



DEFENSORÍA DEL PUEBLO
Derechos humanos, para vivir en paz

SERIE DERECHOS DE LOS USUARIOS EN SALUD

5. Enfermedades Huérfanas (también llamadas raras o poco frecuentes)



**Todo lo que usted debe saber sobre las
Enfermedades Huérfanas**



DEFENSORÍA DEL PUEBLO
Derechos humanos, para vivir en paz



Enfermedades Huérfanas

(también llamadas raras o poco frecuentes)

**Todo lo que usted debe saber sobre las Enfermedades
Huérfanas**



ENFERMEDADES HUÉRFANAS

(También llamadas raras o poco frecuentes)

Todo lo que usted debe saber sobre las enfermedades huérfanas
y los derechos de los pacientes que las padecen

Equipo Investigativo del Programa de Salud y Seguridad Social de la
Defensoría del Pueblo

MARTHA LUCÍA GUALTERO REYES

Coordinadora del Programa de Salud

ALEXANDRA ORJUELA GUERRERO

Médica, especialista en Salud Familiar

LYDA MARIANA GONZÁLEZ LIZARAZO

Abogada, especialista en Derecho Público

JAIRO ALBERTO BETANCOURT MALDONADO

Economista, especialista en Finanzas Públicas

HILARIO PARDO ARIZA

Estadístico, magíster en Ciencias Financieras y Sistemas

Volmar Antonio Pérez Ortiz

Defensor del Pueblo

Gloria Elsa Ramírez Vanegas

Secretaria General (E)

El presente texto se puede reproducir, fotocopiar o replicar, total o parcialmente, siempre que se cite la fuente.

Defensoría del Pueblo

Calle 55 No. 10-32

A.A. 24299 Bogotá, D. C.

Tels.: 314 73 00 – 314 40 00

Impreso gracias a un aporte educativo irrestricto de la Asociación Colombiana de
Enfermedades de Depósito Lisosomal.

ISBN: www.defensoria.org.co

Bogotá, D. C., 2008

Contenido	
Introducción	9
I. ENFERMEDADES HUÉRFANAS	11
1. ¿Qué son las Enfermedades Huérfanas?	11
2. ¿Cuáles son las características comunes de las Enfermedades Huérfanas?	11
3. ¿También existen medicamentos Huérfanos?	12
4. ¿Cuáles son las principales dificultades que se presentan con respecto a estas patologías?	13
5. ¿Cuáles son las Enfermedades Huérfanas más comunes?	13
6. ¿Qué son las Enfermedades de Depósito Lisosomal?	14
6.1. Enfermedad de Fabry	15
6.1.1. ¿En que consiste la Enfermedad de Fabry?	15
6.1.2. ¿Cuáles son los signos y síntomas de la Enfermedad de Fabry?	15
6.1.3. ¿Cómo se diagnostica esta enfermedad?	16
6.1.4. ¿Cuál es el tratamiento?	17
6.2. Enfermedad de Gaucher	17
6.2.1. ¿En que consiste la Enfermedad de Gaucher?	17
6.2.2. ¿Cuáles son los órganos más afectados por la acumulación de las células de Gaucher?	18
6.2.3. ¿Quiénes pueden padecer la Enfermedad de Gaucher?	18
6.2.4. ¿Cómo se manifiesta la Enfermedad de Gaucher?	19
6.2.5. ¿Cómo se diagnostica la Enfermedad de Gaucher?	19
6.2.6. ¿Cuál es el tratamiento de la Enfermedad de Gaucher?	20
6.3. Enfermedad de Pompe	20
6.3.1. ¿En que consiste la Enfermedad de Pompe?	20
6.3.2. ¿Cómo se clasifica la Enfermedad de Pompe?	21
6.3.3. ¿Cuáles son los signos y síntomas de la Enfermedad de Pompe?	21
6.3.4. ¿Cómo se realiza el diagnóstico?	22



Enfermedades Huérfanas
(también llamadas raras o poco frecuentes)

6.3.5. ¿Cuál es el tratamiento de esta enfermedad?	23
6.4. Enfermedad de Niemann - Pick	24
6.4.1. ¿En que consiste la Enfermedad de Niemann - Pick?	24
6.4.2. ¿Cuál es la sintomatología de la Enfermedad de Niemann - Pick?	24
6.4.3. ¿Cómo se realiza el diagnóstico de la Enfermedad de Niemann - Pick?	27
6.4.4. ¿Cuál es el tratamiento de esta enfermedad?	27
6.5. Mucopolisacaridosis - MPS.	28
6.5.1. ¿Qué son las Mucopolisacaridosis?	28
6.5.2. ¿Quiénes pueden padecerlas?	29
6.5.3. ¿Cómo se manifiestan?	29
6.5.4. ¿Cómo se diagnostica la MPS?	30
6.5.5. ¿Cuál es el tratamiento de esta enfermedad?	31
II. DERECHOS DE LOS PACIENTES	33
1. Derecho al diagnóstico	33
2. Derecho a la información	34
3. Derecho al consentimiento informado	34
4. Derecho a la confidencialidad y al secreto médico	35
5. Derecho a la libre escogencia	37
6. Derecho a la calidad en la prestación de los servicios	37
7. Derecho al suministro oportuno de medicamentos	37
III. DEBERES	39
1. Deberes de los pacientes	39
2. Deberes de los afiliados y beneficiarios	39
IV. RECUERDE QUE...	40
ANEXO	41

INTRODUCCIÓN

La Defensoría del Pueblo, en cumplimiento de su función de protección del derecho a la salud, continúa estudiando y difundiendo los temas que ameritan un tratamiento especial, con preferente atención a los usuarios de los grupos vulnerables.

Por este motivo, entre otras muchas razones, la Defensoría ha considerado pertinente hacer entrega del presente documento, donde se consignan las principales enfermedades huérfanas, sus síntomas y tratamientos así como los derechos y deberes de los pacientes que las padecen.

Al brindar información básica de manera sencilla sobre estos desórdenes, en su mayoría genéticos, así como proponer herramientas necesarias para que los pacientes que las padecen puedan hacer valer sus derechos y denunciar su vulneración, se cumple con el objetivo principal de eliminar barreras que impidan su tratamiento integral en condiciones de equidad y oportunidad.

Es muy poco el conocimiento e información disponible para los pacientes sobre estas enfermedades y todos reconocemos el derecho que tienen ellos, sus familias y médicos a recibir información clara, real y oportuna. Saber los efectos que sobre el organismo puede producir una enfermedad de las llamadas huérfanas como son, por ejemplo, las de depósito lisosomal, que particularmente son de deterioro progresivo y con el tiempo pueden ser letales; permitirá sin lugar a dudas que las personas que se vean afectadas por ellas puedan, de una manera adecuada, encontrar la ayuda y orientación médica que les permitan tener un mejor estado de salud y una mejor calidad de vida.

El tema de derechos y deberes de los pacientes constituye un aspecto del empoderamiento de los mismos frente a las Empresas Promotoras de Salud; tanto del régimen contributivo como del subsidiado, y frente a las demás empresas obligadas a compensar en el sentido de que los pacientes puedan recibir una atención eficaz, integral, oportuna y en las condiciones más favorables para su patología, sin que el hecho de ser patologías de baja prevalencia les impida recibir un tratamiento especial y digno que permita mejorar sus condiciones de vida.

La Defensoría del Pueblo, en su labor de divulgación y promoción de los derechos



humanos, se compromete a continuar diseñando esta serie de instrumentos de información que orienten a los usuarios cuando acudan a solicitar servicios de salud, por ser este uno de los derechos que de manera creciente se vulnera más en Colombia.

Volmar Pérez Ortiz
Defensor del Pueblo

I. ENFERMEDADES HUÉRFANAS

1. ¿Qué son las Enfermedades Huérfanas?

Esta denominación, cuyos "integrantes" varían de acuerdo a la región, época o población que se considere, hace referencia a aquellas condiciones cuya prevalencia (número de casos existentes en una población) es muy baja, inferior a cinco por 10.000 habitantes, razón por la cual no han sido tenidas en cuenta por los responsables de salud pública de los diferentes Estados, así como tampoco por la industria farmacéutica y, por lo tanto, quienes las padecen no sólo carecen de métodos para acceder a un diagnóstico precoz y certero, sino también a una debida prevención y un debido tratamiento.

El principal problema de esta situación es que, tomando las definiciones de la Organización Mundial de la Salud (OMS), existen entre cinco y ocho mil patologías englobadas en esta caracterización A80% de origen genéticoA, que conllevan riesgo de invalidez crónica o muerte; sin mencionar el altísimo impacto social que generan.

