y que por este motivo fueron excluidos del programa de tamizaje neonatal.

Procedimiento de tamizaje de cardiopatía congénita compleja.

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

El tamizaje de cardiopatía congénita compleja se realiza a través de la medición de la saturación de oxígeno en la hemoglobina de los eritrocitos por medio de la pulsooximetría. Esta pulsooximetría debe hacerse en la palma de la mano derecha (preductal) y en la región distal de cualquiera de los pies, (postductal) a todo recién nacido a término, aparentemente sano. Puede hacerse en serie (uno seguido del otro, es decir, de forma secuencial) o en paralelo (pre y postductal simultáneamente), hasta obtener una lectura confiable (se alcanza cuando hay regularidad y/o estabilidad de la onda registrada en el pulsooxímetro o si existe alguna indicación de que el dispositivo está monitoreando adecuadamente la frecuencia cardíaca del recién nacido) (AAP, 2011).

Este tamizaje podrá ser realizado por profesionales en enfermería, profesionales en medicina general, especialistas en pediatría o en neonatología y debe hacerse entre las 24 y las 48 horas del nacimiento o lo más cercano a esta ventana de tiempo antes del egreso hospitalario del recién nacido, en el caso en el que sea dado de alta antes del tiempo establecido en la Resolución 3280 de 2018 o la norma que la sustituya o la modifique. A este respecto, la IPS que atiende al recién nacido debe garantizar la estancia hospitalaria de mínimo 24 horas para todos los recién nacidos a término, sin riesgos ni complicaciones. Igualmente, la IPS debe garantizar el desarrollo de capacidades de los profesionales encargados de realizar el tamizaje neonatal de cardiopatía congénita. El líder o referente de tamizaje neonatal de la IPS debe verificar regularmente la forma como los profesionales practican el tamizaje de cardiopatía congénita compleja y debe adoptar las medidas a las que haya lugar para garantizar su adecuada realización. Debe quedar por escrito esta verificación, la formulación del plan de mejora necesario y su implementación.

El tamizaje se hace mediante un proceso que puede ser de un solo paso, o repetido en hasta tres pasos, según los hallazgos que se vayan presentando. Se recomienda realizar el tamizaje durante el estado de alerta del niño o niña para reducir la posibilidad de que se presente una hipoxemia relacionada con hipoventilación durante el sueño profundo. Sin embargo, no existe un criterio de incondicionalidad respecto al estado de sueño-vigilia del recién nacido para realizar el tamizaje. De otro lado, el recién nacido debe estar respirando el aire ambiente (no tener oxígeno suplementario), estar tranquilo y en un ambiente térmicamente adecuado.

Existen estudios que demuestran que pueden presentarse diferencias significativas de forma normal en la pulsooximetría según la altitud en la que viven los recién nacidos, pero también dependiendo de la edad de los niños en el momento del registro de la oximetría y del tipo de pulsooxímetro que se utilice para la medición. Esto quiere decir que la práctica (y también el programa) de tamizaje neonatal de cardiopatía congénita compleja de un país debe considerar variables y características propias de la población, de la altitud en la que nacen los niños y de las prácticas de atención de los recién nacidos, lo que podrá verse reflejado en tasas de falsos positivos en mayor o menor grado, que pueden tener como consecuencias la ansiedad parental ante la posibilidad de que sus hijos tengan una cardiopatía congénita (con la posible afectación secundaria del vínculo, el relacionamiento de los padres con sus hijos y las prácticas de cuidado de los niños) y el mayor costo del programa de tamizaje neonatal (Diferencias de pulsooximetría por altitud, 2008; 2013).

Adicionalmente, debe tenerse en cuenta que el Programa de Tamizaje Neonatal de Colombia frente a la línea de cardiopatía congénita compleja, incluye elementos adicionales de valoración del recién nacido complementarios a la toma de la pulsooximetría, lo que representa una medida complementaria para detectar niños con posible cardiopatía congénita que hayan sido posibles falsos negativos en el tamizaje. De esta forma, a partir del protocolo implementado por la Academia Americana de Pediatría, el Colegio Americano del Corazón y la Asociación Americana del Corazón para el tamizaje de cardiopatía congénita compleja, en el contexto del Programa de Tamizaje Neonatal de Colombia, se considera ajustar los puntos de corte y adaptar el protocolo de tamizaje según la altitud y previendo también los distintos resultados que pueden presentarse como consecuencia de la progresiva adherencia a la indicación de estancia hospitalaria de mínimo 24 horas para los recién nacidos sanos, a término.

Sin embargo, se aclara que esta adaptación del protocolo y de los puntos de corte del programa de tamizaje neonatal de cardiopatía congénita compleja de Colombia podrá ser revisada y ajustada posteriormente a partir del análisis que se haga del funcionamiento del programa y considerando las generalidades y las particularidades de la prestación de los servicios de salud en el país. Teniendo en cuenta lo anteriormente mencionado, el tamizaje neonatal de cardiopatía congénita para recién nacidos de lugares con una altitud menor a 1.500 m.s.n.m., se debe realizar según lo descrito en la figura 3. Así mismo, el tamizaje neonatal de cardiopatía congénita para recién nacidos de lugares con una altitud mayor o igual a 1.500 m.s.n.m., se deberá hacer según lo definido en la figura 4.

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

Figura 4. Esquema tamizaje neonatal de cardiopatía congénita en recién nacidos en lugares con altitud menor a 1.500 m.s.n.m. (MSPS. Adaptado de AAP, 2011)

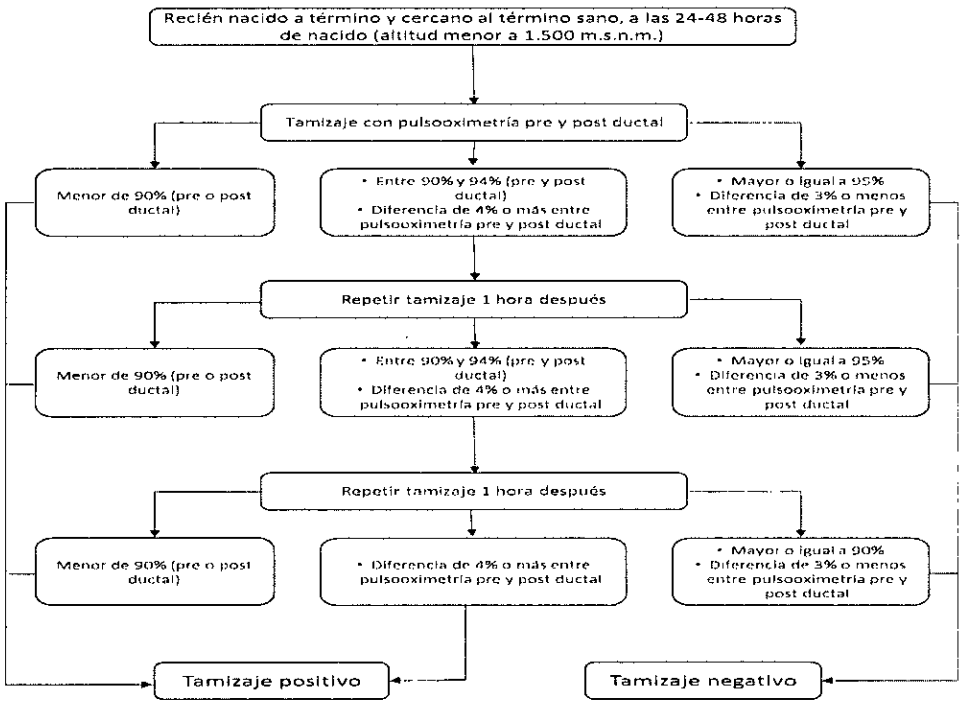
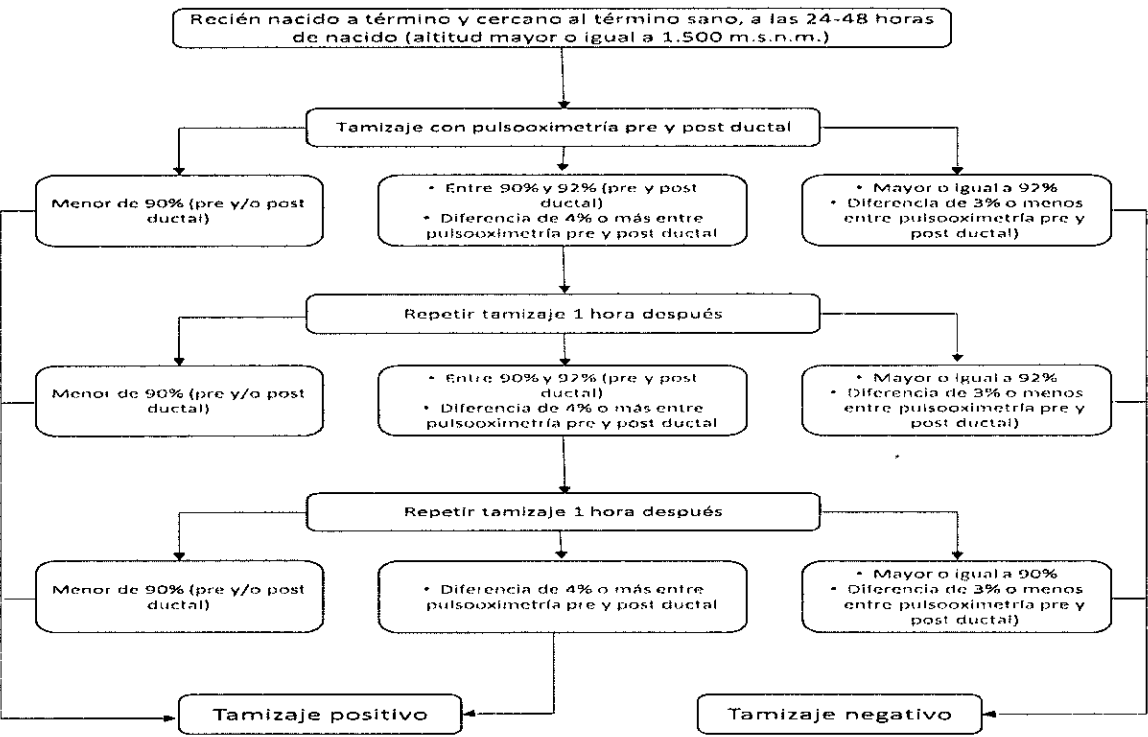


Figura 5. Flujograma de tamizaje neonatal de cardiopatía congénita en recién nacidos en lugares con altitud mayor o igual a 1.500 m.s.n.m. (MSPS. Adaptado de AAP, 2011)



Interpretación del tamizaje de cardiopatía congénita

El tamizaje neonatal de cardiopatía congénita (como práctica de tamizaje dirigida a identificar grupos de niños con riesgo de presentar una cardiopatía congénita) se realizará al universo de recién nacidos a término y cercanos al término (con prematuridad leve de 35 semanas o más), y que se encuentren aparentemente sanos. Se excluyen del tamizaje los recién nacidos prematuros puesto que ellos ya se consideran población de riesgo y requieren una atención integral que implica monitorización invasiva o

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

no invasiva (según el estado clínico del paciente) y a que pueden presentar hipoxemia por inmadurez orgánica relacionada con la prematuridad, lo cual va a producir inmediatamente un resultado positivo del tamizaje.

El tamizaje de cardiopatía congénita será interpretado por un profesional en neonatología, profesional en pediatría o profesional en medicina general entrenado en la interpretación de los resultados del tamizaje de cardiopatía del o la recién nacido (a).

Así mismo, se excluyen los recién nacidos enfermos, puesto que la hipoxemia es un indicador frecuente de enfermedad en los neonatos, que inmediatamente va a resultar en un tamizaje positivo, pero que además por causa de su enfermedad en particular, van a recibir distintas medidas de atención integral en salud en la fase aguda y en su seguimiento. No obstante, debe tenerse en cuenta que la cardiopatía congénita compleja puede llevar a deterioro clínico del neonato en las primeras 24 horas de vida, antes de la realización del tamizaje neonatal, por lo que la historia clínica y el examen físico son indispensables en la posible detección de una patología de este tipo como responsable del deterioro. En todo caso, el resultado final del procedimiento de tamizaje neonatal de cardiopatía congénita compleja podrá ser solamente positivo o negativo.

El resultado del tamizaje será positivo cuando: 1) El niño o la niña presente una saturación menor a 90% en cualquier momento del tamizaje y a cualquier altitud, y 2) Cuando presente una diferencia de igual o mayor a 4% entre la pulsooximetría pre y postductal (independiente de cuál sea la mayor) en la medición repetida y a cualquier altitud.

El resultado del tamizaje será negativo cuando: 1) El niño o la niña presente una saturación mayor o igual al punto de corte según la altitud en la primera o en la segunda medición (95% por debajo de los 1.500 m.s.n.m. y 92% por encima de los 1.500 m.s.n.m.) y no tenga una diferencia igual o mayor a 4% entre la pulsooximetría pre y postductal en ninguna de las mediciones; y 2) Cuando tenga una saturación mayor o igual a 90% en la tercera medición de pulsooximetría, en el caso en el que haya estado indicada la repetición, y no tenga una diferencia significativa entre las saturación pre y postductal (mayor al 3%).

La pulsooximetría preductal puede ser mayor que la post ductal en casos de corto circuito de derecha a izquierda con ductus abierto, como en la hipertensión pulmonar suprasistémica. A su vez, la pulsooximetría post ductal puede ser mayor que la preductal en casos de corto circuito de izquierda a derecha con ductus abierto, como en la Transposición de grandes arterias. Por este motivo, se valora la diferencia entre pulsooximetrías pre y postductales y no la predominancia de una de ellas sobre la otra.

NOTA: debe tenerse en cuenta que un resultado de tamizaje negativo NO descarta del todo, una cardiopatía congénita (ni siquiera una cardiopatía congénita compleja), especialmente aquellas que no son dependientes del ductus, por lo que deben analizarse siempre los demás datos que puedan ser recuperados en la anamnesis y en el examen físico general y en el examen cardiovascular, incluyendo la toma de tensión arterial en las cuatro extremidades, ya establecida en la Resolución 3280 de 2018 o la norma que la modifique o sustituya.

Claves para un correcto tamizaje.

Debe garantizarse que todos los equipos, dispositivos e insumos para la realización tanto del tamizaje como de la evaluación diagnóstica, sean adecuados para la evaluación de recién nacidos, lo que incluye el pulsooxímetro, el electrocardiógrafo y el ecocardiógrafo.

A nivel del tamizaje, el oxímetro de pulso consta de tres partes: 1) El monitor (donde se encuentra la pantalla con los valores y la onda pletismográfica de la saturación de oxígeno o un equivalente), 2) el cable, y 3) el sensor (con la fuente de luz y el detector). Se recomienda emplear el pulsooxímetro con sensor de cinta adhesiva y no uno de pinza, puesto que este último plantea mayores riesgos de alteraciones en el registro.

En la figura 6, se presenta como modelo un procedimiento de tamizaje neonatal con un sensor de cinta adhesiva.

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

Figura 6. Modelo de realización de tamizaje neonatal de cardiopatía congénita con pulsooxímetro con sensor de cinta adhesiva.



(Tomado de Circulation, 2018)

Para el correcto tamizaje, se debe emplear solamente un sensor neonatal, y asegurarse que el sensor esté en contacto con la piel, sin lesionarla. Asimismo, la fuente de luz y el detector del sensor deben estar alineados. Debe cubrirse el sensor para evitar la interferencia con la luz, y durante la medición, se debe evaluar la correlación adecuada entre la onda de pulso y la frecuencia cardíaca del niño.

Actuación frente a un tamizaje positivo para cardiopatía congénita

Todo recién nacido con tamizaje positivo para cardiopatía congénita debe ser hospitalizado y atendido con criterio de URGENCIA, puesto que las cardiopatías congénitas susceptibles de tamizaje tienen una alta probabilidad de generar mortalidad neonatal a corto plazo. En este sentido, ante un tamizaje positivo para cardiopatía congénita se debe garantizar la valoración completa del estado físico del niño inmediata (para considerar causas adicionales de hipoxemia e incluyendo la toma de tensión arterial), la estabilización que el niño pueda requerir según su estado clínico, la valoración por cardiología pediátrica y la toma de Ecocardiograma transtorácico con Doppler a color (realizado por cardiólogo pediatra). Teniendo en cuenta lo anterior, los niños y las niñas con tamizaje positivo deben ser hospitalizados en una Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales y deben permanecer monitoreados.

En caso de no contar con cardiólogo pediatra ni con ecocardiograma en la institución en la que nació el niño, la EAPB debe garantizar el traslado URGENTE a institución en la que se pueda realizar la confirmación diagnóstica e iniciar el tratamiento que el niño requiera según su patología y su estado clínico. En todo caso, la valoración por cardiología pediátrica y la realización del ecocardiograma debe ser garantizado dentro de las 24 horas siguientes a obtener el resultado positivo del tamizaje neonatal.

Se recomienda que antes de la valoración por cardiología pediátrica y la realización del ecocardiograma, al recién nacido con tamizaje positivo para cardiopatía congénita se le realice un electrocardiograma (EKG) completo (que incluya las derivaciones derechas V3R y V4R) y una radiografía de tórax (en proyecciones anteroposterior y lateral). Sin embargo, la realización del EKG y de la radiografía de tórax no debe considerarse un requisito (y, por lo tanto, una potencial barrera) para acceder a la valoración por cardiología pediátrica ni para la realización del ecocardiograma con Doppler.

Identificación y valoración de niños con riesgo y/o sospecha de cardiopatía congénita susceptibles de no ser detectados por el tamizaje neonatal

La elaboración de la historia clínica con enfoque antenatal de riesgo, valorando adecuadamente los antecedentes familiares y obstétricos, y la realización del examen físico completo, y también el específico cardiovascular, son fundamentales para identificar grupos de niños con riesgo y/o sospecha de cardiopatía congénita, que, en algunos casos, pueden tener tamizaje negativo.

A continuación, se describen los elementos más importantes para tener en cuenta tanto en la anamnesis como en el examen físico para la detección de riesgo o de una posible cardiopatía congénita en un recién nacido (independiente del resultado del tamizaje neonatal):

Datos de anamnesis:

- Datos de evaluación antenatal de cromosomopatías o de defectos congénitos por ecografía prenatal de detalle anatómico.

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

- Prematuridad.
- Recién nacidos macrosómicos.
- Sospecha de síndromes genéticos como el Síndrome de Down (se asocia con Canal AV, CIA, CIV, Tetralogía de Fallot, Ductus Arteriosus Persistente-DAP), Trisomía 13 y 18 (CIV, Coartación de Aorta, Displasias polivalvulares y Cardiopatías complejas), Síndrome de Noonan (Estenosis pulmonar, CIA y Miocardiopatía), Síndrome de Williams, (Estenosis aórtica supravalvular), Síndrome de DiGeorge (Interrupción del arco aórtico, Tronco arterioso).
- Defectos congénitos como los asociados a rubeola congénita (se asocian con DAP y estenosis pulmonar periférica), Asociación CHARGE (CIA, CIV, DAP), Asociación VACTERL (CIV, Tetralogía de Fallot).
- Hijo o hija de madre con enfermedades maternas como la Diabetes (se asocia con hipertrofia septal asimétrica y con transposición de grandes arterias) o el Lupus Eritematoso Sistémico (se asocia con Bloqueo Aurículo Ventricular Completo, requiere EKG y ecocardiograma).
- Hijos o hijas de madres con exposición a agentes físicos o químicos como el alcohol (Comunicación Interauricular – CIA o Comunicación Interventricular – CIV), Litio (Anomalía de Ebstein), fármacos o drogas como el ácido retinoico (Cardiopatías troncoconales), Ácido Valproico (CIA, CIV, Estenosis aórtica, Coartación aórtica, Atresia pulmonar sin CIV), la talidomida, anfetaminas y AINES (alteran los procesos de maduración de la musculatura lisa a nivel arteriolar pulmonar y ductal en el tercer trimestre del embarazo con posible Hipertensión Pulmonar).

Datos del examen físico:

Adicional a los demás elementos fundamentales del examen físico general completo que puedan sugerir una patología aguda o una comorbilidad, en el contexto de la atención neonatal y del programa de tamizaje neonatal, siempre deben tenerse en cuenta los siguientes aspectos en relación con el examen cardiovascular:

- Frecuencia cardíaca: taquicardia o bradicardia.
- Cianosis: aunque debe tenerse en cuenta que no todas las cardiopatías congénitas producen cianosis.
- Hiperdinamia precordial: siempre es considerada anormal y sugestiva de cardiopatía congénita. Indica sobreesfuerzo cardíaco.
- Punto de Máximo Impulso: permite valorar la posibilidad de sobrecarga de trabajo de segmentos anatómicos específicos del corazón y puede sugerir crecimiento de cavidades cardíacas.
- Presencia de hepatomegalia: es un indicador de congestión venosa central asociada a falla cardíaca retrógrada.
- Palpación de pulsos braquiales y femorales: se valora su intensidad y simetría, permite valorar diferencias que pueden presentarse en patologías como la Coartación de Aorta.
- Soplos cardíacos: siempre son considerados patológicos en los recién nacidos.
- Tensión arterial en las 4 extremidades: debe presentar mediciones similares entre las 4 extremidades, con diferencias entre miembros inferiores y superiores que no sean mayores a 10 mm Hg. Deben registrarse estas mediciones en la historia clínica y hace parte del examen físico neonatal completo exigido en la Resolución 3280 de 2018 o la norma que la modifique o sustituya.

Relación con los demás componentes de la Atención Integral en Salud y las Rutas Integrales de Atención en Salud.

Reconociendo que la cardiopatía congénita compleja es una agrupación de patologías distintas que pueden llegar a requerir un manejo diferente, el objetivo principal de esta línea de tamizaje dentro del Programa de Tamizaje Neonatal consiste en la identificación de los niños con sospecha de cardiopatía congénita compleja y la garantía de su evaluación diagnóstica urgente. La evaluación diagnóstica, el tratamiento y el seguimiento debe hacerse en el marco de la atención resolutoria que se necesite, sin barreras de ningún tipo.

Todo niño o niña, independiente del resultado del tamizaje neonatal con pulsooximetría o de la presencia de factores o antecedentes de riesgo o de alteraciones al examen físico, tiene derecho a la atención resolutoria particular a su condición, pero también al resto de los procedimientos y atenciones enunciados en los Lineamientos técnicos y Operativos de la RIAMP y la RIAPMS de la Resolución 3280 de 2018 o la norma que la modifique o sustituya. En el caso de tener un tamizaje positivo o de cumplir algunos de los criterios de mayor riesgo para la salud, la supervivencia y del desarrollo de la mencionada Resolución, deben ser considerados como niños de mayor riesgo y recibir la valoración integral en salud acorde a su condición de riesgo.

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

Bibliografía

1. Ambou Frutos, I., Liana Lastra Pérez, I., Deysi Vilches Lescaille, I., Lisis Osorio Illas, I., Meysi Ramos López, I., Nasibis Rodríguez Ahuar I Instituto Cubano de Oftalmología, I. I., ... Habana, L. (2018). Manifestaciones clínicas asociadas al síndrome de TORCH Clinical manifestations associated to the TORCH syndrome. *Revista Cubana de Oftalmología*.
2. Busa, J., Harrison, J., Chappell, J., Yoshinaga-Itano, C., Grimes, A., Brookhouser, P. E., ... Mason, P. (2007). Year 2007 position statement: Principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs. *Pediatrics*. <https://doi.org/10.1542/peds.2007-2333>
3. Cortés-González, V., & Villanueva-Mendoza, C. (2015). Epidemiología del glaucoma congénito en la Asociación para Evitar la Ceguera en México, revisión de 5 años. *Revista Mexicana de Oftalmología*. <https://doi.org/10.1016/j.mexoft.2015.01.003>
4. Cullen, P., Guzman, B. (2014). Tamiz de cardiopatías congénitas críticas Recomendaciones actuales. *Acta Médica Grupo Ángeles*, 12(1), 24-29.
5. Gamm, D. M., Kulkarni, A. D., & Albert, D. M. (2007). Retinoblastoma. In Garner and Klintworth's Pathobiology of Ocular Disease Part B, Third Edition. <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-374984-0.01319-X>
6. García, R., Peddy, S., (2018). Heart Disease in Children. *Prim Care Clin Office Pract*, 45 (2018): 143–154. DOI: 10.1016/j.pop.2017.10.005.
7. Gilbert, C., & Foster, A. (2001). Childhood blindness in the context of VISION 2020 - The right to sight. *Bulletin of the World Health Organization*. <https://doi.org/10.1590/S0042-96862001000300011>
8. Harold, J (2014). Screening for critical congenital heart disease in newborns. *Circulation*, 130(9): e79–81.
9. Instituto Nacional de Salud (2017). Informe del evento Defectos Congenitos en Colombia. Disponible en: <https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Informesdeevento/DEFECTOS%20CONG%C3%89NITOS%202017.pdf>
10. Instituto Nacional de Salud (2017). Protocolo de Vigilancia en Salud Pública Defectos Congénitos. Disponible en: https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Lineamientos/PRO_Defectos_congenitos.pdf#search=defectos%20congénitos
11. Kemper, A., Mahle, W., Martin, G. & cols. (2011). Strategies for Implementing Screening for Critical Congenital Heart Disease. *Pediatrics*, 128: e1259. DOI: 10.1542/peds.2011-1317.
12. Khokhar, S., Pillay, G., Dhull, C., Agarwal, E., Mahabir, M., & Aggarwal, P. (2017). Pediatric cataract. *Indian Journal of Ophthalmology*. https://doi.org/10.4103/ijo.IJO_1023_17
13. Kyriakie Sarafoglou and cols (2017). *Pediatric Endocrinology and Inborn Errors of Metabolism Second Edition*. Capítulo 1. Newborn Screening, Emergency treatment and Molecular testing. McGraw Hill Ed.
14. Londoño Trujillo et al (2019) Cost-effectiveness analysis of newborn pulse oximetry screening to detect critical congenital heart disease in Colombia. *Resour Alloc* (2019) 17:11. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s12962-019-0179-2Cost>
15. Mendivelso Duarte, F. O., Robayo García, A., Rodríguez Bedoya, M., & Suárez Ráangel, G. (2019). Notificación de defectos congénitos por brote del virus del Zika en Colombia, 2015-2017. *Revista Panamericana de Salud Pública*. <https://doi.org/10.26633/rpsp.2019.38>
16. Ministerio de Salud y Protección Social. (2013). Guía de práctica clínica del recién nacido prematuro. Colciencias.
17. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución número 603280 de 2018, Resolución 3280 (2018)
18. Molina M., N., Paez, P., & Cordovez Wandurraga, C. (2008). Alteraciones visuales y oculares en pacientes con síndrome de Down. *Ciencia y Tecnología Para La Salud Visual y Ocular*. <https://doi.org/10.19052/sv.1371>
19. Nazar, G., Goycoolea, M., Godoy, J. M., Ried, E., & Sierra, M. (2009a). Universal newborn hearing screening: Review of 10,000 evaluations. *Revista de Otorrinolaringología y Cirugía de Cabeza y Cuello*.
20. Nazar, G., Goycoolea, M., Godoy, J. M., Ried, E., & Sierra, M. (2009b). Universal newborn hearing screening: Review of 10,000 evaluations. *Revista de Otorrinolaringología y Cirugía de Cabeza y Cuello*, 69(2), 93–102. Retrieved from <https://scielo.conicyt.cl/pdf/orl/v69n2/art03.pdf>
21. Ordóñez, L., Díaz, D., González-Marín, N., Rueda, R., Silva, R., Ramírez, C., ... Rodríguez, S. (2018). Tamizaje auditivo neonatal en pacientes de alto riesgo con otoemisiones acústicas: evaluación de resultados. *ACTA DE OTORRINOLARINGOLOGÍA & CIRUGÍA DE CABEZA Y CUELLO*, 45(2), 112–120. Retrieved from <http://acorl.org/index.php/acorl/article/view/109/53>

Continuación de la resolución "Por la cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal"

22. . Reyes-Morales, D., & Salgado-Valladares, M. B. (2013). Diagnóstico de alteraciones oculares anatómicas y funcionales en neonatos TT - Anatomic and functional diagnosis of ocular abnormalities in neonates. *Perinatol Reprod Hum*.
23. Salas, A. (2008). Pulse oximetry values in healthy term newborns at high altitude. *Annals of Tropical Paediatrics*, 28, 275-278.
24. Samuel, T., Bromiker, R., Mimouni, F. & cols. (2013). Newborn oxygen saturation at mild altitude versus sea level: implications for neonatal screening for critical congenital heart disease. *Acta Pædiatrica*, 102, 379-384.
25. Sanchez Vanegas, G., Buitrago García, D. C., Moreno, C., Segura, M. M., Fernández Jaramillo, J., Solano Franco, A. A., ... Angulo, S. (2017). Guía de práctica clínica para la detección temprana, el diagnóstico, el tratamiento y el seguimiento de los defectos refractivos en menores de 18 años. *Pediatría*. <https://doi.org/10.14295/pediatr.v50i1.77>
26. Sola, A., Chow, L., & Rogido, M. (2005). Retinopatía de la prematuridad y oxigenoterapia: una relación cambiante. *Anales de Pediatría*. <https://doi.org/10.1157/13070182>
27. Therrell, B., David Padilla, Loeber J., Kneisser I., Saadallah A., Borrajo G., Adams J. (2015). Current status of newborn screening worldwide: 2015. *Seminars in perinatology* 39 (2015)171-187.
28. Wallace, D. K., Morse, C. L., Melia, M., Sprunger, D. T., Repka, M. X., Lee, K. A., & Christiansen, S. P. (2018). Pediatric Eye Evaluations Preferred Practice Pattern®. *Ophthalmology*. <https://doi.org/10.1016/j.optha.2017.09.032>
29. Zarante, I., Franco, L., López, C., & Fernández, N. (2010). Frecuencia de malformaciones congénitas: evaluación y pronóstico de 52.744 nacimientos en tres ciudades colombianas. *Biomédica*. <https://doi.org/10.7705/biomedica.v30i1.154>.



Revista: *cu*

MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL

DECRETO NÚMERO 1954

DE 2012

(19 SEP 2012)

Por el cual se dictan disposiciones para implementar el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas

EL PRESIDENTE DE LA REPÚBLICA DE COLOMBIA

En ejercicio de sus atribuciones constitucionales y legales, en especial las conferidas en el numeral 11 del artículo 189 de la Constitución Política y en los artículos 1, 5º y 7 de la Ley 1392 de 2010, y

CONSIDERANDO:

Que de acuerdo con lo dispuesto en los artículos 1, 5º y 7º de la Ley 1392 de 2010, corresponde al Gobierno Nacional, entre otros, implementar las acciones necesarias para la atención en salud de los pacientes que padecen enfermedades huérfanas, con el fin de mejorar la calidad y expectativa de vida de los pacientes, en condiciones de disponibilidad, equilibrio financiero, accesibilidad, aceptabilidad y estándares de calidad, en las fases de promoción, prevención, diagnóstico, tratamiento, rehabilitación e inclusión social y un sistema de información de pacientes que padezcan dichas enfermedades.

Que el registro de tales enfermedades busca generar un sistema de información básico que proporcione un mayor conocimiento sobre la incidencia de los casos, la prevalencia, la mortalidad o en su defecto, el número de casos detectados en cada área geográfica, permitiendo identificar los recursos sanitarios, sociales y científicos que se requieren, neutralizar la intermediación en servicios y medicamentos, evitar el fraude y garantizar que cada paciente y su cuidador o familia en algunos casos, recibe efectivamente el paquete de servicios diseñado para su atención con enfoque de protección social.

En mérito de lo expuesto,

DECRETA:

Artículo 1. Objeto El presente decreto tiene por objeto establecer las condiciones y procedimientos para implementar el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas, definidas en el artículo 2 de la Ley 1392 de 2010, modificado por el artículo 140 de la Ley 1438 de 2011, con el fin de disponer de la información periódica y sistemática que permita realizar el seguimiento de la

Continuación del decreto "Por el cual se dictan disposiciones para implementar el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas"

gestión de las entidades responsables de su atención, evaluar el estado de implementación y desarrollo de la política de atención en salud de quienes las padecen y su impacto en el territorio nacional.

Artículo 2. Ámbito de Aplicación. Las disposiciones del presente decreto serán de aplicación y obligatorio cumplimiento por parte las Entidades Promotoras de Salud (EPS), Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS), entidades pertenecientes al régimen de excepción de salud y Direcciones Departamentales, Distritales y Municipales de Salud.

Artículo 3. Entidades responsables del reporte de información. Para la recopilación y consolidación de la información del sistema nacional de pacientes que padecen enfermedades huérfanas, las Entidades Promotoras de Salud, entidades pertenecientes al régimen de excepción de salud y las Direcciones Departamentales, Distritales y Municipales de Salud, deberán presentar la información que solicite el Ministerio de Salud y Protección Social, en los instrumentos y bajo los procedimientos que para tal efecto éste defina, quien además podrá establecer fases para la recopilación y consolidación progresiva de la información, contenidos, estructura, fechas de corte y periodicidad del reporte.

Parágrafo 1. Las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud públicas y privadas remitirán a las Entidades Promotoras de Salud, a las entidades pertenecientes al régimen de excepción de salud y a las Direcciones Municipales y Distritales de Salud, la información correspondiente a este tipo de enfermedades.

Parágrafo 2. Las Direcciones Municipales de Salud que tengan a su cargo la prestación de los servicios de salud de personas que no se encuentren afiliadas al Sistema General de Seguridad Social en Salud y que se les diagnostique una enfermedad huérfana, remitirán dicha información a las Direcciones Departamentales de Salud, con el objeto de que éstas consoliden y remitan al Ministerio de Salud y Protección Social la información correspondiente a su jurisdicción.

Parágrafo 3. Las Entidades Promotoras de Salud, entidades pertenecientes al régimen de excepción de salud y las Direcciones Departamentales, Distritales y Municipales de Salud, deberán establecer las acciones necesarias para que los pacientes, familiares y cuidadores de personas que padecen enfermedades raras exijan su inscripción en el registro.

Artículo 4. Fases para la recopilación y consolidación de la información. Por tratarse de enfermedades de interés en salud pública, la fase inicial para la recopilación y consolidación de la información, consistente en el censo de pacientes que comprende entre otros, la recepción y validación de datos al momento de reporte y cruce entre entidades, se realizará por única vez a través del organismo de administración conjunta de la Cuenta de Alto Costo, regulada en el Decreto 2699 de 2007, modificado por los Decretos 4956 del mismo año, 3511 de 2009 y 1186 de 2010 y demás normas que lo modifiquen, adicionen o sustituyan. De igual manera, dicho organismo de administración, adelantará la interventoría a la auditoría que realice el Ministerio de Salud y Protección Social o la entidad que se contrate para el efecto.

Continuación del decreto "Por el cual se dictan disposiciones para implementar el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas"

En una segunda fase y una vez concluido el censo inicial, los nuevos pacientes que sean diagnosticados se reportarán al Ministerio de Salud y Protección Social a través del Sistema de Vigilancia en Salud Pública, SIVIGILA, de acuerdo con las fichas y procedimientos que para tal fin se definan.

Artículo 5. Fuentes de Información. El censo inicial de pacientes será incorporado al Sistema Integral de Información de la Protección Social- SISPRO y el registro nacional de pacientes que padecen enfermedades huérfanas será generado a partir del cruce de todas las fuentes de información disponibles en el SISPRO y deberá contener como mínimo, la identificación de los pacientes, su calidad de afiliado o no afiliado; la respectiva patología y su estado de discapacidad, en caso de existir; las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud donde está siendo tratado; los servicios y medicamentos que recibe; los costos de la atención mensual, y el médico tratante principal.

Artículo 6. Certificación de veracidad de la información. El representante legal de la respectiva Entidad Promotora de Salud, entidad del régimen de excepción o de la Dirección Territorial de Salud, certificará la veracidad de la información que reporta mediante comunicación que acompañe el medio magnético o por transferencia electrónica de remisión de la misma, de acuerdo con lo definido por el Ministerio de Salud y Protección Social. En dicha comunicación deberá especificar las características y propiedades de los archivos remitidos.

Artículo 7. Validaciones y auditoría de la información. La información reportada por las Entidades Promotoras de Salud, entidades del régimen de excepción y las Direcciones Departamentales, Municipales y Distritales de Salud, será objeto de las validaciones que determine el Ministerio de Salud y Protección Social, entre otras, las dirigidas a verificar la afiliación y derechos de cada uno de los pacientes, los costos asociados al paciente en cada una de las patologías y alternativas terapéuticas, la confirmación diagnóstica y la calidad de la información reportada, con el fin de detectar y corregir duplicaciones e inconsistencias en la información. Esta auditoría podrá ser contratada por el Ministerio de Salud y Protección Social con empresas especializadas en la materia, de acuerdo con las normas de contratación vigentes.

Artículo 8. Reserva en el manejo de la información. Los organismos de dirección, vigilancia y control y los obligados a mantener y reportar la información a que se refiere el presente decreto, así como quienes se encuentren autorizados para su procesamiento, deberán observar la reserva con que aquella debe manejarse y utilizarla única y exclusivamente para los propósitos del registro nacional de pacientes que padecen enfermedades huérfanas dentro de sus respectivas competencias.

Artículo 9. Obligatoriedad del reporte de la información para acceder a los recursos del Fondo de Solidaridad y Garantía- FOSYGA. El reporte integral y oportuno de la información por parte de las Entidades Promotoras de Salud del Régimen Contributivo, en los plazos y procedimientos que determine el Ministerio de Salud y Protección Social, será de carácter obligatorio y se constituirá en requisito para acceder a los recursos de la Subcuenta de Compensación del

Continuación del decreto "Por el cual se dictan disposiciones para implementar el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas"

Fondo de Solidaridad y Garantía (FOSYGA), por prestaciones de salud para estas enfermedades que no se encuentren incluidas en el plan de beneficios del Régimen Contributivo.

Así mismo, para el pago excepcional de las prestaciones de salud no incluidas en el plan de beneficios con los recursos excedentes de la Subcuenta de Eventos Catastróficos y Accidentes de Tránsito ECAT del FOSYGA prestadas a los afiliados al Régimen Subsidiado en el marco de lo establecido en el artículo 5 de la Ley 1392 de 2010, las entidades territoriales deberán acreditar el cumplimiento del reporte oportuno de la información de que trata el presente decreto en condiciones de calidad e integralidad y será requisito para acceder a tales recursos.

