

Historias de vida

- › Dos diagnósticos, una misma lucha.
- › La Piel más frágil que una mariposa.
- › La vida que Ana se negó a perder.

Las huérfanas también tienen un "Sindicato"

La Lucha en del contra SISTEMA.

CUIDAR también es resistir.

Panorama

Las Enfermedades Huérfanas
En Colombia
84.000 casos
invisibilizados

Comunicación Social - Periodismo

**Acreditación
Internacional**



13 Convenios
Internacionales

3807
Egresados
de pregrado

200
Egresados
de posgrado



Inscripciones Abiertas

Haz tus sueños realidad.



Dirección:
Calle 12 No. 1-17 Este
Bogotá, Colombia.

Teléfonos:
3537000, 3420288 y
(57+1) 341 9900, ext. 1459

Email:
faccomunicacion@uexternado.edu.co

Contenido

06



84.000 voces invisibles
Las enfermedades
huérfanas en Colombia.

10



Dos diagnósticos,
una misma lucha.

14



Contra **el sistema**.

16



Cuando la **piel es más**
frágil que una mariposa.

20



El **diagnóstico**
que no llega
a tiempo.

24



Esclerodermia
la vida que Ana
se nego a perder.

28



Las huérfanas
también tienen
su "Sindicato"

30



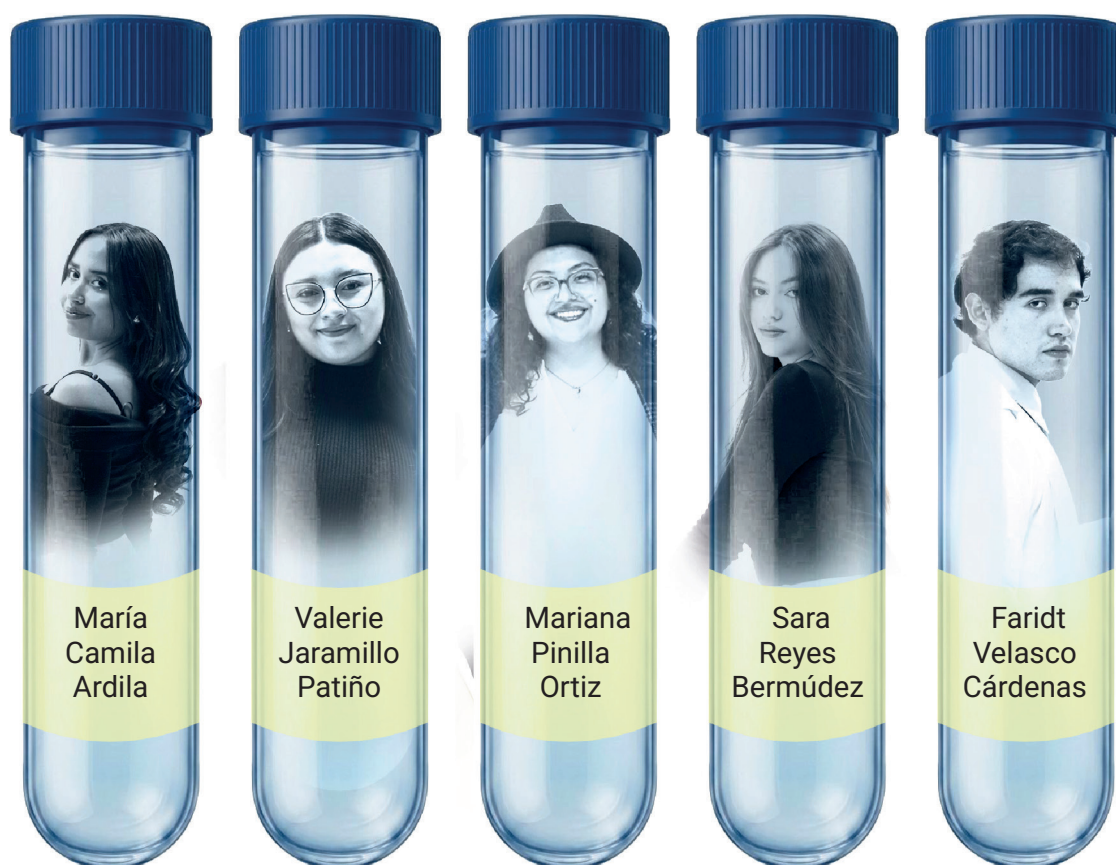
Cuidar también
es resistir.