Es importante subrayar que el número de pacientes de enfermedades raras varía considerablemente de una enfermedad a otra, y que la mayoría de la gente representada por las estadísticas en este campo sufre de enfermedades aún más raras, que afectan sólo a una de cada 100.000 personas. Las más raras, solamente a unos pocos individuos. Estas "rarísimas enfermedades" aíslan especialmente a los pacientes y a sus familias y les hacen vulnerables.

2. ¿Cuáles son las características comunes de las enfermedades huérfanas?

A pesar de esta gran diversidad, las enfermedades raras tienen algunos rasgos comunes de gran importancia, las cuales se relacionan a continuación:

Son graves, crónicas, a menudo degenerativas y ponen en peligro la vida.

El 50% de ellas comienza en la niñez.

La calidad de vida de los pacientes está a veces comprometida por la falta o pérdida de autonomía; lo que genera incapacidad.

Son enfermedades muy dolorosas en términos de carga sicosocial: el sufrimiento de estos pacientes y de sus familias se agrava por la desesperación psicológica, la falta de esperanza terapéutica, y la ausencia de ayuda práctica para la vida diaria.

Son incurables, por lo general sin tratamiento efectivo. En algunos casos, se pueden tratar los síntomas para mejorar la calidad y las esperanzas de vida.

Son difíciles de tratar: las familias encuentran enormes dificultades para encontrar el tratamiento adecuado.

3. ¿También existen medicamentos huérfanos?

Sí. Los medicamentos huérfanos son productos medicinales destinados al diagnóstico, prevención o tratamiento de enfermedades raras. Estos medicamentos se llaman “huérfanos” porque, en condiciones normales de mercado, no es rentable para la industria y el mercado farmacéutico desarrollar estos productos, destinados a un pequeño número de pacientes que sufren de condiciones raras.

El artículo 1 del Reglamento de la comunidad Europea No. 141/2000 del Parlamento Europeo establece: “Algunas afecciones son tan poco frecuentes que el coste de desarrollo y puesta en el mercado de un medicamento destinado a establecer un diagnóstico, prevenir o tratar dichas afecciones no podría amortizarse con las ventas previstas del producto; la industria farmacéutica sería poco propensa a desarrollar dicho medicamento en las condiciones normales del mercado”.

Por fortuna y con incentivos especiales, generados en algunos países, se desarrollaron estos medicamentos y en el caso colombiano tenemos acceso a ellos mediante la posibilidad que da el decreto 481 de 2004, sobre vitales no disponibles, que permite importarlos.

4. ¿Cuáles son las principales dificultades que se presentan con respecto a estas patologías?

Para los pacientes con enfermedades raras o huérfanas, las dificultades se relacionan unas con otras y son diversas. Por un lado, hay un marcado desconocimiento que lleva a perder mucho tiempo entre consultas a diferentes especialistas y, por lo tanto, al retraso del diagnóstico. Esta imposibilidad de detectar desde los primeros acercamientos de qué se trata y cuál situación se enfrenta, no sólo es de los médicos generales, sino también y desafortunadamente de muchos especialistas.

“Por tal razón se hace especial hincapié en la necesidad de dar a conocer estas patologías, pero además en la importancia de contar con un registro completo por parte de los profesionales que nos permita derivar pacientes y recomendar al equipo multidisciplinario con el objetivo de brindar una mejor atención”.

5. ¿Cuáles son las enfermedades huérfanas más comunes?

Por las características geográficas y poblacionales de nuestro país, entre las “Enfermedades Raras” más habitualmente vistas en consulta, y sobre las cuales existen algunos registros particulares, están las lisosomales, entre ellas las siguientes: la Enfermedad de Fabry, la de Gaucher, la de Pompe, la de Niemann –

Pick, la Mucopolisacaridosis, y otras como: el Lupus, las Acidemias Orgánicas, Galactosemia, Fenilcetonuria, Jarabe de Arce, Defectos del ciclo de la Urea, Porfiria y Osteogénesis Imperfecta.

Hay otras enfermedades que, por ser muy extrañas, sobre ellas no se tienen estadísticas, tales como las neurofibromatosis, las ictiosis, las cuales se manifiestan con diversos síndromes; las genodermatosis y las alteraciones del tejido elástico.

El abanico de enfermedades raras o huérfanas es inmenso. Se cree que el número de pacientes es muy pequeño, pero esto se debe a que el subdiagnóstico es bastante alto en el país, dadas las dificultades antes mencionadas.

Se estima que el universo de enfermedades raras asciende a 8000, de las cuáles 40 corresponden a Enfermedades de Depósito Lisosomal.

6. ¿Qué son las Enfermedades de Depósito Lisosomal?

Son padecimientos progresivos y potencialmente fatales. Son unas 40 afecciones que tienen un común denominador: son genéticas y de muy baja frecuencia. Este último aspecto las hace desconocidas para el público, e incluso pocas veces son tenidas en cuenta por el cuerpo médico general en sus diagnósticos primarios.

Las investigaciones de los últimos 20 años han conducido al desarrollo de las Terapias de Reemplazo Enzimático para algunas de ellas: Fabry, Mucopolisacaridosis, Gaucher y Pompe. Actualmente se presentan avances importantes en investigaciones sobre terapia génica para tratar las mismas.

En Colombia ya se cuenta con los recursos científicos y el conocimiento para confirmar el diagnóstico de este tipo de enfermedades, mediante el uso de tecnología de análisis automatizado de gotas de sangre seca sobre papel del filtro.

No obstante, ante la imposibilidad de tener acceso a ellos por los conductos regulares del sistema de salud y los costos de estos diagnósticos, son asumidos por fundaciones particulares que agrupan a los pacientes.

A continuación relacionamos algunas enfermedades de Depósito Lisosomal.

6.1. Enfermedad de Fabry.

6.1.1. ¿En que consiste la Enfermedad de Fabry?

La enfermedad de Fabry es aquella que afecta diferentes estructuras del organismo, causada por la deficiencia de la enzima alfa-galactosidasa A. Dado que hay un defecto (mutación) que está presente en el cromosoma X, son los hombres los que por herencia más la padecen. La tasa de ocurrencia se ha estimado entre uno de cada 40000 a uno de cada 60000 varones. Las mujeres también pueden desarrollarla, pero en un menor porcentaje, con síntomas que van de moderados a severos.

Las sustancias que se acumulan en todo el organismo por la deficiencia de la enzima se llaman esfingolípidos y son componentes muy importantes de las células del corazón, riñón, vasos sanguíneos, piel y cerebro.

6.1.2. ¿Cuáles son los signos y síntomas de la Enfermedad de Fabry?

La sintomatología de los pacientes con enfermedad de Fabry es muy variada. La forma típica (clásica) de la enfermedad tiene sus primeros síntomas en la niñez y adolescencia y con el paso de los años empieza a afectar progresivamente a las diferentes estructuras del organismo, con una sintomatología variada.

Los síntomas más graves ocurren en el corazón y el sistema nervioso central. Se puede producir un crecimiento anormal del corazón, que lleva a una falla en el bombeo de la sangre. El dolor en pies y manos es una de las características importantes de la enfermedad, que pueden agravarse por calor, estrés o ejercicio físico. La poca o nula sudoración produce un pobre control de la temperatura y adaptación a la actividad física. Los oídos también se afectan, con pérdida de la audición y aparición de pitos y mareos.

Se produce una salida anormal de proteínas en la orina, lo que conduce a una falla en el funcionamiento de los riñones. Los síntomas asociados al sistema gastrointestinal son: dolor abdominal, diarrea, vómito y náuseas. La tos y el silbido en el pecho se asocian con el compromiso pulmonar. Muchos de los pacientes que sufren de la enfermedad presentan disminución de la densidad de los huesos que los hace más propensos a fracturas. En la piel aparecen puntos rojos o negros en la línea de la cadera y muslos, llamados angioqueratomas. La córnea se ve comprometida, sin que se afecte la visión.

6.1.3. ¿Cómo se diagnostica esta enfermedad?

La enfermedad de Fabry es muy poco frecuente en la consulta diaria de los médicos.

Presenta unos síntomas inespecíficos, que llevan a confusiones y demora en el diagnóstico, lo que causa al paciente y su familia sentimientos de ansiedad, tristeza y desesperanza al ver que no se define el caso con prontitud.

Se debe sospechar enfermedad de Fabry cuando se presentan dos ó más de los siguientes signos y síntomas:

Acroparestesias o dolor neuropático en manos y pies, que empiezan en la infancia y que se precipitan por presencia de un cuadro febril, ejercicio, estrés o exposición al calor.

Proteinuria persistente sin una causa conocida. Cardiomiopatía hipertrófica.

Insuficiencia renal progresiva sin causa aparente. Apoplejía sin un origen claro.