Artículo 10. Obligatoriedad y divulgación. Corresponde a las Direcciones Departamentales, Distritales y Municipales de Salud, en desarrollo de sus competencias, cumplir y hacer cumplir en su respectiva jurisdicción las disposiciones establecidas en el presente decreto y efectuar su divulgación para el cabal cumplimiento de su objeto.

Cuando las Entidades Promotoras de Salud, entidades pertenecientes al régimen de excepción de salud y las Direcciones Departamentales, Distritales y Municipales de Salud no remitan la información en los términos y plazos que defina el Ministerio de Salud y Protección Social, se informará a los organismos de vigilancia y control correspondientes para que se adelanten las acciones a que haya lugar.

Artículo 11. Vigencia y derogatoria. El presente decreto rige a partir de su publicación y deroga las disposiciones que le sean contrarias.

PUBLÍQUESE Y CÚMPLASE

19 SEP 2012

Dado en Bogotá D.C., a los



ALEJANDRO GAVIRIA URIBE
Ministro de Salud y Protección Social

Plan Nacional de Gestión para las Enfermedades Huérfanas/Raras ^{v2}

Dirección de Promoción y Prevención

Subdirección de Enfermedades No Transmisibles

Grupo Gestión Integrada de la Salud Cardiovascular, Bucal,
del Cáncer y otras Condiciones Crónicas – Enfermedades
Huérfanas/Raras

Abril - 2024

© Ministerio de Salud y Protección Social
Cra. 13 # 32-76
PBX: (57-1) 330 50 00
Bogotá D.C. Colombia,

Usted puede copiar, descargar o imprimir los contenidos del Ministerio de Salud y Protección Social –MSPS– para su propio uso y puede incluir extractos de publicaciones, bases de datos y productos de multimedia en sus propios documentos, presentaciones, blogs, sitios web y materiales docentes, siempre y cuando se dé el adecuado reconocimiento al MSPS como fuente y propietaria del copyright. Toda solicitud para uso público o comercial y derechos de traducción se sugiere contactar al Ministerio a través de su portal web www.minsalud.gov.co

GUILLERMO ALFONSO JARAMILLO MARTÍNEZ

Ministro de Salud y Protección Social

JAIME HERNÁN URREGO RODRÍGUEZ

Viceministro de Salud Pública y Prestación de Servicios

LUIS ALBERTO MARTÍNEZ SALDARRIAGA

Viceministro de Protección Social

GONZALO PARRA GONZÁLEZ

Secretario General

GINA ROSA ROJAS FERNÁNDEZ

Directora de Promoción y Prevención

YULIANA ANDREA VALBUENA BEDOYA

Subdirectora de Enfermedades No Transmisibles

EDILMA MARLÉN SUÁREZ CASTRO

Dirección de Talento Humano en Salud

CLAUDIA MARCELA VARGAS PELÁEZ

Dirección de Medicamentos y Tecnologías en Salud

GERMÁN RAÚL CHAPARRO

Dirección Regulación Beneficios, Costos y Tarifas
Aseguramiento Salud

CLARA MERCEDES SUÁREZ RODRÍGUEZ

Dirección de Epidemiología y Demografía

LIBIA ESPERANZA FORERO GARCÍA

Dirección de Prestación de Servicios y Atención Primaria
en Salud

HENRY DÍAZ DUSSAN

Oficina de Tecnología de la información y Comunicaciones

MAGDA YANIRA CAMELO ROMERO

Oficina de Promoción Social

EQUIPO TÉCNICO

Dirección de Promoción y Prevención

Heidy García Orozco
Marta Catalina Vásquez Sagra
Indira Tatiana Caicedo Revelo
Mauricio Orlando Olarte Torres
Jancy Andrea Huertas
Alberto Martínez Tejeiro
Angie Lorena Camacho Calderón
Michael Alexander Vallejo Urrego

Dirección de Talento Humano en Salud

Yesika Isabel Reyes Zúñiga

Dirección de Medicamentos y Tecnologías en Salud

Paola Astrid Avellaneda Lozada
María Cristina D'pino Franco
Aida Maired Builes Gutiérrez
John Francisco Ariza Montoya

Dirección Regulación Beneficios Costos- Tarifas Aseguramiento Salud

Edelberto Gomez Vergara
Mario Gildardo Galindo Castillo

Dirección de Epidemiología y Demografía

Javier Ríos Plata
Adriana Ascencio Martínez

Dirección de Prestación de Servicios y Atención Primaria en Salud

Sandra Patricia Álvarez Sierra

Oficina de Tecnología de la información y Comunicaciones

Jesús María Segovia Romero
Patricia Delgado Rodríguez

Oficina de Promoción Social

Sandra Piedad Castro Contreras

Colaboradores externos capítulo Situación Epidemiológica de las EHR en Colombia

Fredy Orlando Mendivelso Duarte

M. D. Cirujano. Epidemiólogo Clínico. MPH. MSc. FETP.

Colsanitas

Amanda Francynne Caicedo Revelo

Médico Especialista en Medicina Familiar Integral

Fundación Universitaria Juan N. Corpas

AGRADECIMIENTOS

De manera especial agradecemos la participación de actores del Sistema General de Seguridad Social en Salud que hicieron sus valiosos aportes en las reuniones de socialización, realizadas durante el proceso de construcción de este plan y de manera especial a los representantes de la Mesa Nacional de Enfermedades Huérfanas/Raras quienes han contribuido desde su experticia y amplio reconocimiento de las necesidades propias de los pacientes, familias y sus cuidadores.

SIGLAS - ACRÓNIMOS

ADRES	Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud
APS	Atención Primaria en Salud
ASCOFAME	Asociación Colombiana de Facultades de Medicina
CAC	Cuenta de Alto Costo
CIE-10	Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud
CIE-11	Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud
EAD	Escala Abreviada del desarrollo
EAPB	Empresas Administradoras de Planes de Beneficios
ECD	Escala Cualitativa del Desarrollo
EFIS	Examen del Recién nacido estandarizado
EHR	Enfermedades Huérfanas/Raras
ENHU	Observatorio Interinstitucional de Enfermedades Huérfanas
EOC	Empresa Obligada a Compensar
EPS	Entidades Promotoras de Salud
GPC	Guía de Práctica Clínica
IETS	Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud
INS	Instituto Nacional de Salud
INSERM	Instituto Nacional de Salud e Investigación Médica Francés
INVIMA	Instituto Nacional de Vigilancia de Medicamentos y Alimentos
IPS	Instituciones prestadoras de servicios de salud
MSPS	Ministerio de Salud Y Protección Social
OMS	Organización Mundial de la Salud
ONAC	Organismo Nacional de Acreditación de Colombia
ORPHANET	Red Europea de Enfermedades Huérfanas
PAIS	Política de Atención Integral en Salud
PDSP	Plan Decenal de Salud Pública
RLCPD	Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad
RMP	Ruta Materno Perinatal
RNPEH	Registro Nacional de Personas con Enfermedades Huérfanas/Raras
RPMS	Ruta de Promoción y Mantenimiento de la Salud
SENT	Subdirección de las Enfermedades No Transmisibles
SGSSS	Sistema General de Seguridad Social en Salud
SISPRO	Sistema Integral de Información de la Protección Social
SIVIGILA	Sistema Nacional de Vigilancia en Salud Pública
SNS	Superintendencia Nacional de Salud
THS	Talento Humano en Salud
UNIRS	Uso no incluido en el Registro Sanitario
UPC	Unidad de Pago por Capitación

Contenido

1. INTRODUCCIÓN	10
2. MARCO DE REFERENCIA	13
3. MARCO NORMATIVO	20
4. MARCO CONCEPTUAL	28
4.1. Situación global	28
4.2. Epidemiología	29
4.3. Legislación, políticas y planes	32
4.4. Odisea diagnóstica	33
4.5. Tratamiento integral	34
4.6. Situación Epidemiológica de las EHR en Colombia	36
5. ALCANCE Y FINALIDAD	45
6. OBJETIVO GENERAL	45
6.1. Objetivos específicos	46
7. ACTORES INVOLUCRADOS	46
7.1. Sector público	46
7.2. Sector privado	48
7.3. Sociedad Civil	48
7.4. Aseguradores y prestadores	49
8. METAS Y ACCIONES POR LÍNEAS ESTRATÉGICAS	50
8.1. Línea 1. Fortalecimiento de la Gestión Integral del Riesgo en Salud	51
8.1.1. Prevención y detección precoz	52
8.2. Línea 2. Organización de la atención integral, en el marco de la atención primaria en salud en todo el continuo de la atención.	55
8.2.1. Centros de Referencia y Redes de Servicio	56
8.2.2. Tratamiento Integral	57
8.2.3. Medicamentos	58
8.3. Línea 3. La inclusión y la participación social para potenciar la calidad de vida.	58
8.3.1. Participación social	59

8.3.2.	Certificación de Discapacidad.....	59
8.3.3.	Comisión Intersectorial de Salud Pública	60
8.4.	Línea 4. Desarrollo del conocimiento y la información para la toma de decisiones	61
8.4.1.	Listado de Enfermedades Huérfanas/Raras	61
8.4.2.	Registro de personas con EHR.....	62
8.4.3.	Gestión del conocimiento y análisis de la información	62
8.5.	Línea 5 – Financiando las Enfermedades Huérfanas/Raras manteniendo la sostenibilidad financiera del SGSSS	63
9.	SEGUIMIENTO, MONITOREO Y EVALUACIÓN	65
10.	BIBLIOGRAFÍA	71

Tablas

Tabla 1 -Definición, Planes, Políticas y acciones del gobierno para las enfermedades raras	32
Tabla 2 - Características demográficas de personas reportadas en el Registro Nacional de Personas con Enfermedades Huérfanas del MSPS.	38
Tabla 3 - Prevalencia acumulada por capítulo de diagnósticos del CIE10, género y grupos de edad en personas reportadas al Registro Nacional de Personas con Enfermedades Huérfanas del MSPS.	39
Tabla 4 - Prevalencia de las primeras 25 patologías reportadas en el Registro Nacional de Personas con Enfermedades Huérfanas del MSPS.	41
Tabla 5 - Prevalencia acumulada de personas reportadas por lugar de residencia en el Registro Nacional de personas con Enfermedades Huérfanas del MSPS.	41
Tabla 6 - Primeras diez EAPB del Régimen Contributivo y Subsidiado con mayor concentración de pacientes con EHR	44
Tabla 7 – Relación de Líneas Estratégicas	51

Gráficos

Gráfico 1 - Distribución completa de los patrones de herencia de enfermedades genéticas raras.	30
Gráfico 2 - Normatividad y tendencia de la notificación en el Registro Nacional de Enfermedades Huérfanas (RNPEH).....	37
Gráfico 3 - Distribución por grupo quinquenal y género de personas reportadas en el Registro Nacional de personas con Enfermedades Huérfanas del MSPS.	39
Gráfico 4 - Número de personas según municipio de residencia y de atención en salud que fueron reportadas al Registro Nacional de Enfermedades Huérfanas del MSPS	43
Gráfico 5 - Distribución de personas con EHR por Régimen de Aseguramiento*	44
Gráfico 6 – Mapeo de actores relacionados con su conocimiento e influencia para las EHR	50

1. INTRODUCCIÓN

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.

Las enfermedades raras también se denominan “enfermedades huérfanas”: son huérfanas del interés por investigarlas, huérfanas de la atracción para el mercado y de las políticas de salud pública específicas que, sumadas a la escasa experiencia en su manejo, generan retrasos en el diagnóstico y dificultades de acceso a la asistencia especializada. Al compartir puntos en común, vinculados a su rareza, requieren un enfoque integral de salud pública, que ha venido haciéndose una realidad en el país. En Colombia se ha adoptado el término de huérfanas, desde la promulgación de la normatividad que las define, por lo que en el presente documento serán manejados como sinónimos y se hablará en adelante de Enfermedades Huérfanas/Raras (EHR).

En Colombia, se definen las enfermedades huérfanas como *“aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5000 personas y, comprenden, las enfermedades raras, las ultrahuérfanas y olvidadas. Las enfermedades olvidadas*

son propias de los países en desarrollo, afectan, ordinariamente, a la población más pobre y no cuentan con tratamientos eficaces y accesibles a la población afectada” (1) (2).

Estas enfermedades, al tener manifestaciones clínicas bizarras, ocasionan demoras en su diagnóstico retrasando el tratamiento y la rehabilitación adecuada, que pueden conducir a muertes prematuras o a un deterioro progresivo, con complicaciones tempranas y el consecuente impacto en la calidad de vida de quienes las padecen, en sus familiares y cuidadores (3).

Esta vulnerable minoría de personas, con frecuencia adquieren una condición de discapacidad, adicionalmente, son objeto de señalamientos, discriminación y de una atención en salud fragmentada, poco eficiente, sin una perspectiva biopsicosocial y multidisciplinar, que aborde tanto los aspectos físicos como los emocionales, económicos y sociales de las EHR. Todo lo anterior genera, sin duda, diversas reacciones en los pacientes, en su entorno comunitario y en los profesionales que los atienden, en quienes es frecuente la confusión y la frustración profesional.

Un punto fundamental dentro de la discusión de los elementos que caracterizan estas condiciones en salud, es el alto costo económico y social de las EHR desde el diagnóstico hasta la paliación, por lo que es pertinente pensar en alternativas de financiación para que las personas afectadas reciban un manejo temprano, integral, especializado y multidisciplinario, administrado de la mejor manera, mejorando la oportunidad de atención y cuidado, lo que permitirá disminuir los costos de atención y las complicaciones. El mandato de la Ley 1392 de 2010, señala que “...*dado que, por su baja prevalencia en la población, pero su elevado costo de atención, requieren dentro del SGSSS un mecanismo de aseguramiento diferente al utilizado para las enfermedades generales, dentro de las que se incluyen las de alto costo; y unos procesos de atención altamente especializados y con gran componente de seguimiento administrativo*”.

En consecuencia, las personas que padecen estas enfermedades constituyen un desafío para la salud pública, en cuanto que requieren un abordaje especial y más equitativo por parte del SGSSS, para su bienestar integral y mejoramiento de su calidad de vida. Además del liderazgo natural del

sector salud, dicho abordaje supone la acción conjunta de diversos sectores y actores. En este punto, la incorporación del enfoque poblacional y de derechos humanos ha de permitir una adecuada respuesta intersectorial que elimine barreras injustas, innecesarias y definitivamente evitables, reduciendo esa brecha en pro de la equidad en salud. Como parte del reconocimiento de esta situación, la atención integral en salud para personas con diagnóstico de EHR ha sido explícitamente señalada como parte de la garantía del derecho fundamental a la salud, consagrado en la Ley Estatutaria de Salud y la cual declara a estas personas, entre otras, *“como un grupo poblacional que ha de gozar de especial protección por parte del Estado, cuya atención en salud, no estará limitada por ningún tipo de restricción administrativa o económica y se deberán definir procesos de atención intersectoriales e interdisciplinarios que le garanticen las mejores condiciones de atención”* (4).

Como parte de la respuesta integral desde el sector salud, se ha considerado como una prioridad, la construcción del **“Plan Nacional para la gestión de Enfermedades Huérfanas/Raras”** como un instrumento de política pública que trace la hoja de ruta estratégica, amplia y holística, con la cual se espera contribuir al desafío que supone mejorar la salud y el bienestar de los pacientes, sus familias y la comunidad y continuar, así, con los logros que se han venido materializando para esta población a partir de la expedición de la Ley 1392 de 2010.

En ese sentido, este documento describe un marco de referencia que da cuenta de los antecedentes, los avances normativos y el marco conceptual con relación a las EHR aportando una visión global del problema y de su estado actual. Así mismo, se hace referencia al proceso de participación de la sociedad civil, las organizaciones de pacientes y sus familias, la academia y las sociedades científicas, quienes ofrecieron una visión más amplia del problema.

Finalmente, el documento se ha estructurado presentando el propósito, los objetivos y el alcance; continuando con la descripción de las líneas estratégicas, metas, acciones y la forma en que serán medidos y evaluados los avances.

2. MARCO DE REFERENCIA

El acompañamiento y apoyo de la sociedad civil y de las organizaciones de pacientes ha sido fundamental en la discusión de las políticas y la toma de decisiones, como quiera que son ellos los directamente afectados y conocedores del impacto de los diferentes aspectos de cada patología en particular. En el marco de la Ley 1392 de 2010 se conformó la Mesa Nacional de EHR, con participación de las organizaciones de pacientes y algunas sociedades científicas, cuyo trabajo, orientado a mejorar las condiciones de las personas con EHR y sus cuidadores, ha sido de gran valor en la defensa, promoción y difusión de los derechos fundamentales y libertades de esta población. A esta mesa se ha venido sumando la participación de nuevas asociaciones de pacientes en representación de diversas EHR, sociedades científicas, la academia, las direcciones territoriales de salud y el sector farmacéutico, entre otros. Ante este escenario el Ministerio de Salud y Protección Social (MSPS) reglamentó este espacio y emitió la Resolución 1871 de 2021 por medio de la cual se conforma y reglamenta el funcionamiento de la Mesa Nacional de Enfermedades Huérfanas/Raras (6). Dentro de las funciones actuales de esta están:

1. Ser instancia de apoyo en el diseño y divulgación de las acciones de política pública para mejorar la calidad de vida de las personas con Enfermedades Huérfanas/Raras y sus familias.
2. Definir el plan de trabajo anual que contenga acciones de divulgación de las Enfermedades Huérfanas/Raras; con el objetivo de crear sensibilidad y conciencia social en relación con las mencionadas enfermedades.
3. Realizar las acciones necesarias para la ejecución y seguimiento del plan definido.
4. Articular los espacios de diálogo del nivel territorial para la gestión de las Enfermedades Huérfanas/Raras y sus familias.
5. Acompañar a este Ministerio en los procesos de asistencia técnica a las entidades territoriales sobre las acciones de difusión de información y sensibilización sobre las Enfermedades Huérfanas/Raras.
6. Darse su propio reglamento

7. Las demás que le sean asignadas al interior de la instancia o que sean necesarias para su adecuado funcionamiento.

En el marco de la mesa nacional de EHR se han revisado, desde su creación, diversos temas de interés para sus asistentes, así, por ejemplo, en los últimos años se hicieron revisiones y discusiones acerca de los medicamentos UNIRS (uso no incluido en el Registro Sanitario), sobre el procedimiento para la notificación de las EHR en el Sistema de Vigilancia en Salud pública (SIVIGILA), con el fin de mejorar la representatividad de los casos en el Registro Nacional de Personas con EHR (RNPEH), sobre la ruta para la obtención del Certificado de Discapacidad (Resolución 1239 de 2022). Del mismo modo, se abordaron las Resoluciones 205 y 206 de 2020 y de la Resolución 2152 de 2020 en relación con los presupuestos máximos y con la Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud- ADRES y se presentó la Resolución de la Asamblea General de la ONU sobre Enfermedades raras, entre otros. Para planear el trabajo de los integrantes de la mesa, y con el liderazgo de la Subdirección de las Enfermedades No Transmisibles (SENT) del MSPS, se organizó un ejercicio de priorización de propuestas de intervención distribuidas en cinco líneas estratégicas (7).

Adicionalmente, para conocer las opiniones de los académicos, expertos en el tema de EHR, se realizaron varios encuentros temáticos que permitieron, mediante conversatorios y mesas de trabajo, discutir los principales problemas y proponer las intervenciones para mejorar el abordaje de las EHR. En especial, la Subdirección de Enfermedades No Transmisibles - SENT y la Dirección de Epidemiología y Demografía, organizaron un encuentro de expertos para generar un espacio de trabajo colaborativo con actores sociales nacionales con distintas perspectivas, desarrollado a través de deliberaciones acerca de temas fundamentales en salud pública, que permitieron reconocer los conceptos claves en promoción de la salud, modos, condiciones y estilos de vida saludable, para la prevención y control de enfermedades no transmisibles y la gestión de la salud bucal, visual y auditiva, que incluyó la realización de mesas temáticas en diferentes temas de interés, dentro de las cuales estaban las EHR; todo esto, como insumo para la formulación y la implementación del Plan Decenal de Salud Pública (PDSP) 2022-2031.

Dentro del trabajo previo realizado al interior del MSPS se avanzó en la generación de un modelo para la Gestión de EHR, el cual fue analizado y tenido en cuenta para la formulación de este plan, ampliando la revisión de la literatura sobre la problemática de las EHR.

Se precisaron varios temas críticos a ser priorizados en la formulación de este documento, entre los cuales se destacan:

Promoción y Prevención

Para mejorar la **detección precoz** de las EHR, es necesario identificar las necesidades de **formación continua en el THS** para mejorar el conocimiento sobre ellas, desde la atención primaria hasta los centros especializados. Fomentar este conocimiento compete a todos los que de una u otra forma se relacionan con estas enfermedades. Muchos recursos están al alcance de la academia y las sociedades científicas, así como de aseguradores y de las organizaciones de pacientes, quienes convocando expertos nacionales e internacionales amplían el conocimiento en los diferentes eventos en los que participan y con diferentes recursos. Desde el MSPS, se han apoyado iniciativas de educación, por ejemplo con ASCOFAME, con quienes se desarrolló el curso virtual para profesionales en atención primaria: *“Acercando las Enfermedades Huérfanas/Raras a la atención primaria”*, donde se trataron diversos temas de importancia para el diagnóstico y abordaje de las personas con EHR y sus familias, resaltando, por ejemplo, la importancia de la consulta preconcepcional, la asesoría genética y la rehabilitación basada en comunidad (RBC) (9). Mejorar el acceso a la asesoría genética para los afectados y sus familias permite advertir sobre los riesgos de recurrencia y hacer prevención de estas enfermedades. Es necesario discutir con las sociedades científicas la manera cómo ampliar la oferta de estos servicios para el país, pues por ahora, son insuficientes.

Sin duda, el acceso a pruebas de diagnóstico y seguimiento para las EHR de calidad con oportunidad es otro factor necesario para disminuir la odisea diagnóstica (10). El MSPS cuenta actualmente con un aplicativo que permite a los laboratorios inscribirse en el Registro de Laboratorios - RELAB (11). Es necesario que cada vez más laboratorios inscriban sus pruebas acreditadas ante la ONAC para poderlos consultar y puedan ser considerados en los procesos de contratación por los actores, con

el fin de mejorar la calidad y precisión diagnóstica, redundando en mejores oportunidades de manejo.

Es necesario mencionar otro reto para lograr detección precoz de varias Enfermedades Huérfanas/Raras como es la implementación de la Ley 1980 de 2019 sobre la tamización neonatal, que permitirá la detección de la fenilcetonuria, galactosemia, fibrosis quística, hiperplasia suprarrenal congénita, déficit de biotinidasa y defectos de la hemoglobina, además del hipotiroidismo congénito que ya se viene tamizando en Colombia. Adicionalmente se podrían diagnosticar enfermedades de los aminoácidos, enfermedades de los ácidos orgánicos y desórdenes de la beta oxidación de los ácidos grasos (en total son 33 enfermedades adicionales). Aunque esto se hará de manera progresiva, es necesario sentar las bases para su desarrollo posterior. El beneficio de hacer el diagnóstico oportuno, antes de que haya manifestaciones clínicas, ha sido demostrado, en cada una de estas enfermedades, asociado al inicio temprano de tratamiento y seguimiento desde muy temprana edad, evitando deficiencias irreversibles físicas, sensoriales, psicológicas e intelectuales adicionales o incluso la muerte temprana.

Para mejorar el manejo de estas patologías, es necesario poder contar con centros de referencia donde, a través de la concentración de la población con determinadas EHR, se permita una curva de aprendizaje y experiencia, con abordaje multidisciplinario. No obstante, a pesar de contar con la Resolución 651 de 2018, relacionada con la habilitación de estos centros, su desarrollo no ha sido visible en el país. Las barreras, dificultades y la falta de motivación de los prestadores para cumplir estos requisitos, ameritan ser analizadas para ofrecer soluciones. En este sentido, caracterizar a los prestadores de servicios con experiencia en EHR y la red de referencia desde la atención primaria, así como determinar la demanda por patologías o grupo de patologías o por área geográfica podría permitir entender las razones para no acceder a la habilitación. Así mismo, desarrollar guías de práctica clínica, lineamientos o protocolos para EHR que permitan establecer, con la mejor evidencia, los requerimientos de cuidado de cada patología en particular, disminuye la variabilidad en el diagnóstico y manejo.

Acceso a tecnologías en salud

Los afiliados al Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS) tienen derecho a todas las tecnologías y servicios disponibles y autorizados en el país por la autoridad competente, para la promoción de la salud, la prevención, el diagnóstico, tratamiento, rehabilitación y paliación de la enfermedad, con excepción de aquellos explícitamente excluidos de financiación con recursos públicos asignados a la salud de acuerdo al artículo 15 de la Ley Estatutaria en salud (Ley 1751 de 2015); los procedimientos y las tecnologías en salud, en tal sentido, deben ser garantizados por parte de las EPS a sus afiliados cuando sean prescritos por parte del profesional de salud tratante, bajo el principio de autonomía profesional ejercida en el marco de esquemas de autorregulación, la ética, la racionalidad, la evidencia científica, como lo establece el artículo 17 de la Ley 1751 de 2015 independiente de la fuente de financiación.

La Resolución 2808 de 2022 “Por la cual se establecen los servicios y tecnologías de salud financiados con recursos de la Unidad de Pago por Capitación (UPC)” amplió e incluyó un grupo importante de medicamentos para las EHR que favorecen su acceso. Mejorar la oportunidad a las consultas para el seguimiento de los afectados por estas enfermedades y garantizar el acceso oportuno a las tecnologías en salud requeridas, sería otro de los retos para una adecuada gestión para estas enfermedades lo cual garantiza que sean administrados de forma oportuna y continua.

Con relación a los medicamentos huérfanos, la FDA designa como medicamento huérfano a un “medicamento o producto biológico para prevenir, diagnosticar o tratar una enfermedad o afección rara” (12); Colombia no cuenta aún con este listado, pero cuenta con el listado de Medicamentos Vitales No Disponibles -MVND- definidos por el Decreto 481 de 2004 como “un medicamento indispensable e irremplazable para salvaguardar la vida o aliviar el sufrimiento de un paciente o un grupo de pacientes y que por condiciones de baja rentabilidad en su comercialización, no se encuentra disponible en el país o las cantidades no son suficientes”. Este decreto tiene el objetivo de regular los procesos, requisitos e incentivos para la investigación, desarrollo, producción, importación y comercialización de los medicamentos vitales no disponibles, muchos de los cuales tienen indicación específica para la EHR. La normatividad relacionada con estos medicamentos está

bajo la responsabilidad del Instituto Nacional de Vigilancia de Medicamentos y Alimentos – INVIMA; sin embargo, los procesos de importación de estos medicamentos son complejos y demorados (13).

Soporte psicosocial para pacientes, familiares y cuidadores

Las personas con EHR enfrentan a diario múltiples desafíos, asociados a los cuidados especiales que derivan de una patología caracterizada por síntomas complejos y heterogéneos, la evolución progresiva y degenerativa de los pacientes con pérdida de habilidades y autonomía, limitaciones en las actividades diarias y las restricciones en la participación, especialmente en sus actividades escolares, laborales y sociales, la dependencia económica de sus cuidadores y familia, la discriminación y el impacto emocional para afrontar, discapacidad y riesgo de muerte anticipada.

El impacto psicosocial y emocional sobre los afectados de EHR, su familia y cuidadores es muy grande. Estas condiciones médicas crónicas y complejas requieren una atención exigente por parte de los cuidadores y con frecuencia estos reportan sentirse aislados y estigmatizados en ámbitos como la educación, el trabajo y en general en la comunidad con insuficiente soporte y entendimiento de esta situación por parte de la sociedad (14). Hoy es insuficiente el apoyo psicosocial además de reducidas oportunidades laborales, de educación, vivienda, ocio, recreación y deporte, con limitaciones para la inclusión social, tema que sin duda es necesario que se aborde con acciones y compromisos intersectoriales.

Sobre los cuidadores recae una gran responsabilidad, trabajo que está principalmente a cargo de las mujeres y siendo en general, no remunerado. Es necesario que se aborden los cuidadores como sujetos de derecho y que se busque una protección financiera, así como fortalecer diversas actividades para informarles y educarlos sobre la cobertura de los servicios en salud y sociales, promoviendo la conformación de redes de apoyo a nivel territorial y la participación comunitaria a través de mesas nacionales y territoriales, fortaleciendo el enfoque de derechos acorde a Ley 2297 de 2023, *"Por medio de la cual se establecen medidas efectivas y oportunas en beneficio de la autonomía de las personas con discapacidad y los cuidadores o asistentes personales bajo un enfoque de derechos humanos, biopsicosocial, se incentiva su formación, acceso al empleo, emprendimiento, generación de ingresos y atención en salud y se dictan otras disposiciones"*.

En relación a lo anterior, se requiere fortalecer entre este segmento poblacional la información relacionada con el procedimiento de Certificación de Discapacidad y el Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad (RLCPD), como fuente de información para apoyar la formulación, implementación y seguimiento de políticas públicas, planes, programas y proyectos, orientados a la garantía de los derechos de las personas con discapacidad, como medio de verificación de la existencia de discapacidad o priorización para programas sociales y para el redireccionamiento a la oferta programática institucional. La información de discapacidad causada por EHR puede estar subestimada en el RNPEH (13%); se espera contar en un futuro con un registro más preciso de los casos, teniendo en cuenta los avances en la implementación de la Resolución 1239 de 2022 por parte de las entidades territoriales. Adicionalmente la transición de la edad pediátrica a los servicios de adultos requiere un análisis y soporte por parte del MSPS.

Información y generación de conocimiento

Mejorar el conocimiento, reporte, análisis y divulgación de la información para la toma de decisiones con relación a las EHR, es un aspecto fundamental en el cual se requiere avanzar para guiar la toma de decisiones de política pública y fomentar la investigación. En este sentido, es necesario fortalecer el Registro Nacional de Personas con Enfermedades Huérfanas (RNPEH) eliminando barreras y facilitando su notificación precisa y oportuna, mejorando los procedimientos de recolección, asegurando la completitud y la calidad del dato. Así mismo, es necesario facilitar la nominación de nuevas EHR para actualizar su listado, de acuerdo con el procedimiento establecido. El fomento de la investigación y el desarrollo de capacidades del THS, deberán incluirse en la formulación de este plan.

Costo y financiación de la atención de las EHR

Por último, es necesario discutir, de manera responsable, el costo de la atención y de los medicamentos y las tecnologías en salud para el tratamiento de las EHR, manteniendo la sostenibilidad financiera del sistema. Actualmente, la financiación de los beneficios en salud se asegura a través de dos mecanismos de protección que coexisten articuladamente que son a través de los cargos a la UPC (Unidad de Pago por Capitación) y los presupuestos máximos - Resolución

1169 de 2022. Por otra parte, se cuenta con un mecanismo de protección individual, a través del cual la Administradora de Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud (ADRES) financia el acceso a servicios y tecnologías que aún no hacen parte de la protección colectiva.

3. MARCO NORMATIVO

El derecho fundamental a la salud cuenta con un robusto marco normativo en Colombia y en el mundo, el cual reconoce que la salud hace parte integral del desarrollo del concepto de dignidad humana, principio orientador en la formulación de políticas públicas, que ubica al ser humano como sujeto de toda protección y garantía de sus derechos. Es en cumplimiento de éstas las obligaciones generales, que los Estados deben asumir la responsabilidad de ofrecer una respuesta institucional, como garantes de los derechos humanos de su población.

En Colombia, la **Constitución Política de 1991**, como norma jurídica de mayor jerarquía, establece el catálogo de derechos y deberes de los asociados y define la estructura y organización del Estado. Para el presente análisis, valga mencionar algunos de los derechos que guardan mayor relación tienen con el proceso de construcción de este plan y que se verán materializados a través de las líneas estratégicas propuestas. El artículo 11 consagra el derecho a la vida y el artículo 13 relacionado con la igualdad ante la ley, contienen los principales derechos fundamentales, de aplicación inmediata, que deben orientar las acciones de este plan. Por su parte, el derecho a la salud, aunque ubicado en el capítulo de los Derechos Sociales, Económicos y Culturales, por disposición jurisprudencial ha sido elevado a derecho fundamental y, por tanto, implica un accionar más activo por parte del Estado y, en particular, de las entidades gubernamentales encargadas de su garantía.

Acompañan esta mención los derechos de los niños, las personas mayores y las personas con discapacidad, los cuales tienen prevalencia; el derecho al trabajo, los principios de solidaridad social, dignidad humana, pluralidad y diversidad y el reconocimiento de la existencia de poblaciones vulnerables por sus particulares condiciones de fragilidad y debilidad manifiesta, económica, física o mental (artículo 13), de donde se coligen deberes fundamentales y compromisos morales para el Estado y sus asociados.

Como parte del desarrollo legislativo de este tema, la Ley 1275 de 2009 constituye un primer antecedente, vigente en el momento, en torno a las Enfermedades Huérfanas/Raras; corresponde a la denominada Ley de Políticas Públicas de Personas con Talla Baja, dirigida a quienes presentan enanismo, a las que declara como personas en condición de discapacidad y establece lineamientos de política pública nacional para promover su bienestar, inclusión social, desarrollo integral, garantizar el ejercicio pleno y efectivo de sus Derechos Humanos y crear las bases e instrumentos que les permitan participar de manera equitativa en la vida económica, cultural, laboral, deportiva, política, social y educativa del país (Colombia, Ley 1275 de 2009).

En línea con la protección del segmento poblacional de las personas con discapacidad, la “Convención sobre los derechos de las personas con discapacidad”, aprobada por Colombia mediante la **Ley 1346 de 2009**, reafirma su derecho a gozar del más alto nivel posible de salud sin discriminación y enfatiza en las medidas para asegurar el acceso a una oferta diversa de servicios que se justifique a las necesidades de cada condición, con acciones prontas de detección e intervención, destinadas a prevenir y reducir al máximo la aparición de nuevas discapacidades¹. Pero, además, abre paso a nuevas protecciones que se deben garantizar, incluida la organización de programas de habilitación y rehabilitación, recuperación física, cognitiva y psicológica, la reintegración social y el compromiso de la sociedad, el entorno comunitario, la familia y los cuidadores² en el apoyo y asistencia personal a las personas con discapacidad.

Estas directrices han ampliado la producción de un andamiaje legal, aún en ciernes, para garantizar y asegurar el ejercicio efectivo del derecho a la salud para las personas con discapacidad. Son esfuerzos legislativos que en todo caso han estado incrustados en el sistema desde antes de la Ley 100 de 1993. Así, además de las disposiciones para la atención de personas con discapacidad mental³, auditiva y visual⁴, se destaca la **Ley 361 de 1997**⁵, norma considerada por largo lapso como ley marco en materia de discapacidad y punto de partida en temas específicos como la prevención

¹ Ley 1346 de 2009, artículo 25 y 26.

² Ley 1346 de 2009, artículo 8, 9, 16 y 33.

³ Ley 1306 de 2009 “por la cual se dictan normas para la protección de personas con discapacidad mental y se establece el régimen de la representación legal de incapaces emancipados”.

⁴ Ver: La Ley 324 de 1996 “por el cual se crean algunas normas a favor de la población sorda”. Decreto Nacional 2369 de 1997 Se reglamenta la Ley 324 de 1996, entre otras

⁵ Ver: Decreto 1538 de 2005 “por el cual se reglamenta parcialmente la Ley 361 de 1997.” Ley 1287 de 2009 “Por la cual se adiciona la Ley 361 de 1997.”

desde el control pre y post natal, las prácticas nutricionales, las acciones educativas en salud y la mejora de los servicios sanitarios pero, también, en materia de habilitación y rehabilitación y como precursora de la Certificación de Discapacidad.

En consecuencia, el siguiente paso legislativo con una visión integradora de las medidas afirmativas para las personas con discapacidad lo constituye la **Ley Estatutaria 1618 de 2013**, considerada como el mecanismo que desarrolla la Convención. La norma retoma el enfoque diferencial y define competencias para los actores del SGSSS en materias como: i) la garantía de calidad en la atención en salud, en términos de prestación oportuna, ii) el suministro de servicios y ayudas técnicas, iii) los procesos de habilitación funcional y rehabilitación integral, iv) las estrategias de apoyo y fortalecimiento para las personas con discapacidad, las familias, sus cuidadores y la comunidad, aupando la estrategia de Rehabilitación Basada en la Comunidad (RBC) como espacio de atención y autocuidado, v) la provisión de salvaguardias, apoyos y ajustes razonables para eliminar las barreras –actitudinales, comunicativas y físicas– con el fin de garantizar el acceso y la accesibilidad a la atención en salud y para vi) implementar mecanismos destinados a actualizar el registro para la localización y caracterización de las personas con discapacidad (RLCPD).

En coherencia con estos mandatos, el MSPS emitió en **2017 la Resolución 1904⁶**, en cumplimiento del mandato de la Sentencia T-573 de la Corte Constitucional. Al tenor de esta norma, se erigieron las salvaguardias para las personas con discapacidad, con el fin de amparar el ejercicio de sus derechos sexuales y reproductivos. Para tal fin, señala las obligaciones para los integrantes del SGSSS respecto de la provisión de apoyos, ajustes razonables para acceder a información amplia y suficiente para la toma de decisiones informadas en los tres momentos de la atención en salud –pre, durante y pos-consulta y, por el otro, constituye el mandato a los prestadores de los servicios de salud para implementar otras acciones que, a título de salvaguardias, se encaminen a evitar abusos, conflictos de intereses e influencia indebida y a eliminar las barreras físicas, actitudinales y comunicativas. Con la **Resolución 3280 de 2018** se reafirmaron los principios de la “adaptabilidad”⁷

⁶ Por medio de la cual se adopta el reglamento en cumplimiento de lo ordenado en la orden décima primera de la sentencia T-573 de 2016 de la Corte Constitucional y se dictan otras disposiciones.

⁷ Se refiere a las modificaciones o ajustes a realizar en relación con la prestación de atenciones/intervenciones de los mecanismos de abordaje de las poblaciones, de acuerdo con sus particularidades y las de los territorios que habitan, con el fin de garantizar los objetivos y resultados esperados definidos en éstas, en el marco de los atributos de calidad de la atención en salud y del respeto. Ver Resolución 3280 de 2018 y Decreto 1538 de 2005.

y “accesibilidad”⁸, con el mandato de adoptar las medidas establecidas en la Resolución 1904, con lo cual se hizo extensiva la provisión de salvaguardias, apoyos, ajustes razonables para la atención integral en salud.