Escanea este
código para conocer
nuestra revista web

Editorial

La revista Código Orpha reúne historias, diagnósticos y realidades que suelen quedar fuera de la conversación pública. A través de testimonios, datos y reportajes, este recorrido aborda enfermedades huérfanas como la acondroplasia, las microdeleciones genéticas y la neuromielitis óptica, visibilizando cómo estas condiciones —identificadas internacionalmente mediante el código ORPHA— transforman la vida de quienes conviven con ellas y de sus familias. Más que hablar de enfermedades raras, esta edición pone en el centro a las personas, los vacíos del sistema de salud, la búsqueda de diagnóstico y las redes de apoyo que resisten todos los días.



Código Orpha

DISEÑO Y REDACCIÓN

Valerie Jaramillo Patiño Sara Valentina Reyes Bermúdez
 María Camila Ardila Faridt Esteban Velasco Cárdenas
 Nicole Mariana Pinilla

ASESORIA EDITORIAL

Sergio León Ocampo Madrid

ASESORES GRÁFICOS

Jairo Iván Orozco Arias
 Orlando Valencia Sarmiento

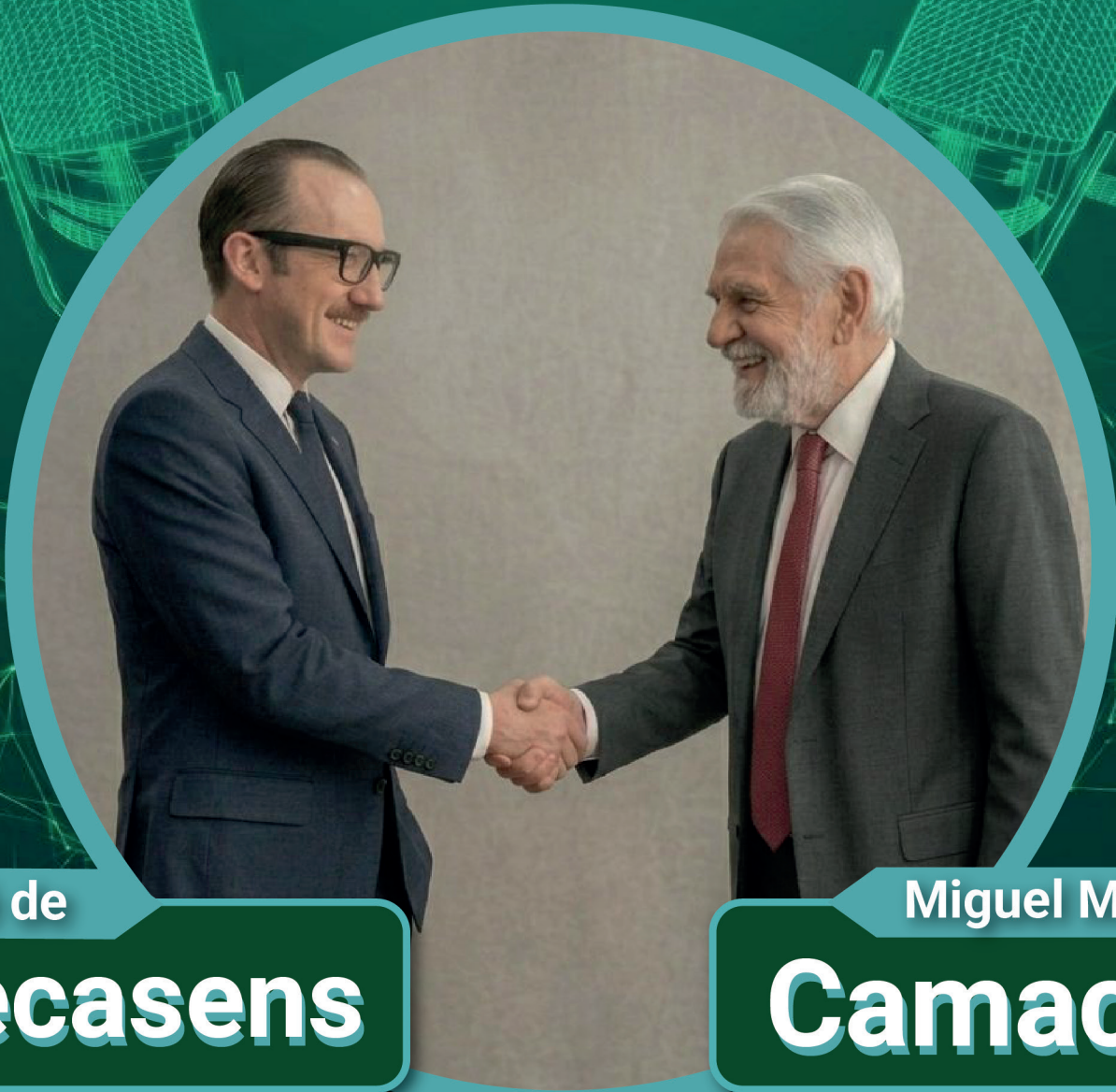
Universidad
Externado
 de Colombia

VIGILADA MINEDUCACIÓN

FACULTAD DE COMUNICACIÓN
 SOCIAL-PERIODISMO



Las opiniones aquí expresadas por los autores no representan la visión o la ideología de la Universidad Externado de Colombia. Prohibida su reproducción total o parcial, así como su traducción a cualquier idioma sin autorización escrita de su titular.



José de

Recasens

1974 - 1990

Miguel Méndez

Camacho

1990-2009

En 1990, la Facultad de Comunicación Social-Periodismo vivió el cambio de una decanatura dirigida por José de Recasens relevada a Miguel Méndez Camacho, marcando continuidad y evolución en la formación de comunicadores.

84.000

Las enfermedades huérfanas en

Colombia



Por: Maria Camila Ardila y Valerie Jaramillo
@camiardila_28 @valeriee_0708



En Colombia las enfermedades huérfanas representan uno de los mayores desafíos para el sistema de salud debido a su complejidad diagnóstica, la limitada disponibilidad de tratamientos y el impacto económico y social que generan en los pacientes y sus familias. Aunque en los últimos años el país ha construido un marco legal más sólido para esta población, las organizaciones sociales y los pacientes continúan señalando dificultades estructurales relacionadas con el acceso oportuno a diagnóstico, atención especializada y continuidad terapéutica.

Actualmente, el país reconoce más de 2.200 enfermedades clasificadas como huérfanas o raras. Según el Ministerio de Salud y Protección Social y el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas, en Colombia existen más de 84.000 personas diagnosticadas con este tipo de patologías, aunque organizaciones sociales como la Federación Colombiana de Enfermedades Raras (FECOER) advierten que la ci-