Historia familiar de enfermedad renal terminal, apoplejía, cardiomiopatía hipertrófica que muestre un patrón de transmisión ligada a X que afecte primordialmente a los varones.

Dolor abdominal persistente, recurrente o vago, asociado a náuseas o diarrea.

Un interrogatorio en profundidad de los antecedentes familiares del paciente puede dar claves importantes para el diagnóstico de la enfermedad, especialmente si se encuentra un patrón de transmisión ligada a X, donde los varones sean los más afectados.

En la forma clásica de la enfermedad en varones, la prueba que confirma el diagnóstico es la disminución de la actividad de la enzima alfa-galactosidasa A. En las mujeres, la prueba no es tan fidedigna porque la enzima puede mostrar niveles de actividad normales. Se prefieren entonces las pruebas de DNA que detecten la mutación en el gen afectado.

Una vez confirmado el diagnóstico, se deben solicitar otras pruebas que determinen el compromiso de los órganos afectados por la enfermedad.

6.1.4. ¿Cuál es el tratamiento?

En la actualidad existe la Terapia de Reemplazo Enzimático (TRE) para el manejo de la enfermedad de Fabry y consiste en la infusión de un compuesto similar a la enzima faltante (alfa-galactosidasa A), que suple sus funciones. Se han desarrollado dos enzimas que han demostrado eficacia en el manejo de este tipo de pacientes: agalsidasa-alfa y agalsidasa-beta. En Colombia se encuentra disponible la segunda.

6.2. Enfermedad de Gaucher.

6.2.1. ¿En qué consiste la Enfermedad de Gaucher?

La Enfermedad de Gaucher es la “más común” de las enfermedades de depósito lisosomal, causada por la ausencia o deficiencia de la enzima glucocerebrosidasa, necesaria para la transformación de los glucocerebrósidos que, debido a esta deficiencia, se acumulan en el lisosoma en lugar de transformarse en compuestos simples fáciles de eliminar y, como resultado, las células se llenan de esta grasa no digerida. Estas células se conocen como células de Gaucher y se acumulan en múltiples órganos, de modo que aumentan el tamaño de estos y causan su mal funcionamiento.

6.2.2. ¿Cuáles son los órganos más afectados por la acumulación de las células de Gaucher?

Las células de Gaucher se acumulan con mayor frecuencia en el bazo, el hígado y la médula ósea. Sin embargo, también pueden encontrarse en otros tejidos, incluyendo el sistema linfático, pulmones, piel, ojos, riñones, corazón y, en raras ocasiones, el sistema nervioso. Frecuentemente, el órgano que contiene las células de Gaucher se agranda, no funciona de manera normal y provoca los síntomas clínicos asociados a la enfermedad. El tipo y la severidad de los síntomas varían ampliamente entre los pacientes.

6.2.3. ¿Quiénes pueden padecer la Enfermedad de Gaucher?

Es una enfermedad hereditaria, con un patrón de herencia autosómico recesivo, en el que la enfermedad se presenta cuando ambos padres la transmiten, bien sea como portadores o como enfermos.

Es posible que los padres y hermanos de un niño afectado no presenten muestras del trastorno, pero los hermanos y aún ciertos parientes pueden llevar el gen recesivo y transmitirlo a sus propios hijos.

Cuando en una familia se presente un trastorno hereditario se recomienda recibir asesoría genética, y tener en cuenta los siguientes factores que pueden aumentar las posibilidades de padecer o transmitir esta u otras enfermedades genéticas:

Antecedentes familiares de una enfermedad genética. Padres que son parientes cercanos o que forman parte de familias que siempre han vivido en la misma región. Padres (ambos) que no muestran síntomas pero son portadores del gen de la enfermedad.

6.2.4. ¿Cómo se manifiesta la Enfermedad de Gaucher?

La manifestación de la enfermedad puede ocurrir en diversas etapas de la vida, desde la infancia hasta la edad adulta. La mayoría de de las personas que la tienen no desarrollan todos los posibles síntomas; además, la severidad con que se manifiesta varía de una persona a otra y se correlaciona con la cantidad de células acumuladas.

Los síntomas mas frecuentes son: fatiga generalizada, falta de energía y ánimo, abdomen distendido por causa del aumento del tamaño del bazo y del hígado, dolor abdominal, retardo en el crecimiento y desarrollo, dolores óseos, ensanchamiento de los huesos en la articulación de la rodilla, fracturas espontáneas o por bajo impacto, infartos óseos, necesidad de reemplazos articulares por necrosis óseas. En la piel se puede apreciar pigmentación café-amarillenta y manchas redondas y lisas de color rojo púrpura alrededor de los ojos. Si los pulmones se ven afectados hay disminución en la capacidad de proveer oxígeno; disminución en el recuento de plaquetas, glóbulos rojos y glóbulos blancos, lo que causa sangrados frecuentes, fácil aparición de morados o magulladuras y anemia. Hay pérdida del apetito por disminución en la capacidad del estómago, debido a los órganos agrandados. Se pueden presentar malestares intestinales y hay trastornos neurológicos en algunos tipos de la enfermedad.

6.2.5. ¿Cómo se diagnostica la Enfermedad de Gaucher?

La evaluación clínica es de gran importancia en el diagnóstico de la Enfermedad de Gaucher que, sumada a las pruebas de laboratorio, darán una clara determinación de la misma.

Los estudios de la enzima muestran el nivel de glucocerebrosidasa (la enzima deficiente en los que tienen esta enfermedad) en muestras de sangre (leucocitos o gotas de sangre seca en papel de filtro). La ausencia de actividad o actividad baja dan clara confirmación de ella.

El análisis o prueba genética es un proceso para poder identificar a las personas que tienen la enfermedad de Gaucher así como a sus portadores.

El estudio molecular para la identificación de las mutaciones causantes de la Enfermedad de Gaucher, es posible. Los estudios del ADN examinan las diferentes mutaciones del gen que puede provocar la enfermedad. Cada persona hereda dos genes, uno de la madre y uno del padre (conocido como el genotipo).

6.2.6. ¿Cuál es el tratamiento de la Enfermedad de Gaucher?

La enfermedad de Gaucher es tratada actualmente y desde los 90, mediante Terapia de Reemplazo Enzimático (TRE), que consiste en suministrar

externamente la enzima que no se produce o que se produce deficientemente. Esta TRE ha logrado reducir y en muchos casos revertir la órgano-megalias (órganos aumentados de tamaño) y las complicaciones hematológicas, de tal modo que se mejoran la calidad y expectativa de vida de los pacientes. Lamentablemente, esta terapia no alivia los problemas neurológicos, por lo que no está indicada en casos muy severos propios de algunos tipos de la enfermedad.

6.3. Enfermedad de Pompe:

6.3.1. ¿En qué consiste la Enfermedad de Pompe?

Esta enfermedad también se conoce como deficiencia de maltasa ácida, glicogenosis tipo II o enfermedad de depósito del glicógeno tipo II. Ocurre por una deficiencia en la enzima alfa-glucosidasa ácida, debida a varias mutaciones en el gen que la produce, y se hereda de forma autosómica recesiva. Esto hace que se acumule la sustancia llamada glucógeno dentro de las células de casi todos los tejidos del organismo, lo cual produce un daño progresivo e irreversible sobre todo en el tejido muscular.

Como la mayoría de enfermedades de depósito lisosomal, se presenta de forma muy esporádica en la población general. Los estudios indican que, en el mundo, de 40.000 recién nacidos vivos, uno tendrá la enfermedad.

6.3.2. ¿Cómo se clasifica la Enfermedad de Pompe?

La Enfermedad de Pompe se puede clasificar en dos tipos, según la edad en que se inician los síntomas.

- a. En la forma infantil o clásica, los síntomas se presentan antes de los 12 meses de edad.
- b. En la forma tardía (juvenil y adulta), los síntomas aparecen después de los 12 meses de edad.

6.3.3. ¿Cuáles son los signos y síntomas de la Enfermedad de Pompe?

a. En la forma infantil o clásica: es muy severa, porque prácticamente no hay actividad residual de la enzima alfa-glucosidasa ácida. Los síntomas surgen generalmente en los primeros dos meses de edad, con un deterioro rápido y progresivo que lleva a la muerte antes del primer año de vida. Las principales características son: debilidad muscular generalizada, infecciones respiratorias, crecimiento anormal del corazón y problemas para la alimentación. La debilidad compromete el desarrollo de los niños y les impide sostener la cabeza, permanecer sentados, gatear adecuadamente, etc. El corazón

agrandado produce fallas en el bombeo de sangre a los tejidos. El crecimiento de la lengua y los problemas para la succión de alimentos se ve reflejado en alteraciones en la curva de crecimiento.

b. En la forma tardía o no clásica (juvenil y adulta): hay actividad parcial residual de la enzima alfa-glucosidasa ácida, por lo que los síntomas son menos severos y de progresión más lenta que en la forma temprana. Se puede presentar en infantes, adolescentes o en adultos, casi a cualquier edad.