Por su parte, la naturaleza conceptual, técnica, operativa y administrativa de la Certificación de Discapacidad y el RLCPD, responde en la actualidad a lo preceptuado en la **Resolución 1239 de 2022**⁹. Esta norma ajusta las disposiciones relacionadas con el trámite para la expedición del certificado de discapacidad, el procedimiento de certificación de discapacidad y el Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad —que ya habían sido incorporadas en el ordenamiento legal mediante la Resolución 113 de 2020¹⁰—, cuya operación y administración corresponde a las entidades territoriales, en cabeza de las Secretarías de Salud del orden departamental y distrital.

El procedimiento de Certificación de Discapacidad comprende la valoración clínica multidisciplinaria simultánea, que permite establecer la existencia de discapacidad, a partir de la identificación de las deficiencias en funciones y estructuras corporales, incluyendo las psicológicas, las limitaciones en la actividad y las restricciones en la participación que presenta una persona. La información resultante se registra en la plataforma tecnológica del RLCPD que permite, a su vez, generar el certificado de discapacidad.

Las bases teóricas y técnicas para estos desarrollos, responden a los mandatos de la Convención de los Derechos de las Personas con Discapacidad¹¹, a los postulados del Modelo Biopsicosocial y a la línea técnica desarrollada por la Organización Mundial de la Salud desde la Clasificación Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud (CIE-10) adoptada desde el 2001 a través de la Resolución 1895 y, fundamentalmente, de la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF), en la cual se concibe el funcionamiento y la discapacidad de una persona como una interacción dinámica entre los estados de salud (enfermedades, trastornos, lesiones, traumas, etc.) y los factores contextuales (facilitadores,

⁸ Desde la Resolución 1904 de 2017 se comprende esta categoría como el proceso para eliminar las barreras físicas, actitudinales y comunicativas para las personas con discapacidad. Infiere eliminar cualquier tipo “barreras” obstáculos, trabas, irregularidades, impedimentos físicos materiales, tangibles, pero también las conductas, palabras, frases, sentimientos, preconcepciones, estigma, que impiden o dificultan el acceso a la información, a la consulta, al conocimiento, al diálogo, al reconocimiento del “otro” y que en general impiden el ejercicio efectivo de los derechos de las personas con discapacidad, que impiden o dificultan el acceso y el uso de espacios, objetos y servicios de carácter público y privado o el libre desplazamiento en condiciones de igualdad. Ver además el Decreto 1538 de 2005, compilado, y la Ley 1618 de 2013.

⁹ Por la cual se dictan disposiciones en relación con el procedimiento de certificación de discapacidad y el Registro de Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad”

¹⁰ Para los antecedentes normativos ver: Resoluciones 583 de 2028 y 113 de 2020. Este última fue derogada por la Resolución 1239 de 2022.

¹¹ Aprobada por Colombia mediante la Ley 1346 de 2009 “por medio de la cual se aprueba la “Convención sobre los Derechos de las personas con Discapacidad”, adoptada por la Asamblea General de la Naciones Unidas el 13 de diciembre de 2006”.

barreras y aspectos personales). En conjunto estas herramientas permiten establecer la categoría de discapacidad, el nivel de dificultad en el desempeño y el perfil de funcionamiento de la persona.

El gran hito normativo sobre las EHR lo constituye la promulgación de la **Ley 1392 de 2010**, por la cual se las reconoce como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado colombiano de la población que las padecen, así como a sus cuidadores. Esta norma dicta disposiciones frente a la atención sanitaria, la gestión de la información, el financiamiento y los procesos de inspección, vigilancia y control, entre otras. Con los desarrollos derivados de su reglamentación, algunos de mayor alcance que otros, se continúa avanzando en el abordaje de las Enfermedades Huérfanas/Raras en el país.

Un año después, la **Ley 1438 de 2011** en su artículo 140 modifica el artículo 2° de la Ley 1392, en lo relacionado con la definición de enfermedad huérfana, así: *“Las enfermedades huérfanas son aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5000 personas, comprenden las enfermedades raras, las ultra-huérfanas y olvidadas. Las enfermedades olvidadas son propias de los países en desarrollo y afectan ordinariamente a la población más pobre y no cuentan con tratamientos eficaces o adecuados y accesibles a la población afectada”*. Esta precisión ha sido importante para el país, en cuanto que ha permitido definir cuáles enfermedades pueden hacer parte del listado de Enfermedades Huérfanas/Raras identificadas y reconocidas como tal en Colombia; listado que se ha venido actualizando, cada dos años, de acuerdo con lo establecido en la Ley 1392 de 2010. La más reciente actualización se estableció mediante la Resolución la 023 de 2023.

Por otra parte, **La Ley Estatutaria de Salud 1751 de 2015**, ha establecido directrices en relación con la salud, puesto que su objeto es garantizar el derecho fundamental a la salud, regularlo y establecer sus mecanismos de protección. Esta norma menciona de manera explícita en su artículo 11, a las personas que deben ser consideradas como sujetos de especial protección por parte del Estado, dentro de las cuales se encuentran las personas que sufren Enfermedades Huérfanas y personas con discapacidad, y *“su atención en salud no estará limitada por ningún tipo de restricción administrativa o económica”*. Del mismo modo, determina que las instituciones que hagan parte del sector salud deberán definir procesos de atención intersectoriales e interdisciplinarios que les garanticen las

mejores condiciones de atención y promueve el derecho de las personas a participar en las decisiones adoptadas por los agentes del sistema de salud que las afecten o interesen, y cumplir con el principio de “integralidad” que obliga al suministro de los servicios y tecnologías de salud, independientemente del origen de la enfermedad o condición de salud, del sistema de provisión, cubrimiento o financiación definidos por el legislador.

A nivel reglamentario, se ha implementado el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas (RNPEH) en cumplimiento del **Decreto 1954 de 2012**. Este es el agregado nacional y continuo de datos básicos que identifica a las personas diagnosticadas con enfermedades huérfanas, el cual se inició en 2013 con el registro de casos antiguos por una única vez mediante Censo (15) y se actualiza en forma permanente mediante la notificación de casos nuevos a SIVIGILA del Instituto Nacional de Salud (Protocolo INS-342 de 2017) (16).

Reconociendo la importancia de contar con Centros de Referencia para la atención de los pacientes con EHR se expidió la **Resolución 651 de 2018** por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia, diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las EHR, así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia. A pesar de ser una necesidad sentida, entre otros factores, las condiciones de habilitación consignadas en esta resolución no han incentivado su creación y solo se ha habilitado dos centros de referencia de farmacia alcanzando un total de cuatro puntos de atención en diferentes ciudades hasta 2023, lo que sugiere que dicha norma debe ser revisada y ajustada. Hacer un esfuerzo adicional por habilitarse como centro de referencia no ofrece garantías de ser considerados en los procesos de contratación que facilite el retorno a la inversión, ni tampoco sugiere un reconocimiento diferencial, con mayores incentivos financieros y no financieros por ofrecer mayores estándares de calidad e integralidad.

Otras normas que aportan en este proceso de formulación de política pública son, entre otras, la **Ley 1980 de 2019** “*Por medio de la cual se crea el programa de tamizaje neonatal en Colombia*”, el **Decreto 780 de 2016**. “*Por medio del cual se expide el Decreto Único Reglamentario del Sector Salud y Protección Social*”, el cual en el Título 4 de la Parte 8 está dedicado al Sistema de Información de Pacientes con Enfermedades Huérfanas, el **Decreto 2265 de 2017**. “*Por el cual se modifica el Decreto*

780 de 2016, *Único Reglamentario del Sector Salud y Protección Social*” adicionando el artículo 1.2.1.10, en el Título 4 en la Parte 6 del Libro 2 en relación con las condiciones generales de operación de la ADRES -Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud”. En el Artículo 2.6.4.3.5.1.3. se definen los requisitos para la procedencia del pago de servicios y tecnologías en salud no cubiertas por el plan de beneficios con cargo a la UPC. El Parágrafo 1 de dicho Artículo define que *“el servicio de salud o tecnología suministrado a un usuario con diagnóstico confirmado de enfermedad huérfana u otra patología de interés, será reconocido cuando el usuario se encuentre debidamente inscrito en la base de datos definida por el Ministerio de Salud y Protección Social”*; es decir, en el RNPEH. El giro se realizará en forma directa desde la ADRES a los centros de referencia o a la red de prestación que se constituya para tal fin.

También se incluyen dentro de la normatividad vigente para las EHR, la **Resolución 561 de 2019** *“por la cual se establecen los procedimientos de inscripción y verificación de los laboratorios que realicen pruebas para eventos de interés en salud pública y de inspección vigilancia y control sanitario en la Red Nacional de laboratorios-RELAB”*, que incluye las pruebas para el diagnóstico y seguimiento de las Enfermedades Huérfanas/Raras, la **Resolución 205 de 2020** *“Por la cual se establecen disposiciones en relación con el presupuesto máximo para la gestión y financiación de los servicios y tecnologías en salud no financiados con cargo a la Unidad de Pago por Capitación - UPC y no excluidos de la financiación con recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud - SGSSS, y se adopta la metodología para definir el presupuesto máximo”*, cuyo artículo 10 fue modificado en la **Resolución 586 de 2021** y actualmente vigente en la **Resolución 1139 de 2022**, en relación a la financiación de los medicamentos para las enfermedades huérfanas y dispone que, *“La financiación de los medicamentos cuya indicación sea específica y única para el tratamiento que requieran las personas que sean diagnosticadas por primera vez con una enfermedad huérfana durante la vigencia del presupuesto máximo será asumida por la ADRES”*, cumpliendo con los requerimientos allí consignados.

La **Resolución 1871 de 2021** *“Por la cual se conforma y reglamenta el funcionamiento de la Mesa Nacional de Enfermedades Huérfanas/Raras”* constituye otro avance para el país en términos de participación ciudadana.

El **Decreto 441 DE 2022** cuyo objetivo es regular algunos aspectos generales de los acuerdos de voluntades entre las entidades responsables de pago y los prestadores de servicios de salud o proveedores de tecnologías en salud, celebrados entre dos o más personas naturales o jurídicas para la prestación o provisión de servicios y tecnologías en salud, en sus etapas precontractual, contractual y post contractual, establecer mecanismos de protección a los usuarios y regular aspectos relacionados con la facturación y pago de los servicios, y tecnologías en salud.

En virtud de los principios de accesibilidad, aplicación general, información al usuario y no simultaneidad se emitió el **Decreto 1652 de 2022** exceptuando del cobro de cuotas moderadoras y copagos a las personas con enfermedades huérfanas y ultra huérfanas afiliadas al SGSSS.

Referencia especial merece el tema de los cuidadores, cuidadoras y asistentes personales, cuyo abordaje se cumplirá a través del Sistema Nacional de Cuidado, en construcción. Así, la **Ley 2281 de 2023**, por medio de la cual se creó el Ministerio de la Igualdad y Equidad, instituyó el Sistema Nacional de Cuidado (SNC) con el objetivo de reconocer, reducir, redistribuir, representar y recompensar el trabajo de cuidado, remunerado y no remunerado, a través de un modelo corresponsable entre el Estado, el sector privado, la sociedad civil, las familias, las comunidades y entre mujeres y hombres en sus diferencias y diversidad, para compartir equitativamente las responsabilidades respecto a dichas labores, dar respuesta a las demandas de cuidado de los hogares y las personas que necesitan cuidados y garantizar los derechos de las personas cuidadoras.

A su turno la **Ley 2294 de 2023** “por el cual se expide el Plan Nacional de Desarrollo 2022-2026 “Colombia Potencia Mundial de la Vida”, precisó los alcances del SNC para fortalecer e integrar la oferta de servicios de cuidado, formación, bienestar, generación de ingresos y fortalecimiento de capacidades para personas cuidadoras y de aquellas que requieren cuidado y dispuso la creación del Fondo para la Superación de Brechas de Desigualdad Poblacional e Inequidad Territorial, destinado a programas, planes y proyectos de cuidado, entre otros.

En desarrollo de este marco legislativo, la **Ley 2297 de 2023** estableció medidas en beneficio de la autonomía de las personas con discapacidad y los cuidadores o asistentes personales. Define al

cuidador o asistente personal como una persona, profesional o no, que apoya a realizar las tareas básicas de la vida cotidiana de una persona con discapacidad quien, sin la asistencia de la primera, no podría realizarlas. El servicio de cuidado o asistencia personal estará siempre supeditado a la autonomía, voluntad y preferencias de la persona con discapacidad a quien se presta la asistencia. Para ellos se creará el perfil ocupacional cuidador o asistente personal de persona con discapacidad y se le deberá garantizar la atención oportuna en la prevención y tratamiento de enfermedades físicas y mentales.

El hito normativo más reciente se produce con la expedición de la **Resolución 207 de 2024**, por el cual se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el Programa de Tamizaje Neonatal, en el marco de la garantía del derecho fundamental a la salud y reconociendo a los niños, niñas y adolescentes como sujetos de especial protección por parte del Estado.

4. MARCO CONCEPTUAL

4.1. Situación global

Las Enfermedades Huérfanas/Raras han emergido como una prioridad de la salud pública en el mundo. Requieren una búsqueda activa para que sean visibles en los sistemas de información de salud, dada la falta de sistemas apropiados de codificación y clasificación. Son enfermedades de baja prevalencia, heterogéneas entre sí y afectan a las personas en cualquier momento del curso de vida. Están incluidos una amplia diversidad de trastornos con manifestaciones clínicas que varían, incluso dentro de la misma enfermedad, y que comprometen diversos órganos y sistemas. Adicionalmente, una misma condición puede tener diferentes manifestaciones clínicas y puede incluir una variedad de subtipos de la misma enfermedad. Afectan a los pacientes de diferentes maneras impactando sus capacidades físicas, sensoriales, mentales y de comportamiento, entre otras.

No hay una definición universal para las Enfermedades Huérfanas/Raras. Una revisión sistemática para encontrar los términos más usados en las definiciones de Enfermedad Rara mostró que de las 256 definiciones identificadas, había una variada terminología en donde “Enfermedad rara” se usó en un 38%, “Medicamento huérfano” se usó en un 27%, seguido de “Enfermedad Huérfana” en un

6% (17). Solo un 30% de las definiciones usadas incluyeron descripciones cualitativas (como debilitantes o crónicas, etc.), mientras que el 88% de las jurisdicciones especificaban, en al menos una definición, el umbral de prevalencia. La prevalencia promedio utilizada para definir enfermedad rara osciló entre 5 a 76 casos/100.000 personas, con un umbral de prevalencia promedio global de 40 casos/100.000 personas (17).

En Colombia, se definen las enfermedades huérfanas como *“aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida (1) y con una prevalencia menor de 1 por cada 5000 personas (2), comprenden, las enfermedades raras, las ultra-huérfanas y olvidadas. Las enfermedades olvidadas son propias de los países en desarrollo y afectan ordinariamente a la población más pobre y no cuentan con tratamientos eficaces o adecuados y accesibles a la población afectada.”*.

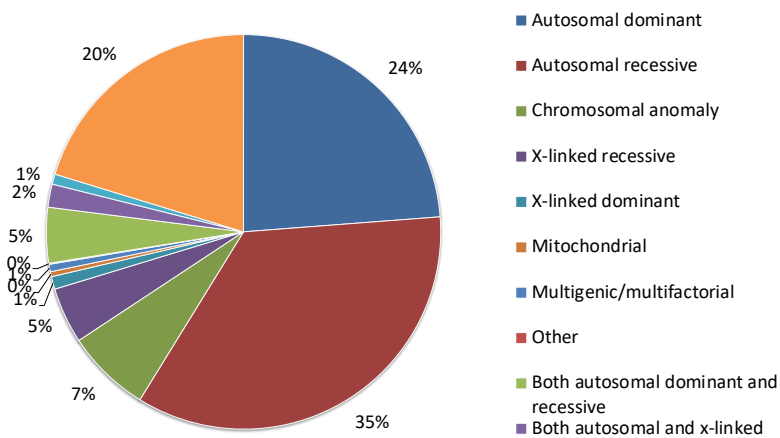
Las enfermedades ultra huérfanas son aquellas extremadamente raras, cuyo umbral de prevalencia podría estar en 1 caso/1,000,000 personas, según la agencia Italiana HTA (Health Technology Assessment) (17). Por último, las enfermedades olvidadas o desatendidas son un conjunto de padecimientos infecciosos o parasitarios los cuales son muy comunes en las poblaciones más pobres con un limitado acceso a la salud. Afectan principalmente a los pacientes que viven en países en desarrollo. No son una prioridad de salud pública en países industrializados, por lo que hay poca investigación y desarrollo de medicamentos para estas enfermedades. Existe la necesidad de una regulación económica y de enfoques alternativos en este campo, con el fin de incentivar la investigación y el desarrollo de tratamientos para combatir estas enfermedades. Son “huérfanos” del enfoque de investigación y del interés del mercado, así como de las políticas de salud pública (18) (19).

4.2.Epidemiología

Desde ORPHANET se han descrito 6172 enfermedades raras. Están definidas así por su baja frecuencia, sin embargo, aunque su prevalencia de manera aislada es baja, en conjunto suman una importante cantidad de personas afectadas por alguna de estas EHR (20)(21). El estimado de

personas afectadas por ER es de 3.5 a 5.9% lo que determina que haya 263 a 446 millones de personas afectadas globalmente en cualquier punto en el tiempo, casi 30 millones de personas están afectadas con estas condiciones en los 25 países de la Unión Europea. Esta información se deriva de 67.6% de las ER prevalentes, usando la definición de ER para Europa que es de menos de 5/10.000, y excluyendo cánceres raros, enfermedades infecciosas, y envenenamientos (20). De estas enfermedades, se encontró que el 71.9% son de origen genético y el 69.9% son de inicio pediátrico exclusivo. En la base de datos de ORPHANET se encontró que había 5.304 enfermedades que contaban con prevalencia de punto y de éstas, el 84.5% tenía prevalencia de menos de 1 en 1.000.000. El 77,3 al 80.7% de la carga de la población de ER es atribuible a solo 4.2% de las enfermedades (149 en total) y que tienen un rango de prevalencia entre 1-5 por 10.000. El compromiso general es variable, y puede ir desde un compromiso leve, hasta amenazar la vida del afectado (20).

Gráfico 1 - Distribución completa de los patrones de herencia de enfermedades genéticas raras



Fuente: Orphanet (20)

"Clasificación de Orphanet de Enfermedades Raras", a nivel de entidad clínica "trastorno" (excluyendo grupos de trastornos y subtipos de trastornos) (20).

Dentro de las EHR de origen genético hay afectación de uno o varios genes o anormalidades cromosómicas. Pueden ser heredados o ser una nueva mutación y puede afectar entre el 3 a 4% de los nacimientos (18). Otras enfermedades raras pueden ser causadas por infecciones (viral o bacteriana) o alergias, o son debidas a causas degenerativas, proliferativas o teratogénicas (químicos o radiaciones), a veces por factores ambientales, pero para muchas enfermedades los mecanismos etiológicos se desconocen por falta de investigación para encontrar su causa (18).

La genómica pediátrica es un campo en rápida evolución incorporando nuevas tecnologías de secuenciación de próxima generación, especialmente la secuenciación del exoma y genoma completos, lo cual ayuda al diagnóstico. Abordajes multidisciplinarios y la mayor disponibilidad de estas técnicas han permitido descubrir más genes causantes para llegar a mejores diagnósticos lo que se traduce en mejor pronóstico, manejo y asesoría genética para las familias con enfermedades raras (22).

La compilación de un inventario de enfermedades raras, más allá de las enfermedades genéticas, comenzó de manera sistemática en 1996, con ORPHANET – Portal sobre enfermedades raras y medicamentos, establecido conjuntamente por el Instituto Nacional de Salud de Francia e Investigación Médica (INSERM) y el Ministerio de Salud francés, antes de convertirse en una Acción Conjunta entre los países miembros de la Unión Europea (23). Han sido muchos los avances que se han tenido con ORPHANET incluyendo su clasificación y la asignación de un código ORPHA, contando con el apoyo desde la Comisión Europea desde 2001. En el 2007, la OMS decide utilizar los datos de ORPHANET para actualizar la CIE-10 y diseño de la CIE-11 con lo cual, a partir de una mejor codificación, se hacen más visibles las enfermedades raras (23). En el CIE 10 muchas enfermedades raras no cuentan con código específico por lo que es posible que la CIE-11 permita una mejor codificación de estas enfermedades.

4.3. Legislación, políticas y planes

Los avances que se han tenido en términos de organización, legislación y cuidado han sido liderados por la Unión Europea que ha logrado unificar los diferentes países para trabajar en diferentes frentes, entre otros, promoviendo su visibilización e impacto en la salud pública.

Una revisión de publicaciones académicas de los últimos 18 años relacionadas con planes nacionales, políticas o legislación sobre enfermedades raras encontró que 23 países en el mundo habían publicado sobre éstas. Se evidenció que la mayoría de los países contaban con una legislación y definición de enfermedades huérfanas incluido Colombia (21). Adicional a esto, casi todos los países tenían estrategias y programas; sin embargo, solo 8 países, todos de la Unión Europea, contaban con un plan como política pública. Esta investigación resalta la fortaleza y avances que la Unión Europea ha logrado durante el 2000 a 2017, en donde se logró unificar la definición de las enfermedades raras orientando la legislación para estimular el desarrollo de medicamentos huérfanos; a través de EUROPLAN, se unificó la forma en que los diferentes países miembros debían organizar sus planes en Enfermedades Raras, para que fueran acogidos por los gobiernos como estrategias de salud pública con prioridades explícitas, acciones, cronograma y presupuesto, fomentando la investigación y el uso compasivo regulado por corto tiempo para los estados miembros. La prevalencia definida como enfermedad rara o huérfana varía de acuerdo con cada región o país. En la siguiente Tabla se ilustra cómo han avanzado los diferentes países, de acuerdo a sus publicaciones, en el desarrollo de planes, políticas y acciones para las EHR.

Tabla 1 -Definición, Planes, Políticas y acciones del gobierno para las enfermedades raras

PAIS	DEFINICION	PLAN	LEGISLACION	Estrategia/ PROGRAMA
Canadá	Menos de 5 en 10.000	No	No	SI
USA	Menos de 200.000 casos	No	SI	SI
Bulgaria	5 en 10.000	SI	SI	SI
Francia	5 en 10.000	SI	SI	SI
Alemania	5 en 10.000	SI	SI	SI
Grecia	5 en 10.000	SI	SI	SI
Italia	5 en 10.000	SI	SI	SI
Portugal	5 en 10.000	SI	SI	SI
España	5 en 10.000	SI	SI	SI
RU	5 en 10.000	SI	SI	SI
Argentina	5 en 10.000	No	SI	SI
Brazil	No más de 65 casos/100.000 personas	No	SI	SI
Chile	5 en 10.000	No	SI	NA

Colombia	1 en 5000	No	Si	NA
México	5 en 10.000	No	Si	No
Perú	Sin definición	No	Si	NA
Australia	< 2000	No	Si	Si
China	< 1/500.000 INC <1/100.000 RN	No	No	Si
Japón	< 5000	No	Si	Si
Filipinas	1 en 20.000	No	Si	Si
Sigapore	< 20.000	No	Si	Si
Korea Sur	< 20.000	No	Si	Si
Taiwan	< 1 en 10.000	No	Si	Si
23 países		8	21	19

Fuente: *Construcción propia a partir de referencia (19)*

4.4.Odisea diagnóstica

En general hay escasa información sobre las EHR, el desarrollo de Guías de Práctica clínica tiene sus limitaciones por esta razón, además hay poco personal de salud familiarizado con estas patologías lo que ocasiona que el diagnóstico sea difícil, por lo que los pacientes y sus familias deben padecer lo que se ha llamado la *Odisea Diagnóstica*. Aunque algunas enfermedades se inician en la edad adulta, en un 50% a 75% de los casos, los síntomas inician en la infancia (22), pero a pesar de esto, es posible que no se refleje en un diagnóstico prolongado de varios años, pues los primeros síntomas pueden ser bizarros. Las demoras en el diagnóstico conducen a deficiencias irreversibles físicas, sensoriales, psicológicas e intelectuales adicionales o incluso ocasionar la muerte temprana. La falta de precisión diagnóstica puede permitir que nazcan otros hermanos afectados o que se someta al paciente a otros tratamientos innecesarios los cuales, en algunos casos, pueden ser deletéreos, continuar en múltiples consultas y reprocesos con exámenes, lo que incrementa los costos para el sector salud y el desgaste del paciente y su familia y sin ofrecer un soporte adecuado, lo que conlleva a una pérdida de confianza en el sistema de salud. El diagnóstico es la primera batalla que deben sortear los pacientes con EHR y sus familias. Lograr la certeza en el diagnóstico permite reducir la ansiedad, evitar más estudios innecesarios, a veces invasivos, que aumentan costos y consumen tiempo, permiten reducir el aislamiento y empezar a compartir experiencias con otras personas afectadas; adicionalmente, lograr tener un cuidado médico apropiado con su patología brindando mayor claridad sobre el riesgo de recurrencia, y analizar opciones reproductivas de acuerdo al

asesoramiento genético realizado y el poder acceder a los beneficios que la legislación otorga las personas con EHR sociales y de inclusión, entre otros (24).

Una intervención de alta eficacia es la tamización neonatal la cual comprende un conjunto de acciones involucradas para la detección temprana de Errores Innatos del Metabolismo (EIM) y enfermedades que puedan deteriorar la calidad de vida y otras alteraciones congénitas del metabolismo, como lo son la toma de muestra de sangre del cordón umbilical y del talón en el recién nacido, destinada a realizarle pruebas específicas para detectar tempranamente, tratar y hacer seguimiento a lo largo de la vida a alteraciones metabólicas, endocrinas, visuales o auditivas para las cuales exista tratamiento que, de no ser detectadas, aumentan la morbilidad, generan discapacidad física o cognitiva y aumentan la mortalidad infantil.

4.5.Tratamiento integral

El cuidado de los pacientes con EHR no es fácil, exige la intervención y coordinación de múltiples profesionales de la salud, lo cual es difícil cuando la población no se encuentra centralizada. Un 76% de los médicos en los Estados Unidos y un 88% en el Reino Unido refieren dificultades coordinando el cuidado con otros prestadores requeridos para el tratamiento de las EHR (21). Los grupos multidisciplinarios que aborden de manera holística a los pacientes y a sus familias y cuidadores, deben estar integrados en un centro de atención especializada en 1 o varias patologías asociadas o Centro de Referencia.

Los medicamentos para las EHR tienen un mercado escaso, siendo para la industria farmacéutica poco atractivo invertir en investigación y desarrollar nuevos tratamientos, lo cual explica la necesidad de la intervención estatal, mediante regulaciones económicas e incentivos, por ejemplo, en Estados Unidos (Ley de Medicamentos huérfanos de 1983) y en la Unión Europea (EC - Orphan Drug Regulation), han disminuido barreras y generado incentivos para el desarrollo y comercialización de nuevos medicamentos para las EHR. A pesar de esto, los costos de los medicamentos son elevados, asociados al complejo escenario para adelantar investigación, dada la baja prevalencia la muestra requiere estudios colaborativos entre diferentes países (25). Por esta

razón, la evaluación de la efectividad de las terapias no puede recaer solo en ensayos controlados aleatorizados (26) y posiblemente se deben aceptar desenlaces intermedios que pueden ser relevantes para los pacientes. En este sentido, cobran mucha importancia los registros de las diferentes enfermedades y representan una importante fuente de información. Los registros nacionales recolectan datos epidemiológicos necesarios para planear programas de salud pública, sin embargo, son necesarios los registros de las enfermedades, útiles para estudiar la presentación clínica, historia natural y seguimiento del grupo de enfermedades raras incluidas.

Los altos costos de estos medicamentos para algunas enfermedades y la complejidad de su atención producen un impacto financiero significativo. Su abordaje exige esfuerzos conjuntos y especiales para ofrecer una mejor calidad de vida, prevenir la morbilidad excesiva y evitar la mortalidad prematura. A menudo coexisten varias discapacidades, lo que acarrea múltiples consecuencias funcionales (la denominada multidiscapacidad o pluridiscapacidad). En Colombia, se espera que el desarrollo progresivo del RLCP pueda arrojar luces sobre los impactos en la vida diaria y las necesidades de las personas que deben vivir con estas enfermedades y el desarrollo de discapacidad: cognitiva (intelectual), física, visual, auditiva, sordoceguera, psicosocial (mental) o múltiple, que pueden derivar en dependencia funcional, con requerimientos de atención médica permanente, de apoyos y ajustes razonables en múltiples áreas que pueden ir desde leves a intensos, con pérdidas en términos de participación y actividad y deterioro en la calidad de vida de los pacientes y de sus cuidadores quienes deben dedicar un mayor tiempo a estas labores.

Estas discapacidades refuerzan la sensación de aislamiento y pueden ser una fuente de estigmatización y discriminación reduciendo oportunidades educativas, profesionales y exclusión social incrementando su situación de vulnerabilidad. Las personas afectadas por estas EHR y sus familias deben soportar una elevada carga psicosocial que incluyen no solo, el sufrir de la enfermedad, sino el impacto emocional que ello causa, agravado por desesperación, desesperanza sobre el tratamiento, ausencia de soporte práctico para el desarrollo de sus actividades diarias. Adicionalmente la falta de beneficios sociales y de reembolso de lo invertido, el gasto de bolsillo, la limitación para emplearse y la situación que envuelve al cuidador, aumentan la desigualdad y empobrecimiento de la familia y aumenta la inequidad para el acceso al cuidado de los pacientes con EHR (18).

Desde la comprensión actual de las personas con discapacidad como “aquellas personas que tengan deficiencias físicas, mentales, intelectuales o sensoriales a mediano y largo plazo que, al interactuar con diversas barreras incluyendo las actitudinales, puedan impedir su participación plena y efectiva en la sociedad, en igualdad de condiciones con las demás (Art 2, Ley 1618 de 2013)”, el reto para el Estado y la sociedad en general, pasa por transformar la realidad de las personas que padecen Enfermedades Huérfanas/Raras, para hacer realidad su inclusión social y contribuir con su desarrollo humano, bienestar y calidad de vida, advirtiendo la relación entre los dos sujetos de derecho: los cuidadores y las personas huérfanas con discapacidad (30).

4.6. Situación Epidemiológica de las EHR en Colombia

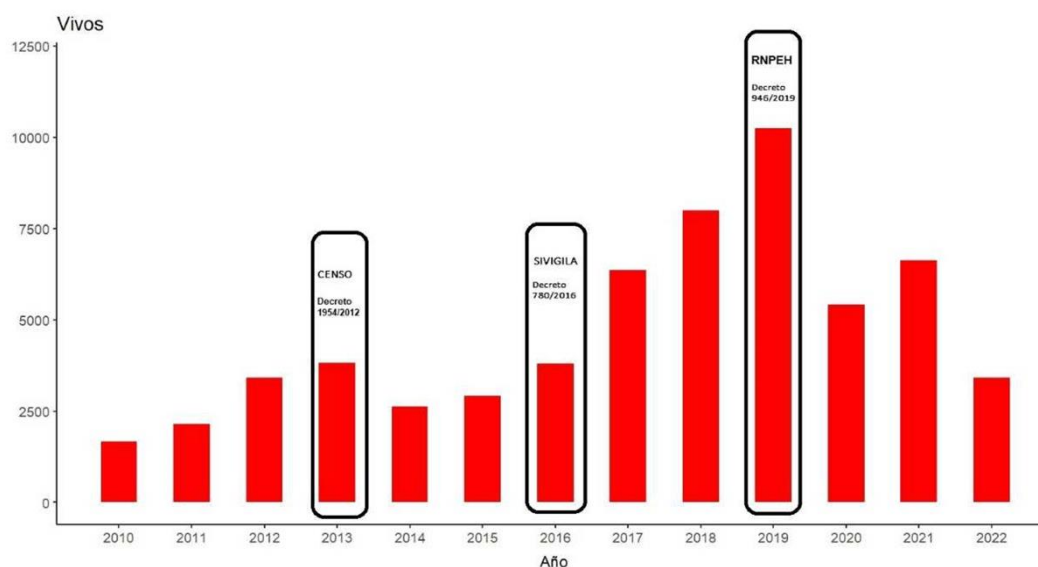
El Ministerio de Salud y Protección Social mediante Resolución 023 de 2023 actualizó el listado de Enfermedades Huérfanas/Raras donde se incluyen 2236 condiciones de salud. La actualización de este listado se hace de forma periódica y se encuentra disponible en el Repositorio Institucional Digital-RID del Ministerio de Salud y Protección Social (27).

Las cifras nacionales son obtenidas del Registro Nacional de Personas con Enfermedades Huérfanas (RNPEH) que contiene datos básicos demográficos que permiten su caracterización. El RNPEH se configura, con la información obtenida del censo realizado en 2013, de los reportes de pacientes con hemofilia y otras coagulopatías, de la notificación de pacientes al SIVIGILA, de los registros de atenciones y prescripciones en salud-MIPRES, de los registros de estadísticas vitales -RUAF y de otras fuentes integradas al sistema de información de la protección social-SISPRO, el cual fue creado mediante acto administrativo (Resolución 946 de 2019) y está a cargo del Ministerio de salud y Protección Social, siendo la fuente oficial de los datos.

En este contexto, observamos que la notificación ha presentado un incremento continuo de casos, impulsados por la normatividad expedida y por las actualizaciones del listado oficial de Enfermedades Huérfanas/Raras reconocidas en Colombia, alcanzando el pico más alto en 2019 (n=12.714 personas) como se ilustra en el Gráfico 2. En 2020 se presentó un descenso en la captación y reporte de casos coincidentes con el periodo de pandemia donde la atención se centró en condiciones que demandaron atención de urgencia. El listado de las EHR en Colombia ha

aumentado desde 2013 cuando se habían incluido 2.129 enfermedades pasando a 2.236 enfermedades en 2023.

Gráfico 2 - Normatividad y tendencia de la notificación en el Registro Nacional de Enfermedades Huérfanas (RNPEH)



Fuente: elaboración propia a partir de consulta cubos SISPRO - MSPS

Consultado este registro en SISPRO, con corte a junio 18 de 2022, muestra una cifra de 72.691 personas con diagnósticos de EHR, de las cuales se encuentran 64.849 (89.2%) en estado vivo, población a considerar en el presente análisis. De estas personas vivas con EHR el 56.5% son del sexo femenino en una relación de 1.3 mujeres por cada hombre con enfermedad huérfana, el 74.4% pertenecen al régimen contributivo y se reporta discapacidad en un 11.7%, siendo la esclerosis múltiple la causa más frecuente. (Tabla 2).

Tabla 2 - Características demográficas de personas reportadas en el Registro Nacional de Personas con Enfermedades Huérfanas del MSPS.

Variables	Frecuencia	Porcentaje (%)
Género		
<i>Femenino</i>	41061	56,5
<i>Masculino</i>	30823	42,4
<i>No reportado</i>	807	1,1
Estado		
<i>Vivo</i>	64.849	89,2
<i>Muerto</i>	7.842	10,8
Afiliación al SGSSS		
<i>Contributivo</i>	54.086	74,4
<i>Subsidiado</i>	17.005	23,4
<i>No definido</i>	1.600	2,2
Reportado por		
<i>EAPB Contributivo</i>	54.343	74,8
<i>EAPB Subsidiado</i>	14.789	20,3
<i>EAPB Excepción</i>	1.656	2,3
<i>No definido</i>	1.295	1,8
<i>Seguro privado (Prepagada)</i>	587	0,8
<i>EAPB Especial</i>	21	0,0
Discapacidad		
<i>No</i>	64.165	88,3
<i>Si</i>	8.526	11,7

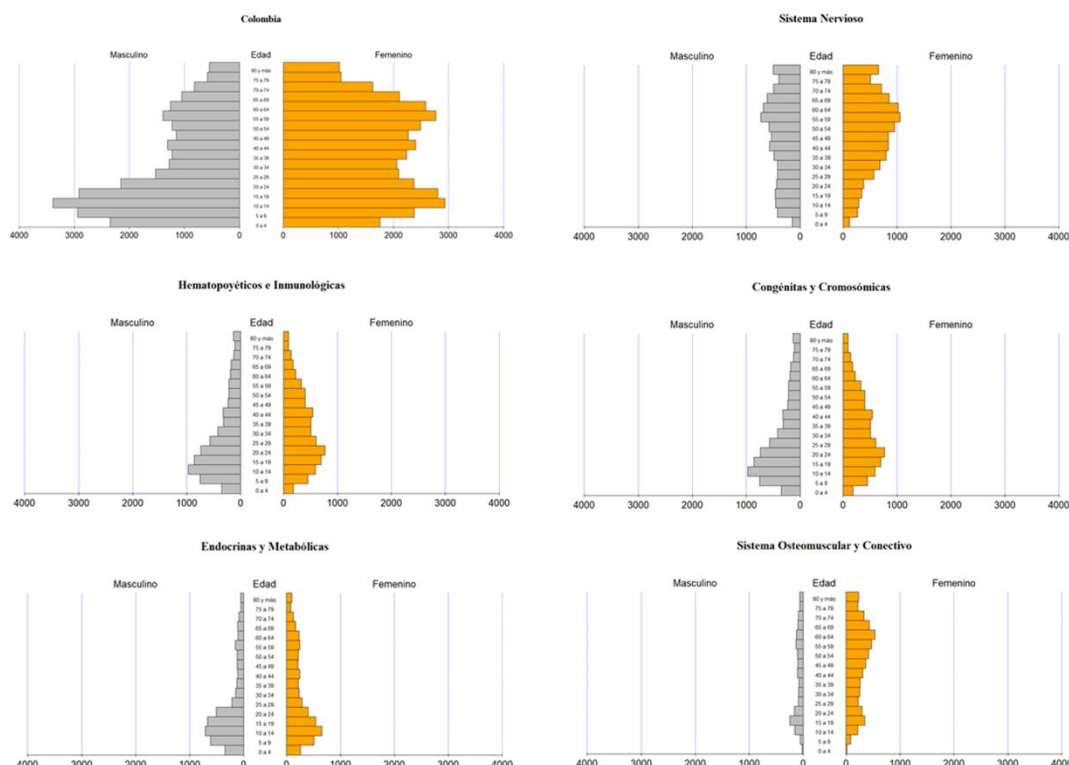
Fuente: elaboración propia a partir de consulta a junio 18 de 2022 cubo PEHR SISPRO - MSPS

SGSSS: Sistema General de Seguridad Social en Salud

EAPB: Empresas Administradoras de Planes de Beneficios

El análisis por quinquenios de las personas con EHR muestra una distribución bimodal, con dos picos de mayor frecuencia, entre los 10 a 14 años y entre los 55 a 59 años, con un predominio de sexo femenino como se había mencionado anteriormente. En total, el 34.4% de las personas con EHR son menores de 19 años y un 65.6% tienen 20 y más años. Según el diagnóstico, las enfermedades del sistema nervioso son la primera causa entre las EHR con predominio en adultos entre los 55 a 59 años, seguido por las enfermedades del sistema hematopoyético e inmunológicas, las congénitas y cromosómicas que predominan entre los 20 a 24 años y las enfermedades endocrinas y metabólicas afectan a los adolescentes entre los 10 a los 14 años. La distribución de las enfermedades del sistema osteomuscular y conectivo es también bimodal con picos entre los 15 a 19 años y entre los 60 a 64 años (Gráfico 3).