fra real podría ser mayor debido a las dificultades de diagnóstico en distintas regiones del país. De estos, el 56,6 por ciento son mujeres y el 42,8 por ciento son personas menores de 20 años. La enfermedad huérfana con mayor prevalencia en Colombia es actualmente la esclerosis múltiple. Así lo explicó Diego Fernando Gil, director de FECOER, quien aseguró que el aumento progresivo de diagnósticos incluso podría hacer que en el futuro esta patología deje de ser considerada rara en el país, tal como ya ocurre en algunos territorios de Europa y Estados Unidos.

Después aparecen enfermedades como la hemofilia, otros trastornos de coagulación, la anemia de células falciformes y distintas enfermedades metabólicas o genéticas. En contraste, existen enfermedades ultra huérfanas de las que apenas se registran uno o dos casos en Colombia. Según FECOER y organizaciones de pacientes, estas patologías suelen enfrentar mayores barreras porque existen menos investigaciones,

Voces invisibles

“Brechas que cuestan vidas”

menor disponibilidad de tratamientos y escaso conocimiento médico sobre ellas. Bogotá concentra actualmente el mayor número de diagnósticos y tratamientos especializados, principalmente por la presencia de hospitales de alta complejidad, laboratorios genéticos y centros médicos de referencia nacional. De acuerdo con datos del Ministerio de Salud y organizaciones sociales, Antioquia, Valle del Cauca y Atlántico también registran un número importante de pacientes debido a su infraestructura hospitalaria.

Sin embargo, expertos advierten que esto no significa necesariamente que existan menos pacientes en otras regiones del país. Según Diego Fernando Gil, en departamentos apartados como Guainía, Vaupés, Amazonas o Chocó existe un problema de subdiagnóstico relacionado con la

falta de especialistas, barreras geográficas y limitaciones en el acceso a pruebas genéticas. “Muchos pacientes pasan años sin obtener respuestas porque en sus territorios no existen las capacidades suficientes para sospechar o confirmar este tipo de enfermedades”, explica el director de FECOER.

Uno de los mayores desafíos continúa siendo precisamente el diagnóstico oportuno. Según FECOER, un paciente colombiano puede tardar entre cinco y diez años en obtener un diagnóstico definitivo. Incluso existen casos documentados de personas que fallecen sin haber recibido una confirmación médica exacta sobre su enfermedad.