La presentación de los síntomas es diferente en cada paciente, según el nivel de actividad de la enzima.

El síntoma más frecuente es la debilidad muscular progresiva. Los músculos del tronco y la cadera son los más comprometidos. Los pacientes tienden a quejarse de problemas al correr y subir escaleras. El deterioro muscular suele ser tan grave que el paciente eventualmente necesitará el uso de una silla de ruedas. El compromiso de los músculos de la respiración también llevará al uso de ventilación artificial, principal causa de complicaciones y decesos en estos pacientes. La fonación y articulación de palabras son otro de los síntomas asociados a la debilidad muscular generalizada. El corazón se ve más afectado en la forma tardía infantil, pero con menos severidad que en la forma temprana. Las complicaciones son un crecimiento y disfunción moderados. En la forma juvenil y de adultos, generalmente no se encuentran alteraciones cardíacas evidentes.

6.3.4. ¿Cómo se realiza el diagnóstico?

La enfermedad de Pompe es bastante rara en la población general, además de tener unos síntomas inespecíficos que pueden confundirse con otras enfermedades. Para el diagnóstico, lo más importante debe ser la sospecha clínica del médico y su capacidad para diferenciarla de otras enfermedades.

a. Forma Infantil: se debe sospechar la enfermedad cuando un lactante presenta infecciones pulmonares frecuentes, debilidad muscular, dificultad para la alimentación y no logra las metas de crecimiento y desarrollo. Además de esto, si se le encuentra un crecimiento anormal del corazón y trastornos de la conducción cardíaca se hace evidente la presencia de la enfermedad. La actividad de la enzima alfa-glucosidasa ácida es el mejor examen para confirmar el diagnóstico, generalmente se mide en células de la piel o del músculo. Se prefiere hacerla en células de la piel porque para obtener el tejido muscular se requiere de **a n e s t e s i a q u e , e n u n p a c i e n t e c o n p r o b l e m a s** cardiopulmonares podría ser muy riesgosa; sin embargo, estas pruebas toman de cuatro a seis

semanas. Una opción es, entonces, medir la actividad de la enzima en células de la sangre de la línea blanca (linfocitos o leucocitos). Otros exámenes como la radiografía de tórax, electrocardiograma, ecocardiograma y pruebas de laboratorio son útiles para detectar complicaciones.

b. Forma tardía: se sospecha en pacientes con infecciones pulmonares frecuentes, problemas respiratorios - inclusive durante el sueño -, somnolencia y dolores de cabeza de predominio en la mañana o matinales, asociados a debilidad en los músculos de la cadera, dolores de espalda e intolerancia al ejercicio. También, dificultad para tragar y pobre ganancia de peso.

Los exámenes iniciales son: pruebas de función pulmonar, de fuerza muscular y biopsia de músculo. Los laboratorios son similares a los que se hacen en lactantes. Se realizan también pruebas de actividad de la enzima para confirmar la enfermedad.

Se recomienda hacer análisis de mutación en los familiares del paciente, con el fin de identificar a los portadores asintomáticos.

6.3.5. ¿Cuál es el tratamiento de esta enfermedad?

La enfermedad de Pompe presenta complicaciones en múltiples órganos, por lo que se requiere un equipo multidisciplinario que tenga un gran conocimiento de la enfermedad, sus amplias manifestaciones y retos, incluidos los efectos psicológicos sobre los pacientes y sus familias. Incluye el manejo de líquidos corporales, el manejo de secreciones respiratorias, soporte nutricional y fisioterapia.

En la actualidad, existe la terapia de reemplazo enzimático (TRE) para el manejo de la enfermedad de Pompe y consiste en la infusión de un compuesto similar a la enzima faltante (alfa-glucosidasa ácida), que suple sus funciones. Esta terapia ha demostrado que prolonga la expectativa de vida de los pacientes, disminuye el crecimiento del corazón y mejora las funciones musculares y cardíacas.

6.4. Enfermedad de Niemann-Pick

6.4.1. ¿En qué consiste la enfermedad de Niemann-Pick?

La enfermedad de Niemann-Pick hace referencia a un grupo de enfermedades de depósito lisosomal, de herencia autosómica recesiva, que presentan alteración en los depósitos de lípidos dentro de las células.

En los tipos A y B existe una deficiencia de la enzima esfingomielinasa ácida que

procura metabolizar dentro de la célula a la sustancia esfingomielina, muy importante para la función de la membrana celular. Cuando la esfingomielina no se logra metabolizar, por carencia de la enzima, se acumula dentro de la célula y le causa un daño progresivo que llevará a alteraciones de diferentes órganos, principalmente hígado, bazo y cerebro.

En los pacientes con enfermedad de Niemann-Pick tipo C la actividad de la enzima es normal, pero hay una alteración en el transporte del colesterol dentro de la célula, lo que lleva a su acumulación y eventualmente al daño celular (hígado, bazo y cerebro).

6.4.2. ¿Cuál es la sintomatología de la enfermedad de Niemann-Pick?

a. Niemann-Pick tipo A.

La sintomatología en la enfermedad de Niemann-Pick depende de la actividad de la enzima esfingomielinasa ácida. En este tipo, la actividad es mínima por lo que la sintomatología se inicia en los primeros meses de vida y progresa rápidamente.

El embarazo y parto en los pacientes con este tipo de enfermedad son normales. Los recién nacidos, incluso, tienen una apariencia normal. Durante los primeros meses se empieza a notar un crecimiento anormal del abdomen por crecimiento del hígado y el bazo. El sistema nervioso también se ve afectado y se manifiesta con debilidad y disminución del tono de los músculos. La queja principal de los padres son las dificultades para la alimentación, poco progreso o regresión en los logros del desarrollo psicomotor y posteriormente rigidez muscular y deterioro de las capacidades intelectuales. El lactante termina perdiendo todo contacto con el medio ambiente que lo rodea.

b. Niemann-Pick Tipo B.

La presentación es muy variable. Generalmente se diagnostica en la infancia debido a un aumento en el tamaño del hígado o el bazo que, con el pasar de los años y el crecimiento, se vuelve menos evidente. Estos pacientes no tienen compromiso del sistema nervioso central y su nivel intelectual no se ve afectado. Las afecciones respiratorias son las que más aquejan a los enfermos con esta variante. Se presenta una infiltración en los pulmones que lleva a un inadecuado paso del oxígeno a la sangre, lo cual se manifiesta como falta de aire durante la actividad física. También están propensos a sufrir de infecciones bronquiales que pueden comprometer su vida así como a un crecimiento anormal del corazón. Los pacientes con formas severas también pueden presentar cirrosis (cicatrización del hígado) que lleva a un aumento de la presión de las venas dentro del abdomen, lo cual produce una salida de líquido (extravasación) hacia la cavidad abdominal (ascitis). En ocasiones, el crecimiento del bazo y el incremento de su función llevan a una disminución de las células blancas y rojas de la sangre.

c. Niemann Pick tipo C.

En su forma clásica, son pacientes nacidos de un embarazo normal. La mitad de ellos puede presentar coloración amarillenta de la piel al nacer (Ictericia neonatal). El crecimiento y desarrollo generalmente son normales.

Cuando alcanzan la niñez se ven torpes por sus frecuentes caídas, lo cual se explica por una disminución en la coordinación (Ataxia), al mismo tiempo que muestran una disminución progresiva de sus capacidades intelectuales (Demencia).

También se puede observar parpadeos y movimientos bruscos de la cabeza cuando intentan mirar hacia arriba o hacia abajo (Oftalmoplejia supra nuclear vertical), que se manifiesta especialmente cuando intentan bajar escaleras. Otra manifestación es la pérdida del tono muscular cuando experimentan emociones que provocan la risa (Cataplexia).

Además, los pacientes tienen problemas para tragar, articular las palabras y la salivación, ello dificulta la educación de los niños y los expone con frecuencia a situaciones de ridículo.

Los movimientos involuntarios y las convulsiones (Epilepsia) hacen parte del cuadro neurológico.

El crecimiento anormal del hígado y el bazo se puede detectar en la niñez temprana y por lo regular revierte con el tiempo.

Las capacidades intelectuales y físicas se van perdiendo progresivamente en los escolares y adolescentes tempranos, al punto de dejarlos postrados en silla de ruedas. En este momento de la enfermedad pueden aparecer trastornos psiquiátricos, como sicosis, y la dificultad para tragar se torna severa de manera que muchas veces requiere de otras vías de alimentación. La vía aérea termina desprotegida, lo cual promueve infecciones pulmonares que son la principal causa de muerte en estos pacientes durante la etapa adolescente o la adultez joven.