Gráfico 3 - Distribución por grupo quinquenal y género de personas reportadas en el Registro Nacional de personas con Enfermedades Huérfanas del MSPS.



Fuente: elaboración propia a partir de consulta a junio 18 de 2022 cubo PEHR SISPRO - MSPS

En su clasificación por capítulo del CIE-10 las enfermedades más frecuentes son las que afectan el sistema Nervioso con un 24.4% de las EHR, seguidas de las enfermedades de la sangre y de los órganos hematopoyéticos con 19.1% y en tercer lugar las malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas con 15.8% (Tabla 3).

Tabla 3 - Prevalencia acumulada por capítulo de diagnósticos del CIE10, género y grupos de edad en personas reportadas al Registro Nacional de Personas con Enfermedades Huérfanas del MSPS.

Capítulo CIE10	Género				Grupo de edad			
	Femenino		Masculino		≤19 años		20 y más	
	n	(%)	n	(%)	n	(%)	n	(%)
Enfermedades del sistema nervioso	9.268	24,3	6.571	23,5	2694	10,8	15087	31,7
Enfermedades de la sangre y órganos hematopoyéticos	6.249	16,4	6.140	22,0	5136	20,6	8568	18,0

Malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas	5.491	14,4	4.737	17,0	7800	31,3	3300	6,9
Enfermedades endocrinas, nutricionales y metabólicas	4.276	11,2	3.784	13,6	4620	18,5	4772	10,0
Enfermedades del sistema osteo-muscular y del tejido conjuntivo	4.296	11,2	1.480	5,3	1287	5,2	4973	10,5
Enfermedades de la piel y del tejido subcutáneo	2.944	7,7	1.346	4,8	206	0,8	4089	8,6
Enfermedades del sistema digestivo	2.550	6,7	1.055	3,8	261	1,0	3555	7,5
Ciertas afecciones originales en el periodo perinatal	782	2,0	1.056	3,8	1833	7,4	53	0,1
Enfermedades del sistema circulatorio	933	2,4	435	1,6	196	0,8	1253	2,6
Enfermedades del sistema respiratorio	370	1,0	376	1,3	109	0,4	653	1,4
Enfermedades del ojo y sus anexos	338	0,9	345	1,2	163	0,7	532	1,1
Tumores	347	0,9	274	1,0	278	1,1	365	0,8
Trastornos mentales y del comportamiento	197	0,5	68	0,2	166	0,7	105	0,2
Traumatismos, envenenamientos y algunas otras consecuencias de causa externas	86	0,2	105	0,4	74	0,3	117	0,2
Enfermedades del sistema genitourinario	65	0,2	112	0,4	84	0,3	94	0,2
Enfermedades del oído y de la apófisis mastoides	17	0,0	12	0,0	8	0,0	21	0,0
Ciertas enfermedades infecciosas y parasitarias	7	0,0	10	0,0	4	0,0	13	0,0

Fuente: elaboración propia a partir de consulta a junio 18 de 2022 cubo PEHR SISPRO - MSPS

En la siguiente tabla se describen las 25 enfermedades más frecuentes, que afectan al 58.5% de la población reportada, equivalentes al 1.1% de todas las enfermedades incluidas en el listado de EHR del 2018. Las más frecuentes incluyendo vivos y fallecidos son: Esclerosis múltiple con 4.382 (6.0%) personas afectadas, Enfermedad de Von Willebrand con 3.407 (4,7%) y el Déficit congénito del Factor VIII con 3.261 (4.5%) afectados. La mortalidad más alta se presentó a causa de Enfermedades de las neuronas motoras (Tabla 4).

Tabla 4 – Prevalencia reportada de las primeras 25 patologías en el Registro Nacional de Personas con Enfermedades Huérfanas del MSPS

Posición	Nombre (CIE10)	Muerto						Vivo						Total personas			
		Femenino			Masculino			NR	Femenino			Masculino			NR	Total Dx	72.691
		n	(%)	n	(%)	n	n		(%)	n	(%)	n					
1	Esclerosis múltiple	132	0,1816	91	0,13				2.960	4,1	1.193	1,6	6	4.382	6,0		
2	Enfermedad de <u>Von Willebrand</u>	31	0,0426	22	0,03				2.424	3,3	913	1,3	17	3.407	4,7		
3	Deficiencia hereditaria del factor viii	13	0,0179	99	0,14				775	1,1	2.353	3,2	21	3.261	4,5		
4	Síndrome de Guillan-Barre	139	0,1912	259	0,36				1.109	1,5	1.643	2,3	16	3.166	4,4		
5	Artropatía <u>psoriásica</u>	19	0,0261	29	0,04				1.126	1,5	927	1,3		2.101	2,9		
6	Enfermedades de las neuronas motoras	506	0,6961	556	0,76				395	,5	482	,7	3	1.942	2,7		
7	Displasia broncopulmonar originada en el periodo perinatal	38	0,0523	51	0,07	5			684	,9	948	1,3	100	1.826	2,5		
8	Miastenia <u>Gravis</u>	125	0,172	125	0,17				1.057	1,5	490	,7	3	1.800	2,5		
9	<u>Escleroderma localizado</u>	125	0,172	15	0,02				1.412	1,9	142	,2	1	1.695	2,3		
10	Otros trastornos falciformes	47	0,0647	42	0,06				827	1,1	728	1,0	28	1.672	2,3		
11	Esclerosis sistémica progresiva	261	0,3591	75	0,10				1.078	1,5	171	,2	2	1.587	2,2		
12	Otros síndromes de malformaciones congénitas especificados, no clasificados en otra parte	66	0,0908	59	0,08	2			663	,9	711	1,0	33	1.534	2,1		
13	Cirrosis biliar primaria	259	0,3563	49	0,07				1.027	1,4	121	,2	1	1.457	2,0		
14	Enfermedad de Crohn, no especificada	26	0,0358	38	0,05				711	1,0	608	,8	3	1.386	1,9		
15	Hepatitis autoinmune	135	0,1857	38	0,05	2			837	1,2	178	,2	19	1.191	1,6		
16	Fibrosis quística, sin otra especificación	83	0,1142	83	0,11				432	,6	502	,7	3	1.130	1,6		
17	<u>Neuromielitis</u> óptica	80	0,1101	17	0,02	3			799	1,1	226	,3	27	1.124	1,5		
18	Síndromes de malformaciones congénitas asociadas principalmente con estatura baja	30	0,0413	24	0,03				562	,8	475	,7	2	1.113	1,5		
19	Acromegalia y gigantismo hipofisario	40	0,055	26	0,04				595	,8	420	,6	22	1.083	1,5		
20	Otras enfermedades pulmonares intersticiales con fibrosis	201	0,2765	284	0,39				261	,4	308	,4	2	1.055	1,5		
21	Porfiria <u>eritropoyética</u> hereditaria	20	0,0275	28	0,04				387	,5	474	,7	1	931	1,3		
22	Distonía idiopática familiar	43	0,0592	44	0,06				550	,8	286	,4	22	923	1,3		
23	Hipopituitarismo	5	0,0069	2	0,00				339	,5	558	,8		910	1,3		
24	Artritis juvenil de comienzo generalizado	5	0,0069		0,00				539	,7	352	,5	6	905	1,2		
25	Hipertensión pulmonar primaria	106	0,1458	42	0,06				517	,7	170	,2	9	847	1,2		

Fuente: elaboración propia a partir de consulta a junio 18 de 2022 cubo PEHR SISPRO - MSPS

NR: no reportado

Dx: diagnóstico

Según el lugar de residencia se identifican casos en todo el país; sin embargo, la prevalencia de las EHR por departamento o distrito en el territorio colombiano presenta mayor concentración en Antioquia (20.6%), Bogotá (12.8%), Valle del Cauca (11.6%), Cundinamarca (4.3%) y Santander (3.2%) (Tabla 5)

Tabla 5 - Proporción acumulada de personas reportadas por lugar de residencia en el Registro Nacional de personas con Enfermedades Huérfanas del MSPS.

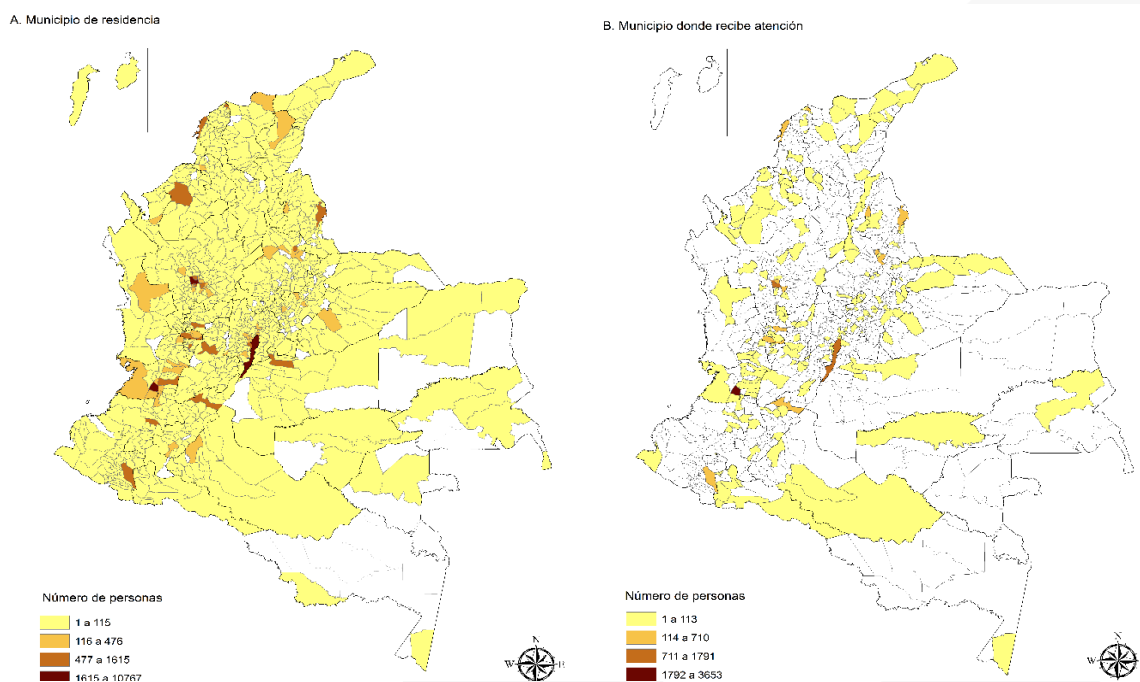
Departamento	Frecuencia	Porcentaje (%)
Antioquia	14.961	20,6
Bogotá, D.C.	9.312	12,8
Valle del Cauca	8.433	11,6
Cundinamarca	3.116	4,3
Santander	2.317	3,2

Atlántico	1.946	2,7
Caldas	1.787	2,5
Risaralda	1.681	2,3
Bolívar	1.617	2,2
Norte de Santander	1.543	2,1
Cauca	1.342	1,8
Boyacá	1.216	1,7
Tolima	1.130	1,6
Nariño	1.074	1,5
Córdoba	1.065	1,5
Huila	993	1,4
Quindío	704	1,0
Meta	676	0,9
Cesar	595	0,8
Magdalena	546	0,8
Sucre	517	0,7
Casanare	269	0,4
Chocó	215	0,3
La Guajira	212	0,3
Caquetá	185	0,3
Putumayo	134	0,2
Arauca	103	0,1
Archipiélago de San Andrés, Providencia y Santa Catalina	42	0,1
Guaviare	31	0,0
Vichada	21	0,0
Guainía	18	0,0
Amazonas	17	0,0
Vaupés	4	0,0

Fuente: elaboración propia a partir de consulta a junio 18 de 2022 cubo PEHR SISPRO - MSPS

Comparando la distribución de los municipios en donde residen los pacientes con EHR, la mayoría de los casos se concentran en ciudades principales que tienen mayor oferta de servicios, como Bogotá, Medellín, Cali, Pasto, Cúcuta, Barranquilla, Neiva. Ciudades que a futuro podrían considerar la conformación de Centros de Referencia que brinden una atención integral a esta población. Por otra parte, llama la atención la alta dispersión de prestadores inclusive en zonas dispersas (Grafico 4). Preocupa que en estas zonas no se pueda garantizar atención de alta complejidad para el diagnóstico y manejo de las EHR, lo que podría verse compensado con el acceso, por regiones, a Centros de Referencia debidamente habilitados.

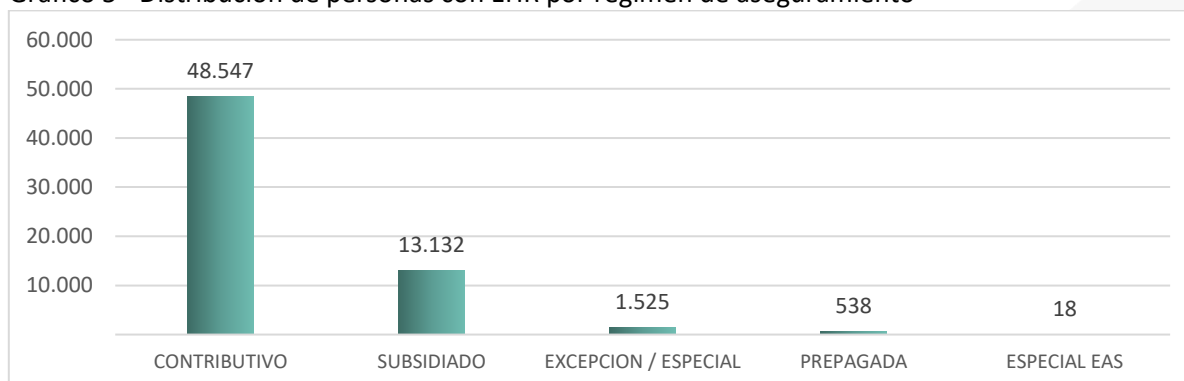
Gráfico 4 - Número de personas según municipio de residencia y de atención en salud que fueron reportadas al Registro Nacional de Enfermedades Huérfanas del MSPS



Fuente: elaboración propia a partir de consulta a junio 18 de 2022 cubo PEHR SISPRO - MSPS

A la fecha de la consulta del RNPEH, de un total de 64.849 pacientes con EHR el 74,9% pertenecen al régimen Contributivo, el 20,3% al Régimen subsidiado, el 2,4% a regímenes de excepción o especial y en una mínima concentración del 0.8% de medicina prepagada (Gráfico 5).

Gráfico 5 - Distribución de personas con EHR por régimen de aseguramiento*



Fuente: elaboración propia a partir de consulta a junio 18 de 2022 cubo PEHR SISPRO – MSPS

*Según EPS que reporta

Las EAPB con mayor concentración de casos son SURA, Sanitas y Nueva EPS que representan el 60% de la población del régimen contributivo. En el caso del régimen subsidiado las tres primeras aseguradoras Coosalud, Asmet Salud y Nueva EPS representan el 28.5% del total de este régimen (Tabla 6).

Tabla 6 - Primeras diez EAPB del Régimen Contributivo y Subsidiado con mayor concentración de pacientes con EHR

R. CONTRIBUTIVO			R. SUBSIDIADO		
EAPB	Freq Abs	Freq Rel (%)	EAPB	Freq Abs	Freq Rel (%)
EPS010 - EPS SURA	12.986	26,9%	ESS024 - COOSALUD E.S.S.	1.668	11,1%
EPS005 - SANITAS	9.247	19,1%	ESS062 - ASMET SALUD	1.342	8,9%
EPS037 - NUEVA EPS	7.199	14,9%	EPSS41 - NUEVA EPS SA	1.283	8,5%
EPS002 - SALUD TOTAL	5.514	11,4%	EPSS40 - Alianza Medellín -savia Salud	1.276	8,5%
EPS008 - COMPENSAR	4.224	8,7%	ESS118 - EMSSANAR E.S.S.	1.250	8,3%
EPS017 - FAMISANAR	3.372	7,0%	ESS207 - MUTUAL SER	998	6,6%
EPS018 - SOS	1.773	3,7%	EPSS34 - CAPITAL SALUD	729	4,8%
EPS012 - COMFENALCO VALLE	867	1,8%	EPSS37 - NUEVA EPS SA - CM	723	4,8%
EPS001 - ALIANSALUD	784	1,6%	EPSS10 - SURA EPS	655	4,3%
EPS044 - MEDIMAS					
Contributivo	730	1,5%	EPSS02 - SALUD TOTAL	489	3,2%

Fuente: Elaboración propia a partir de consulta a junio 18 de 2022 cubo PEHR SISPRO – MSPS – Incluye todas las EAPB según la salida del cubo

5. ALCANCE Y FINALIDAD

En el marco de la Ley 1392 de 2010 se formula el *Plan Nacional de gestión para las Enfermedades Huérfanas/Raras*, con el propósito de reconocer su importancia en la agenda pública a nivel sectorial e intersectorial. En consecuencia, las acciones de este plan estarán orientadas teniendo en cuenta los principios de equidad, solidaridad y eficiencia, con enfoque diferencial; movilizando la acción del Estado para minimizar su impacto sobre las personas afectadas, sus familias y así, promover su desarrollo. Este esfuerzo comprende una hoja de ruta para el país, involucrando a todos los actores del sistema general de seguridad social en salud y así abordar de mejor manera el desafío que las particularidades de este grupo de patologías heterogéneas imponen.

Se pretende formular e implementar estrategias y metas para garantizar el derecho a la salud y contribuir a mejorar la calidad de vida de las personas con Enfermedades Huérfanas/Raras, familiares y cuidadores, a través de acciones para disminuir las brechas de acceso a los servicios de salud, promover la inclusión y la participación social y gestionar adecuadamente la información y el conocimiento. Este plan está dirigido a todos los actores del sistema y pretende cubrir a todas las personas que habitan en el territorio nacional con una visión a 2031 en el marco del nuevo Plan Decenal de Salud Pública.

6. OBJETIVO GENERAL

Formular acciones que promuevan el acceso efectivo a la atención integral e integrada de salud en el marco la Atención Primaria en Salud y del Sistema General de Seguridad Social en Salud, que contribuya al mejoramiento de las condiciones de calidad de vida de las personas con Enfermedades Huérfanas/Raras, sus familiares y cuidadores, así como la inclusión y participación social en el territorio colombiano.

6.1. Objetivos específicos

1. Formular e implementar acciones tendientes a la prevención y detección temprana de las EHR
2. Mejorar la oportunidad en el diagnóstico, el acceso y continuidad a los medicamentos y la atención especializada multidisciplinaria en centros de referencia.
3. Desarrollar acciones que contribuyan al mejoramiento de la salud, las afectaciones psicosociales y la calidad de vida de las personas y sus familias.
4. Promover la autonomía y el mejoramiento de la funcionalidad en las personas con EHR.
5. Fortalecer la gestión del talento humano para la detección y manejo de esta población.
6. Fomentar la investigación de EHR en Colombia.
7. Garantizar la generación, disponibilidad y uso de conocimiento e información para la toma de decisiones.
8. Gestionar recursos para financiar la atención integral en salud requerida.

7. ACTORES INVOLUCRADOS

Se incluyen los actores que de una u otra forma están involucrados y relacionados con los diferentes aspectos que tienen que ver con las EHR pertenecientes al sector público y privados y se describen a continuación.

7.1. Sector público

1. El Congreso de la República mediante su ejercicio legislativo puede contribuir al desarrollo de proyectos de Ley en beneficio de los pacientes con EHR, sus familiares y cuidadores.
2. El Ministerio de Salud y Protección Social, cuya misión como cabeza del sector salud, es el encargado de conocer, dirigir, evaluar y orientar el sistema de seguridad social en salud, mediante la formulación de políticas, planes y programas, la coordinación intersectorial y la articulación de actores de salud con el fin de mejorar la calidad, oportunidad, accesibilidad de los servicios de salud y sostenibilidad del sistema, incrementando los niveles de satisfacción de los pacientes, familias, comunidades y habitantes del territorio nacional.

3. Otros sectores públicos como los Ministerios de Igualdad, Educación, Trabajo y Cultura entre otros, son necesarios para dar un mayor alcance a las políticas para el mejoramiento de la calidad de vida de los pacientes con EHR en aspectos como la inclusión laboral, la educación y el acceso a la cultura de las personas afectadas.
4. El Instituto Nacional de Salud (INS) dentro de sus objetivos la vigilancia y seguridad sanitaria en los temas de su competencia, ha tenido a su cargo la vigilancia de las EHR como evento de interés de salud pública.
5. La Superintendencia Nacional de Salud (SNS) quien tiene a cargo proteger los derechos de los usuarios del Sistema General de Seguridad Social en Salud mediante la inspección, vigilancia, control, tiene un papel fundamental en la identificación de barreras para los pacientes y velar porque no se vulneren sus derechos haciendo cumplir la normatividad vigente.
6. La administradora de recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud -ADRES es una entidad adscrita al MSPS cuyo propósito es administrar las fuentes y el uso de los recursos que financian el Sistema. Por esta razón su papel es importante para lograr el flujo de recursos necesarios para financiar las tecnologías en salud requeridas para el manejo de las EHR de manera oportuna y efectiva.
7. El Instituto Nacional de Vigilancia de Medicamentos y Alimentos -INVIMA es la Agencia Regulatoria Nacional, una entidad de vigilancia y control de carácter técnico científico, que trabaja para la protección de la salud individual y colectiva de los colombianos, mediante la aplicación de las normas sanitarias asociadas al consumo y uso de alimentos, medicamentos, dispositivos médicos y otros productos objeto de vigilancia sanitaria.
8. Las Secretarías de Salud tienen por objeto orientar y liderar la formulación, adaptación, adopción e implementación de políticas, planes, programas, proyectos y estrategias conducentes a garantizar el derecho a la salud de los habitantes en los diferentes territorios colombianos. Su actividad en el territorio permitirá una identificación y adecuada gestión de estas patologías.

7.2. Sector privado

9. La Industria farmacéutica realiza tareas de investigación y desarrollo (I+D) con el fin de introducir nuevos tratamientos y mejorar los existentes. Ha tenido un papel importante en el desarrollo de medicamentos huérfanos, bajo condiciones legislativas e incentivos especiales en diferentes países, lo que ha permitido avanzar en los tratamientos y mejorar las condiciones de salud de estas personas. Tienen la capacidad de apoyar a los afectados de diferentes maneras, en particular en la difusión del conocimiento.
10. La empresa privada si bien no está directamente relacionadas con las EHR, puede participar y apoyar económicamente iniciativas para este grupo de pacientes, como parte de sus proyectos de responsabilidad social o generando empleo y desarrollo de emprendimientos, entre otros.
11. El Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud (IETS) es una corporación de naturaleza mixta y autoridad competente en la producción de referentes informados en evidencia para contribuir al desarrollo de políticas públicas y prácticas asistenciales en salud, cuyo apoyo es muy importante para la búsqueda y síntesis de evidencia para las EHR. (Ley 1438 de 2011).

7.3. Sociedad Civil

12. Las Asociaciones de pacientes, siendo organizaciones que agrupan a las personas que padecen una misma patología buscando el mutuo apoyo, el mejor conocimiento de la enfermedad y la información al resto de ciudadanos sobre la prevención y los tratamientos de la misma, permiten visibilizar estas enfermedades llamando la atención sobre su problemática, barreras y necesidades para mejorar su atención, incidiendo en la formulación las diferentes políticas públicas.
13. Los pacientes individuales que sufren las EHR y que experimentan los diferentes efectos de estas enfrentando los sistemas de salud y de manera personal los efectos en su vida diaria, las dificultades laborales, de educación, de gastos de bolsillo son muy importantes, aunque no estén vinculados a las Organizaciones anteriormente mencionados.

14. Los cuidadores de las personas que tienen EHR, muchas de ellas crónicas, debilitantes, con grados variados de discapacidad, deben invertir mucho tiempo y energía, viéndose afectados sus propios proyectos de vida con afectaciones emocionales, físicas, económicas y sociales.
15. La academia y Sociedades Científicas con su misión de mantener al día en el conocimiento y educar, podrán cumplir un papel fundamental de asesoría para que las diferentes instancias comprometidas en el manejo y gestión de las EHR se mantengan actualizadas y puedan implementar dichos conocimientos en el manejo de los afectados.
16. La sociedad en general que desconoce sobre las EHR por su baja prevalencia, pero es importante lograr que la comunidad comprenda y dimensione el impacto que estas tienen en la calidad de vida de los afectados, sus familias y cuidadores, así como su ejemplo de resiliencia y valentía para enfrentar los diferentes retos de la vida diaria. A través de este conocimiento y su solidaridad se facilitan procesos como el de la inclusión social.

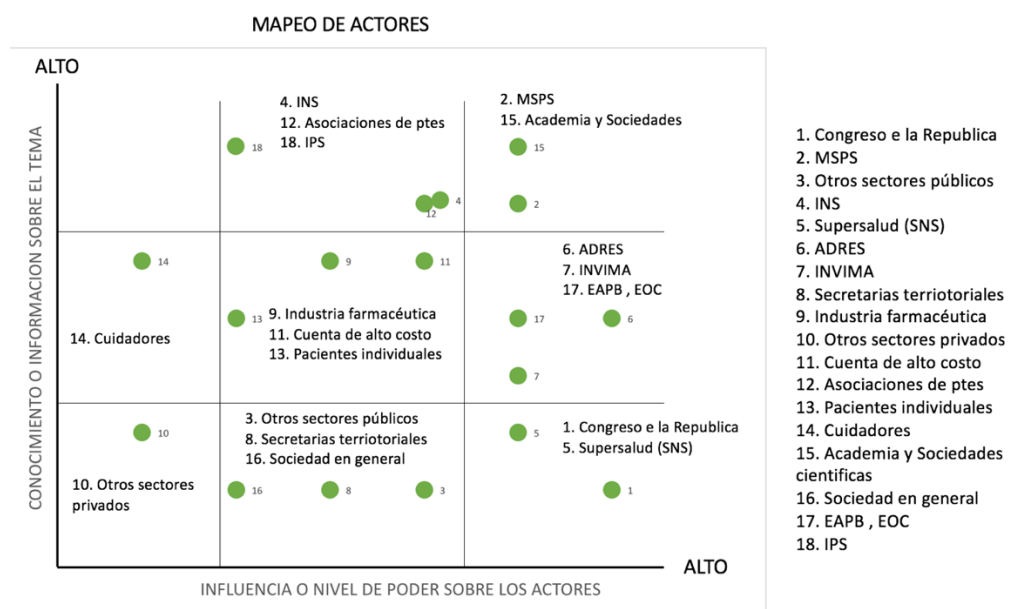
7.4. Aseguradores y prestadores

17. Las Aseguradoras (EAPB y EOC) o quien haga sus veces tienen a su cargo la identificación de los casos de EHR dentro de su población de afiliados, su notificación, así como la gestión para su atención bajo la normatividad vigente, respetando sus derechos y evitando generar barreras en todo el proceso desde su diagnóstico, el tratamiento y la rehabilitación.
18. Las Instituciones prestadoras de servicios de salud (IPS) - son las encargadas de la prestación de servicios de salud mediante la integración de redes que articulen todos los grados de complejidad incluidos los Centros de Referencia, con los principios básicos de calidad y eficiencia. Deben contar con capacidad técnica, científica, administrativa y financiera para la atención y deben propender por un manejo multidisciplinario para las EHR.
19. La Cuenta de Alto Costo, acorde al Decreto 2699 de 2007, “Por el cual se establecen algunas normas relacionadas con el Sistema General de Seguridad Social en Salud y se dictan otras disposiciones”, administra financieramente “los recursos destinados al cubrimiento de la atención de las enfermedades ruinosas y catastróficas - alto costo - y de los correspondientes a las actividades de protección específica, detección temprana y atención de enfermedades de

interés en salud pública directamente relacionadas con el alto costo”. Actualmente, acorde a la Resolución 123 de 2015, tiene establecido el reporte de información de pacientes diagnosticados con hemofilia y otras coagulopatías asociadas a déficit de factores de la coagulación.

Una vez descritos los roles de los actores que podrían de una u otra manera tener relación con las EHR en sus diferentes aspectos, se procedió a cuantificar su participación en conocimiento o información sobre el tema y su influencia o nivel de poder sobre otros actores. Los resultados de este ejercicio, realizado al interior del Ministerio de Salud y Protección Social, se muestra en la siguiente gráfica.

Gráfico 6 – Mapeo de actores relacionados con su conocimiento e influencia para las EHR



Fuente: Construcción propia a partir de un análisis al interior del MSPS

8. METAS Y ACCIONES POR LÍNEAS ESTRATÉGICAS

Con el fin de establecer el ordenamiento de las acciones encaminadas a mejorar las condiciones de las personas con EHR y sus familias se han planteado cinco líneas estratégicas 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. Así mismo, dentro de estas líneas se espera fortalecer al talento humano en salud para el manejo de esta población y la investigación que permita contar con información de nuestro país para toma de decisiones.

Tabla 7 – Relación de Líneas Estratégicas

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

8.1. 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

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.

8.1.1. Prevención y detección precoz

- i) **Meta: 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.**

Acciones:

- a) Fortalecer las intervenciones poblacionales, colectivas para promover modos, condiciones y estilos de vida saludables incluyendo las personas con EHR, sus familias y cuidadores.
- b) Fomentar y gestionar a nivel sectorial e intersectorial el desarrollo de tecnologías de la información en salud para que apoyen al personal médico en la detección temprana de estas enfermedades.
- c) Promover estrategias de información y comunicación en EHR para la población general incluyendo prevención y detección precoz de estas enfermedades.

- ii) **Meta: 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.**

Acciones:

- a) La dirección territorial gestionará el desarrollo de formación continua, para el Talento Humano en Salud (THS), de todo el territorio en EHR de acuerdo con la normatividad vigente y acorde al perfil territorial. Dentro de las acciones prioritarias incluirá (entre otros temas) factores de riesgo y todos los niveles de prevención: antecedentes genéticos familiares, consanguinidad parental, exposición a teratógenos o tóxicos (físicos y químicos, incluyendo fármacos) entre otros, definidos en la GPC de detección de anomalías congénitas en el recién nacido (29) y en los protocolos de atención preconcepcional y prenatal.

- b) Capacitar a los profesionales de salud para la adecuada implementación de sistemas estandarizados para realizar el examen físico del Recién nacido (EFIS) de acuerdo con las recomendaciones de la GPC - Detección de anomalías congénitas en el recién nacido (29).
 - c) Capacitar al THS en la valoración preconcepcional; considerando el protocolo de atención preconcepcional disponible en el siguiente enlace: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/VS/PP/SM-Protocolo-atencion-preconcepcional.pdf>, contiene el primer momento de asesoría genética, estimado explícitamente para el perfil de medicina.
 - d) Fortalecer las actividades para la detección temprana del retraso o desviaciones en el proceso de desarrollo físico, motriz, cognitivo y socioemocional en la primera infancia para detectar tempranamente asociaciones con EHR, así como alteraciones en el rendimiento escolar.
 - e) Entrenar a los profesionales de salud encargados de tamizar y vigilar el crecimiento y desarrollo de los niños, en la aplicación e interpretación de las pruebas como la Escala Abreviada del desarrollo (EAD) y la Escala Cualitativa del Desarrollo (ECD), para detectar tempranamente y derivar de manera oportuna los niños con desviaciones en su desarrollo de acuerdo con la GPC sobre crecimiento y desarrollo del MSPS (30) o lineamientos de política vigentes.
 - f) Incorporar en la formación de capacidades en los profesionales de salud, competencias para comunicar y apoyar, con habilidad y empatía, a los padres de pacientes con sospecha o confirmación de una EHR u otras alteraciones congénitas.
- iii) Meta: A 2031 se habrá implementado la asesoría genética a los pacientes y familias con diagnóstico de EHR.**
- Acciones:**
- a) Sensibilizar a las mujeres y su pareja con o sin EHR acerca de la importancia de concertar una consulta preconcepcional recomendada en la Ruta materno perinatal (RMP) o según la normatividad vigente.

- b) Verificar el cumplimiento de la lista de chequeo relacionada con los antecedentes familiares y factores de riesgo incluidos los genéticos (Lista de Chequeo para el tamizaje de riesgo durante la atención preconcepcional de la RMP), idealmente hasta de tres generaciones, de ambos miembros de la pareja, en especial si hay relación con EHR y malformaciones congénitas, durante la consulta preconcepcional, para derivar y realizar el asesoramiento genético.
 - c) Fomentar la educación sexual y reproductiva, así como el adecuado seguimiento durante el embarazo, promoviendo los controles prenatales, de acuerdo con las recomendaciones de la RMP.
 - d) Promover el desarrollo de programas de capacitación de consejeros genéticos con el fin de mejorar el acceso al asesoramiento genético en el país.
 - e) Identificar a través del RPEH clúster poblacionales de EHR específicas, para intervenir de manera temprana a través de espacios de asesoría.
- iv) **Meta: 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.**

Acciones:

- a) Promover acciones que faciliten la implementación del programa de tamizaje neonatal en las líneas visual, auditiva, cardiopatía congénita, endocrino-metabólica, que incluye EHR, de acuerdo con las directrices técnicas y el marco normativo vigente, teniendo en cuenta la progresividad.
- b) Desarrollar campañas de sensibilización y educación a todas las familias sobre la importancia de la realización del tamizaje neonatal a todos los recién nacidos.
- c) Desarrollar procesos de cualificación en el THS con relación a la implementación del tamizaje neonatal en las líneas visual, auditiva, cardiopatía congénita, endocrino - metabólica (TSH, fenilcetonuria, galactosemia, fibrosis quística, hiperplasia suprarrenal congénita, déficit de biotinidasa o defectos de la hemoglobina) en todos los recién nacidos, para lograr una detección oportuna de EHR.

- d) Definir la incorporación progresiva de las atenciones de detección temprana de patologías de tamizaje básico (fenilcetonuria, galactosemia, fibrosis quística, hiperplasia suprarrenal congénita, déficit de biotinidasa o defectos de la hemoglobina), que permita gestionar el riesgo de manera oportuna de acuerdo con los lineamientos y marco normativo vigente.
- v) **Meta: 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.**

Acciones:

- a) Desarrollar e implementar los lineamientos para la inscripción en el RELAB de los laboratorios clínicos que realicen pruebas de diagnóstico de EHR a 2024.
- b) Realizar asistencia técnica a los laboratorios de salud pública para su réplica en el territorio con los laboratorios clínicos que realicen pruebas de diagnóstico de EHR.
- c) Difundir la oferta de laboratorios públicos y privados que se encuentran inscritos en RELAB, y que realicen pruebas para el diagnóstico o seguimiento de EHR.
- d) Desarrollar e implementar con los diferentes actores del sistema de salud, las medidas necesarias para mejorar el acceso a las pruebas diagnósticas y de seguimiento para las EHR, incluyendo los estudios de genética.
- e) Los laboratorios de salud pública en la asistencia técnica realizarán seguimiento a su red de laboratorios clínicos inscritos en RELAB para pruebas de diagnóstico de EHR.

8.2. 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.

8.2.1. Centros de Referencia y Redes de Servicio

- i) Meta: 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.**

Acciones:

- a) Revisión del marco normativo vigente, con el fin de identificar dificultades en la implementación y fomentar la habilitación de centros de referencia.
- b) Generar las directrices y normativas necesarias para mejorar la oferta y demanda y la habilitación de servicios multidisciplinarios integrados para EHR, con enfoque diferencial, en Centros de referencia (Se deben incluir acciones de prevención (Consulta preconcepcional y asesoría genética), detección temprana, diagnóstico, tratamiento, continuidad asistencial del paciente, rehabilitación, cuidado paliativo, transición de la edad pediátrica a la adultez, telesalud, entre otros que puedan requerirse).
- c) Caracterizar a los prestadores de servicios con experiencia en EHR y la conformación de la red de referencia desde el punto de entrada, con el fin de contrarrestar los déficits presentes en algunas zonas geográficas, así como determinar la demanda por patologías o grupo de patologías.
- d) Articular los actores del SGSSS involucrados en el diagnóstico y cuidado de las personas con EHR, desde la prevención hasta la rehabilitación incluido los cuidados paliativos.
- e) Promover el acceso a la atención integral sin mediación de la autorización para personas con Enfermedades Huérfanas/Raras con el fin de eliminar barreras en la atención y promover su continuidad, minimizando el cambio de prestadores (Artículo 2.5.3.4.7.4 Decreto 441 de 2022).
- f) Asegurar información a los pacientes de manera eficiente y suficiente sobre la red de prestadores de salud con relación a las EHR (Sección 7. Mecanismos de protección al usuario

Artículo 2.5.3.4.7.1 Deber de información al usuario – Decreto 441 de 2022)

- g) Identificar las necesidades de formación e investigación que favorezcan la continuidad en la atención integral a pacientes con Enfermedades Huérfanas/Raras, en los centros especializados o en los Centros de Referencia; actividad a considerar en el acuerdo de voluntades.
- h) Desarrollar convenios de cooperación internacional para generar estrategias de transferencia de conocimientos que fomente el mejoramiento de la atención centralizada e integrada.

8.2.2. Tratamiento Integral

- i) **Meta: 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**

Acciones:

- a) Analizar modelos innovadores para la compra de medicamentos para Enfermedades Huérfanas/Raras y su normatividad relacionada.
- b) Priorizar las tecnologías en salud basadas en la mejor evidencia científica disponible relacionadas con las EHR, para motivar la adquisición y distribución de estas, la fijación oportuna de precios de medicamentos, entre otros mecanismos para mejorar su acceso por parte de los pacientes.
- c) Gestionar los recursos o acciones necesarias para el desarrollo de directrices técnicas, GPC o lineamientos para la atención y manejo de las EHR según sean priorizadas.

8.2.3. Medicamentos

- i) **Meta:** 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.