6.4.3 ¿Cómo se realiza el diagnóstico de la Enfermedad Niemann-Pick?

Como en todas las enfermedades de depósito lisosomal, la sospecha clínica es la más importante. En lactantes con crecimiento de órganos como hígado y bazo, que no cumplen con las metas de crecimiento y desarrollo, el médico debe considerar la enfermedad de Niemann-Pick como diagnóstico diferencial. La

sospecha diagnóstica en el tipo C es un poco más fácil si se presenta con todos los síntomas típicos, como son: crecimiento del bazo, falta de coordinación y limitación para la mirada vertical.

Desafortunadamente, esta enfermedad tiene varias presentaciones clínicas que la hacen difícil de diagnosticar.

En los tipos A y B el diagnóstico se realiza por la medición de la actividad de la enzima esfingomielinasa ácida en células blancas periféricas o cultivos de células llamadas fibroblastos o linfoblastos. La actividad de la enzima, en pacientes que padecen del tipo C, es normal en las células blancas periféricas o leucocitos, y los hallazgos en fibroblastos no siempre definen el diagnóstico. Las biopsias de hígado, piel o conjuntiva pueden aportar al diagnóstico pero no son concluyentes en todos los casos. El diagnóstico definitivo se logra por la acumulación de lípidos (colesterol) en los lisosomas que se pueden ver al microscopio con una tinción de filipina.

6.4.4. ¿Cuál es el tratamiento de esta enfermedad?

a. Niemann-Pick tipo A y B.

En el momento no existe un tratamiento específico para la enfermedad. La investigación se enfoca hacia el trasplante de médula ósea y terapia de reemplazo enzimático en pacientes con Niemann-Pick tipo B.

b. Niemann-Pick tipo C.

Tampoco existe un tratamiento específico para este tipo. Se ha intentado el manejo con dietas y medicamentos que ayuden a disminuir los niveles de colesterol, pero ha habido muy poca respuesta clínica. Otras terapias que se usan son el trasplante de médula ósea y hepático, pero tampoco han demostrado disminución de los síntomas neurológicos.

Mientras se desarrolla una terapia definitiva, el médico puede realizar tratamiento de los síntomas. Terapias como la protriptilina o clomipramina tienden a mejorar la cataplexia y beneficia también la salivación en pacientes con problemas para tragar. Se puede utilizar terapia antiepiléptica estándar para manejar las convulsiones. La fisioterapia es vital para la condición física de los pacientes y mantenerlos funcionales durante la mayor cantidad de tiempo. Debe haber una alimentación adecuada que prevenga la aspiración a los pulmones.

Dado que esta es una enfermedad grave y progresiva es importante tener un equipo multidisciplinario que puede tratar todas las complicaciones y que, a su vez, pueda brindar soporte psicológico al paciente y a las familias que la padecen.

6.5. Mucopolisacaridosis -MPS-.

6.5.1. ¿Qué son las Mucopolisacaridosis?

Las Mucopolisacaridosis son enfermedades hereditarias causadas por la ausencia o la deficiente producción de las enzimas necesarias para el procesamiento de moléculas llamadas glicosaminoglicanos, cadenas largas de azúcares presentes en cada una de nuestras células que ayudan a construir los huesos, cartílagos, tendones, córneas, la piel, el tejido conectivo, etc. Los glicosaminoglicanos (antes llamados mucopolisacáridos) también se encuentran presentes en el líquido que lubrica las coyunturas.

Las personas que padecen de Mucopolisacaridosis presentan alteración en la producción de alguna de las 11 enzimas requeridas para transformar estas cadenas largas y complejas en moléculas más sencillas, lo que ocasiona acumulación de estos compuestos y altera la función normal de muchas partes del cuerpo.

6.5.2 ¿Quiénes pueden padecerlas?

Teniendo en cuenta que son enfermedades hereditarias con un patrón de herencia autosómica recesiva (aparece cuando ambos padres lo transmiten), la padecen algunos de los hijos varones o mujeres, salvo en MPS II, también llamada Enfermedad de Hunter, cuya herencia está ligada al cromosoma X, caso en el cual la transmiten las madres sólo a sus hijos varones. Cuando ambos padres poseen el gen defectuoso, en cada embarazo existe una posibilidad entre cuatro de afectar al niño. Es posible que los padres y hermanos de un niño afectado no presenten muestras del trastorno. Los hermanos no afectados y ciertos parientes de un niño que padezca de una de las formas de Mucopolisacaridosis pudieran llevar el gen recesivo y transmitirlo a sus propios hijos.

En general, los siguientes factores pueden aumentar las posibilidades de padecer o transmitir alguna de estas u otras enfermedades genéticas:

Antecedentes familiares de una enfermedad genética. Padres que son parientes cercanos o que forman parte de familias que siempre han vivido en la misma región. Padres que no muestran síntomas pero son portadores del gen de la enfermedad.

6.5.3. ¿Cómo se manifiestan?

Las MPS presentan características clínicas comunes, pero también síntomas que son más propios de un tipo de enfermedad que de otro, y poseen diversos grados de gravedad. Las diferencias entre los diversos fenotipos dependen parcialmente del tipo de sustrato acumulado, pero también del grado de deficiencia enzimática, del genotipo y de otros factores hasta ahora desconocidos.

Generalmente, las características no son evidentes al nacer, pero progresan a medida que el almacenamiento de glicosaminoglicanos afecta los huesos, la estructura esquelética, los tejidos conectivos, el sistema nervioso y demás órganos. Al pasar el tiempo, estos glicosaminoglicanos se acumulan en las células, la sangre y los tejidos conectivos y producen daños celulares progresivos que afectan el aspecto y las capacidades físicas, los órganos y el funcionamiento del organismo del individuo y, en la mayoría de los casos, el desarrollo mental en general. Adicionalmente, se afectan funciones tales como las auditivas, visuales, cardiovasculares, respiratorias, nerviosas y la motilidad, por lo que la calidad de vida de estos pacientes y sus familiares está seriamente comprometida.

Los síntomas físicos incluyen generalmente rasgos faciales toscos (incluyendo puente nasal plano, labios gruesos, boca y lengua recrecidas), baja estatura con el tronco desproporcionadamente corto (enanismo), displasia (tamaño y/o forma anormales de los huesos) y otras irregularidades esqueléticas; espesamiento de la piel, órganos agrandados (tales como el hígado o el bazo), hernias y crecimiento excesivo del pelo en el cuerpo. Manos cortas en forma de garra, rigidez progresiva de las coyunturas y el síndrome de túnel carpiano pueden restringir la movilidad y las funciones de la mano.

6.5.4. ¿Cómo se diagnostica la MPS?

La evaluación clínica es de gran importancia en el diagnóstico de esta enfermedad, y sumada a los hallazgos físicos y a las pruebas de laboratorio, darán una clara determinación de MPS.

Ante la sospecha de una MPS, el exámen de laboratorio más útil es el análisis de glicosaminoglicanos en una muestra de orina recolectada en fracciones individuales durante ocho horas. Hay una determinación inicial que sugiere si se trata de una Mucopolisacaridosis. Con una respuesta afirmativa, se realiza la electroforesis de los glicosaminoglicanos excretados por la orina, que van a orientar sobre los tipos de MPS y direccionan el estudio enzimático en leucocitos y/o plasma, o en gota de sangre seca, lo que permitirá, finalmente, confirmar o descartar el diagnóstico de una MPS y determinar el tipo.

El estudio molecular para la identificación de las mutaciones causantes de las MPS es posible, pues los genes que codifican para las enzimas deficientes han sido secuenciados respecto de casi todas. El estudio de mutaciones es particularmente importante en los pacientes afectados por una MPS II o enfermedad de Hunter, pues en este caso se trata de una enfermedad de herencia ligada al cromosoma X, en la que la identificación de las mujeres portadoras es posible únicamente a través de este medio.

6.5.5. ¿Cuál es el tratamiento de esta enfermedad?

Los tratamientos existentes hasta la fecha, son Terapias de Reemplazo Enzimático (TRE), y sólo están disponibles para MPS I, MPS II y MPS VI. Son terapias de muy reciente aparición, consistentes en reemplazar externamente la enzima que no se produce o que se produce deficientemente. Debido a esto, el manejo de la mayor parte de estas patologías es sintomático y dirigido a mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias. El seguimiento de los pacientes debe ser multidisciplinario y periódico, con el fin de detectar y corregir oportunamente las complicaciones presentadas.

Dentro de las medidas terapéuticas más frecuentemente requeridas en el manejo de los pacientes afectados por una MPS están la fisioterapia, destinada a mantener las funciones articulares y prevenir posturas viciosas, así como las terapias de lenguaje y ocupacional y el manejo quirúrgico oportuno, cuando la sintomatología lo indique. En el manejo nutricional de los pacientes afectados por una MPS, es importante evaluar periódicamente su estado nutritivo. La alimentación debe ser completa, pues la evolución progresiva de las MPS no está influida por restricciones de determinados nutrientes en la dieta.

II. DERECHOS DE LOS PACIENTES

Los pacientes con enfermedades huérfanas tienen los mismos derechos de cualquier usuario en salud.

En la resolución 13437 de 1991, expedida por el ese entonces Ministerio de Salud, se establecen los derechos para los usuarios de la salud, los cuales deben entenderse para su aplicación en el actual sistema colombiano de seguridad en salud.

A continuación se desarrollarán algunos de los derechos considerados de mayor relevancia:

1. Derecho al diagnóstico.

En efecto, el diagnóstico, entendido como “arte o acto de conocer la naturaleza de una enfermedad mediante la observación de sus síntomas o signos // Calificación que da el médico a la enfermedad según sus signos” (Diccionario RAE, 21ª Edición), ha suscitado las siguientes precisiones jurisprudenciales:

El derecho a la salud incluye el derecho al diagnóstico. Pone en peligro el derecho a la vida en condiciones dignas la no realización de un examen de diagnóstico que ayudaría a detectar con mayor precisión la enfermedad de un paciente, para así determinar el tratamiento correspondiente.

No puede oponerse como excusa válida para negarse a la realización de los exámenes de diagnóstico el no estado de gravedad del paciente, porque se desconocería que uno de los fines de la medicina es la prevención del agravamiento de las enfermedades. No es razonable esperar que el paciente esté grave para considerar que se está ante la violación del derecho fundamental a la vida.

Para la Corte, el derecho a la seguridad social, ligado a la salud y a la vida de los afiliados al sistema y de sus beneficiarios, no solamente incluye el de reclamar atención médica, quirúrgica, hospitalaria y terapéutica, tratamientos y medicinas, sino que incorpora necesariamente el derecho al diagnóstico, es decir, la seguridad de que si los facultativos así lo requieren, con el objeto de precisar la situación actual del paciente en un momento determinado, con miras a establecer, como consecuencia, la terapéutica indicada y controlar así oportuna y eficientemente los males que lo aquejan o que lo pueden afectar, le serán practicados con la prontitud necesaria y de manera completa los exámenes y pruebas que los médicos ordenen.

2. Derecho a la información.

Como pilar de la relación médico paciente emerge el respeto a la autonomía del mismo en aspectos que corresponden a la aceptación de dictámenes, estudios diagnósticos y medidas terapéuticas. Sin duda, dichas apreciaciones son materia de comunicación oportuna.

Los pacientes tienen que ser apreciados por el equipo de profesionales de la salud como personas afectadas por la enfermedad, pero respetadas en cuanto a las decisiones que tomen, tanto si poseen integridad mental como si no la poseen pero la han delegado en familiares o abogados en su beneficio, y respetadas también en el sentido de que no se hallen sujetas a medicaciones que mengüen su capacidad.

El paciente posee por sí mismo el derecho a una comunicación que sea pertinente respecto de su estado y pronóstico para tomar las determinaciones que desee y poder participar en las decisiones que su estado amerite, de modo que continúe siendo dueño de sí mismo durante el curso de la enfermedad.

3. Derecho al consentimiento informado.

Es bien sabido que el ejercicio de la medicina entraña riesgo y es un hecho que la práctica médica puede provocar lesión a bienes jurídicos protegidos por la ley.

El paciente debe manifestar su consentimiento, bien sea de manera personal o a través de la persona que tenga su representación legal o que le sea más allegada, en los casos en que no pueda hacerlo directamente. Este consentimiento, otorgado para el acto médico, será válido en la medida en que se obtenga de una persona bien informada. Este es uno de los principales derechos de los pacientes.

El médico tiene la obligación de mantener al paciente permanentemente informado y la información debe ser completa y precisa, siempre que sea posible darla. Habrá eventos en los cuales el médico, según su prudente juicio, deba abstenerse de dar una información que lleve a un estado físico o mental peor que aquel en que se encuentra el paciente. Pero, si necesita la autorización del enfermo o de sus familiares para proceder clínicamente, está en la obligación de advertir el riesgo previsto, so pena de responder por él (artículo 16 de la Ley 23 de 1981).

La razón de ello es que, ante un riesgo más o menos grande que involucre la intervención del médico, corresponde al paciente y no al médico tomar la decisión y asumirlo. Si el paciente no está de acuerdo con la opción que el médico le presenta, puede elegir libremente otro profesional que se haga cargo del asunto. Si el paciente propone o escoge una opción con la que el médico tratante no convenga, puede retirarse del tratamiento.

4. Derecho a la confidencialidad y al secreto médico.

Ante el deber del profesional de la medicina de guardar el secreto médico y el derecho de todo paciente a la intimidad y a la confidencialidad de sus datos, y ante la facilidad que existe para vulnerar tales derechos, debe tenerse en cuenta que la intimidad es un valor ético y jurídico amparado por la Constitución y por la legislación vigente.

El valor supremo de la vida y la defensa de la salud son motivos de que en la intimidad de la consulta médica se revelan secretos que no se confían ni siquiera a los más allegados; por eso, la confidencialidad y el secreto médico son

importantes en la relación médico - paciente.

Los datos médicos son tan relevantes que si falla la confidencialidad no sólo está en peligro la intimidad, sino el ejercicio de otros derechos fundamentales como el derecho al trabajo, a la educación o a la defensa de la salud y de la vida. El derecho a la confidencialidad que tiene todo paciente es la única garantía para la defensa de su intimidad.

En muy contadas ocasiones y bajo el imperio de la Ley, el derecho a la confidencialidad puede subordinarse a otras consideraciones. El allanamiento de la intimidad sólo puede justificarse por derechos superiores de otros, como en el caso de la salud pública.

La informatización de las consultas y la historia electrónica de salud constituyen un factor de progreso; no obstante, en su utilización deben considerarse los peligros para la confidencialidad de datos debido a su almacenamiento, que lo hace difícil de ocultar, su infinita capacidad de copia y transferencia, indetectable y de ínfimo costo, y sus ilimitadas posibilidades de procesamiento y cruce.

Ahora bien, en cuanto al secreto, es al mismo tiempo un deber del médico y un derecho del paciente. El secreto médico ha de ser una medida de protección; en cuanto al tratamiento de los datos sanitarios, ya sea en medios manuales o sistematizados, mediante la práctica de las medidas de seguridad apropiadas que garanticen la protección de los datos personales de los pacientes.

Es necesario que se defienda y requiera el secreto médico a los profesionales sanitarios que les atienden, son los propios pacientes quienes deben exigir el derecho a estar informados sobre qué se hace con sus datos, a decidir quien los maneja y a defender el secreto médico.

5. Derecho a la libre escogencia.

El paciente tiene derecho a la libre escogencia de la entidad aseguradora o prestadora de servicios de salud bajo las regulaciones y vigilancia del Estado y se debe asegurar a los usuarios libertad en la escogencia de la misma cuando ello sea posible según las condiciones de la oferta de servicios, de conformidad con el numeral 4 del Artículo 153 de la Ley 100 de 1993.

El derecho a la libre escogencia de prestador de servicios de salud debe entenderse dentro de la red prestadora de la entidad de aseguramiento. Por eso, es bien importante que en la oferta a los afiliados exista una gama de posibilidades que permitan al paciente realmente escoger.

Figuras o modelos implementados recientemente por las EPS no pueden restringir

en ningún momento esta facultad a los afiliados, así argumenten la asignación de los pacientes para su atención.

6. Derecho a la calidad en la prestación de los servicios.

Se entiende este derecho como la provisión de servicios de salud a los usuarios individuales y colectivos de manera accesible y equitativa, a través de un nivel profesional óptimo, teniendo en cuenta el balance entre beneficios, riesgos y costos, con el propósito de lograr la adhesión y satisfacción de dichos usuarios.

El concepto de calidad, incluye el de oportunidad en la prestación de los servicios. Las demoras en la asignación de citas, realización de procedimientos, actividades e intervenciones, son condiciones que afectan la calidad.

7. Derecho al suministro oportuno de medicamentos.

Este derecho contempla dos aspectos: primero, la oportunidad en la entrega, la cual deberá garantizar la totalidad de los mismos y la continuidad en el suministro; segundo, el concepto de calidad en los medicamentos.