Acciones:

- a) Revisar y actualizar el Decreto 677 de 1995 relacionado con la expedición de registro sanitarios. Revisar y actualizar el Decreto 481 relacionado con la importación de medicamentos bajo la modalidad de vitales no disponibles
- b) Continuar con el mecanismo de “escaneo de horizonte” de manera periódica para estar atentos a tecnologías innovadoras susceptibles de ingreso al país y con las que se evidencie claros resultados en salud comparados con las tecnologías en uso.
- c) Implementación del mecanismo de regulación de precios de medicamentos nuevos a la entrada que incluye la evaluación de valor terapéutico en comparación con lo ya disponible en el país para la definición del precio de venta para el sistema de salud.
- d) Contar con un equipo técnico de apoyo, con experticia en metodología, síntesis y apreciación crítica de la evidencia para el desarrollo de evaluación de tecnologías en salud para EHR.

8.3. 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 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.

8.3.1. Participación social.

- i) **Meta: A 2024 se habrán implementado mesas territoriales como instancia de participación social.**

Acciones:

- a) Desarrollar un lineamiento nacional para la conformación y funcionamiento de las mesas territoriales de EHR.
- a) Promover la conformación de mesas territoriales para la gestión de las EHR.
- b) Continuar promoviendo la participación social de personas con EHR y de organizaciones de pacientes a través de la mesa nacional de EHR – Resolución 1871 de 2021 o normatividad vigente.

8.3.2. Certificación de Discapacidad

- i) **Metas: A partir del 2024 se intensificará el acceso a la Certificación de Discapacidad y registro según lo dispuesto en la Resolución 1239 de 2022.**

Acciones:

- a) Fomentar la buena práctica entre la red de prestadores de servicios de salud, la valoración del riesgo psicosocial en las personas con EHR.
- b) La dirección territorial promoverá actividades de información y educación sobre el procedimiento de certificación de discapacidad entre las personas con EHR, de conformidad con lo definido en la resolución 1239 de 2022.
- c) Fortalecer las capacidades técnicas en las entidades territoriales departamentales en materia conceptual, del abordaje familiar y comunitario de las EHR y la importancia de su detección temprana para prevenir la discapacidad.
- d) La dirección territorial ampliará progresivamente la certificación de discapacidad y RLCPD, definido en la Resolución 1239 de 2022 entre la población con discapacidad con diagnóstico de EHR.

f) Las Secretarías de Salud o quienes hagan sus veces, fortalecerán en los Departamentos, Distritos y municipios la Estrategia de Rehabilitación Basada en Comunidad, con el fin de articular la oferta institucional, incluyendo a las organizaciones de la sociedad civil, las personas con Enfermedades Huérfanas/Raras, sus familias y cuidadores.

g) Las secretarías de salud o quien haga sus veces, promoverán la conformación de redes de apoyo y participación comunitaria y social para las personas con EHR, sus familias y cuidadores a nivel territorial, involucrando a las asociaciones de pacientes, ONG y grupos comunales y de voluntarios.

8.3.3. Comisión Intersectorial de Salud Pública

- i) **Metas: 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.**

Acciones:

- a) Socializar en el territorio la oferta intersectorial institucional disponible en materia socioeconómica (laboral, educativa, de transferencias condicionadas y no condicionadas, recreo-deportiva y cultural, vivienda y protección financiera de los pacientes con discapacidad y sus cuidadores, entre otras) y definir las rutas de acceso para que las personas con Enfermedades Huérfanas/Raras obtengan una respuesta articulada en pro del bienestar común de los afectados y sus familias.
- b) Articular con Ministerio de la Igualdad, en el marco de la Ley 2297 de 2023, la promoción de una adecuada planificación y gestión de los recursos sanitarios y sociales existentes para destinarlos a la atención de las personas con EHR y sus familias, de manera que pueda garantizar la provisión de un sistema integral de cuidados y una continuidad asistencial.
- c) En conjunto con el Ministerio de la Igualdad, trabajar por el reconocimiento a los cuidadores como sujetos de cuidado y gestionar alianzas estratégicas públicas y privadas

para que, de acuerdo a su caracterización, logren una mejor protección y apoyo en el marco de la Ley 2297 de 2023.

8.4. 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.

8.4.1. Listado de Enfermedades Huérfanas/Raras

- i) **Meta: 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.**

Acciones:

- Actualizar el Instrumento técnico complementario al listado oficial de las Enfermedades Huérfanas - Raras (EHR), Colombia cuarta versión, desde su codificación, nombre y clasificación por grupos de enfermedades, así como la definición de pruebas diagnósticas requeridas y las especialidades que deben liderar su diagnóstico.
- Gestionar alianzas estratégicas de cooperación nacional o internacional en los procesos de reevaluación del listado de EHR
- Implementar la plataforma MI VOX POPULI como una herramienta en línea para la nominación y análisis técnico-científico para la actualización sistemática del listado de EHR.
- Divulgar el procedimiento, en forma permanente, para la nominación y evaluación de las nominaciones para definir la inclusión de nuevas EHR, modificación o exclusión de las ya existentes, según sea la petición del nominador.

- e) Desarrollar herramientas tecnológicas dirigidas a los usuarios para agilizar la búsqueda sobre las EHR incluidas en los listados vigentes.

8.4.2. Registro de personas con EHR

- i) **Meta: A 2025 se incrementará la calidad y oportunidad del registro de las personas con EHR en el País.**

Acciones:

- a) Establecer el procedimiento de depuración del registro nacional de personas con EHR con la participación de los actores del SGSSS.
- b) Las Direcciones Territoriales fomentarán la búsqueda activa de los casos de EHR para aumentar la cobertura del reporte de los casos confirmados de EHR.
- c) Disponer la información al ciudadano para consulta de su estado, en el registro nacional de personas con EHR, atendiendo la normatividad de protección de datos personales.

8.4.3. Gestión del conocimiento y análisis de la información

- i) **Metas: 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.**

Acciones:

- a) Gestionar alianzas para el desarrollo de estudios orientados a medir el comportamiento epidemiológico y sanitario, así como el impacto social y económico de las EHR.
- b) Gestionar el desarrollo de estrategias de transferencia de conocimiento EHR en alianzas con las sociedades científicas y academia.

ii) Metas: A partir del 2025 se contará con la visualización de la información de los registros administrativos y de indicadores en EHR

Acciones:

- a) Gestionar conocimiento a través de la articulación de diferentes fuentes de información disponibles, dispuesta a la población general.
- a) Fomentar el uso de la información en EHR, disponible en SISPRO para apoyar la toma de decisiones de política a nivel territorial para todos los actores involucrados con las EHR.

iii) Meta: A partir de 2024 se fortalecerá una línea de investigación relacionada con EHR con el apoyo de Minciencias. (Decreto 1437 de 2014)

Acciones:

- a) Definir con Minciencias la línea de investigación para las EHR en temas priorizados (determinantes sociales, prevención, detección temprana, diagnóstico, manejo integral desde la atención primaria hasta la especializada y abordaje desde la salud pública, entre otros).
- b) Fomentar la investigación multidisciplinar y colaborativa entre todos los actores interesados en EHR.
- c) Promover el desarrollo de GPC o Lineamientos, basados en la evidencia, con énfasis en los medicamentos, para poder garantizar su acceso oportuno en relación al diagnóstico y manejo de las EHR según sean priorizadas, entendiendo sus particularidades.
- d) Desarrollar convenios de cooperación internacional en investigación en pro del mejoramiento de la atención integral.

8.5. 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.

i) **Meta: A 2031 se contará con mecanismos de financiación sostenibles para EHR.**

Acciones:

- a) Avanzar en mecanismos de negociación para EHR
- b) Integrar los diferentes actores del sistema para identificar mecanismos innovadores de financiamiento; por ejemplo, Donaciones / aportes voluntarios/ fondos de responsabilidad Social Empresarial, entre otros.
- c) Evaluar la mejor manera de lograr la sostenibilidad financiera: un fondo específico para Enfermedades Huérfanas/Raras vs el presupuesto general de la salud que tenga una perspectiva de largo plazo.

9. SEGUIMIENTO, MONITOREO Y EVALUACIÓN

Se determinan en esta sección los indicadores que permitirán hacer seguimiento a la gestión de las EHR, por cada una de las líneas estratégicas propuestas en el Plan Nacional para la Gestión de las EHR.

Hitos para el seguimiento de la implementación del plan nacional para la gestión de las Enfermedades Huérfanas/Raras (EHR)

1. Caracterización de la población con EHR, con las fuentes de información disponibles, idealmente con sus familias y cuidadores. Esta caracterización contendrá como mínimo (Número de casos por área geográfica, diagnósticos, IPS tratante, discapacidad).
2. Aumentar la proporción de personas con discapacidad con diagnóstico de EHR que acceden al procedimiento de Certificación de Discapacidad y al Registro de Localización y Caracterización de las Personas con discapacidad de acuerdo con la Resolución 1239 de 2022, medida a partir del RNPEH.
3. Mesas territoriales de EHR conformadas y activas.
4. Promover la inscripción de los laboratorios públicos y privados, que procesen muestras para diagnóstico y seguimiento de las EHR en el RELAB.
5. Las EPS tienen publicadas las redes integrales de diagnóstico y tratamiento para las EHR según el Decreto 441 de 2022
6. Las DTS Desarrollarán estrategias de búsqueda activa para mejorar el reporte de EHR.
8. Las DTS verificarán el acceso a la atención integral sin mediación de la autorización para personas con Enfermedades Huérfanas/Raras con el fin de eliminar barreras en la atención y promover su continuidad.

Metas		Indicador	Tipo	Numerador	Denominador	Periodicida d	Responsable del cumplimiento	Tiempo		Responsable del seguimiento	Fuente
								Inicia	Termina		
LÍNEA 1 - FORTALECIMIENTO DE LA GESTIÓN INTEGRAL DEL RIESGO EN SALUD											
1	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.	Proporción de ET que han incluido en su Plan Territorial de salud actividades de información y educación sobre EHR	Proceso	Número total de departamentos y distritos que han incluido en su Plan territorial de Salud, actividades de información y educación en EHR	Número total de departamentos y distritos	Anual	DTS	2024	2031	MSPS Dirección de Epidemiología y Demografía	Planes Territoriales de Salud – reporta a las ET
2	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.	Proporción de IPS que han incluido las EHR dentro de las temáticas de. sus capacitaciones	Proceso	Número de IPS de baja, mediana y alta complejidad registrada s en REPS que han incluido las EHR dentro de las temáticas de sus capacitaciones	Número de IPS de baja, mediana y alta complejidad registradas en REPS	Semestral	IPS de baja, mediana y alta complejidad	2024	2031	Dirección territorial	Reporte a las DT
3	A 2031 se habrá implementado la asesoría genética a los pacientes y familias con diagnóstico de EHR.	Proporción de pacientes con diagnóstico de EHR que reciben atención por especialista en genética para ofrecer asesoría genética	Proceso	Pacientes con diagnóstico de EHR, registrado s en el RNPEH, que recibieron asesoría genética por especialista a en genética	Pacientes con diagnóstico de EHR registrados en el RNPEH	Anual	Prestadores Aseguradores DTS	2024	2031	MSPS	RNPEH CUPS asesoramiento genético

Metas			Indicador	Tipo	Numerador	Denominador	Periodicidad	Responsable del cumplimiento	Tiempo		Responsable del seguimiento	Fuente
									Inicia	Termina		
4	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.	Proporción de RN a los cuales se les garantiza la tamización neonatal para EHR según normatividad vigente	Resultado	Número de recién nacidos con tamizaje neonatal para EHR	Número total de recién nacidos	Anual	MSPS		2024	2031	MSPS Dirección de Epidemiología y Demografía	RIPS Y CUPS para tamizaje neonatal
5	A 2031 el 100% de los laboratorios de salud pública departamentales y distritales serán capacitados para prestar asistencia técnica en la inscripción en el RELAB a los laboratorios clínicos que realicen pruebas de diagnóstico de enfermedades huérfanas/raras.	Número de laboratorios de salud pública capacitados para prestar asistencia técnica en la inscripción en el RELAB a los laboratorios clínicos que realicen pruebas de diagnóstico de enfermedades huérfanas/raras.	Resultado	No. De laboratorios de salud pública departamentales y distritales capacitados en el periodo.	Total de laboratorios de salud pública departamental y distrital.	Anual	MSPS		2024	2031	MSPS	Base de datos de laboratorios de salud pública capacitados.
LÍNEA 2 - ORGANIZACIÓN DE LA ATENCIÓN INTEGRAL, EN EL MARCO DE LA ATENCIÓN PRIMARIA EN SALUD EN TODO EL CONTINUO DE LA ATENCIÓN												
6	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.	Frecuencia de centros de referencia habilitados en el país.	Proceso	Número de centros de referencia habilitados.		Anual	MSPS		2028	2031	MSPS Dirección de Prestación de servicios -	REPS

Metas	Indicador	Tipo	Numerador	Denominador	Periodicidad	Responsable del cumplimiento	Tiempo		Responsable del seguimiento	Fuente
							Inicia	Termina		
7	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	Proceso	Política pública emitida bajo acto administrativo			MSPS	2025	2031	MSPS – Dirección de Medicamentos	Dirección de Medicamentos
8	A 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.	Proceso	Número de medicamentos nuevos para EHR que solicitan registro sanitario.	Total, de registros sanitarios solicitados.	Anual	MSPS	2026	2031	Dir. Medicamentos	INVIMA
LÍNEA 3 - LA INCLUSIÓN Y LA PARTICIPACIÓN SOCIAL PARA POTENCIAR LA CALIDAD DE VIDA										
9	A 2024 se habrá implementado Mesas Territoriales como instancia de participación social	Resultado	Número de mesas Territoriales implementadas a nivel Nacional o instancia de gestión territorial para la participación social.	Número de DTS	Anual	MSPS	2024	2031	MSPS	Reporte de DTS a MSPS

Metas			Indicador	Tipo	Numerador	Denominador	Periodicidad	Responsable del cumplimiento	Tiempo		Responsable del seguimiento	Fuente
									Inicia	Termina		
10	A partir del 2024 se intensificará el acceso a la Certificación de Discapacidad y registro según lo dispuesto en la Resolución 1239 de 2022.		Proporción de personas con EHR que acceden a la certificación de discapacidad y registro	Resultado	Número de personas con discapacidad, diagnosticadas con EHR certificadas	Número de personas con discapacidad diagnosticadas con EHR valoradas	Anual	DTS	2024	2028	MSPS	RNPEH (SISPRO) Registro de discapacidad. RLCPD – Para la primera medición
11	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.		Informe sobre el proceso de gestión para la inclusión de las EHR en la Agenda de la Comisión intersectorial de salud pública.	Proceso			Anual	MSPS	2022	2023	MSPS	MSPS
LÍNEA 4 - DESARROLLO DEL CONOCIMIENTO Y LA INFORMACIÓN PARA LA TOMA DE DECISIONES												
12	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.		Oportunidad de la actualización del Listado de EHR	Resultado	Diferencia en días entre la fecha en la cual se pone a disposición la resolución de actualización del listado de EHR y la fecha correspondiente a los 2 años calendario desde la última resolución expedida.		Bianual	MSPS	2023	2031	MSPS SENT	Página web oficial Minsalud - normativa ministerial

Metas		Indicador	Tipo	Numerador	Denominador	Periodicidad	Responsable del cumplimiento	Tiempo		Responsable del seguimiento	Fuente
								Inicia	Termina		
13	A 2025 se incrementará la calidad y oportunidad del registro de las personas con EHR en el País	Oportunidad de la confirmación de casos sospechosos de las EHR	Proceso	Diferencia en días entre la fecha en el registro MIPRES DE LA EHR y la fecha de confirmación en SIVIGILA		Trimestral	MSPS	2024	2031	OTIC	Registro de MIPRES Y SIVIGILA
14	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.	Análisis de situación de salud específico en EHR socializado.	Resultado	Documento / informe disponible en canales de divulgación oficial del MSPS y socializado a través de la Mesa Nacional de EHR		Bianual	MSPS	2023	2031	MSPS SENT	Canales de divulgación oficial del MSPS y actas de la Mesa Nacional de EHR
15	A partir del 2025 se contará con la visualización de la información de los registros administrativos y de indicadores en EHR	Articulación de fuentes de información disponibles relacionadas con EHR.	Proceso	Informe de avance de articulación de fuentes de información disponibles relacionadas con EHR.		Anual	MSPS	2024	2031	MSPS OTIC SENT	MSPS – OTIC SENT
16	A partir de 2024 se fortalecerá una línea de investigación relacionada con EHR con el apoyo de Minciencias.	Proporción de investigación en EHR registradas en Minciencias	Proceso	Número de investigaciones relacionadas con EHR en Minciencias	Número de investigación registradas en Minciencias	Anual	MSPS			MSPS	Minciencias Banco de Elegibles
LÍNEA 5 - FINANCIANDO LAS ENFERMEDADES HUÉRFANAS/RARAS Y SOSTENIBILIDAD FINANCIERA DEL SISTEMA DE SALUD											
17	A 2031 se contará con mecanismos de financiación sostenibles para EHR.	Análisis bianual de mecanismos de financiación para EHR		Reporte de Análisis de mecanismos de financiación		Bianual	MSPS	2224	2031	MSPS Dirección de Medicamentos y beneficios costos y tarifas	N/A

10. BIBLIOGRAFÍA

1. Congreso de la República de Colombia. 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.
2. Congreso de la República de Colombia. Ley 1438 de 2011. Por medio de la cual se reforma el sistema general de Seguridad social en salud y se dictan otras disposiciones.
3. EURODIS. What is a rare disease? [Internet]. [cited 2021 Mar 1]. Available from: <https://www.eurordis.org/content/what-rare-disease>
4. Congreso de la República de Colombia. Ley Estatutaria de Salud 1751 de 2015. Por medio de la cual se regula el derecho fundamental a la Salud y se dictan otras disposiciones.
5. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 429 de 2016 - Por medio de la cual se adopta la Política de Atención Integral en Salud.
6. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 1871 de 2021 - Por la cual se conforma y reglamenta el funcionamiento de la Mesa Nacional de Enfermedades Huérfanas/Raras.
7. Ministerio de Salud y Protección social. Acta 27 de Noviembre de la Mesa Nacional De Enfermedades Huérfanas/Raras - Priorización de temas por Líneas Estratégicas de trabajo para las EHR.
8. Observatorio Interinstitucional de Enfermedades Huérfanas (EHNU) [Internet]. Available from: <https://enhu.org.co/index.php>
9. Ministerio de salud y Protección Social. LINEAMIENTOS NACIONALES DE REHABILITACIÓN BASADA EN LA COMUNIDAD - RBC. <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/PS/lineamientos-nacionales-rbc.pdf>
10. Fraiman YS, Wojcik MH. The influence of social determinants of health on the genetic diagnostic odyssey: who remains undiagnosed, why, and to what effect? Vol. 89, Pediatric Research. Springer Nature; 2021. p. 295–300.
11. Resolución 561 de 2019 Establece procedimientos de inscripción y verificación Laboratorios realicen pruebas eventos de interés salud publica.pdf
12. U.S. FOOD & DRUG ADMINISTRATION. Designating an Orphan Product: Drugs and Biological Products. <https://www.fda.gov/industry/medical-products-rare-diseases-and-conditions/designating-orphan-product-drugs-and-biological-products>
13. Ministerio de Salud y Protección social. Decreto 0481. <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/Decreto.2004>
14. Mateus HE, Pérez AM, Mesa ML, Escobar G, Gálvez JM, Montaña JI, et al. A first description of the Colombian national registry for rare diseases. BMC Res Notes. 2017;10(1):9–11.
15. Ministerio de Salud y Protección Social Instituto Nacional de Salud. Protocolo de Vigilancia en salud Pública _ Enfermedades Huérfanas-Raras [Internet]. Código 342. 2017. Available

from:

https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Lineamientos/Pro_Enfermedades%20hu%C3%A9rfanas%202022.pdf

16. Richter T, Nestler-Parr S, Babela R, Khan ZM, Tesoro T, Molsen E, et al. Rare Disease Terminology and Definitions-A Systematic Global Review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group. *Value in Health*. 2015;18(6):906–14.
17. Rode J. “Rare Diseases: understanding this Public Health Priority.” 2005;(November).
18. Khosla N, Valdez R. A compilation of national plans, policies and government actions for rare diseases in 23 countries. *Intractable Rare Dis Res*. 2018;7(4):213–22.
19. Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *European Journal of Human Genetics*. 2020;28(2):165–73.
20. Khosla N, Valdez R. A compilation of national plans, policies and government actions for rare diseases in 23 countries. *Intractable Rare Dis Res*. 2018;7(4):213–22.
21. Wright CF, FitzPatrick DR, Firth H V. Paediatric genomics: Diagnosing rare disease in children. *Nat Rev Genet*. 2018;19(5):253–68.
22. Aymé S, Bellet B, Rath A. Rare diseases in ICD11: Making rare diseases visible in health information systems through appropriate coding. *Orphanet J Rare Dis*. 2015;10(1):1–14.
23. Baynam G, Bowman F, Lister K, Walker CE, Pachter N, Goldblatt J, et al. Improved diagnosis and care for rare diseases through implementation of precision public health framework. Vol. 1031, *Advances in Experimental Medicine and Biology*. 2017. 55–94 p.
24. Castañeda-Cardona C, Holguín Romero A, Rosselli D. ENFERMEDADES RARAS Del Diagnóstico a las políticas públicas. Pontificia Universidad Javeriana; 2019.
25. Baldovino S, Moliner AM, Taruscio D, Daina E, Roccatello D. Rare diseases in Europe: From a wide to a local perspective. *Israel Medical Association Journal*. 2016;18(6):359–63.
26. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 5265 de 2018 - Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones.
27. Ministerio de Protección Social. Política de Atención Integral en Salud. 2016 p. 1–92.
28. Ministerio de Salud y Protección Social. Detección de anomalías congénitas en el recién nacido - Guía de Práctica Clínica. 2013.
29. Ministerio de Salud y Protección Social. Basada en la evidencia para la promoción del crecimiento, detección temprana y enfoque inicial de alteraciones del crecimiento en niños menores de 10 años y la promoción del desarrollo, detección temprana y enfoque inicial de las alteraciones del desarrollo. 2014.
30. Cortés Ramírez, D. A. (2005). Musitu Ochoa, G., Herrero Olaizola, J. Cantera Espinosa, L.M. & Montenegro Martinez, M. (2004). Introducción a la psicología comunitaria. *Revista Latinoamericana de Psicología*, 37(3), 629+. <https://link.gale.com/apps/doc/A497612561/AONE?u=anon~c1287db7&sid=googleScholar&xid=2125cb94>



MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL

RESOLUCIÓN NÚMERO 00000023 DE 2023

(- 4 ENE 2023)

Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras

LA MINISTRA DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL

En ejercicio de sus facultades legales, en especial, de las conferidas por el parágrafo del artículo 2 de la Ley 1392 de 2010, modificado por el artículo 140 de la Ley 1438 del 2011, en desarrollo del numeral 5 del artículo 2 del Decreto Ley 4107 de 2011, y,

CONSIDERANDO

Que la Ley 1392 de 2010, modificada por la Ley 1438 de 2011, reconoce a las enfermedades huérfanas como un problema de especial interés en salud y adopta disposiciones tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado colombiano a los pacientes, cuidadores y familias, dándole un enfoque integral a su abordaje.

Que, reconociendo tal carácter, el parágrafo 3° del artículo 15 de la Ley 1751 de 2015, estatutaria del derecho fundamental a la salud, aclaró que los criterios de exclusión para la financiación de servicios y tecnologías en salud no podrán afectar *"el acceso a tratamientos a las personas que sufren enfermedades raras o huérfanas"*.

Que el Decreto 780 de 2016, Único Reglamentario del Sector Salud y Protección Social, en su artículo 2.8.4.4 establece las fases para la recopilación y consolidación de información sobre los pacientes que sean diagnosticados con enfermedades huérfanas, de acuerdo con las fichas y procedimientos que para tal fin se definan.

Que, mediante la Resolución 1895 de 2001 el Ministerio de Salud, adoptó la codificación de morbilidad en Colombia, de que trata la Décima Revisión de la Clasificación Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud (CIE-10) como estándar definido por la Organización Mundial de la Salud (OMS), la cual sirve como herramienta en epidemiología, administración sanitaria y medicina clínica, para clasificar enfermedades y otros problemas de salud consignados en diferentes registros clínicos como historias clínicas, registros individuales de prestación de servicios (RIPS), certificados de defunción y registros de vigilancia en salud pública; así como, para facilitar el almacenamiento, consulta e intercambio de información de diagnósticos médicos con diversos fines.

Que el SIVIGILA tiene como responsabilidad el proceso de observación y análisis objetivo, sistemático y constante de los eventos en salud, el cual sustenta la orientación, planificación, ejecución, seguimiento y evaluación de la práctica de la salud pública.

Que, mediante la Resolución 5265 de 2018 este Ministerio actualizó el listado de enfermedades huérfanas en cumplimiento a lo ordenado en el parágrafo del artículo 2 de la Ley 1392 de 2010, modificado por el artículo 140 de la Ley 1438 de 2011.

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE

2023

HOJA N.º 2

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Que en el marco de lo dispuesto en el artículo 16 del Decreto 4107 de 2011, la Dirección de Promoción y Prevención de este Ministerio, para actualizar el listado enfermedades huérfanas adelantó la revisión de las nominaciones desde el año 2019 hasta el 2021, recibiendo las propuestas de los ciudadanos y de las diferentes organizaciones clínicas, académicas, científicas, gremiales y de pacientes.

Que, el procedimiento de actualización del listado, afectado en su desarrollo por la pandemia provocada por la COVID-19, incluyó la nominación de aquellas enfermedades susceptibles de ser consideradas como huérfanas, la búsqueda y revisión de la literatura científica, la presentación sintética y clínica de la información recuperada y el análisis en diferentes paneles de expertos en la temática, quienes expresaron su opinión para decidir si la enfermedad nominada debía ser incluida en el listado de enfermedades huérfanas, excluida o modificada, según la petición del nominador y el cumplimiento de los criterios definidos en la Ley 1438 de 2011.

Que desde el último trimestre del 2021 y hasta el primer trimestre de 2022, la Dirección de Epidemiología y Demografía de este Ministerio realizó la revisión del listado de enfermedades huérfanas contenido en el anexo de la presente resolución, y generó los ajustes correspondientes a los códigos de la CIE-10, conforme a la última actualización disponible.

Que, conforme a lo anterior y habiendo culminado el procedimiento de actualización del listado de forma participativa y con la mejor experticia clínica, es necesario adoptar la versión 4.0 con las modificaciones resultantes del procedimiento de actualización, para mantener unificado el listado de enfermedades huérfanas - raras a nivel nacional.

En mérito de lo expuesto,

RESUELVE

Artículo 1. Objeto. La presente resolución tiene por objeto actualizar el listado de enfermedades huérfanas – raras desarrollado en el anexo técnico, el cual hace parte integral de este acto administrativo.

Artículo 2. Ámbito de aplicación. La presente resolución aplica a las entidades promotoras de salud (EPS), las instituciones prestadoras de servicios de salud (IPS), las entidades que administran los regímenes Especial y de Excepción, las secretarías de salud de los órdenes departamental, distrital, y municipal o quien haga sus veces, al Instituto Nacional de Salud (INS) y a la Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud (ADRES).

Artículo 3. Número de identificación. Con el fin de facilitar la identificación de las enfermedades huérfanas, el listado asigna el número de acuerdo con el orden de inclusión en forma consecutiva al último número establecido en la versión anterior del listado, sin generar un nuevo consecutivo. El número de identificación de la enfermedad huérfana es exclusivo y no puede ser asignado a ninguna otra, incluso si el número de identificación corresponde a una enfermedad excluida del listado.

Artículo 4. Usos del listado. El listado de enfermedades huérfanas se deberá utilizar para:

- a) Generar y administrar los registros médicos con diagnósticos de morbilidad o mortalidad.

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023

DE

2023

HOJA N.º 3

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

- b) Notificar los nuevos casos de enfermedades huérfanas al Sistema de Vigilancia en Salud Pública (SIVIGILA), o el sistema de información vigente.
- c) Usar el Registro Nacional de Personas con Enfermedades Huérfanas o de los registros de información que en su contenido relacionen enfermedades huérfanas.

Artículo 5. Publicación del listado. El listado de enfermedades huérfanas estará disponible permanentemente en el Repositorio Institucional Digital (RID) de este Ministerio.

Artículo 6. Vigencia y derogatoria. El presente acto administrativo rige a partir de la fecha de su publicación y deroga la Resolución 5265 de 2018.

PUBLÍQUESE Y CÚMPLASE

Dada en Bogotá, D.C. a los,

- 4 ENE 2023



DIANA CAROLINA CORCHO MEJÍA
Ministra de Salud y Protección Social

Aprobó:
Dirección de Promoción y Prevención *use*
Viceministerio de Salud Pública y Prestación de Servicios
Dirección Jurídica *ihc*

- 4 ENE 2023

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

ANEXO TÉCNICO

LISTADO DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS (VERSIÓN 4.0)

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1	3MC Síndrome de Deficiencia COLEC11	Q878
2	3-metilcrotonil glicinuria	E711
3	Síndrome Ablefaron macrostomia	Q870
4	Abscesos asépticos sensibles a corticosteroides	D898
5	Síndrome de Acalasia microcefalia	Q395
6	Acalasia primaria	K220
7	Acatalasemia	E803
8	Aceruloplasminemia	G230
9	Acidemia 3-OH-3ME-glutarica	E723
10	Acidemia butírica	E711
11	Acidemia cadena media	E711
12	Acidemia glutárica I	E713
13	Acidemia glutárica II	E713
14	Acidemia isovalérica	E711
15	Acidemia metilmalonica - homocistinuria, tipo cbl C	E721
16	Acidemia metilmalonica - homocistinuria, tipo cbl D	E721
17	Acidemia metilmalonica - homocistinuria, tipo cbl F	E721
18	Acidemia metilmalonica - vitamina B12 sensible, tipo cbl A	E711
19	Acidemia orgánica no especificada	E711 E712
20	Acidemia piroglutámica	D551
21	Acidemia propiónica	E711
22	Acidemia succínica	G713
23	Acidosis láctica	G713
24	Aciduria 3-metilglutaconica tipo 1	E711
25	Aciduria 3-metilglutaconica tipo 3	E711
26	Aciduria 4 hidroxibutírica	E728
27	Aciduria argininosuccínica	E722
28	Aciduria fumárica	E888
29	Aciduria malónica	E728
30	Aciduria metilmalónica con homocistinuria	E711
31	Aciduria metilmalónica microcefalia cataratas	E711
32	Aciduria mevalónica	E888
33	Aciduria no especificada	E711
34	Aciduria orotica hereditaria	D530
35	Acondrogénesis	Q770
36	Acondroplasia	Q774
37	Acondroplasia severa - retraso del desarrollo - acantosis nigricans	Q774
38	Acortamiento congénito de ligamento costocoracoide	Q688
39	Acrania	Q758
40	Acrocefalosindactilia (termino genérico)	Q870
41	Acrocraneofacial disostosis	Q870
42	Acrodermatitis enteropática	E832
43	Acroesquifodisplasia metafisaria	Q785
44	Acromatopsia	H535
45	Acromegalia	E220
46	Acromegalia cutis gyrata	M894
47	Acromegaloide, facies	Q870
48	Acromelanosis	L814
49	Acroosteolisis tipo dominante	M895
50	Adamantinoma	C402
51	AD-DKC (Mutación en TERC)	Q828
52	AD-DKC (Mutación en TERT)	Q934
53	AD-DKC (Mutación en TINF2)	D610
54	AD-HIES (Síndrome de Hiper IgE) Síndrome Job	D824
55	Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X	E713

- 4 ENE 2023.

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
56	Afalangia hemivertebras	Q878
57	Afalangia sindactilia microcefalia	Q872
58	Afasia progresiva no fluida	G231
59	Agamaglobulinemia (sin bases moleculares conocidas)	D800
60	Agamaglobulinemia (XLA)- Deficiencia BTK	D800
61	Agammaglobulinemia - microcefalia - craneosinostosis - dermatitis severa	Q870
62	Agammaglobulinemia ligada a X	D800
63	Agenesia de cuerpo calloso – neuropatía	G600
64	Agenesia de cuerpo calloso ligado al cromosoma X, con mutación en el gen Alfa 4	G114
65	Agenesia de cuerpo calloso microcefalia talla baja	Q878
66	Agenesia gonadal	Q991
67	Agenesia parcial de páncreas	Q450
68	Agenesia renal bilateral	D800
69	Agenesia traqueal	Q321
70	Aglosia adactilia	Q872
71	Agnatia holoprosencefalia situs inversus	Q878
72	Albinismo con sordera	H905
73	Albinismo cutáneo fenotipo Hermine	E703
74	Albinismo ocular ligado al cromosoma X recesivo	E703
75	Albinismo ocular sordera sensorial tardía	E703
76	Albinismo oculo-cutáneo	E703
77	Alcaptonuria	E702
78	Alfa talasemia - déficit intelectual ligado al cromosoma X	D560
79	Alfa-manosidosis	E771
80	ALPS-CASP10	D479
81	ALPS-FASLG	D479
82	Amaurosis – hipertricosis	H355
83	Amaurosis congénita de Leber	H355
84	Amebiasis por amebas salvajes	B601
85	Amelia, autosómica recesiva	Q730
86	Amiloidosis secundaria	E853
87	Amioplastia congénita	Q743
88	Anadiplosia metafisaria	Q785
89	Analbuminemia congénita	R770
90	Anemia de cuerpos de Heinz	D582
91	Anemia de Fanconi	D610
92	Anemia diseritropoyética, congénita	D644
93	Anemia hemolítica debido a Déficit de piruvato quinasa de los glóbulos rojos	D552
94	Anemia hemolítica letal anomalías genitales	D588
95	Anemia hemolítica por Déficit de adenilato quinasa	D553
96	Anemia hemolítica por Déficit de glucosa fosfato isomerasa	D552
97	Anemia hemolítica por Déficit de glutatión reductasa	D551
98	Anemia hemolítica, no esferocítica, por Déficit de hexoquinasa	D552
99	Anemia microcítica con sobrecarga hepática de hierro	D508
100	Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X	D640
101	Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X con ataxia	D640
102	Anencefalia/exencefalia aislada	Q000
103	Anestesia corneal anomalías retinianas sordera	Q878
104	Angioedema adquirido	T783
105	Angioedema hereditario	D841
106	Angioma en racimo	D180
107	Angiomatosis cutánea y digestiva	Q278
108	Angiomatosis neurocutánea hereditaria	D180
109	Angiomatosis quística de hueso, difusa	E881
110	Aniridia	Q131
111	Aniridia agenesia renal retraso psicomotor	Q878
112	Aniridia ausencia de rótula	Q878
113	Aniridia ptosis retraso mental obesidad	Q131

- 4 ENE 2023

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
114	Aniridia, ataxia cerebelosa, y retraso mental	G110
115	Anisakiasis	B810
116	Anoftalmia - insuficiencia hipotálamo-pituitaria	Q044
117	Anoftalmia - megalocornea - cardiopatía - anomalías esqueléticas	Q878
118	Anoftalmia - microftalmia, aislada	Q112
119	Anoftalmia - microftalmia, atresia esofágica	Q878
120	Anomalia acro-pecto-renal	Q878
121	Anomalia de Axenfeld-Rieger - hidrocefalia - esqueleto anormal	Q138
122	Anomalia de Duane - miopatía - escoliosis	H508
123	Anomalia de Poland	Q878
124	Anomalia de Uhl	Q248
125	Anomalías auriculares - fisura labial con o sin fisura palatina - anomalías oculares	Q870
126	Anomalías aurículo-oculares, fisura labial	Q870
127	Anomalías cardíacas - heterotaxia	Q288
128	Anomalías craneo digitales retraso mental	Q870
129	Anomalías de cabellos - fotosensibilidad - retraso mental	L678
130	Anomalías de la osificación - retraso del desarrollo sicomotor	Q798
131	Anomalías del arco aórtico- dismorfismo - Déficit intelectual	Q878
132	Anoniquia con pigmentación de los pliegues de flexión	Q843
133	Anoniquia microcefalia	Q878
134	Anosmia congénita aislada	Q078
135	Anquilobefaron filiforme - imperforación anal	Q878
136	Anquilosis de pulgares braquidactilia retraso mental	Q872
137	Anquilosis del estribo con pulgar y dedo gordo del pie anchos	Q878
138	Anquilosis glosopalatina	Q383
139	APECED (APS-1)	E310
140	Aplasia cutis - miopía	Q848
141	Aplasia cutis congénita - linfangiectasia intestinal	Q848
142	Aplasia cutis congénita de miembros forma recesiva	Q848
143	Aplasia de peroné ectrodactilia	Q738
144	Aplasia medular idiopática	D610
145	Aplasia tibial - ectrodactilia	Q738
147	Apraxia ocular tipo Cogan	H518
148	Aqueiropodia	Q748
149	Aracnodactilia osificación anormal retraso mental	Q878
150	Aracnodactilia retraso mental dismorfia	Q878
151	Arañazo de gato, enfermedad del	A281
152	AR-DKC (Mutación en NOLA2)	Q828
153	AR-DKC (Mutación en NOLA3)	Q828
154	AR-DKC (Mutación en RTEL1)	Q935
155	Argininemia	E722
156	AR-HIES (Síndrome de Hiper IgE) DOCK8	D811
157	Arrinia	Q301
158	Arrinia atresia de coanas microftalmia	Q870
159	Arteritis temporal juvenil	L958
160	Arteritis de células gigantes	M316
161	Artritis juvenil idiopática de inicio sistémico	M082
162	Artritis relacionada con entesitis	M081
163	Artrogriposis - disfunción renal - colestasis	Q897
164	Artrogriposis - hiperqueratosis, forma letal	Q688
165	Artrogriposis distal tipo 6	Q688
166	Artrogriposis múltiple congénita - cara de silbido	Q878
167	Artrogriposis no especificado	Q688
168	Asociación MURCS	Q878
169	Asplenia congénita aislada (Mutación in RPSA)	Q890
170	Ataxia - apraxia - retraso mental ligado al cromosoma X	G318
171	Ataxia cerebelosa arreflexia pie cavo atrofia óptica y sordera neurosensorial	G111
172	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva	G112

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE

2023

HOJA N.º 7

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
173	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - ceguera - sordera	G111
174	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - intrusión sacádica	G111
175	Ataxia de Friedreich	G111
176	Ataxia de Harding	G111
177	Ataxia episódica tipo 3	G118
178	Ataxia episódica tipo 4	G118
179	Ataxia episódica tipo 5	G118
180	Ataxia episódica tipo 6	G118
181	Ataxia episódica tipo 7	G118
182	Ataxia espinocerebelosa autosómica dominante	G118
183	Ataxia espinocerebelosa infantil	G111
184	Ataxia espinocerebelosa ligada al cromosoma X, de tipo 3	G111
185	Ataxia espinocerebelosa tipo 1	G118
186	Ataxia espinocerebelosa tipo 2	G112
187	Ataxia espinocerebelosa tipo 3	G118
188	Ataxia espinocerebelosa tipo 29	G110
189	Ataxia espinocerebelosa tipo 30	G112
190	Ataxia letal con sordera y atrofia óptica	E798
191	Ataxia telangiectasia	G113
192	Ataxia, autosómica recesiva, tipo Beauce	G112
193	Atelosteogénesis I	Q788
194	Atelosteogénesis II	Q775
195	Atelosteogénesis III	Q788
196	Ateriopatía diabética del cerebro, no relacionada con NOTCH3	I678
197	Ateroesclerosis- sordera - diabetes - epilepsia - nefropatía	I709
198	Atireosis	E031
199	Atransferrinemia	E880
200	Atresia biliar	Q442
201	Atresia de coanas	Q300
202	Atresia de coanas - sordera - cardiopatía	Q878
203	Atresia de intestino delgado	Q419
204	Atresia duodenal	Q410
205	Atresia tricúspide	Q224
206	Atrofia dentato-rubro-palido-luisiana	G118
207	Atrofia multisistémica	G903
208	Atrofia muscular ataxia retinitis pigmentaria diabetes	G111
209	Atrofia muscular espinal - malformación de Dandy- Walker - cataratas	G128
210	Atrofia muscular espinal proximal	G120
211	Atrofia muscular espinal proximal de adultos, autosómica dominante	G121
212	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 1	G120
213	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 2	G121
214	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 3	G121
215	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 4	G121
216	Atrofia muscular espinal proximal infantil, autosómica dominante	G120
217	Atrofia óptica	H472
218	Atrofia óptica autosómica dominante y cataratas	H472
219	Atrofia progresiva bifocal de la coroides y la retina	H312
220	Atrofoderma lineal de Moulin	L908
221	Auriculo-osteo-displasia	Q875
222	Ausencia de dermatogifos sindactilia milar	Q828
223	Autismo, mancha en vino de Oporto	Q858
224	Bajo peso al nacer - enanismo -disgammaglobulinemia	D822
225	Bandas amnióticas familiares	Q798
226	Beta-manosidosis	E771
227	Beta-talasemia	D561
228	Blefarochalasia labio doble	Q870
229	Blefarofimosis - ptosis - esotropia - sindactilia estatura baja	Q878
230	Blefaroptosis miopia ectopia lentis	Q158
231	Bradiopsia	H538
232	Braquicefalia aislada	Q750

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
233	Braquidactilia - nistagmo - ataxia cerebelar	Q878
234	Braquidactilia de Hirschsprung	Q431
235	Braquidactilia hipertensión arterial	Q738
236	Braquidactilia no especificada	Q738
237	Braquidactilia preaxial hallux varus	Q738
238	Braquidactilia tipo A5	Q738
239	Braquidactilia tipo A6 (Síndrome de Osebold-Remondini)	Q738
240	Braquidactilia tipo A7 (braquidactilia tipo Smorgasbord)	Q738
241	Braquitelefalangia - dismorfismo - Síndrome de Kallmann	Q870
242	Cabello escaso - baja estatura - pulgares hipoplásticos - hipodoncia - anomalías de la piel	-
243	Cabello lanoso - hipotricosis - labio inferior evertido - orejas prominentes	Q841
244	Calcificación del sistema nervioso central - sordera - acidosis tubular - anemia	-
245	Calcificaciones de plexos coroideos, forma infantil	G938
246	Calcificaciones talámicas simétricas	G938
247	Calcinosis bilateral estriato-pálido-dentada	G238
248	Campomelia tipo Cumming	Q878
249	CAMPS (CARD14 psoriasis mediada)	E850
250	Camptobraquidactilia	Q748
251	Camptodactilia - hiperplasia del tejido fibroso - displasia esquelética	Q872
252	Camptodactilia - talla alta - escoliosis - pérdida de audición	Q872
253	Camptodactilia no especificada	Q873
254	Camptodactilia taurinuria	Q681
255	Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 1	Q871
256	Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 2	Q871
257	Candidiasis mucocutánea crónica (aislado o con el Síndrome de APECED)	E310
258	CANDLE (mutación en PSMB8)	L982
259	CARD11 mutación con ganancia de función	D812
260	Cardiomiopatía - anomalías renales	Q878
261	Cardiomiopatía - intolerancia al ejercicio por una deficiencia de glicógeno en músculo y corazón	I422
262	Cardiomiopatía amiloidótica familiar relacionado con Transtirretina	I425
263	Cardiopatía congénita - miembros cortos	Q872
264	Carnosinemia	E708
265	CASPASE 8 DEFECT	D479
266	Cataratas ataxia sordera	G112
267	Cataratas microcornea	Q138
268	Cataratas miocardiopatía	Q878
269	Cataratas nefropatía encefalopatía	Q878
270	Cataratas retraso mental hipogonadismo	Q878
271	Cataratas-glaucoma	Q120
272	Ceguera - escoliosis- aracnodactilia	Q875
273	Ceguera cortical retraso mental polidactilia	Q875
274	Celiaca enfermedad epilepsia calcificaciones occipitales	-
275	Cetoacidosis debida a Déficit de beta-cetotilasa	E711
276	Cirrosis biliar primaria	K743
277	Cirrosis hereditaria de los niños indios de América del Norte	K746
278	Cistationinuria	E721
279	Cistinosis	E720 E721
280	Cistinuria	E720
281	Citrulinemia	E722
282	Coartación atípica de aorta	Q251
283	Colangitis esclerosante	K830
284	Colestasis - retinopatía pigmentaria - fisura palatina	-
285	Coolestasis linfedema	Q820
286	Colitis collagenosa	K528
287	Colitis epitelio-exfoliativa - sordera	P783

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
288	Coloboma del iris con ptosis - Déficit intelectual	Q870
289	Coloboma fisura labiopalatina retraso mental	Q122
290	Coloboma macular tipo b braquidactilia	Q871
291	Coloboma microftalmia cardiopatía sordera	Q878
292	Coloboma ocular	Q130
293	Complejo de Carney	D448
294	Complejo fémur-peroné-cubito	Q728
295	Complejo miembros-pared abdominal	Q878
296	Comunicación interauricular con defecto de conducción	Q248
297	Condrodisplasia - trastorno del desarrollo sexual	Q871
298	Condrodisplasia metafisaria - retinitis pigmentosa	Q878
299	Condrodisplasia metafisaria tipo Jansen	Q785
300	Condrodisplasia metafisaria tipo Kaitila	Q785
301	Condrodisplasia punctata ligada al cromosoma X dominante	Q773
302	Condrodisplasia punctata, tipo rizomérico	Q773
303	Condrodisplasia recesiva letal	Q788
304	Condrodisplasia tipo Blomstrand	Q788
305	Conjuntivitis leñosa	H104
306	Conodisplasia craneofacial	Q875
307	Contracturas displasia ectodérmica fisura labio palatina	Q878
308	Convulsiones - Déficit intelectual debido a hidroxilsinuria	E723
309	Convulsiones neonatales-infantiles familiares benignas	G404
310	Cordoma	C767
311	Coroidea atrofia alopecia	Q828
312	Coroideremia	H312
313	Coroideremia - obesidad - sordera	Q878
314	Cráneo ectodérmica displasia	Q875
315	Cráneo-osteo-artropatía	M894
316	Craneorquisquis	Q001
317	Craneosinostosis - enfermedad cardíaca congénita - Déficit intelectual	Q878
318	Craneosinostosis - hidrocefalia - malformación de Chiari I - sinostosis radioulnar	Q878
319	Craneosinostosis alopecia ventriculo cerebral anormal	Q078
320	Craneosinostosis aplasia de peroné	Q872
321	Craneosinostosis aplasia radial tipo Imaizumi	Q878
322	Craneosinostosis braquidactilia	Q870
323	Craneosinostosis calcificaciones intracraneales	Q870
324	Craneosinostosis tipo Boston	Q758
325	Craneosinostosis tipo Philadelphia	Q870
326	Craniorrinia	Q308
327	Craniosinostosis - malformación de Dandy-Walker - hidrocefalia	Q031
328	Crecimiento excesivo - deficiencia de aprendizaje	D828
329	Crioglobulinemia mixta	D891
330	Criohidrocitosis hereditaria con estomatina reducida	D588
331	Criptomicrotia braquidactilia anomalías de dermatoglifos	Q878
332	Cromosoma 1 en anillo	Q932
333	Cromosoma 10 en anillo	Q932
334	Cromosoma 14 en anillo	Q932
335	Cromosoma 17 en anillo	Q932
336	Cromosoma 18 en anillo	Q932
337	Cromosoma 20 en anillo	Q932
338	Cutis gyrata - acantosis nigricans - craneosinostosis	Q878
339	Cutis laxa	Q828
340	Cutis marmorata telangiectasia congénita	Q828
341	Cutis verticis gyrata - Déficit mental	Q828
342	Dacriocistitis osteopoiquilosis	Q788
343	Dandy Walker polidactilia postaxial	Q878
344	Defecto de rayo cubital / peroneo, con braquidactilia	Q738
345	Defecto en la activación K-Ras	D479
346	Defecto en la activación N-Ras	D728

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE

2023

HOJA N.º 10

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
347	Defectos del ciclo de Krebs	E888
348	Deficiencia aislada de subclases de IgG	D808
349	Deficiencia de MCM4	D848
350	Deficiencia de OX40	D818
351	Deficiencia de UNC119	D728
352	Deficiencia de yc	D812
353	Deficiencia de 10Rβ	K528
354	Deficiencia de Acetoacil CoA tiolasa	E711
355	Deficiencia de ACT1	B372
356	Deficiencia de ADAR1 (AGS6)	G318
357	Deficiencia de AD-IRF8	D848
358	Deficiencia de AID	D805
359	Deficiencia de anticuerpos específicos (normal igG y células B)	D806
360	Deficiencia de AR-IRF8	D848
361	Deficiencia de Artemis (DHLRE1C)	D811
362	Deficiencia de BLNK	D800
363	Deficiencia de C1 inhibidor	D841
364	Deficiencia de C1qA	D841
365	Deficiencia de C1qB	L932
366	Deficiencia de C1qC	L932
367	Deficiencia de C1r	D841
368	Deficiencia de C1s	D838
369	Deficiencia de C2	D841
370	Deficiencia de C3	D841
371	Deficiencia de C4a	D841
372	Deficiencia de C4b	D841
373	Deficiencia de C5	D841
374	Deficiencia de C6	D841
375	Deficiencia de C7	D841
376	Deficiencia de C8a	D841
377	Deficiencia de C8b	D841
378	Deficiencia de cadena pesada μ	D808
379	Deficiencia de cadena κ	D808
380	Deficiencia de CARD11	D812
381	Deficiencia de CARD9	D848
382	Deficiencia de CD16	D848
383	Deficiencia de CD19	D838
384	Deficiencia de CD20	D838
385	Deficiencia de CD21	D838
386	Deficiencia de CD25	D812
387	Deficiencia de CD27	D479
388	Deficiencia de CD3γ (Gamma)	D812
389	Deficiencia de CD3δ (Delta)	D812
390	Deficiencia de CD3ε (Epsilon)	D812
391	Deficiencia de CD3ζ (dseta)	D812
392	Deficiencia de CD40	D805
393	Deficiencia de CD40 ligando	D805
394	Deficiencia de CD45	D812
395	Deficiencia de CD46	D588
396	Deficiencia de CD59	D841
397	Deficiencia de CD8	D848
398	Deficiencia de CD81	D838
399	Deficiencia de CD9	-
400	Deficiencia de CGD, p22	D71X
401	Deficiencia de CGD, p40	D71X
402	Deficiencia de CGD, p47	D71X
403	Deficiencia de CGD, p67	D71X
404	Deficiencia de CGD, XL	D848
405	Deficiencia de CMC-IL-17F	E310
406	Deficiencia de CMC-IL-17RA	E310

- 4 FNE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE 2023 , HOJA N.º 11

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
407	Deficiencia de CMH clase II	D817
408	Deficiencia de coronin-1A	D812
409	Deficiencia de dihidrolipoil deshidrogenasa	E744
410	Deficiencia de Dock 8	D811
411	Deficiencia de Factor B	D67X
412	Deficiencia de Factor D	D841
413	Deficiencia de Factor de transcripción E47	D800
414	Deficiencia de Factor H	D841
415	Deficiencia de Factor I	D841
416	Deficiencia de FADD	D898
417	Deficiencia de Ficolin 3	D841
418	Deficiencia de gránulos específicos	D71X
419	Deficiencia de HOIL-1	E740
420	Deficiencia de ICF1	E881
421	Deficiencia de ICF2	D848
422	Deficiencia de ICOS	D831
423	Deficiencia de IgA con subclases de IgG	D808
424	Deficiencia de Igα	D818
425	Deficiencia de Igβ	D800
426	Deficiencia de IKAROS	D818
427	Deficiencia de IKBKB	D848
428	Deficiencia de IL-10	E728
429	Deficiencia de IL-10Rα	K528
430	Deficiencia de IL-21R	D822
431	Deficiencia de IL-7Rα	D812
432	Deficiencia de ITCH	E310
433	Deficiencia de ITK	D728
434	Deficiencia de JAK3	D812
435	Deficiencia de la hélice alada (Desnudo)	D828
436	Deficiencia de LCK	D811
437	Deficiencia de Lipasa Ácida	E755
438	Deficiencia de LRBA	D818
439	Deficiencia de Macrófago GP91 Phox	D71X
440	Deficiencia de MAGT1	D818
441	Deficiencia de MALT1	D818
442	Deficiencia de MASP1	Q878
443	Deficiencia de MASP2	D841
444	Deficiencia de MBL	D688
445	Deficiencia de MCM4	D848
446	Deficiencia de MST1/STK4	E703
447	Deficiencia de MTHFD1	D528
448	Deficiencia de Munc13-4 (FHL3)	D761
449	Deficiencia de Munc18-2 (FHL5)	D761
450	Deficiencia de MyD88	D848
451	Deficiencia de NFKB2	G113
452	Deficiencia de NK cell	D848
453	Deficiencia de ORAI-1	-
454	Deficiencia de oxoacyl CoA deshidrogenasa	E713
455	Deficiencia de P14	D828
456	Deficiencia de perforina, FHL2	D818
457	Deficiencia de PI3 quinasa	Q858
458	Deficiencia de PI3Kδ quinasa, activación (mutación en PIK3CD, PI3K-D)	D552
459	Deficiencia de PKcs DNA	D811
460	Deficiencia de PMS2	D489
461	Deficiencia de PNP	D815
462	Deficiencia de properdin	D841
463	Deficiencia de proteína relacionada con el Factor H	D841
464	Deficiencia de Rac2	D728
465	Deficiencia de RAG1	D811

- 4 ENE 2023

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
466	Deficiencia de RAG2	D811
467	Deficiencia de Receptor BAFF	D830
468	Deficiencia de RhoH	D848
469	Deficiencia de RNF168	D828
470	Deficiencia de SAMHD1 (AGS5)	G318
471	Deficiencia de SLC46A1	E161
472	Deficiencia de STAT2	D848
473	Deficiencia de STAT5b	D828
474	Deficiencia de STIM-1	D818
475	Deficiencia de StX11 (FHL4)	D761
476	Deficiencia de Succinil-CoA Transferasa	E713
477	Deficiencia de TACI (mutación TNFRSF13B)	D838
478	Deficiencia de TAP1/TAP2/Tapasin	D816
479	Deficiencia de TBK1	-
480	Deficiencia de TCN2	D512
481	Deficiencia de trombomodulin	D688
482	Deficiencia de TyK2	D824
483	Deficiencia de UNG	D805
484	Deficiencia de WIPF1	D820
485	Deficiencia de XLP1, SH2D1A	D823
486	Deficiencia de XLP2, XIAP	D823
487	Deficiencia de ZAP-70	D818
488	Deficiencia de β -Actin	E740
489	Deficiencia de $\lambda 5$	D800
490	Deficiencia en el receptor del complemento 2 CR2 (CD21)	D841
491	Deficiencia en el receptor del complemento 3 CR3	D841
492	Deficiencia selectiva de IgA	D693
493	Deficiencias distales de las extremidades - síndrome de micrognatia	Q923
494	Déficit combinado de los factores V y VIII	D688
495	Déficit congénito de fibrinógeno	D682
496	Déficit congénito de heparan-sulfato en los enterocitos	P783
497	Déficit congénito de proteína C	D682
498	Déficit congénito de proteína S	D685
499	Déficit congénito de sacarasa-isomaltasa	E743
500	Déficit congénito de síntesis de ácidos biliares, tipo 4	K768
501	Déficit congénito del factor II	D682
502	Déficit congénito del factor IX	D67X
503	Déficit congénito del factor V	D682
504	Déficit congénito del factor VII	D682
505	Déficit congénito del factor VIII	D66X
506	Déficit congénito del factor X	D682
507	Déficit congénito del factor XI	D681
508	Déficit congénito del factor XIII	D682
509	Déficit de 3-hidroxi 3-metilglutaril-CoA (HMG) sintetasa	E713
510	Déficit de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena larga	E713
511	Déficit de 5-oxoprolinasa	E728
512	Déficit de 6-piruvil-tetrahydropterina sintetasa	E701
513	Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena media	E713
514	Déficit de aconitasa	G713
515	Déficit de adenilsuccinato liasa	E798
516	Déficit de adenosina monofosfato deaminasa	E798
517	Déficit de adhesión leucocitaria tipo I	D848
518	Déficit de adhesión leucocitaria tipo II	D848
519	Déficit de adhesión leucocitaria tipo III	D848
520	Déficit de aromatasa	E258
521	Déficit de beta-ureidopropionasa	E798
522	Déficit de biotinidasa	E538
523	Déficit de carbamil-fosfato sintetasa	E722

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
524	Déficit de carnitina palmitoiltransferasa II	E713
525	Déficit de carnitina-acilcarnitina translocasa	E713
526	Déficit de deshidratasa	E701
527	Déficit de Dihidropteridina reductasa	E701
528	Déficit de dopamina beta-hidroxilasa	G908
529	Déficit de enzima ramificante del glucógeno	E740
530	Déficit de fosfoenolpiruvato carboxiquinasa	E744
531	Déficit de fosfofructoquinasa muscular	E740
532	Déficit de fosfoglicerato quinasa	E740
533	Déficit de fructosa-1,6 difosfatasa	E741
534	Déficit de gamma aminobutirico ácido transaminasa	E728
535	Déficit de gamma-glutamyl transpeptidasa	E728
536	Déficit de gamma-glutamylcisteina sintetasa	D551
537	Déficit de glucógeno sintasa hepática	E740
538	Déficit de glutathion sintetasa	D551
539	Déficit de GTP-ciclohidrolasa I	E701
540	Déficit de guanidinoacetato metiltransferasa	E728
541	Déficit de LCAT	E786
542	Déficit de metil cobalamina de tipo cbl E	E721
543	Déficit de metil cobalamina de tipo cbl G	E721
544	Déficit de N5-metilhomocisteina transferasa	E721
545	Déficit de N-acetil-alfa-D-galactosaminidasa	E771
546	Déficit de ornitina carbamil transferasa	E724
547	Déficit de prolidasa	E728
548	Déficit de succinil-CoA acetoacetato transferasa	E713
549	Déficit de transaldolasa	E748
550	Déficit de transportador de creatina ligado al cromosoma X	E728
551	Déficit familiar aislado de glucocorticoides	E271
552	Déficit intelectual tipo Birk-Barel	Q878
553	Déficit intelectual tipo Kahrizi	E778
554	Degeneración cortico-basal	G310
555	Degeneración helicoidal peripapilar coriorretiniana	H312
556	Degeneración macular juvenil hipotriquia	Q840
557	Degeneración retiniana microftalmia glaucoma	H355
558	Deleción 22q13	Q935
559	Deleción 5q35	Q935
560	Deleción 8p	Q935
561	Deleción terminal 6q	Q935
562	Demencia frontotemporal	G310
563	Demencia frontotemporal con inclusiones Tau	G310
564	Demencia frontotemporal y parkinsonismo ligado al cromosoma 17	G310
565	Dentinogénesis imperfecta - estatura baja - sordera - retraso mental	Q875
566	Derivados mullerianos - linfangiectasia - polidactilia	Q872
567	Dermatitis granulomatosa intersticial con artritis	M301
568	Dermatitis seborreica-like con elementos psoriasiformes	L218
569	Dermato osteolisis tipo Kirghize	Q828
570	Dermatoleucodistrofia	E752
571	Dermatomiositis	M330
572	Dermatosis pustulosa subcórnea	L131
573	Dermo odonto displasia	Q824
574	Dermoide anular de la cornea	D311
575	Dermopatía restrictiva letal	Q828
576	Desmielinización cerebral debido a un Déficit de metionina adenosiltransferasa	E721
577	Desmosterolosis	Q878
578	Desorden del metabolismo de los metales no especificados	E830
579	Desordenes de la purinas y pirimidinas no especificados	E799
580	Desordenes de los lípidos no especificados	E789
581	Desordenes del sistema inmune no especificados	D899
582	Desordenes del tejido conectivo no especificados	M351

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE

2023

HOJA N.º 14

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
583	Desordenes lisosomales no especificados	E752
584	Desordenes peroxisomales no especificados	E713
585	Despigmentación aguda bilateral del iris	Q138
586	Desprendimiento de retina regmatógeno autosómico dominante	H330
587	Diabetes insípida nefrogénica	N251
588	Diabetes mellitus neonatal	P702
589	Diabetes mellitus, neonatal permanente - agenesia pancreática y cerebelosa	Q450
590	Diabetes, neonatal - grupo hipotiroidismo congénito - glaucoma congénito - fibrosis hepática - riñones poliquísticos	Q611
591	Diabetes-sordera de transmisión materna	E138
592	Diafano-espondilodisostosis	Q788
593	Diarrea congénita con malabsorción debido a insuficiencia de células enteroendocrinas	P783
594	Diarrea intratable - atresia coanal - anomalías en los ojos	Q878
595	Diátesis hemorrágica por un defecto del receptor de colágeno	D698
596	Dihidropirimidinuria	E798
597	Dilatación aórtica - hipermovilidad de las articulaciones - tortuosidad arterial	Q874
598	DIRA (IL1RN)	D848
599	Dirofilariasis	B748
600	Disautonomía familiar	G901
601	Discondrosteosis nefropatía	Q878
602	Disección arterial con lentiginosis	Q878
603	Disfasia congénita familiar	F801
604	Disfunción inmune - poliendocrinopatía - enteropatía ligada al cromosoma X	E310
605	Disgenesia caudal familiar	Q878
606	Disgenesia cerebral congénita debida a deficiencia de glutamina sintetasa	E728
607	Disgenesia del cuerpo calloso compleja ligada al cromosoma X	Q048
608	Disgenesia gonadal 46 XY - neuropatía motora y sensorial	Q561
609	Disgenesia gonadal anomalías múltiples	Q991
610	Disgenesia gonadal, tipo XX	Q991
611	Disgenesia reticular (Deficiencia de AK2)	D810
612	Disinostosis craneofacial	Q750
613	Dismorfia digitotalar	Q743
614	Dismorfia facial macrocefalia miopia Dandy Walker	Q878
615	Dismorfismo - estatura baja - sordera - pseudohermafroditismo	Q878
616	Disostosis acro fronto facio nasal	Q751
617	Disostosis acrofacial autosómica recesiva	Q754
618	Disostosis acrofacial forma catania	Q754
619	Disostosis acrofacial no especificada	Q754
620	Disostosis acrofacial postaxial	Q754
621	Disostosis acrofacial tipo Nager	Q754
622	Disostosis acrofacial tipo Palagonia	Q754
623	Disostosis acrofacial tipo Rodríguez	Q754
624	Disostosis faciocraniana hipomandibular	Q754
625	Disostosis humero espinal	Q748
626	Disostosis mandibulofacial ligada al cromosoma X	Q754
627	Displasia acromesomelia tipo Brahimi Bacha	Q778
628	Displasia acromesomelia tipo Hunter - Thompson	Q788
629	Displasia acromesomelia tipo Maroteaux	Q778
630	Displasia acromicrica	Q778
631	Displasia acropectovertebral	Q681
632	Displasia alveolo-capilar congénita	-
633	Displasia broncopulmonar	P271
634	Displasia campomelia	Q871
635	Displasia checa, tipo metatarsal	Q777
636	Displasia cráneo fronto nasal.	Q871
637	Displasia craneodifasia	M852

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
638	Displasia craneolenticulosutural	Q758
639	Displasia cráneo-metafisaria	Q788
640	Displasia de Astley-Kendall	Q773
641	Displasia de Boomerang	Q871
642	Displasia de Greenberg	Q773
643	Displasia de Pacman	Q778
644	Displasia de Singleton-Merten	Q788
645	Displasia de timo - riñón - ano - pulmón	Q878
646	Displasia del iris - hipertelorismo - sordera	Q138
647	Displasia dermo facial focal	Q828
648	Displasia ectodérmica - con inmunoDéficit anhidrótico	Q782
649	Displasia ectodérmica - Síndrome de fragilidad de la piel	Q810
650	Displasia ectodérmica "pura" tipo cabello-uña	Q828
651	Displasia ectodérmica ceguera	Q878
652	Displasia ectodérmica hidrótica tipo Christianson Fourie	Q828
653	Displasia ectodérmica hidrótica tipo Halal	Q828
654	Displasia ectodérmica hipohidrosis grupo hipotiroidismo	Q824
655	Displasia ectodérmica hipohidrótica, forma dominante	Q824
656	Displasia ectodérmica no especificada	Q823
657	Displasia ectodérmica odonto microniquial	Q824
658	Displasia ectodérmica tipo Berlin	Q824
659	Displasia epifisaria múltiple	Q773
660	Displasia epifisaria-falángica en forma de ángel	Q788
661	Displasia espondilo encondral	Q777
662	Displasia espondiloepifisaria congénita	Q777
663	Displasia espondiloepifisaria tardía	Q777
664	Displasia espondiloepifisaria tardía tipo Kohn	Q777
665	Displasia espondiloepifisaria tipo Byers	Q777
666	Displasia espondiloepifisaria tipo Cantu	Q777
667	Displasia espondiloepifisaria tipo MacDermot	Q777
668	Displasia espondiloepifisaria tipo Nishimura	Q777
669	Displasia espondiloepifisaria tipo Reardon	Q777
670	Displasia espondiloepimetafisaria - antebrazos arqueados - dismorfismo facial	Q778
671	Displasia espondiloepimetafisaria - dentición anormal	Q777
672	Displasia espondiloepimetafisaria - hipotricosis	Q777
673	Displasia espondiloepimetafisaria axial	Q778
674	Displasia espondiloepimetafisaria tipo A4	Q778
675	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Bieganski	Q777
676	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Genevieve	Q777
677	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Golden	Q778
678	Displasia espondilometafisaria	Q778
679	Displasia espondilometafisaria con inmunodeficiencia combinada	Q777
680	Displasia espondilometafisaria - distrofia de conosbastones	Q778
681	Displasia espondilometafisaria tipo Agreca	Q777
682	Displasia espondilometafisaria tipo Kozlowski	Q778
683	Displasia esquelética no especificada	Q789
684	Displasia frontometafisaria	Q785
685	Displasia gelefísica	Q871
686	Displasia inmuno ósea de Schimke	Q777
687	Displasia Kniest-like letal	Q778
688	Displasia letal osteosclerótica de hueso	Q782
689	Displasia mandibuloacra	Q875
690	Displasia mesomélica hoyuelos cutáneos	Q871
691	Displasia microcefálica osteodisplásica de tipo Saul Wilson	Q788
692	Displasia oculodentodigital	Q878
693	Displasia óculo-oto-facial	Q870
694	Displasia odontomaxilar segmentaria	K004
695	Displasia ósea letal tipo Holmgren Forsell	Q778
696	Displasia ósea terminal - defectos pigmentarios	Q872

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
697	Displasia oto-espondilo-megaepifisaria	Q777
698	Displasia pseudodiastrófica	Q788
699	Displasia renal-hepática-pancreática - quistes de Dandy-Walker	Q619
700	Displasia trico odonto oniquial	Q824
701	Disqueratosis congénita	Q828
702	Disquinesia ciliar primaria	J980
703	Disquinesia paroxística no cinesigénica (PNKD)	G248
704	Distonía 16	G241
705	Distonía de torsión de aparición temprana	G241
706	Distonía dopa-sensible	G248
707	Distonía focal	G243
708	Distonía mioclónica 15	G241
709	Distonía no especificada	G241
710	Distonía-parkinsonismo de inicio rápido	G241
711	Distonias mixtas	G248
712	Distrofia ampollosa hereditaria, tipo macular	Q818
713	Distrofia coroidal, areolar central	H312
714	Distrofia de conos con respuesta escotópica supranormal	H355
715	Distrofia de conos y bastones	H355
716	Distrofia de córnea - sordera de percepción	H185
717	Distrofia facioescapulohumeral	G710
718	Distrofia macular cistoide	H355
719	Distrofia macular de Carolina del Norte	H355
720	Distrofia miotónica de Steinert	G711
721	Distrofia muscular autosómica recesiva ligada a una epidermolisis ampollosa	Q810
722	Distrofia muscular congénita	G712
723	Distrofia muscular congénita con Déficit de integrina	G712
724	Distrofia muscular congénita de Ullrich	G712
725	Distrofia muscular congénita por Déficit de láminas A/C	G712
726	Distrofia muscular congénita tipo 1A	G712
727	Distrofia muscular congénita, tipo Fukuyama	G710
728	Distrofia muscular de cinturas	G710
729	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1A	G710
730	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1D	G710
731	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1E	G710
732	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1F	G710
733	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1G	G710
734	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2A	G710
735	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2C	G710
736	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2D	G710
737	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2E	G710
738	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2F	G710
739	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2G	G710
740	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2I	G710
741	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2L	G710
742	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2M	G710
743	Distrofia muscular de Duchenne y Becker	G710
744	Distrofia muscular de Emery Dreifuss	G710
745	Distrofia muscular no especificada	G710
746	Distrofia muscular óculo gastrointestinal	G710
747	Distrofia muscular orofaríngea	G710
748	Distrofia muscular tipo Duchenne	G710
749	Distrofia neuroaxonal infantil	G230
750	DITRA (deficiencia de antagonista del receptor de IL-36)	L401
751	Drepanocitosis	D570 D571 D572 D573 D578
752	Duplicación 12p	Q923

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
753	Duplicación 6p	Q923
754	Duplicación de cejas - sindactilia	-
755	Duplicación de la pierna y del pie en espejo	Q748
756	Ectopia de cristalino corioretinana distrofia miopía	Q158
757	Ectopia de cristalino forma familiar	Q121
758	Ectopia tiroidea	E031
759	Ectrodactilia displasia ectodérmica	Q824
760	Embriopatía por aminopterina	Q868
761	Embriopatía por antitiroideos	Q868
762	Embriopatía por talidomida	Q868
763	Embriopatía por virus de la varicela	P358
764	Enanismo de MULIBREY	Q871
765	Enanismo diastrófico	Q775
766	Enanismo hiperostótico de Lenz-Majewski	Q871
767	Enanismo metatrópico	Q778
768	Enanismo microcefálico osteodisplásico primordial	Q871
769	Enanismo osteocondrodisplásico - sordera - retinitis pigmentosa	-
770	Enanismo retraso mental anomalías oculares fisura labiopalatina	Q878
771	Enanismo tanatofórico	Q771
772	Encefalitis focal de Rasmussen	G048
773	Encefalomiopatía mitocondrial infantil asociada con FASTKD2	G713
774	Encefalopatía aguda necrosante familiar	G938
775	Encefalopatía con cuerpos de inclusión de neuroserpina, forma familiar	G318
777	Encefalopatía debida a una deficiencia de prosaposina	E752
778	Encefalopatía debido a deficiencia de urocanasa	E708
779	Encefalopatía debido a la hidroxiquinurena	E708
780	Encefalopatía epiléptica infantil temprana	G403
781	Encefalopatía grave de aparición neonatal, autosómica dominante	G404
782	Encefalopatía mioclónica temprana	G403
783	Encefalopatía provocada por Déficit de sulfito oxidasa	E721
784	Encefalopatía, etilmalónica	G318
785	Encefalopatías espongiiformes transmisibles (término genérico)	A810 A811 A818 A819
786	Encondromatosis	Q784
787	Enfermedad autoinflamatoria debido a deficiencia de antagonista del receptor de interleuquina 1	D848
788	Enfermedad de Alexander	E752
789	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por Déficit de fosforilasa quinasa muscular	E740
790	Enfermedad de Alzheimer autosómica dominante de aparición temprana	G300
791	Enfermedad de Behçet	M352
792	Enfermedad de Best	H355
793	Enfermedad de Blackfan-Diamond	D610
794	Enfermedad de Buerger	I731
795	Enfermedad de Canavan	E752
796	Enfermedad de Caroli	Q446
797	Enfermedad de Castleman	D360
798	Enfermedad de Coats	H350
799	Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob	A810
800	Enfermedad de Crohn	K509
801	Enfermedad de Crouzon	Q751
802	Enfermedad de Cushing	E240
803	Enfermedad de Darier	Q828
804	Enfermedad de Dent	N258
805	Enfermedad de depósito de glucógeno por Déficit de LAMP-2	E740
806	Enfermedad de depósito lisosomal no especificada	E752

- 4 ENE 2023-

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE

2023

HOJA N.º 18

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
807	Neuromielitis óptica espectro	G360
808	Enfermedad de Elejalde	L814
809	Enfermedad de Erdheim-Chester	D763
810	Enfermedad de Fabry	E752
811	Enfermedad de Gaucher	E752
812	Enfermedad de Gaucher - oftalmoplejía - calcificación cardiovascular	E752
813	Enfermedad de Gaucher tipo 1	E752
814	Enfermedad de Gaucher tipo 2	E752
815	Enfermedad de Gaucher tipo 3	E752
816	Enfermedad de Griscelli	E703
817	Enfermedad de Grösbeck-Imerslund	D511
818	Enfermedad de Hirschsprung	Q431
819	Enfermedad de Huntington	G10X
821	Enfermedad de Kennedy	G122
822	Enfermedad de Kimura	I898
823	Enfermedad de Krabbe	E752
824	Enfermedad de la arteria coronaria - hiperlipidemia - hipertensión - diabetes - osteoporosis	-
825	Enfermedad de la motoneurona inferior autosómica recesiva de la infancia	G122
826	Enfermedad de las neuronas motoras patrón Madras	G122
827	Enfermedad de Letterer-Siwe	C960
828	Enfermedad de Lhermitte-Duclos	Q048
829	Enfermedad de McCardle	E740
830	Enfermedad de Moya-Moya	I675
831	Enfermedad de Netherton	Q808
832	Enfermedad de Niemann-Pick	E752
833	Enfermedad de Niemann-Pick tipo A	E752
834	Enfermedad de Niemann-Pick tipo B	E752
835	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	E752
836	Enfermedad de Norrie	H355
837	Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce	E710
838	Enfermedad de Paget juvenil	M889
839	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	E752
840	Enfermedad de Pompe	E740
841	Enfermedad de Pyle	Q785
842	Enfermedad de Refsum	G601
843	Enfermedad de Refsum, forma infantil	G601
844	Telangiectasia Hereditaria familiar (Rendu Osler Weber)	I780
845	Enfermedad de Sandhoff	E750
846	Enfermedad de síntesis de ácidos biliares	K768
847	Enfermedad de Stargardt	H355
848	Enfermedad de Still del adulto	M061
849	Enfermedad de Takayasu	M314
850	Enfermedad de Tangier	E786
851	Enfermedad de Tay-Sachs	E750
852	Enfermedad de Thomsen y Becker	G711
853	Enfermedad de Unverricht-Lundborg	G403
854	Enfermedad de Upington	M918
855	Enfermedad de von Hippel-Lindau	Q858
856	Enfermedad de Von Willebrand	D680
857	Enfermedad de Von Willebrand adquirida	D684
858	Enfermedad de Wegener	M313
859	Enfermedad de Whipple	K908
860	Enfermedad de Wilson	E830
861	Enfermedad de Wolman	E755
862	Enfermedad del riñón poliquístico autosómica dominante de tipo 1 y con esclerosis tuberosa	-
863	Enfermedad del riñón quístico medular, autosómica recesiva	Q611
864	Enfermedad granulomatosa crónica	D71X
865	Enfermedad hemorrágica debido a mutación Pittsburgh en alfa 1-	D688

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
	antitripsina	
866	Enfermedad hepática veno-oclusiva -inmunodeficiencia	K765
867	Enfermedad leuco-proliferativa autoinmune asociada RAS (RALD)	D728
868	Enfermedad mitocondrial fatal debida a una deficiencia de fosforilación oxidativa tipo 3 combinada	E888
869	Enfermedad mitocondrial no especificada	-
870	Enfermedad mixta del tejido conectivo	M351
871	Enfermedad neurodegenerativa progresiva - hiperlaxitud articular - cataratas	Q878
872	Enfermedad por almacenamiento de esteres de colesterol	E755
873	Enfermedad por depósito de lípidos neutros	E755
874	Enfermedad quística medular autosómica dominante	Q615
875	Enfermedad veno-oclusiva hepática	K765
876	Enfermedades hematológicas no especificadas	-
877	Enfermedad tubular renal - cardiomiopatía	I422
878	Enfisema lobar congénito	Q338
879	Epidermodisplasia verruciforme 1 (Mutación en EVER 1)	B07X
880	Epidermólisis ampollar adquirida	L123
881	Epidermólisis ampollosa distrófica	Q812
882	Epidermólisis ampollosa epidermolítica	Q812
883	Epidermólisis ampollosa hereditaria	Q818
884	Epidermólisis ampollosa juntural	Q818
885	Epilepsia con crisis parciales migrantes del lactante	G404
886	Epilepsia demencia amelogénesis imperfecta	G408
887	Epilepsia microcefalia displasia esquelética	Q878
888	Epilepsia mioclónica de la infancia	G403
889	Eritermalgia, primaria	I738
890	Eritrodermia congénita ictiosiforme ampollosa	Q802
891	Eritrodermia congénita letal	Q828
892	Eritroqueratodermia ataxia	G111
893	Eritroqueratodermia variable de Mendes da Costa	Q828
894	Erliquiosis	A488
895	Escafocefalia aislada	Q750
896	Esclerosis endosteal - Hipoplasia cerebelar	Q878
897	Esclerosis lateral amiotrófica	G122
898	Esclerosis lateral primaria	G122
899	Esclerosis Múltiple	G35X
900	Esclerosis múltiple - ictiosis - deficiencia del factor VIII	G378
901	Esclerosis sistémica cutánea difusa	M340
902	Esclerosis sistémica cutánea limitada	L940
903	Esclerosis tuberosa	Q851
904	Esferocitosis hereditaria	D580
905	Espasticidad - Déficit intelectual - epilepsia, ligado al cromosoma X	G253
906	Espino cerebelosa Degeneración distrofia corneal	G111
907	Espondyloenchondro-displasia con desregulación inmune (SPENCD)	Q777
908	Esquisencefalia	Q046
909	Esquizofrenia retraso mental sordera retinitis	-
910	Estatuta baja - cuello ancho - trastorno cardíaco	Q878
911	Estatuta baja - defectos en el cerebelo e hipófisis - silla turca pequeña	E230
912	Estatuta baja por anomalía cualitativa de hormona de crecimiento	E230
913	Estenosis pulmonar valvular	Q221
914	Esteroides deshidrogenasa anomalías dentales, Déficit de	K768
915	Estesioneuroblastoma	C300
916	Estomatocitosis hereditaria con hematies hiperhidratados	D588
917	Fallo autonómico puro	G903
918	Fascitis eosinofílica	M354
919	Fémur bífido ectrodactilia monodactilia	Q748
920	Fenilcetonuria	E700
921	Feocromocitoma, secretante	C741
922	Fibrocondrogénesis	Q777