Como quiera que el concepto de calidad para las EPS está asociado solamente a que el medicamento tenga un registro sanitario expedido por el INVIMA, es un derecho y un deber de los pacientes informar al médico tratante cualquier eventualidad que pueda corresponder a un síntoma normal o anormal en el consumo de los que le hayan formulado, y un deber del médico adelantar los procedimientos correspondientes para el ejercicio y desarrollo de la farmacovigilancia a los medicamentos, entendida como la ciencia y las actividades relacionadas con la detección, evaluación, comprensión y prevención de los efectos adversos de los medicamentos o cualquier otro problema relacionado con ellos.

Solamente en la medida en que se impulse un sistema de farmacovigilancia por parte de los pacientes, con el apoyo de los médicos, se logrará que los medicamentos que se consuman correspondan a la calidad y necesidades efectivas de los pacientes.

III. DEBERES

Indiscutiblemente, los derechos de los pacientes van acompañados de deberes consigo mismo y con el sistema, entre ellos están:

1. Deberes de los pacientes.

Solicitar y conocer información sobre su enfermedad. Procurar el cuidado de su salud, en la alimentación, consumiendo los alimentos que le sean permitidos y absteniéndose de aquellos que puedan afectar sus condiciones de salud.
Tomar los medicamentos en las cantidades y formas que le hayan prescrito.
Realizar su tratamiento en las condiciones y con los cuidados que le hayan sido prescritos, tanto personales como de su entorno.
Cumplir su tratamiento según lo indicado por su médico.

2. Deberes de los afiliados y beneficiarios.

Procurar el cuidado integral de su salud y la de su comunidad. Afiliarse con su familia al SGSSS.
Facilitar, y hacerlo cuando le corresponda, el cumplimiento de las cotizaciones y pagos obligatorios a que haya lugar.
Suministrar información veraz, clara y completa sobre su estado de salud y los ingresos base de cotización.
Vigilar el cumplimiento de las obligaciones contraídas por los empleadores.
Cumplir las normas, reglamentos e instrucciones de las instituciones y profesionales que le prestan atención en salud.
Cuidar y hacer uso racional de los recursos, las instalaciones, la dotación, así como de los servicios y prestaciones sociales y laborales.
Tratar con dignidad al personal humano que lo atiende y respetar la intimidad de los demás pacientes.

IV. RECUERDE QUE...

El derecho a la salud incluye el derecho al **DIAGNÓSTICO**. Los derechos que tienen los pacientes en salud, indiscutiblemente van acompañados de deberes consigo mismo y con el sistema.

El paciente tiene el derecho a la comunicación que sea pertinente respecto de su estado y pronóstico para que, de igual manera, tome las determinaciones que desee y pueda participar en las decisiones que su estado amerite, de modo que continúe siendo dueño de sí mismo durante el curso de la enfermedad.
Los pacientes tienen derecho a tratamientos integrales, con continuidad, oportunidad y calidad.

El paciente tiene derecho a que, una vez diagnosticado, su médico le ordene el tratamiento que corresponda y le formule los medicamentos necesarios para su enfermedad.

El paciente tiene derecho a que se le suministren los medicamentos que su médico le formule. Si se trata de medicamentos no POS, solicitar al Comité Técnico Científico de su EPS, contributiva o subsidiada, el diligenciamiento y

trámite de la solicitud.

En los casos de pacientes no afiliados corresponde a las Direcciones Territoriales de Salud expedir las autorizaciones para su tratamiento y medicamentos.

En el evento de que los Comités Técnico Científicos no adelanten el trámite de la solicitud hecha por el médico tratante del paciente, este o su familiar más cercano podrán adelantar la acción de tutela correspondiente, para que el juez proteja los derechos en salud que se le estén vulnerando.

JUEZ PENAL MUNICIPAL

REPARTO

Ciudad

REF: Acción de tutela de (poner el nombre del accionante) **en contra de** (colocar el nombre de la EPS) y/o Secretaría de Salud (indicar si es distrital o departamental, para el caso de los afiliados al régimen subsidiado).

Respetado señor juez:

Yo (poner el nombre de la persona que instaura la tutela), identificado con cédula de ciudadanía número (colocar número) de (enunciar la ciudad de expedición), actuando en nombre propio o en representación de (poner, según corresponda: hijo(a), mamá, papá, etc.), por tratarse de un caso que amerita la atención prioritaria de su señoría, acudo a su despacho para interponer **ACCIÓN DE TUTELA** en defensa de mis (o sus) derechos constitucionales fundamentales a la vida en condiciones dignas, la integridad física y la salud.

La acción de tutela se dirige contra (colocar el nombre de la EPS y/o Secretaría de Salud. Colocar si es distrital o departamental).

HECHOS:

1. Me encuentro (o mi esposo, hijo(a), padre, madre) afiliado al Sistema de Seguridad Social en Salud a la EPS (colocar el nombre) desde el (día, mes, año), clasificada en nivel (el nivel del Sisbén en que se encuentra) del SISBÉN, tal como lo acredita el carné de afiliación.
2. Sufro (o mi esposo, hijo(a), padre, madre) de (escribir diagnóstico o enfermedad (es) que padece), que consiste en una enfermedad metabólica hereditaria que se manifiesta con (escribir síntomas de la enfermedad), lo que hace que presente complicaciones tales como (escribir complicaciones ocasionadas por la enfermedad). Es de anotar que esta enfermedad es de Depósito Lisosomal, cuya característica principal es la acumulación de material sin degradar en algunos órganos del cuerpo por la carencia o mal funcionamiento de algunas enzimas, lo que me produce (enunciar consecuencias de la enfermedad).
3. En (fecha) acudí a consulta con mi médico tratante, doctor (colocar nombre del doctor), quien me ordenó (enunciar los medicamentos, procedimientos, actividades, cirugías, exámenes, etc., con todas las indicaciones dadas en la orden médica).

ANEXO

Señor

- 4 Con dicha orden me dirigí a la central de autorizaciones de la EPS, con el fin de que me suministrara (enunciar los medicamentos, procedimientos, actividades, cirugías, exámenes, etc., con todas las indicaciones dadas en la orden médica), pero me fue negado por no encontrarse dentro del POS.
- 5 Por ser una enfermedad de alto costo, solicité a la Secretaría de Salud (distrital o departamental, para el caso de los afiliados a régimen subsidiado) el suministro del (enunciar los medicamentos, procedimientos, actividades, cirugías, exámenes, etc., con todas las indicaciones dadas en la orden médica).

6 Señor juez, para que el tratamiento de mi enfermedad (o la de mi esposo, hijo(a), padre, madre) sea completo y efectivo, se requiere su orden para que se aplique un tratamiento integral, consistente en medicamentos, procedimientos quirúrgicos o no quirúrgicos, aparatos o equipos médicos, exámenes paraclínicos, terapias -físicas, de lenguaje y ocupacional- y cuanto se requiera, todos ellos debidamente ordenado por mi (o su) médico tratante y que no se encuentren incluidos en el POS. Estos tratamientos ayudarán, mejorarán y mantendrán en mi (o en mi esposo, hijo(a), padre, madre) un nivel de vida con calidad.
- 7 Considero igualmente, señor juez, que con estas negativas se encuentra en peligro mi vida (o la de mi esposo, hijo(a), padre, madre) en condiciones dignas, mi (o su) salud y que pueda desarrollar una mediana calidad de vida, ya que es claro, según lo ha manifestado el médico tratante, que mi (o su) estado de salud es delicado y que si no se realiza el tratamiento requerido, sufriría enormemente mi (o su) salud, calidad de vida y dignidad.
- 8 Señor juez, no cuento con recursos económicos para cubrir los altos costos que genera (enunciar los medicamentos, procedimientos, actividades, cirugías, exámenes, etc., con todas las indicaciones dadas en la orden médica). Tengo conocimiento de que el Estado colombiano, en observancia del principio de solidaridad que rige la seguridad social integral a la cual tenemos derecho los ciudadanos, contempla que las EPS, en este caso particular (colocar el nombre de la entidad aseguradora) autorice y cubra todos los medicamentos que sean necesarios para la adecuada evolución de mi enfermedad y evitar así complicaciones que pueden llegar a ser mortales. Igualmente, le solicito repita su costo en contra del FOSYGA.

DERECHOS VULNERADOS:

De los hechos expuestos y con el respaldo de las pruebas que para su veracidad se aportan, considero que me encuentro ante una flagrante vulneración de los derechos constitucionales fundamentales a la salud, a la vida en condiciones dignas y a la integridad personal por parte de la EPS (colocar el nombre de la entidad de aseguramiento y/o Secretaría de Salud -colocar si es distrital o departamental), al negarse a cubrir la totalidad del costo del tratamiento integral que requiere mi (o su) condición, tratamiento que es completamente necesario si se quiere que lleve una mediana calidad de vida, así como para soportar la enfermedad.

La vida humana está consagrada en la Constitución Política como un valor superior que, de acuerdo con el preámbulo, debe asegurar la organización política, cuyas autoridades, de conformidad con el artículo 2, justamente están instituidas para protegerla. De conformidad con este valor, en cuanto constituye proyección del mismo, en el capítulo correspondiente a los derechos fundamentales, aparece el derecho a la vida, artículo 11 C P, caracterizado por ser el de mayor vínculo, toda vez que se erige en el valor ontológico para el goce y ejercicio de todos los otros derechos, ya que cualquier facultad llega a ser inútil ante la inexistencia de un titular al cual puedan serle reconocidos.

Por tanto, es preciso agregar que, unido al derecho a la vida, nuestra Constitución contempla la dignidad humana y expresa la finalidad de orientar el sistema público y jurídico a la promoción de la persona, de modo que las exigencias de la dignidad humana ponen de presente que la vida, que constitucionalmente se garantiza, no se reduce a la pura existencia biológica sino que expande su ámbito para abrigar las condiciones que la hacen digna.

En mi caso (o en el de mi esposo, hijo(a), padre, madre), está demostrado que soy (o es) (beneficiario o cotizante) en salud en la EPS (colocar el nombre de la entidad de aseguramiento y/o Secretaría de Salud y en este caso indicar si es distrital o departamental), hecho acreditado documentalmente, de manera que es claro entonces el derecho que me (o que le) asiste y que me (o le) hace acreedor a las prestaciones propias del derecho subjetivo a la seguridad social, específicamente de aquellos que se relacionan con los tratamientos, medicamentos, procedimientos, actividades, cirugías, exámenes y en general todos los requerimientos que demanda una adecuada recuperación de mi (o de su) salud.

De los derechos a la vida en condiciones dignas, la salud y la integridad física.

La jurisprudencia de la Corte Constitucional ha sido reiterativa al señalar:

“Cuando se habla del derecho a la salud, no se está haciendo cosa distinta a identificar un objeto jurídico del derecho a la vida, y lo mismo ocurre cuando se refiere al derecho a la integridad física, es decir, se trata de concreciones del derecho a la vida, mas no de bienes jurídicos desligados de la vida humana, porque su conexidad próxima es inminente.”

Desarrollando estos conceptos, la corporación sostuvo en sentencias T-281/96 y T-250/97 que:

“El derecho fundamental a la integridad de la persona, contemplado en el artículo 12 de la Constitución Política, no sólo se ve afectado por la tortura y tratos crueles, inhumanos o degradantes, sino por las omisiones que repercuten en la ruptura de las condiciones indispensables para que la persona conserve un mínimo de armonía corporal en los componentes de sus órganos y sentidos esenciales. La salud, cuando se ve afectada de una manera constante, sin posibilidades próximas de alivio, especialmente si los padecimientos constituyen causa de dolor, disminuyen ostensiblemente la calidad de vida del enfermo. Sentencia T-250/97.

El derecho a la salud comprende la facultad que tiene todo ser humano de mantener la normalidad orgánica funcional tanto física como en el plano de la operatividad mental, y de restablecer cuando se presente una perturbación en la estabilidad orgánica y funcional de su ser... siendo así que la salud supone “un estado completo de bienestar físico, mental y social, y no solamente la ausencia de afecciones o enfermedades”. Sentencia T-59/93 P.M. Eduardo Cifuentes Muñoz.

JURISPRUDENCIA:

La Corte Constitucional en la sentencia T-760 de 2008, expresó: “Actualmente, la jurisprudencia reitera que se desconoce el derecho a la salud de una persona que requiere un servicio médico no incluido en el plan obligatorio de salud, cuando (i) la falta del servicio médico vulnera o amenaza los derechos a la vida y a la integridad personal de quien lo requiere; (ii) el servicio no puede ser sustituido por otro que se encuentre incluido en el plan obligatorio; (iii) el interesado no puede directamente costearlo, ni las sumas que la entidad encargada de garantizar la prestación del servicio se encuentra autorizada legalmente a cobrar, y no puede acceder al servicio por otro plan distinto que lo beneficie; y (iv) el servicio médico ha sido ordenado por un médico adscrito a la entidad encargada de garantizar la prestación del servicio a quien está solicitándolo.”

“... En adelante, para simplificar, se dirá que una entidad de salud viola el derecho si se niega a autorizar un servicio que no esté incluido en el plan obligatorio de salud, cuando el servicio se requiera [que reúna las condiciones (i), (ii) y (iv)] con necesidad [condición

(iii)]. Como lo mencionó esta Corporación, “(...) esta decisión ha sido reiterada por la jurisprudencia constitucional en varias ocasiones, tanto en el contexto del régimen contributivo de salud, como en el régimen subsidiado, indicando, no obstante, que existen casos en los cuales se deben tener en cuenta consideraciones especiales, en razón al sujeto que reclama la protección, a la enfermedad que padece la persona o al tipo de servicio que ésta requiere.”

“... el hecho de que excepcionalmente en un caso concreto una persona requiera un servicio de salud no incluido en el POS, y se le garantice el acceso al mismo, no tiene como efecto modificar el POS e incluir tal servicio. El servicio no incluido al que se haya garantizado el acceso en un caso concreto, permanece como un servicio no incluido dentro del Plan y sólo podrá ser autorizado, excepcionalmente, por las condiciones específicas en que se encuentra el paciente, sin perjuicio de que la experiencia y los estudios lleven a que el órgano regulador decida incluir dicho servicio en el plan de beneficios”.

“... **En conclusión, toda persona tiene el derecho a que se le garantice el acceso a los servicios de salud que requiera.** Cuando el servicio que requiera no está incluido en el plan obligatorio de salud correspondiente, debe asumir, en principio, un costo adicional por el servicio que se recibirá. No obstante, como se indicó, la jurisprudencia constitucional ha considerado que sí carece de la capacidad económica para asumir el costo que le corresponde, ante la constatación de esa situación de penuria, es posible autorizar el servicio médico requerido con necesidad y permitir que la EPS obtenga ante el Fosyga el reembolso del servicio no cubierto por el POS”.

PRUEBAS:

1. Fotocopia de la cédula de ciudadanía.
2. Fotocopia del carné de afiliación a (incluir el nombre de la EPS y/o Secretaría de Salud e indicar si es distrital o departamental).
3. Fotocopia de la orden médica expedida por el doctor(a) (nombre del médico tratante).
4. Fotocopia de la negación expedida por (nombre de la EPS y/o Secretaría de Salud e indicar si es distrital o departamental).
5. Las que usted considere pertinente practicar, señor juez.

PRETENSIONES:

Con fundamento en los hechos relacionados, me permito solicitar respetuosamente al señor juez:

1. Tutelar mis (o sus) derechos fundamentales constitucionales a la vida con calidad, a la salud, a la igualdad y a la dignidad humana ante el inminente desmejoramiento en mi (o en su) salud por la negativa de (nombre de la EPS y/o Secretaría de Salud e indicar si es distrital o departamental) a cubrir la totalidad del costo que genera (enunciar los medicamentos, procedimientos, actividades, cirugías, exámenes, etc., y tratamiento) que requiere mi (o su) enfermedad.

2. Que, como consecuencia de lo anterior, se ordene:

a. Asumir por parte de (nombre de la EPS y/o Secretaría de Salud e indicar si es distrital o departamental) la totalidad del costo de (enunciar los medicamentos, procedimientos, actividades, cirugías, exámenes, etc.), lo cual fue ordenado por mi médico tratante, quien se encuentra adscrito a dicha entidad.

b. De manera permanente y hasta que las circunstancias así lo ameriten, suministrar el tratamiento integral, los procedimientos, medicamentos, actividades, cirugías, exámenes, etc., que determine el médico tratante, con el fin de mantener mi (o su) vida y mi (o su) salud.

FUNDAMENTOS DE DERECHO:

Fundamento mi accionar en lo dispuesto en los artículos 23 y 86 de la Constitución Política, Decretos 2591 y 306 de 1991.

JURAMENTO:

Bajo la gravedad del juramento, manifiesto que no he instaurado ante ninguna autoridad judicial otra acción de tutela con fundamento en los mismos hechos y derechos y contra la misma autoridad a que se contrae la presente.

ANEXOS:

1. Copia de la demanda para el archivo del juzgado.
2. Fotocopia de los documentos relacionados en el acápite de pruebas.

NOTIFICACIONES:

Yo (nombre de la persona que instaura la tutela) recibo notificaciones en (dirección donde reside y el número telefónico) (colocar el nombre de la EPS y/o Secretaría de Salud e indicar si es distrital o departamental) recibe notificaciones en sus

oficinas principales de esta ciudad.

Del señor Juez,
Atentamente.

Nombre de quien instaura la tutela
C. C. N° (incluir el número) de (ciudad de expedición)