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
923	Fibrodisplasia osificante progresiva	M611
924	Fibrofoliculomas múltiples familiares	D239
925	Fibromatosis gingival - sordera	H903
926	Fibromatosis gingival- anomalías dentales	K005
927	Fibromatosis hialina juvenil	M728
928	Fibrosis pulmonar - hiperplasia hepática - hipoplasia de médula ósea	-
929	Fibrosis pulmonar - inmunodeficiencia - disgenesia gonadal	D828
930	Fibrosis pulmonar idiopática	J841
931	Fibrosis quística	E849
932	Fiebre botonosa	A771
933	Fiebre mediterránea familiar	E850
934	Fiebre reumática	I00X
935	Fistula arteriovenosa cerebral	Q282
936	Fistula broncobiliar congénita	Q324
937	Fisura labial - retinopatía	Q878
938	Fisura labiopalatina malrotación cardiopatía	Q878
939	Fisura media del labio inferior	Q361
940	Fisura palatina anomalías carpotarsales oligodoncia	Q878
941	Fisura palatina cardiopatía ectrodactilia	Q878
942	Fisura palatina sinequias laterales, Síndrome de	Q878
943	Fisura palatina talla baja vertebras anomalías	Q870
944	Foramina parietal	Q758
945	Forma perinatal-letal de la enfermedad de Gaucher	E752
946	Formas letales del Síndrome de Pterigium	Q798
947	Fosforibosilpirofosfato sintetasa, sobreactividad de	E798
948	Fotosensibilidad cutánea colitis letal	L578
949	Fragilidad ósea contracturas articulares	M218
950	Fructosuria	E741
951	Fucosidosis	E771
952	Fusión posterior de las vértebras lumbosacras - blefaroptosis	Q875
953	Fusión vertebral anterior progresiva no infecciosa	Q878
954	Galactosemia	E742
955	Gangliosidosis tipo 1	E751
956	Gangliosidosis tipo 2	E751
957	Gangliosidosis tipo 3	E751
958	Gastroenteritis eosinofílica	K528
959	Gastrosquisis	Q793
960	Gerodermia osteodisplástica	Q828
961	Gigantismo cerebral quistes maxilares	Q048
962	Glaucoma - apnea del sueño	-
963	Glaucoma ectopia esferofaquia rigidez articular talla baja	Q871
964	Glomerulopatía hipotriquia telangiectasias	-
965	Glucogenosis de Bickel-Fanconi	E740
966	Glucogenosis tipo 1	E740
967	Glucogenosis tipo 2	E740
968	Granuloma chalazodérmico	C840
969	Granulomatosis autoinflamatoria infantil	D898
970	Hamartomatosis quística de pulmón y riñón	Q858
971	Hemangiomatosis neonatal difusa	D180
972	Hematuria familiar, autosómica dominante - tortuosidad arteriolar retinal - contracturas	I99X
973	Hemicrania paroxística	G448
974	Hemimelia fibular	Q726
975	Hemimelia tibial	Q725
976	Hemimelia tibial fisura labiopalatina	Q878
977	Hemiplejía alternante familiar nocturna benigna infantil	G819
978	Hemocromatosis neonatal	E831
979	Hemoglobinuria paroxística nocturna	D595
980	Hendidura de narinas telecanthus	Q758
981	Hendidura esternal	Q767

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
982	Hendidura laringotraqueoesofágica	Q321
983	Hepatitis crónica autoinmune	K754
984	Hermafroditismo verdadero XX	Q560
985	Hernia diafragmática	Q790
986	Hernia diafragmática anomalía de miembros	Q878
987	Heterotaxia	Q893
988	Hidrocefalia - displasia costovertebral - anomalía de Sprengel	Q878
989	Hidrocefalia nefropatía escleróticas azules	Q878
990	Hidrocefalia talla alta hiperlaxitud	Q878
991	Hiperandrogenismo debido a deficiencia de cortisona reductasa	E258
992	Hiperargininemia	E722
993	Hipercolesterolemia debido a deficiencia de colesterol 7-alfa-hidroxilasa	E780
994	Hipercolesterolemia familiar homocigota	E780
995	Hiperekplexia - epilepsia	G258
996	Hiperfenilalaninemia	E701
997	Hiperfenilalaninemia materna	E701
998	Hiperferritinemia hereditaria con cataratas congénitas	H260
999	Hiperglicinemia no cetósica	E725
1000	Hiperinmunoglobulinemia D con fiebre recurrente	E850
1001	Hiperlipoproteinemia no especificada	E782
1002	Hiperlipoproteinemia tipo 1	E783
1003	Hiperlipoproteinemia tipo 3	E782
1004	Hiperostosis vertebral anquilosante con tilosis	M481
1005	Hiperoxaluria	E748
1006	Hiperoxaluria primaria de tipo 1	E748
1007	Hiperplasia regenerativa nodular	K768
1008	Hiperplasia suprarrenal congénita	E250
1009	Hiperqueratosis palmoplantar - cáncer de esófago	-
1010	Hiperqueratosis palmoplantar paraparesia espástica	G821
1011	Hiperqueratosis palmoplantar sordera	Q828
1012	Hipersomnia idiopática	F511
1013	Hipertelorismo, tipo Teebi	Q870
1015	Hipertermia maligna artrogriposis torticollis	Q878
1016	Hipertricosis cervical anterior aislada	L682
1017	Hipertricosis cervical neuropatía	G600
1018	Hipertricosis cubital talla baja	Q842
1019	Hipertricosis lanuginosa adquirida	L681
1020	Hipertricosis lanuginosa congénita	Q842
1021	Hipo crónico	G253
1022	Hipocondroplasia	Q774
1023	Hipofosfatasa	E833
1024	Hipogamaglobulinemia de la infancia (transitoria)	D807
1025	Hipogamaglobulinemia inespecífica	E800
1026	Hipoglucemia hiperinsulinémica persistente de la infancia	E161
1027	Hipogonadismo hipogonadotrópico - retinitis pigmentaria	Q878
1028	Hipogonadismo hipogonadotrópico congénito	E230
1029	Hipomagnesemia aislada dominante	E834
1030	Hipomagnesemia con normocalciuria	E834
1031	Hipomielinización - catarata congénita	G378
1032	Hipomielinización - hipogonadismo hipogonadotrópico - hipodontia	G111
1033	Hipomielinización con atrofia de los ganglios basales y del cerebelo	E752
1034	Hipoparatiroidismo - sordera - enfermedad renal	Q878
1035	Hipoparatiroidismo familiar aislado	E208
1036	Hipoparatiroidismo familiar aislado debido a agenesia de la glándula paratiroidea	E208
1037	Hipopertistalismo intestinal - microcolon - hidronefrosis	Q438
1038	Hipopituitarismo microftalmia	Q044
1039	Hipopituitarismo polidactilia postaxial	Q878
1040	Hipoplasia cartilago cabello	Q788

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 00000023 DE

2023

HOJA N.º 22

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1041	Hipoplasia dérmica focal	Q828
1042	Hipoplasia foveal catarata presenil	H260
1043	Hipoplasia olivopontocerebelosa letal	Q043
1044	Hipoplasia pancreática diabetes cardiopatía	Q878
1045	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 4	Q043
1046	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 5	Q043
1047	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 6	Q043
1048	Hipoplasia tiroidea	E031
1049	Hipoqueratosis circunscrita palmo-plantar	Q828
1050	Hipospadias - hipertelorismo - coloboma y sordera	Q870
1051	Hipotermia periódica espontánea	G908
1052	Hipotonía - Síndrome de cistinuria	E720
1053	Hipotonía con acidemia láctica e hiperamonemia	E888
1054	Hipotricosis - linfedema - telangiectasia	-
1055	Hipotricosis hereditaria de Marie Unna	Q840
1056	Hipotricosis retraso mental tipo Lopes	-
1057	Hipotricosis simple	L658
1058	Hirschsprung - hipoplasia de uñas - dismorfia	Q431
1059	Hirschsprung polidactilia sordera	Q431
1060	Histidinemia	E708
1061	Histiocitosis azul marino	D763
1062	Histiocitosis de células de Langerhans	C960
1063	Histiocitosis progresiva mucinosa hereditaria	D763
1064	Histiocitosis sinusal con linfadenopatía masiva	D763
1065	Holoprosencefalia	Q042
1066	Homocarnosinosis	E728
1067	Homocistinuria clásica por Déficit de cistationina betasintasa	E721
1068	Ictiosis - hepatoesplenomegalia - Degeneración cerebelosa	Q878
1069	Ictiosis alopecia ectropión retraso mental	Q776
1070	Ictiosis ampollosa de Siemens	Q808
1071	Ictiosis atresia biliar	-
1072	Ictiosis congénita microcefalia cuadriplejía	Q878
1073	Ictiosis congénita tipo feto Arlequín	Q804
1074	Ictiosis dedos fusiformes fisura labial media	-
1075	Ictiosis lamelar	Q802
1076	Ictiosis ligada al cromosoma X	Q801
1077	Ictiosis neonatal - colangitis esclerosante	-
1078	Ictiosis no especificada	Q809
1079	Iminoglicinuria	E720
1080	Incontinencia pigmenti	Q823
1081	Inmunodeficiencia combinada severa ligado a Déficit de adenosina desaminasa	D813
1082	Inmunodeficiencia comienzo adulto	D848
1083	Inmunodeficiencia común variable	D839
1084	Inmunodeficiencia con Déficit de células natural-killer	D848
1085	Inmunodeficiencia con múltiples atresias intestinales (Mutación en TTC7A)	Q438
1086	Inmunodeficiencia debida a Déficit de CD25	D812
1087	Inmunodeficiencia por Déficit de quinasa-4 asociado al receptor de interleuquina-1	D848
1088	Inmunodeficiencia por Déficit selectivo de anticuerpos anti-polisacáridos	D808
1089	Inmunodeficiencia por expresión deficiente del HLA de clase 2	D817
1090	Inmunodeficiencia primaria no especificada	D848
1091	Insensibilidad congénita al dolor	G908
1092	Insomnio fatal familiar	A818
1093	Interrupción del arco aórtico	Q254
1094	Intolerancia a la fructosa	E741
1095	IPEX (X-LINKED)	E310
1096	IRAK4 (IL-1 Receptor asociado a kinasa 4)	D848
1098	Keratosis tipo Nagashima	Q828

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023

DE

2023

HOJA N.º 23

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1099	Laminopatía tipo Decaudain-Vigouroux	E784
1100	Latosterolosis	Q878
1101	Leiomioma orbital	D316
1102	Leprechaunismo	E348
1103	Lesión cerebral isquémica e hipóxica neonatal	P111
1104	Lesiones "Donut" de la calvaria - fragilidad ósea	M858
1105	Leucodistrofia - paraplejía espástica - distonía	G114
1106	Leucodistrofia metacromática	E752
1107	leucodistrofia no especificada	E752
1108	Leucoencefalopatía - ataxia - hipodontia - hipomielinización	E752
1109	Leucoencefalopatía - condrodisplasia metafisaria	G114
1110	Leucoencefalopatía - distonía - neuropatía motora	E752
1111	Leucoencefalopatía asociada al tronco del encéfalo y a la médula espinal - elevación del lactato	E752
1112	Leucoencefalopatía cavitada progresiva	E752
1113	Leucoencefalopatía con quistes anteriores y bilaterales en el lóbulo temporal	E752
1114	Leucoencefalopatía queratosis palmoplantar	-
1115	Leuconiquia total - lesiones similares a acantosis nigricans - pelo anormal	Q828
1116	Linfangiectasias quísticas pulmonares	Q338
1117	Linfangioleiomiomatosis	J984
1118	Linfedema - anomalía arteriovenosa cerebral	Q820
1119	Linfedema - defectos del septo atrial - cambios faciales	Q878
1120	Linfedema congénito	Q820
1121	Lipodistrofia familiar parcial asociada con mutaciones en PPARG	E881
1122	Lipodistrofia familiar parcial por mutaciones en AKT2	E881
1123	Lipodistrofia familiar parcial, tipo Köbberling	E881
1124	Lipodistrofia generalizada adquirida	E881
1125	Lipodistrofia no especificada	E881
1126	Lipodistrofia parcial adquirida	E881
1127	Lipodistrofia, familiar parcial, tipo Dunnigan	E881
1128	Lipodistrofia, tipo Berardinelli	E881
1129	Lipofuscinosis neuronal ceroides tardía infantil	E754
1130	Lipofuscinosis neuronal ceroides juvenil	E754
1131	Lipoma nasopalpebral - coloboma - telecanto	Q103
1132	Lipomatosis encefalocraneocutánea	E882
1133	Lipoproteínosis de Urbach-Wiethe	E788
1134	Lisencefalia debido a mutaciones en TUBA1A	Q043
1135	Lisencefalia tipo 2	Q043
1136	Lisencefalia tipo III - displasia ósea metacarpiana	Q043
1137	Lisencefalia tipo III - secuencia de aquinesia fetal familiar	Q043
1138	Lóbulos gruesos de las orejas - sordera conductiva	H900
1139	Macrocefalia - deficiencia inmunitaria - anemia	-
1140	Macrocefalia - malformación capilar	Q873
1141	Macrocefalia - talla baja - paraplejía	-
1142	Macrogiria central bilateral	Q048
1143	Macroglobulinemia de Waldenström	C880
1144	Macrostomía - papiloma preauricular - oftalmoplejía externa	Q870
1145	Macrotrombocitopenia con formación anómala de proplaquetas, autosómica dominante	D694
1146	Malabsorción de folato, hereditaria	D528
1147	Malabsorción de glucosa-galactosa	E743
1148	Malacoplasia	N288 N328 N368
1149	Malformación cerebral - enfermedad cardíaca congénita	Q878
1150	Malformación de Ebstein	Q225
1151	Malformación linfática	D181
1152	Malformaciones del desarrollo - sordera - distonía	Q878
1153	Mano hendida - pie hendido	Q716

= 4 FNE 2023

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1154	Mano hendida urinarias anomalias espina bífida anomalía de diafragma	Q878
1155	Mano hendida, pie hendido, sordera	Q872
1156	Mastocitosis	Q822
1157	Mastocitosis cutánea	Q822
1158	Mastocitosis no especificada	Q822
1159	Mastocitosis sistémica	C962
1160	Mastocitosis sistémica agresiva	C962
1161	Mastocitosis sistémica indolente	D470
1162	Megacalicosis, congénita	Q638
1163	Megalencefalia - polimicrogria - polidactilia postaxial - hidrocefalia	Q048
1164	Melorreostosis	Q782
1165	Metacondromatosis	Q784
1166	Metahemoglobinemia hereditaria recesiva de tipo 2	D740
1167	Miastenia grave	G700
1168	Microbraquicefalia ptosis fisura labial	Q878
1169	Microcefalia - anomalías digitales - Déficit intelectual	Q878
1170	Microcefalia - Déficit intelectual - anomalías falángicas y neurológicas	Q878
1171	Microcefalia - polimicrogria - agenesia del cuerpo caloso	Q043
1172	Microcefalia braquidactilia cifoescoliosis	Q878
1173	Microcefalia epilepsia retraso mental cardiopatía	Q878
1174	Microcefalia fisura palatina autosómico dominante, Síndrome de	Q878
1175	Microcefalia hipoplasia pontocerebelosa disquinesia	Q043
1176	Microcefalia miocardiopatía	Q878
1177	Microdeleción 9q22.3	Q935
1178	Microftalmia - atrofia cerebral	Q112
1179	Microftalmia con anomalías cerebrales y de las manos	Q112
1180	Microftalmia con anomalías de las extremidades	Q112
1181	Microftalmia sindrómica debido a una mutación en OTX2	Q112
1182	Microgastria anomalía de miembros	Q878
1183	Microtia	Q172
1184	Microtia - coloboma - imperforación del conducto nasolacrimal	Q158
1185	Microtia anomalías esqueléticas talla baja	Q871
1186	Microtia bilateral - sordera - paladar hendido	Q870
1187	Mielodisplasia con hipogamaglobulinemia	D812
1188	Mielofibrosis con metaplasia mielocitoide	D471
1189	Migraña hemipléjica familiar o esporádica	G431
1190	Miocardiopatía cataratas anomalías espondilopélvicas	I420
1191	Miocardiopatía restrictiva aislada familiar	I425
1192	Mioclonia ataxia cerebelosa sordera	G111
1193	Mioclonia atrofia muscular distal	G253
1194	Mioclonia perioral con ausencias	G403
1195	Mioclono de acción - Síndrome de insuficiencia renal	G404
1196	Miofascitis macrofágica	M608
1197	Miopatía con autofagia excesiva	G718
1198	Miopatía con capuchón	G712
1199	Miopatía congénita letal tipo Compton-North	G712
1200	Miopatía distal con afectación respiratoria precoz	G710
1201	Miopatía distal con debilidad de cuerdas vocales	G710
1202	Miopatía distal de tipo Welander, tipo sueco	G710
1203	Miopatía distal, tipo Nonaka	G718
1204	Miopatía hereditaria con fallo respiratorio precoz	G710
1205	Miopatía hereditaria de cuerpos de inclusión - contracturas de las articulaciones - oftalmoplejía	G718
1206	Miopatía ligada al cromosoma X con atrofia del músculo postural	G710
1207	Distrofia miotónica tipo 2	G711
1208	Miopatía mitocondrial con anemia sideroblástica	G713
1209	Miopatía nemalínica	G712
1210	Miopatía provocada por exceso de calsecustrina y proteína SERCA1	G718
1211	Miopatía terminal con afectación de la parte posterior de las piernas y de la parte anterior de extremidades superiores	G710

- 4 ENE 2023

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1212	Miopatía tibial de Udd	G710
1213	Miopatía tipo Bethlem	G710
1214	Miositis esporádica con cuerpos de inclusión	M608
1215	Miositis focal	M608
1216	Monosomía 18p	Q935
1217	Monosomía 22q11	D821
1218	Monosomía 5p	Q934
1219	Monosomía distal 10q	Q935
1220	MSMD (Deficiencia IFN-γR1)	D848
1221	MSMD (Deficiencia IFN-γR2)	D848
1222	MSMD (Deficiencia STAT1)	D848
1223	MSMD (IL-12p40)	D848
1224	MSMD (IL12RB)	D848
1225	Mucopolipidosis no especificada	E779
1226	Mucopolipidosis tipo 2	E770
1227	Mucopolipidosis tipo 4	E751
1228	Mucopolisacaridosis no especificada	E763
1229	Mucopolisacaridosis tipo 2	E761
1230	Mucopolisacaridosis tipo 3	E762
1231	Mucopolisacaridosis tipo 4	E762
1232	Mucopolisacaridosis tipo 6	E762
1233	Mucopolisacaridosis tipo 7	E762
1234	Mucosulfatidosis	E752
1235	Muerte infantil súbita - disgenesia de los testículos	G908
1236	Mutación de ganancia en función CMC-STAT 1	D848
1237	Mutación EDA-ID, AD (NFKBIA)	D828
1238	Mutación EDA-ID, XL (Deficiencia NEMO)	Q782
1239	Mutación en el gen de la subunidad TCRα Constante (TRAC)	D848
1240	Mutación en Gata-2	D728
1241	Mutación en PRKCD (Proteína C Kinasa δ)	D479
1242	Mutación IRF-8	D848
1243	Mutación y delección de la cadena pesada de Ig	C911
1244	Mutación, SLC29A3	D763
1245	Nail Patella like enfermedad renal	Q872
1246	Nefronofrosis familiar del adulto quadriparesia espástica	Q618
1247	Nefropatía sordera hiperparatiroidismo	Q878
1248	Nefrosis - sordera - anomalías del tracto urinario y digitales	Q878
1249	Neuropatía aguda idiopática eosinofílica	J82X
1250	Neuro muscular esquelético Síndrome tipo chipriota	Q878
1251	Neuroaxonal distrofia acidosis tubular	N258
1252	Neurodegeneración asociada a pantotenato-quinasa	G230
1253	Neurodegeneración con acumulo cerebral de hierro	G230
1254	Neurodegeneración debida a Déficit en 3-hidroxisobutiril-CoA-hidrolasa	E711
1255	Neurofibromatosis	Q871
1256	Neurofibromatosis tipo 2	Q850
1257	Neurofibromatosis tipo familiar espinal	Q850
1258	Neuropatía autonómica y sensitiva hereditaria 2	G608
1259	Neuropatía axonal aguda motora y sensitiva	G610
1260	Neuropatía axonal motora aguda	G610
1261	Neuropatía con discapacidad auditiva	G600
1262	Neuropatía hereditaria con hipersensibilidad a la presión	G600
1263	Neuropatía motriz multifocal con bloqueo de conducción	G618
1264	Neuropatía óptica hereditaria de Leber	H472
1265	Neuropatía periférica, tipo Fiskstrand	G601
1266	Neuropatía sensitiva y autónoma, hereditaria, con sordera y retraso global	G608
1267	Neuropatía sensitiva y autónoma, hereditaria, con sordera, ligada al cromosoma x	G608
1268	Neuropatía sensorial y motora de inicio facial	G600
1269	Neuropatía visceral - anomalías cerebrales - dismorfismo facial -	Q878

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE 2023 HOJA N.º 26

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
	retraso en el desarrollo	
1270	Neuropatía, axonal gigante 20 familias Sinostosis múltiple	G608
1271	Neutropenia cíclica	D70X
1272	Neutropenia congénita benigna	D70X
1273	Neutropenia congénita grave	D70X
1274	Neutropenia congénita grave, autosómica y dominante	D70X
1275	Neutropenia congénita severa, bases desconocidas	D70X
1276	Neutropenia ligada al cromosoma X / Mielodisplasia	D70X
1277	Neutropenia, congénita grave, ligada al cromosoma X	D70X
1278	Nevus melanocítico congénito grande	Q825
1279	Nevus poroqueratósico del ostio y conducto dérmico ecrinos	Q825
1280	NOMID or CINCA	E850
1281	Obesidad - colitis - hipotiroidismo - hipertrofia cardíaca - retraso del desarrollo	E038
1282	Obesidad debida a deficiencia de prohormona convertasa-I	E668
1283	Obesidad debida a la deficiencia congénita de leptina	E668
1284	Obesidad por Déficit de pro-opiomelanocortin	E668
1285	Óculo cerebro facial Síndrome tipo Kaufman	Q870
1286	Óculo dental Síndrome tipo Rutherford	Q878
1287	Óculo trico displasia	-
1288	Odonto onico dérmica displasia	Q824
1289	Odonto tricomélica hipohidrótica displasia	Q824
1290	Odontodisplasia regional	K004
1291	Odontoleucodistrofia	E752
1292	Oligodoncia - taurodoncia - cabello escaso	Q825
1293	Omodisplasia	Q788
1294	Onfalocoele	Q792
1295	Onicotricodisplasia y neutropenia	L988
1296	Opsismodisplasia	Q788
1297	Ospteodisplastia, tipo Melnick-Needles	Q778
1298	Osteocondrodisplasia hipertricosis	Q873
1299	Osteocondromas múltiples	Q786
1300	Osteocondromatosis carpotarsiana	Q748
1301	Osteocraneoestenosis	Q780
1302	Osteodisplasia poliquística lipomembranosa con leudoencefalopatía esclerosante	E752
1303	Osteodistrofia hereditaria de Albright	E201
1304	Osteogénesis imperfecta	Q780
1305	Osteogénesis imperfecta - retinopatía - convulsiones - Déficit intelectual	Q878
1306	Osteogénesis imperfecta microcefalia cataratas	Q780
1307	Osteólisis del talón, rótula y escafoides, Síndrome de	-
1308	Osteomielitis multifocal crónica recurrente juvenil	M863
1309	Osteopatía estriada esclerosis craneana	Q788
1310	Osteopetrosis - hipogammaglobulinemia	Q782
1311	Osteopetrosis de Albers-Schönberg	Q782
1312	Osteopetrosis dominante de tipo 1	Q782
1313	Osteopetrosis maligna autosómica recesiva	Q782
1314	Osteopetrosis, autosómica recesiva leve, forma intermedia	Q782
1315	Osteoporosis hipopigmentación óculo cutánea	-
1316	Osteoporosis pseudoglioma Síndrome	Q875
1317	Osteosclerosis - ictiosis - fallo ovárico prematuro	-
1318	Oto dental displasia	K002
1319	Otras Acromegalias No especificadas	E220
1320	Otras alteraciones cromosómicas no especificadas	Q999
1321	Otras ataxias episódicas	G118
1322	Otras ataxias espinocerebelosas no especificadas	G118
1323	Otras ataxias hereditarias no especificadas	G118
1324	Otras atelosteogénesis no especificadas	Q788
1325	Otras atrofas musculares espinales no especificadas	G122
1326	Otros trastornos de la oxidación de los acidos grasos	E713

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE

2023

HOJA N.º 27

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1327	Otros trastornos del ciclo de la urea no especificados	E722
1328	Otros trastornos del metabolismo de las lipoproteínas no especificados	E789
1329	Otros trastornos del metabolismo de las pirimidinas no especificados	E799
1330	Otros trastornos del metabolismo de las purinas no especificados	E799
1331	Otros trastornos del metabolismo de los ácidos grasos	E713
1332	Otros trastornos del metabolismo de los carbohidratos no especificados	E749
1333	Ovarios poliquísticos esfínter uretral disfunción	N398
1334	Pancreatitis aguda recurrente	K850
1335	Pancreatitis crónica hereditaria	K861
1336	Pancreatoblastoma	C251
1337	Panencefalitis por rubeola	B060
1338	Paniculitis, histiocítica citofágica	M358
1339	Papulosis atrofiante maligna de Degos	I778
1340	Paquidermoperiostosis	M894
1341	Paquioniquia congénita	Q845
1342	Parálisis bulbar progresiva de la niñez	G121
1343	Parálisis laríngea retraso mental	J380
1344	Parálisis periódica hipercalemica	G723
1345	Parálisis periódica hipocalemica	G723
1346	Parálisis periódica no especificada	G723
1347	Parálisis periódica normocalemica	G723
1348	Parálisis periódica tirotóxica	G723
1349	Parálisis supranuclear progresiva	G231
1350	Parálisis supranuclear progresiva - Síndrome corticobasal	G231
1351	Paraplejía espástica - glaucoma - Déficit intelectual	G114
1352	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 6	G114
1353	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 8	G114
1354	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 9	G114
1355	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 10	G114
1356	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 12	G114
1357	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 13	G114
1358	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 17	G114
1359	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 29	G114
1360	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 32	G114
1361	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 35	G114
1362	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 37	G114
1363	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 38	G114
1364	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 14	G114
1365	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 15	G114
1366	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 18	G114
1367	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 23	G114
1368	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 24	G114
1369	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 25	G114
1370	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 26	G114
1371	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 28	G114
1372	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 30	G114
1373	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 39	G114
1374	Paraplejía espástica familiar	G114
1375	Paraplejía espástica ligada al cromosoma X tipo 2	G114
1376	Paraplejía espástica ligada al cromosoma X tipo 16	G114
1377	Paraplejía espástica ligada al cromosoma X tipo 34	G114
1378	Paraplejía espástica nefropatía sordera	G114
1379	Paraplejía espástica no especificada	G114
1380	Paraplejía-braquidactilia-epifisis en cono	G821
1381	Paraplejía-retraso mental-hiperqueratosis	G821
1382	Paresia espástica glaucoma pubertad precoz	G114
1383	Pelo lanoso - queratoderma palmoplantar - miocardiopatía dilatada	Q878
1384	Penfigo foliáceo	L102 L103

- 4 ENE 2023

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1385	Penfigo vulgar	L100
1386	Penfigoide bulloso	L120
1387	Penfigoide paraneoplásico	L108
1388	Pérdida de audición neurosensorial con aparición temprana de canas y temblor esencial	H903
1389	Periarteritis nodosa	M300
1390	Pericarditis artritis camptodactilia	M128
1391	Periodontitis juvenil localizada	D71X
1392	PI3Kδ Activado	D818
1393	Picnoacondrogénesis	Q770
1394	Picnodisostosis	Q788
1395	Piebaldismo	E703
1396	Pili Torti onicodisplasia	Q841
1397	Pilo dental displasia	-
1398	Pityriasis rubra pilaris	L440
1399	Plagiocefalia aislada	Q673
1400	Plagiocefalia retraso mental ligado al cromosoma X	Q870
1401	PLAID (mutación en PICG22, Hipogamaglobulinemia, urticaria por frío)	L502
1402	Plaquetario familiar con predisposición a leucemia mielogénica aguda, Síndrome	D694
1403	Pneumonia intersticial aguda	J848
1404	Poiquilodermia con neutropenia	D828
1405	Poiquilodermia de Kindler	Q818
1406	Poliartitis, factor reumatoide negativo	M083
1407	Poliartitis, factor reumatoide positivo	M080
1408	Policondritis atrofiante	M941
1409	Polidactilia en espejo - segmentación vertebral anomalías de los miembros	Q872
1410	Polineuropatía amiloide familiar	E851
1411	Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	G618
1413	Poliposis adenomatosa familiar	D126
1414	Poliposis con capuchón	D126
1415	Poliposis juvenil de la infancia	D126
1416	Poliquistosis renal, autosómica y recesiva	Q611
1417	Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda	G610
1418	Polisindactilia - malformación cardíaca	Q878
1419	Porfiria aguda intermitente	E802
1420	Porfiria cutánea tarda (PCT)	E801
1421	Porfiria eritropoyética congénita	E800
1422	Porfiria hepática crónica	E802
1423	Poroqueratosis palmoplantar de Mantoux	Q828
1424	Predisposición mendeliana a infecciones por micobacterias atípicas	D848
1425	Problemas de crecimiento - braquidactilia - dismorfismo	Q870
1426	Progeria	E348
1427	Progeria talla baja nevi pigmentados	-
1428	Proteinosis alveolar pulmonar idiopática	J840
1429	Proteinosis alveolo-pulmonar (mutación en CSF2RA)	J840
1430	Protoporfiria eritropoyética	E800
1431	Pseudoacondroplasia	Q778
1432	Pseudoartrosis congénita de clavícula	Q740
1433	Pseudohipoaldosteronismo tipo 1	N258
1434	Pseudomixoma peritoneal	C786
1435	Pseudoprogeria	Q878
1436	Pseudotumor inflamatorio del hígado	K758
1437	Pseudoxantoma elástico	Q828
1438	Pterygium colli - retraso mental - anomalías digitales	Q870
1439	Ptosis - estrabismo - pupilas ectópicas	Q870
1440	Pulgar trifalángico - braquiectrodactilia	Q748
1441	Pulgares ausentes talla baja inmunodeficiencia	D828
1442	Pulgares en aducción - artrogriposis, tipo Christian	Q748

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE 2023 HOJA N.º 29

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1443	Pulgares en aducción - artrogriposis, tipo Dunder	Q796
1444	Purpura de Henoch-Schoenlein	D690
1445	Quadriparesia retraso mental retinitis pigmentaria	Q878
1446	Queratitis estromal	H163
1447	Queratoconjuntivitis atópica	H162
1448	Queratoderma palmoplantar - amiotrofia	Q828
1449	Queratoderma palmoplantar - Pelo rizado y en espiral	Q828
1450	Queratoderma palmoplantar - XX inversión de sexo - predisposición a carcinoma de células escamosas	Q560
1451	Queratoderma palmoplantar difuso - acrocianosis	Q828
1452	Queratoderma hipotricosis leuconiquia	Q828
1453	Queratoderma palmoplantar difusa, tipo Norrbotten dominante	Q828
1454	Queratosis folicular enanismo atrofia cerebral	Q871
1455	Queratosis palmaris et plantaris - clinodactilia	Q828
1456	Queratosis palmoplantar - periodontopatía - onicogriposis	Q828
1457	Querubismo (mutación en SH3BP2)	K108
1458	Quintos metacarpianos cortos - resistencia a la insulina	E138
1459	Receptor de plaquetas ADP P2Y12 por fármacos antitrombóticos, Déficit de	D698
1460	Resistencia periférica a las hormonas tiroideas	E031
1461	Reticulohistiocitosis multicéntrica	D763
1462	Retinitis pigmentaria sordera hipogenitalismo	Q878
1463	Retino hepato endocrinológico Síndrome	Q878
1464	Retinopatía hereditaria vascular	H350
1465	Retinosquiasis ligada al cromosoma X	Q141
1466	Retraso del desarrollo debido al Déficit de 2-metilbutiril-CoA-deshidrogenasa	E711
1467	Retraso en el crecimiento por Déficit en el factor de crecimiento insulínico de tipo 1	E343
1468	Retraso en el desarrollo - sordera, tipo Hildebrand	Q878
1469	Retraso global del desarrollo - osteopenia - defecto ectodérmico	Q878
1470	Retraso mental - cataratas - cifosis	E778
1471	Retraso mental dismorfia hipogonadismo diabetes mellitus	Q878
1472	Retraso mental hipotriquia braquidactilia	Q878
1473	Retraso mental ligado al cromosoma X - acromegalia - hiperactividad	Q878
1474	Retraso mental ligado al cromosoma X - coreoatetosis - comportamiento anormal	G255
1475	Retraso mental ligado al cromosoma X - cubitus valgus - rostro típico	Q878
1476	Retraso mental ligado al cromosoma X - epilepsia - contracturas progresivas de las articulaciones - rostro típico	Q878
1477	Retraso mental ligado al cromosoma X - hipogammaglobulinemia - deterioro neurológico progresivo	Q878
1478	Retraso mental ligado al cromosoma X - hipogonadismo - ictiosis - obesidad - baja estatura	Q878
1479	Retraso mental ligado al cromosoma X - hipotonía - dismorfismo facial - comportamiento agresivo	Q878
1480	Retraso mental ligado al cromosoma X - macrocefalia - macroorquidismo	Q878
1481	Retraso mental ligado al cromosoma X - malformación de Dandy Walker - Enfermedad de los ganglios basales - Convulsiones	Q238
1482	Retraso mental ligado al cromosoma X - pubertad precoz - obesidad	Q878
1483	Retraso mental ligado al cromosoma X epilepsia psoriasis	Q878
1484	Retraso mental ligado al cromosoma X no especificado	Q878
1485	Retraso mental ligado al cromosoma X psicosis macroorquidismo	F711
1486	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Abidi	Q878
1487	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Armfield	Q878
1488	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Cantagrel	Q878
1489	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Miles-Carpenter	Q878
1490	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Pai	Q878
1491	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Reish	Q878
1492	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Schimke	Q878

- 4 ENE 2023

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1493	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Seemanova	Q878
1494	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Shashi	Q878
1495	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Shrimpton	Q878
1496	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Siderius	Q878
1497	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Snyder	Q878
1498	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Stevenson	Q878
1499	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Stocco Dos Santos	Q878
1500	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Stoll	Q878
1501	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo sudafricano	Q878
1502	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Vitale	Q878
1503	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Wilson	Q878
1504	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Wittwer	Q878
1505	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Zorick	G318
1506	Retraso mental ligado al cromosoma X, sindrómico 7	Q878
1507	Retraso mental ligado al cromosoma X, sindrómico, debido a la mutación en JARID1C	Q878
1508	Retraso mental severo - epilepsia - anomalías anales -hipoplasia de las falanges distales	Q878
1509	Retraso mental severo ligado al cromosoma X tipo Gustavson	F729
1510	Retraso mental y del crecimiento - disostosis mandibulo facial - microcefalia - fisura palatina	Q870
1511	Retraso psicomotor provocado por Déficit de S-adenosil homocisteina hidrolasa	E721
1513	RNASEH2A (AGS4)	G318
1514	RNASEH2B (AGS2)	G318
1515	RNASEH2C (AGS3)	G318
1516	Romboencefalosinapsis	Q043
1517	Sarcoidosis	D869
1518	Sarcosinemia	E725
1520	SCN2 (Deficiencia GF11)	D70X
1521	SCN3 (Deficiencia HAX1)	D70X
1522	SCN4, todas las otras	D70X
1524	Sialidosis tipo 1	E771
1525	Sialidosis tipo 2	E771
1526	Sindactilia - telecanto - malformaciones renales y anogenitales	Q878
1527	Sindactilia mesoaxial sinostótica con reducción de las falanges	Q704
1528	Sindactilia no especificada	Q709
1529	Sindactilia tipo Cenani Lenz	Q784
1530	Síndrome "cat-eye"	Q928
1531	Síndrome 3C	Q878
1532	Síndrome 3M	Q871
1533	Síndrome acrocalloso	Q040
1534	Síndrome acromegaloide hipertricosis	Q870
1535	Síndrome acro-pectoral	Q740
1536	Síndrome acrorenal recesivo	Q872
1537	Síndrome acrorenomandibular	Q878
1538	Síndrome acro-reno-ocular	Q878
1539	Síndrome ADULT	Q872
1540	Síndrome Alport - leiomiomatosis difusa ligado al cromosoma X	Q878
1541	Síndrome ANE	Q878
1542	Síndrome angio-osteo-hipertrófico	Q872
1543	Síndrome Anttley-Bixler-like, genitales ambiguos, alteración de la esteroidogenesis	E250
1544	Síndrome AREDYLD	Q878
1545	Síndrome autoinflamatorio familiar por frío	L502
1546	Síndrome Blau (NOD2 or CARD15)	Q878
1547	Síndrome blefaro facio esquelético	Q878
1548	Síndrome blefaro queilo odóntico	Q878
1549	Síndrome blefaro-naso-facial	Q870
1550	Síndrome BOR	Q878
1551	Síndrome branquio-esqueleto-genital	Q878

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1552	Síndrome branquio-óculo-facial	Q188
1553	Síndrome CACH	E752
1554	Síndrome CAMOS	G111
1555	Síndrome CDG tipo Ia	E778
1556	Síndrome CDG tipo Ib	E778
1557	Síndrome CDG tipo Ic	E778
1558	Síndrome CDG tipo Iih	E778
1559	Síndrome CEDNIK	Q828
1560	Síndrome cerebro costo mandibular	Q878
1561	Síndrome cerebro-oculo-nasal	Q870
1562	Síndrome cerebro-pulmon-tiroides	E031
1563	Síndrome CHANDS	Q824
1564	Síndrome CHARGE	Q878
1565	Síndrome CINCA	G031
1566	Síndrome CLAPO	Q873
1567	Síndrome CleidORIZOMELICO	Q778
1568	Síndrome CODAS	Q878
1569	Síndrome COFS	Q871
1570	Síndrome craneofacial-sordera-mano	Q870
1571	Síndrome CREST	M341
1572	Síndrome de Aarskog-Scott	Q871
1573	Síndrome de Aase-Smith	Q878
1574	Síndrome de Abruzzo Erickson	Q878
1575	Síndrome de Ackerman	K002
1576	Síndrome de Aicardi	Q040
1577	Síndrome de Aicardi-Goutieres	G318
1578	Síndrome de Alagille	Q447
1579	Síndrome de Al-Gazali-Dattani	E778
1580	Síndrome de Allan-Herndon-Dudley	E031
1581	Síndrome de Alpers	G318
1582	Síndrome de Alport	Q878
1583	Síndrome de Alstrom	Q878
1584	Síndrome de Ambras	Q842
1585	Síndrome de anemia megaloblastica sensible a tiamina	D531
1586	Síndrome de aneuploidia en mosaico variegada	Q998
1587	Síndrome de aneurisma aórtico de tipo Loeys-Dietz	Q874
1588	Síndrome de Angelman	Q935
1589	Síndrome de aniridia - retraso mental	Q878
1590	Síndrome de anoftalmia plus	Q878
1591	Síndrome de antisintetasa	D898
1592	Síndrome de Antley-Bixler	Q870
1593	Síndrome de Apert	Q870
1594	Síndrome de aspiración de meconio	P240
1595	Síndrome de ataxia - sordera - retraso mental	G111
1596	Síndrome de Atkin Flaitz Patil Smith	Q878
1597	Síndrome de autismo y macrocefalia	Q878
1598	Síndrome de Axenfeld-Rieger	Q138
1599	Síndrome de Ballard (Braquidactilia tipo B y C combinadas)	Q738
1600	Síndrome de Bamforth	E031
1601	Síndrome de Bangstad	E318
1602	Síndrome de Banki	Q681
1604	Síndrome de Barber Say	Q870
1605	Síndrome de Bardet-Biedl	Q878
1606	Síndrome de Barth	E711
1607	Síndrome de Bartsocas-Papas	Q872
1608	Síndrome de Bartter	E268
1609	Síndrome de Basan	Q828
1610	Síndrome de Bazex	L851
1611	Síndrome de Bazex-Dupre-Christol	L988
1612	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	Q873

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1613	Síndrome de Beemer Ertbruggen	Q878
1614	Síndrome de Bencze	Q674
1615	Síndrome de Berant	Q878
1616	Síndrome de Bernard-Soulier	D691
1617	Síndrome de Birt-Hogg-Dube	Q878
1618	Síndrome de Björnstadt	Q878
1619	Síndrome de Bloom	Q998
1620	Síndrome de Bonneman-Meinecke-Reich	Q048
1621	Síndrome de Book	Q824
1622	Síndrome de Bork-Stender-Schmidt	Q824
1623	Síndrome de Borrone di Rocco Crovato	Q878
1624	Síndrome de Bosley-Salih-Aloainy	Q878
1625	Síndrome de Bowen-Conradi	Q878
1626	Síndrome de braquimorfismo - oncodisplasia - disfalangismo	Q871
1627	Síndrome de Brown-Vialetto-van Laere	G121
1628	Síndrome de Brugada	I472
1629	Síndrome de Budd-Chiari	I820
1630	Síndrome de Buschke-Ollendorff	Q788
1631	Síndrome de Cabezas	Q878
1632	Síndrome de Camurati Engelmann	Q783
1633	Síndrome de Cantrell Haller Ravitsch	Q897
1634	Síndrome de Cantu	Q828
1635	Síndrome de Cantu Sánchez Corona Fragoso	L818
1636	Síndrome de Carey-Fineman-Ziter	Q870
1637	Síndrome de Carnevale	Q878
1638	Síndrome de Carpenter	Q870
1639	Síndrome de cataratas congénitas, dismorfia facial, y neuropatía (CCFDN)	Q878
1640	Síndrome de Catel-Manzke	Q878
1641	Síndrome de CDG	E778
1642	Síndrome de CDG tipo Id	E778
1643	Síndrome de CDG tipo Ie	E778
1644	Síndrome de CDG tipo If	E778
1645	Síndrome de CDG tipo Ig	E778
1646	Síndrome de CDG tipo Ih	E778
1647	Síndrome de CDG tipo Iia	E778
1648	Síndrome de CDG tipo Iie	E778
1649	Síndrome de CDG tipo Ik	E778
1650	Síndrome de CDG tipo IL	E778
1651	Síndrome de cefalopolisindactilia de Greig	Q870
1652	Síndrome de Char	Q878
1653	Síndrome de Chediak-Higashi	E703
1654	Síndrome de CHILD	Q878
1655	Síndrome de Christian de Myer Franken	Q875
1656	Síndrome de Christ-Siemens-Touraine	Q824
1657	Síndrome de Churg-Strauss	M301
1658	Síndrome de Clouston	Q828
1659	Síndrome de CLOVE's	Q873
1660	Síndrome de Cobb	Q273
1661	Síndrome de Cockayne	Q871
1662	Síndrome de Coffin Siris	Q871
1663	Síndrome de Coffin-Lowry	Q870
1664	Síndrome de Cogan	H163
1665	Síndrome de Cohen	Q878
1666	Síndrome de Cole-Carpenter	Q780
1667	Síndrome de Cooks	Q846
1668	Síndrome de Cooper-Jabs	Q878
1669	Síndrome de Cornelia de Lange	Q871
1670	Síndrome de Costello	Q878
1671	Síndrome de Cousin-Walbraum-Cegarra	Q875

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 00000023

DE

2023

HOJA N.º 33

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1672	Síndrome de Cowden	Q858
1673	Síndrome de Coxo auricular	Q871
1674	Síndrome de Crigler-Najjar	E805
1675	Síndrome de Crisponi	G908
1676	Síndrome de Cronkhite-Canada	D126
1677	Síndrome de Curry Jones	Q870
1678	Síndrome de Cushing	E249
1679	Síndrome de Cushing dependiente de ACTH	E240
1680	Síndrome de Dahlberg Borer Newcomer	Q878
1681	Síndrome de deleción 6q16	Q935
1682	Síndrome de Denys-Drash	N041
1683	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma encefalomiopática con aciduria metilmalónica	G713
1684	Síndrome de Desbuquois	Q788
1685	Síndrome de Dincsoy Salih Patel	Q044
1686	Síndrome de Donnai-Barrow	Q878
1687	Síndrome de Duane	H508
1688	Síndrome de Dubowitz	Q871
1689	Síndrome de Dursun	D70X
1690	Síndrome de Dyggve-Melchior-Clausen	Q777
1691	Síndrome de EEM	Q878
1692	Síndrome de Ehlers-Danlos de tipo vascular	Q796
1693	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo artrocalasia – TIPO VII	Q796
1694	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo cifoescoliosis – TIPO VI	Q796
1695	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo clásico – TIPO I Y II	Q796
1696	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo dermatosparaxis – TIPO VII C	Q796
1697	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo hiperlaxitud – TIPO III	Q796
1698	Síndrome de Eiken	Q878
1699	Síndrome de Ellis-Van Creveld	Q776
1700	Síndrome de encefalopatía mioneurogastrointestinal	G713
1701	Síndrome de Eng Strom	Q871
1702	Síndrome de escafocefalia familiar tipo McGillivray	Q870
1703	Síndrome de Evans	D693
1704	Síndrome de exoftalmos benigno	H052
1705	Síndrome de extravasación capilar	I788
1706	Síndrome de Fanconi asociado a cadenas ligeras Ig monoclonal	E720
1707	Síndrome de Filippi	Q878
1708	Síndrome de Fine Lubinsky	Q878
1709	Síndrome de Finlay Markes	Q878
1710	Síndrome de Floating-Harbor	Q878
1711	Síndrome de Flynn Aird	Q878
1712	Síndrome de Fountain	Q878
1713	Síndrome de Frank-Ter Haar	Q878
1714	Síndrome de Fraser	Q870
1715	Síndrome de Frasier	N041
1716	Síndrome de Freeman-Sheldon	Q870
1717	Síndrome de Fried	Q878
1718	Síndrome de Fryns	Q878
1719	Síndrome de Fuhrmann	Q748
1720	Síndrome de Fuqua Berkovitz	Q564
1721	Síndrome de Galloway	Q043
1722	Síndrome de German	Q878
1723	Síndrome de Gitelman	N158
1724	Síndrome de Goldblatt	Q870
1725	Síndrome de Goldenhar	Q870
1726	Síndrome de Goldmann-Favre	H355
1727	Síndrome de Goodman	Q870
1728	Síndrome de Gorham Stout	M895
1729	Síndrome de Gorlin	Q878
1730	Síndrome de Gorlin Chaudry Moss	Q870

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 00000023 DE

2023

HOJA N.º 34

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1731	Síndrome de Grange	Q878
1732	Síndrome de Guillain-Barre	G610
1733	Síndrome de Hallermann Streiff Francois	Q870
1734	Síndrome de Hartnup	E720
1735	Síndrome de Hartsfield Bixler Demyer	Q878
1736	Síndrome de Hennekam	Q878
1737	Síndrome de Hennekam Beemer	Q822
1738	Síndrome de Hermansky-Pudlak	E703
1739	Síndrome de HERNES	I673
1740	Síndrome de Hiper IgD	E850
1741	Síndrome de Hiper IgM	D828
1742	Síndrome de hipercoagulabilidad por Déficit de glicosilfosfatidilinositol	E888
1743	Síndrome de hiper-IgE autosómico dominante	D824
1744	Síndrome de hipopigmentación con sordera y ceguera, tipo yemeni	Q878
1745	Síndrome de Holt-Oram	Q872
1746	Síndrome de Houlston Iraggori Murday	Q878
1747	Síndrome de Hurler	E760
1748	Síndrome de Hurler-Scheie	E760
1749	Síndrome de Ictiosis y nacimiento prematuro	Q808
1750	Síndrome de IMAGE	Q871
1751	Síndrome de inmunodeficiencia primaria por Déficit de p14	D828
1752	Síndrome de insensibilidad a los andrógenos	E345
1753	Síndrome de intestino corto	Q438
1754	Síndrome de isotretinoina like	Q868
1755	Síndrome de Jackson-Weiss	Q878
1756	Síndrome de Jacobsen	Q935
1757	Síndrome de Jalili	H355
1758	Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen	I458
1759	Síndrome de Jeune	Q772
1760	Síndrome de Johanson Blizzard	Q878
1761	Síndrome de Johnson Mcmillin	Q878
1762	Síndrome de Joubert	Q043
1763	Síndrome de Joubert con defecto hepático	K740
1764	Síndrome de Joubert con defecto orofaciodigital	Q043
1765	Síndrome de Juberg Hayward	Q870
1766	Síndrome de Kabuki make up	Q870
1767	Síndrome de Kaler Garrity Stern	Q878
1768	Síndrome de Kallmann	E230
1769	Síndrome de Kallmann cardiopatía	Q248
1770	Síndrome de Kapur-Toriello	Q878
1771	Síndrome de Kasabach-Merritt	D180
1772	Síndrome de Kearns-Sayre	H498
1773	Síndrome de Klippel-Feil aislado	Q761
1774	Síndrome de Kozlowski Brown Hardwick	Q878
1775	Síndrome de Kumar Levick	Q846
1776	Síndrome de la cimitarra	Q268
1777	Síndrome de la persona rígida	G258
1778	Síndrome de la piel rizada	Q828
1779	Síndrome de la triple H (HHH)	E724
1780	Síndrome de Laron	E343
1781	Síndrome de Laron con inmunodeficiencia	D828
1782	Síndrome de Larsen	Q748
1783	Síndrome de Larsen like forma letal	Q748
1784	Síndrome de Leigh	G318
1785	Síndrome de Lelis	Q878
1786	Síndrome de Lemierre	I808
1787	Síndrome de Lennox-Gastaut	G404
1788	Síndrome de Lesch-Nyhan	E791
1789	Síndrome de Lewis Pashayan	Q824
1790	Síndrome de Lewis-Summer	G618

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023

DE

2023

HOJA N.º 35

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1791	Síndrome de Lichtenstein	Q781
1792	Síndrome de Liddle	I151
1793	Síndrome de Li-Fraumeni	D489
1794	Síndrome de Lipodistrofia - retraso mental - sordera	Q788
1795	Síndrome de Lowry-Wood	Q875
1796	Síndrome de Maffucci	Q784
1797	Síndrome de Majeed (mutación de LPIN2)	Q878
1798	Síndrome de Marden-Walker	Q870
1799	Síndrome de Marfan	Q874
1800	Síndrome de Marinesco-Sjogren	G111
1802	Síndrome de Marshall-Smith	Q873
1803	Síndrome de Martínez-Frías	Q458
1804	Síndrome de Matthew-Wood	Q112
1805	Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	Q518
1806	Síndrome de Mazabraud	M850
1807	Síndrome de McCune-Albright	Q781
1808	Síndrome de Meacham	Q878
1809	Síndrome de Meckel	Q619
1810	Síndrome de megacolon de Goldberg-Shprintzen	Q878
1811	Síndrome de MEHMO	Q878
1812	Síndrome de Michels	Q878
1813	Síndrome de microdeleción 12q14	Q935
1814	Síndrome de microdeleción 15q24	Q935
1815	Síndrome de microdeleción 2p21	Q935
1816	Síndrome de microdeleción 2q24	Q935
1817	Síndrome de microdeleción 2q37	Q935
1818	Síndrome de microdeleción 8q22.1	Q935
1819	Síndrome de microlisencefalia - micromelia	Q043
1820	Síndrome de miembros y mamas	Q878
1821	Síndrome de Miller Dieker	Q043
1822	Síndrome de Milroy	Q820
1823	Síndrome de Moebius	Q870
1824	Síndrome de Mohr-Tranebjaerg	G318
1825	Síndrome de Mononen Kames Senac	Q875
1826	Síndrome de Moore Federman	Q778
1827	Síndrome de Mowat-Wilson	Q431
1828	Síndrome de Muckle-Wells	E850
1829	Síndrome de Muenke	Q870
1830	Síndrome de Muir-Torre	L728
1831	Síndrome de Myhre Ruvalcaba Graham	Q878
1832	Síndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn	Q824
1833	Síndrome de Nance-Horan	Q870
1834	Síndrome de Neu-Laxova	Q878
1835	Síndrome de neurocantocitosis de McLeod	G10X
1836	Síndrome de Neurodegenerativo ligado al cromosoma X, de tipo Hamel	G318
1837	Síndrome de Nevo	Q796
1838	Síndrome de Nevus epidermico	Q858
1839	Síndrome de Nijmegen Breakage	Q878
1840	Síndrome de Noonan	Q871
1841	Síndrome de Ochoa	N318
1842	Síndrome de Okamoto Satomura	Q878
1843	Síndrome de Olmsted	Q828
1844	Síndrome de Omenn	D818
1845	Síndrome de Ondine	G473
1846	Síndrome de Opitz ligado al cromosoma X	Q878
1847	Síndrome de Pai	Q878
1848	Síndrome de Pallister-Hall	D330
1849	Síndrome de Papillon-Lefèvre	Q828
1850	Síndrome de Parkes Weber	Q872
1851	Síndrome de Parsonage-Turner	G545

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 00000023

DE

2023

HOJA N.º 36

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1852	Síndrome de Partington	Q878
1853	Síndrome de Pearson	D640
1854	Síndrome de Pendred	E071
1855	Síndrome de Perlman	Q873
1856	Síndrome de Perrault	Q878
1857	Síndrome de Perry	G26X
1858	Síndrome de Peters-Plus	Q134
1859	Síndrome de Peutz-Jeghers	Q858
1860	Síndrome de Pfeiffer	Q870
1861	Síndrome de PIBIDS	L678
1862	Síndrome de Pierre Robin - anomalía faciodigital	Q878
1863	Síndrome de Pierre Robin aislado	Q870
1864	Síndrome de Pierson	N048
1865	Síndrome de Pitt Hopkins	Q870
1866	Síndrome de Plummer-Vinson	D501
1867	Síndrome de Poland	Q798
1868	Síndrome de Pollit	L678
1869	Síndrome de Potocki-Shaffer	Q935
1870	Síndrome de Prader-Willi	Q871
1871	Síndrome de Prieto Badia Mulas	Q878
1872	Síndrome de Proteus	Q873
1873	Síndrome de pseudo-Zellweger	Q878
1874	Síndrome de pterigion múltiple autosómico dominante	Q798
1875	Síndrome de Pterigium antecubital	Q688
1876	Síndrome de Pterigium popliteo autosómico dominante	Q872
1877	Síndrome de pulgar largo braquidactilia	Q872
1878	Síndrome de Qazi Markouizos	Q878
1879	Síndrome de Rambaud Gallian Touchard	E788
1880	Síndrome de Rapp Hodgkin	Q824
1881	Síndrome de Renpenning	Q875
1882	Síndrome de resistencia a la hormona liberadora de tirotropina	E031
1883	Síndrome de Rett	F842
1884	Síndrome de Rett atípico	F842
1885	Síndrome de Riddle	D828
1886	Síndrome de Roberts	Q738
1887	Síndrome de Robinow	Q871
1888	Síndrome de Robinow like	Q871
1889	Síndrome de Roifman	Q777
1890	Síndrome de Rothmund-Thomson	Q828
1891	Síndrome de rotula parva	Q741
1892	Síndrome de rotura de Nijmegen	Q878
1893	Síndrome de rubeola congenita	P350
1894	Síndrome de Rubinstein-Taybi	Q872
1895	Síndrome de Rudiger Schmidt Loose	Q870
1896	Síndrome de Saethre-Chotzen	Q870
1897	Síndrome de Sakati Nyhan Tisdale	Q870
1898	Síndrome de Saldino-Mainzer	Q875
1899	Síndrome de Sanfilippo tipo A	E762
1900	Síndrome de Say Barber Miller	Q878
1901	Síndrome de Scarf	Q828
1902	Síndrome de Scheie	E760
1903	Síndrome de Schilbach-Rott	Q870
1904	Síndrome de Schinzel-Giedion	Q870
1905	Síndrome de Schnitzler	L508
1906	Síndrome de Schopf-Schulz-Passarge	Q828
1907	Síndrome de Schwartz-Jampel	G711
1908	Síndrome de Sebastian	D694
1909	Síndrome de Seckel	Q871
1910	Síndrome de Secreción inapropiada de hormona antidiurética	E222
1911	Síndrome de Senior-Loken	Q615

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1912	Síndrome de sensibilidad a UV	L568
1913	Síndrome de SERKAL	Q878
1914	Síndrome de Sezary	C841
1915	Síndrome de Shock estafilocócico tóxico	A483
1916	Síndrome de Shprintzen-Goldberg	Q878
1917	Síndrome de Shwachman-Diamond	D610
1918	Síndrome de Siegler Brewer Carey	Q878
1919	Síndrome de Sillence	Q748
1920	Síndrome de Silver-Russell	Q871
1921	Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel	Q873
1922	Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel tipo 2	Q873
1923	Síndrome de Sjögren-Larsson	Q871
1924	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	Q871
1925	Síndrome de Smith-Magenis	Q878
1926	Síndrome de sordera branquiogénica	Q878
1927	Síndrome de sordera e infertilidad	Q935
1928	Síndrome de Sotos	Q873
1929	Síndrome de Stern Lubinsky Durrie	H185
1930	Síndrome de Stickler	Q875
1931	Síndrome de Stimmler	Q878
1932	Síndrome de Stoll Alembik Finck	Q878
1933	Síndrome de Stormorken Sjaastad Langslet	D698
1934	Síndrome de Sturge Weber	Q858
1935	Síndrome de Suárez-Stickler	Q788
1936	Síndrome de sudoración inducida por frío	G608
1937	Síndrome de Summit	Q820
1938	Síndrome de Susac	I677
1939	Síndrome de Teebi Shaltout	Q878
1940	Síndrome de Temtamy	Q878
1941	Síndrome de Tietz	Q878
1942	Síndrome de Tome Brune Fardeau	E754
1943	Síndrome de Torg-Winchester	Q871
1944	Síndrome de Toriello Carey	Q878
1945	Síndrome de Toriello Lacassie Droste	Q878
1946	Síndrome de tortuosidad arterial	I738
1947	Síndrome de Tourette	F952
1948	Síndrome de Townes-Brocks	Q878
1949	Síndrome de Treacher-Collins	Q754
1950	Síndrome de Treft Sanborn Carey	H472
1951	Síndrome de Turner	Q969
1952	Síndrome de Ulbright-Hodes	Q878
1953	Síndrome de Usher	H355
1954	Síndrome de Usher no especificado	H355
1955	Síndrome de Usher tipo 1	H355
1956	Síndrome de Usher tipo 2	H355
1957	Síndrome de Van der Bosch	Q878
1958	Síndrome de Van Der Woude	Q380
1959	Síndrome de Vater-like, con hipertensión pulmonar, anomalías de las orejas y retraso del crecimiento	Q878
1960	Síndrome de Vici	Q878
1961	Síndrome de Waardenburg (termino generico)	E703
1962	Síndrome de Waardenburg-Shah	Q878
1963	Síndrome de Walker-Warburg	G712
1964	Síndrome de Weaver	Q873
1965	Síndrome de Weaver Williams	Q878
1966	Síndrome de Weill Marchesani	Q870
1967	Síndrome de Wells	L983
1968	Síndrome de Werner	E348
1969	Síndrome de West	G404
1970	Síndrome de WHIM	D818

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1971	Síndrome de Wieacker-Wolff	G718
1972	Síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch	E348
1973	Síndrome de Williams	Q878
1974	Síndrome de Wilson Turner	Q878
1975	Síndrome de Wiskott-Aldrich	D820
1976	Síndrome de Wolcott-Rallison	E137
1977	Síndrome de Wolf-Hirschhorn	Q933
1978	Síndrome de Wolfram	E107
1979	Síndrome de Worster-Drought	G808
1980	Síndrome de Zellweger	Q878
1981	Síndrome de Zellweger-like sin anomalías peroxisómicas	Q878
1982	Síndrome de Zollinger-Ellison	E164
1983	Síndrome de Zurich-Kaye	Q878
1984	Síndrome del cráneo en trébol aislado	Q750
1985	Síndrome del injerto contra huésped	T860
1986	Síndrome del metilmercurio fetal	T561
1987	Síndrome DEND	P702
1988	Síndrome dígito reno cerebral	Q878
1989	Síndrome disgenésico del tronco encefálico de Athabaskan	Q878
1990	Síndrome DOOR	Q878
1991	Síndrome facio-cardio-mélico	Q878
1992	Síndrome FILS (mutación en POLE1)	Q871
1993	Síndrome GAPO	Q878
1994	Síndrome Genitopatelar	Q878
1995	Síndrome GRACILE	E888
1996	Síndrome H	D763
1997	Síndrome HEC	Q878
1998	Síndrome hemolítico urémico atípico	D588
1999	Síndrome hipereosinofílico idiopático	D475
2000	Síndrome hydroletharus	Q878
2001	Síndrome IBIDS	Q808
2002	Síndrome ICF	D848
2003	Síndrome IRIDA	D508
2004	Síndrome IRVAN	H350
2005	Síndrome KBG	Q878
2006	Síndrome KID	Q808
2007	Síndrome lacrimo-auriculo-dento-digital	Q878
2008	Síndrome LEOPARD	Q878
2009	Síndrome letal onfalocele fisura palatina	Q878
2010	Síndrome linfoproliferativo autoinmune (ALPES-SFAS)	D479
2011	Síndrome Maroteaux Lamy	E762
2012	Síndrome MASA	G114
2013	Síndrome MEDNIK	Q878
2014	Síndrome MELAS	G713
2015	Síndrome MERRF	G403
2016	Síndrome miasténico de Lambert-Eaton	G731
2017	Síndrome Micro	Q043
2018	Síndrome MIDAS	Q112
2019	Síndrome N	Q878
2020	Síndrome NARP	G318
2021	Síndrome nefrótico idiopático sensible a esteroides	N048
2022	Síndrome neurocutáneo tipo Bicknell	Q878
2023	Síndrome neurodegenerativo ligado al cromosoma X, de tipo Bertini	G318
2024	Síndrome neuroectodérmico-endocrino	Q878
2025	Síndrome neuroléptico maligno	G210
2026	Síndrome oculo osteo cutáneo	Q875
2027	Síndrome oculo-cerebro-cutáneo	Q878
2028	Síndrome oculo-cerebro-renal	E720
2029	Síndrome oculo-dígito-esofágico-duodenal (ODED)	Q878
2030	Síndrome oculopalatocerebral	Q871

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
2031	Síndrome odonto-trico-onico-digito-palmar	Q878
2032	Síndrome oral-facial-digital	Q870
2033	Síndrome oral-facial-digital no especificado	Q870
2034	Síndrome oral-facial-digital tipo 1	Q870
2035	Síndrome oral-facial-digital tipo 3	Q870
2036	Síndrome oral-facial-digital tipo 4	Q870
2037	Síndrome oral-facial-digital tipo 5	Q870
2038	Síndrome oral-facial-digital tipo 8	Q870
2039	Síndrome oto-palato-digital	Q870
2040	Síndrome PAGOD	Q878
2041	Síndrome PARC	Q878
2042	Síndrome PELVIS	Q878
2043	Síndrome PFAPA	E850
2044	Síndrome PHACE	Q878
2045	Síndrome pneumo-renal de Goodpasture	M310
2046	Síndrome polimalformativo letal tipo Boissel	Q878
2047	Síndrome RAPADILINO	Q871
2048	Síndrome RHYS	Q878
2049	Síndrome SHORT	Q871
2050	Síndrome tipo IPEX	E310
2051	Síndrome trico dental	Q878
2052	Síndrome trico dento óseo tipo 1	Q824
2053	Síndrome tricorinofalángico, tipo 1 y 3	Q871
2054	Síndrome triple A	E274
2055	Síndrome ulnar-mamario	Q718
2056	Síndrome uña-rotula	Q872
2057	Síndrome vulvovaginal-gingival	L438
2058	Síndrome W	Q878
2059	Síndrome Klippel Trenaunay Servelle	Q872
2060	Síndrome Klippel Trenaunay Weber	Q872
2061	Síndromes hipereosinofílicos	D475
2062	Síndromes miasténicos congénitos	G702
2063	Sinespondilismo congénito	Q764
2064	Sinfalangismo anomalías múltiples manos y pies	Q748
2065	Sinfalangismo distal	Q709
2066	Singnalia anomalías múltiples	Q878
2067	Sinostosis humero - cubital	Q740
2068	Sinostosis humeroradial aislada	Q740
2069	Sinostosis humeroradiocubital	Q740
2070	Sinostosis radio-ulnar - trombocitopenia amegakaryocítica	Q872
2071	Sirenomelia	Q872
2072	Siringomielia	G950
2073	Sitosterolemia	E780
2074	Sordera - anomalías genitales - sinostosis de metacarpianos y metatarsianos	Q878
2075	Sordera - Déficit intelectual, tipo Martin-Probst	Q878
2076	Sordera - hipoplasia del esmalte - anomalía en las uñas	Q878
2077	Sordera - neuropatía periférica - enfermedad arterial	G600
2078	Sordera - vitiligo - acalasia	Q878
2079	Sordera con aplasia del laberinto, microtia y microdoncia	Q165
2080	Sordera linfedema leucemia	D467
2081	Sordera válvula mitral esqueléticas anomalías	-
2082	SPG27	G114
2083	Talla baja tipo Bruselas	Q871
2084	Taquiarritmia atrial con intervalo PR corto	I456
2085	Taquicardia ventricular polimórfica catecolinérgica	I472
2086	Telangiectasia epiléptica	G408
2087	Tetraplejia espástica congénita	G114
2088	Timoma con inmunodeficiencia (Síndrome de Good)	D384 D808

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023

DE

2023

HOJA N.º 40

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
2089	Tiro cerebro renal Síndrome	N158
2090	Tirosinemia tipo 1	E702
2091	Tirosinemia tipo 2	E702
2092	Tirosinemia transitoria	P745
2093	TNF receptor asociado a fiebres periódicas TRAPS	E850
2094	Toraco pélvica disostosis	Q772
2095	Torticolis paroxístico benigno de la infancia	G243
2096	Torticolis queloides criptorquidismo	Q878
2097	Tortuosidad de las arterias retinianas	Q141
2098	Traqueobroncomegalia	J980
2099	Trastorno de la fosforilación oxidativa mitocondrial debido a anomalías del ADN nuclear	-
2100	Trastorno del desarrollo sexual - retraso mental	Q563
2101	Trastorno del desarrollo sexual 46 XY, insuficiencia adrenal	Q561
2102	Trastorno del dolor extremo paroxístico	G908
2103	Trastorno del habla y del lenguaje tipo 1	F808
2104	Trastorno del metabolismo de los aminoácidos no especificado	E729
2105	Trastorno del metabolismo de los carbohidratos no especificado	E749
2106	Trastorno desintegrativo de la infancia	F843
2107	Trastorno inmunoneurológico ligado al cromosoma X	D828
2108	Trastorno neurometabólico por deficiencia de serina	E728
2109	Trastornos de la oxidación de ácidos grasos	E713
2110	Trastornos del ciclo de la urea	E722
2111	Trastornos del desarrollo sexual 46, XX - anomalías esqueléticas	Q562
2112	Trastornos del desarrollo sexual con cariotipo 46,XY por Déficit de 17-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa	E291
2113	Trastornos del metabolismo de las lipoproteínas	E789
2114	Trastornos del metabolismo de las purinas	E799
2115	Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos	E713
2116	Trastornos hormonales no especificados	E349
2117	Triada de Carney	D448
2118	Triada de Currarino	Q878
2119	Tricodisplasia - amelogénesis imperfecta	-
2120	Tricomegalia cataratas esferocitosis	I780
2121	Tricomegalia retiniana Degeneración retraso de crecimiento	-
2122	Tricromasia de oligoconos	H538
2123	Trigonocefalia - pulgares ensanchados	Q870
2124	Trigonocefalia aislada	Q750
2125	Trigonocefalia nariz bifida anomalías de extremidades	Q870
2126	Trigonocefalia talla baja retraso de crecimiento	Q870
2127	Triosa fosfato-isomerasa, Déficit de	D552
2128	Trisomía 13	Q914
2129	Trisomía 18	Q910
2130	Trisomía 8q	Q922
2131	Trisomía terminal 10q	Q923
2132	Tritanopia	H535
2133	Trombocitopenia - Síndrome de Pierre Robin	Q870
2134	Ulceración umbilical atresia intestinal	-
2135	Urolitiasis 2,8 dihidroxi-adenina	E798
2136	Urticaria familiar por frío	L502
2137	Urticaria solar	L563
2138	Útero doble-hemivagina-agenesia renal	-
2139	VACTERL hidrocefalia	Q878
2140	Variante neurológica del Síndrome de Waardenburg-Shah	E752
2141	Vasculitis	M359
2142	Vasculitis leucocitoclástica hipocomplementemica	M310
2143	Vasculopatía cerebrotretiniana	I778
2144	Xantinuria, hereditaria aislada	E798
2145	Xantomatosis cerebrotendinosa	E755
2146	Xeroderma pigmentoso	Q821

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE

2023

HOJA N.º 41

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
2147	Xerodermia pies cavos anomalía de esmalte	Q875
2148	Xk aprosencefalia	Q043
2149	XL-DKC	Q828
2150	Asociación VATER con macrocefalia y ventriculomegalia	Q878
2151	Deficiencia de BCL11B	D848
2152	Deficiencia de GLUT1	G934
2153	Deficiencia de Hebo	D610
2154	Deficiencia de IFNAR2	D848
2155	Deficiencia de IRF3	D848
2156	Deficiencia de JAGN1	D848
2157	Deficiencia de LAT	D848
2158	Deficiencia de Moesina	D839
2159	Deficiencia de NFKB1	D839
2160	Deficiencia de NSMCE3	D848
2161	Deficiencia de Otulina	D848
2162	Deficiencia de RelB	D839
2163	Deficiencia de RORc	D839
2164	Deficiencia de TFRC	D848
2165	Deficiencia específica de gránulos 2	D71X
2166	Deficiencia selectiva de IgM	D804
2167	Enfermedad de Kostmann	D70X
2168	Enfermedad de Menkes	E830
2169	Enfermedad inflamatoria inmunomediada con anomalías de plaquetas y eosinofilia	D828
2170	Errores congénitos de ácidos biliares primarios	K768
2171	Fibrosis Retroperitoneal Idiopática	N135
2172	Galactosialidosis	E771
2173	Hemangiomatosis Capilar Pulmonar	I288
2174	Hipertensión Arterial Pulmonar Heredable	I270
2175	Hipertensión arterial pulmonar idiopática	I270
2176	Hipertensión Pulmonar Persistente del Recién Nacido / Distrés respiratorio agudo neonatal por deficiencia de SP B	P280
2177	Hipertensión Pulmonar Tromboembólica Crónica	I288
2178	Inmunodeficiencia con inestabilidad centromérica y anomalías faciales, ICF3 - ICF4	D848
2179	Killian Pallister Nicola	Q998
2180	Miopatía con inclusiones reductoras	G712
2181	Mutación de la protocaderina 19, Encefalopatía epiléptica infantil temprana 9	G403
2182	Obstrucción de Arterias Pulmonares por Estenosis Congénita de Arterias Pulmonares	Q256
2183	Polimiositis	M332
2184	Raquitismo Hipofosfatémico Familiar Ligado al Cromosoma X	E833
2185	Retinosis Pigmentaria	H355
2186	Síndrome Cardiofacio Cutáneo	Q878
2187	Síndrome de ataxia-pancitopenia	D610
2188	Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvacalva	Q878
2189	Síndrome de Bohring-Opitz	Q878
2190	Síndrome de Coats Plus por deficiencia de CTC1/STN1	H350
2191	Síndrome de Kleefstra	Q878
2192	Síndrome de Microduplicación Xq28 distal	Q998
2193	Síndrome de NLRP1, Autoinflamación con artritis y disqueratosis	Q828
2194	Síndrome IVIC	Q718
2195	Síndrome MIRAGE	E271
2196	Síndrome pioderma gangrenoso + acné + hidradenitis supurativa (PASH).	L988
2197	Síndrome Pseudo TORCH 2	Q878
2198	Trastorno Pigmentario Reticulado ligado al Cromosoma X	E850
2199	Síndrome de X frágil	Q992
2200	Síndrome de microdelección 19q13.11	Q935
2201	Síndrome de Wiedemann-Steiner	Q871

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
2202	Síndrome de Koolen- De Vries	Q878
2203	Panhipopituitarismo congénito	E230
2204	Diabetes Insípida central	E232
2205	Deleción intersticial 14q12q13.3	Q935
2206	Déficit de Alfa - 1 antitripsina (DAAT)	E880
2207	Trombopatía: enfermedad de gránulos densos	D691
2208	Neoplasia endocrina múltiple tipo 1	D448
2209	Encefalitis autoinmune con anticuerpos anti receptor NMDA	G049
2210	Síndrome de Landau-Kleffner	F803
2211	Síndrome de Kleine-Levein.	G478
2212	Enfermedad de Kawasaki.	M303
2213	Síndrome cerebrofrontofacial de Baraister-Winter	Q870
2214	Asociación VACTERL.	Q872
2215	Complejo OIES.	Q648
2216	Discapacidad intelectual relacionada con SYNGAP1.	F790
2217	Neurodegeneración con acumulación de hierro cerebral 1.	G230
2218	Paramiotonia congénita	G711
2219	Enfermedad de Thomsen y Becker.	G711
2220	Síndrome de Dravet.	G404
2221	Duplicación parcial del cromosoma 17q.	Q935
2222	Miopatía necrotizante inmunomediada.	G724
2223	Adrenoleucodistrofia neonatal.	E713
2224	Porfiria Hepática Aguda	E802
2225	Deficiencia de aminoácido aromático descarboxilasa	E708
2226	Encefalitis troncoencefálica de Bickerstaff	G610
2227	Otras encefalitis autoinmunes	G048
2228	Mielitis Trasversa Aguda (ATM)	G373
2229	Síndrome epiléptico por infección febril (FIRES)	G405
2230	Leucoencefalitis esclerosante subaguda (PEES)	A811
2231	Coreoacantocitosis	E786
2232	Miotonia con respuesta a la acetazolamida o miotonia agravada por potasio	G711
2233	Colangitis esclerosante primaria	K759
2234	Micosis Fungoide	C840
2235	Enfermedad relacionada con IgG4	D898
2236	Amiloidosis hereditaria asociada a Transtiretina	E852
2237	Desorden del Espectro de Anticuerpos anti-MOG	G058
2238	Encefalomielitis Aguda Diseminada	G040
2239	Ceroidolipofuscinosis Neuronal	E754
2240	Enfermedad de Lafora	G403
2241	Síndrome de Dejerinne Sottas (DSD)	G600
2242	Trastorno del metabolismo del piruvato	E744
2243	Hiperekplexia hereditaria	G258
2244	Tumor maligno neuroendocrino metastásico de origen desconocido	C759
2245	Osteosarcoma	C419
2246	Purpura Trombocitopénica Trombótica (PTT)	D695
2247	Psoriasis Pustulosa Generalizada	L401