“Las enfermedades raras son conocidas como cebras médicas porque muchas veces los síntomas se confunden con enfermedades más comunes”, explicó Gil durante la entrevista. El término “cebra médica” proviene de una analogía utilizada en escuelas de medicina estadounidenses: cuando un médico escucha un “galope”, normalmente piensa primero en un caballo y no en una cebra. De manera similar, los especialistas suelen sospechar inicialmente enfermedades frecuentes antes de considerar patologías poco comunes.

“Algunos tratamientos para enfermedades huérfanas en Colombia superan los mil millones”

Las leyes que transformaron el panorama de las enfermedades huérfanas

Uno de los principales avances en Colombia fue la expedición de la Ley 1392 de 2010, considerada la primera legislación específica para enfermedades huérfanas en el país. Según el Ministerio de Salud, esta norma reconoció estas patologías como un asunto de interés en salud pública y permitió la creación de registros nacionales de pacientes, además de promover estrategias de protección social y atención integral. Posteriormente, la Ley Estatutaria 1751 de 2015 fortaleció el reconocimiento del derecho fundamental a la salud y declaró a los pacientes con enfermedades huérfanas como sujetos de especial protección constitucional.

De acuerdo con Diego Fernando Gil, estos avances jurídicos no surgieron exclusivamente desde las instituciones estatales, sino también desde la presión y organización de colectivos de pacientes.

“La Ley 1392 y muchos avances en política pública fueron resultado del trabajo de organizaciones sociales, pacientes y familias que impulsaron estos cambios durante años”, afirmó.

Actualmente, Colombia cuenta además con un Plan Nacional de Gestión de Enfermedades Huérfanas proyectado hasta el año 2031. Según FECOER, este plan establece metas concretas relacionadas con diagnóstico temprano, acceso a tratamientos, investigación científica y participación social.

El alto costo de los tratamientos

Uno de los aspectos más sensibles dentro de la discusión sobre enfermedades huérfanas es el financiamiento de los tratamientos. Néstor Álvarez, director de la organización Pacientes Alto Costo,

explicó que el elevado precio de muchos medicamentos está relacionado con el bajo número de pacientes que existen para cada enfermedad.

“Como son enfermedades poco frecuentes, las compañías farmacéuticas tienen menos pacientes para recuperar sus inversiones y eso incrementa el costo de algunos tratamientos”, señaló. 



Para continuar leyendo, escanea este código QR.



“El Externado no forma
repetidores, sino personas
capaces de **pensar por
sí mismas.**”

Fernando Hincosira



Conoce más en
este QR



140 AÑOS
formando líderes
para transformar
la sociedad.



TRADICIÓN
y excelencia que
trasciende
generaciones.



**PENSAMIENTO
CRÍTICO**
para construir
un país más justo
e informado.



COMPROMISO
con el conocimiento
la democracia
y el futuro.

**140 AÑOS
PENSANDO
EN GRANDE**

Dos diagnósticos una misma Lucha



Por: María Camila Ardila
@camiardila_28



Si alguien puede hablar sobre enfermedades huérfanas es Marcela Quintero; no solo porque hace cuatro años fue diagnosticada con neuromielitis óptica, una enfermedad autoinmune y desmielinizante, sino porque gran parte de su vida ha acompañado a su hija Nicole quien tiene una enfermedad huérfana llamada Micro de lesión 14q12-q13.13. Lo extraordinario es que de acuerdo a la revista médica American Journal of Medical Genetics ella es hasta el momento la única persona confirmada en el mundo que la padece.

Al día de hoy Nicole tiene 22 años, a pesar de esto su apariencia es la de una niña de 8 años debido a su enfermedad. Tiene un hermano menor llamado Samuel, su edad es 20 años pero aprendió a vivir con el rol de hermano mayor. Samuel ama a su hermana y expresa el cariño hacia ella cantándole canciones, debido a que a Nicole le encanta escuchar música. También, cuando su madre tiene que ir al hospital a causa de su enfermedad, él se encarga del cuidado de su hermana.

¿Cómo fue el nacimiento de Nicole y cuándo sintió que algo no estaba bien?

Nicole nació hace 22 años. El parto se complicó porque fue una bebé post término, esto sucede debido a que un embarazo debe durar

40 semanas mientras que Nicole nació en la semana 42. Todo marchaba bien hasta que a sus dos meses de vida noté que no podía sostener su cabeza y vomitaba frecuentemente. Yo les comentaba eso a los doctores, pero me decían que era normal. Aun así, yo sentía que algo no estaba bien y persistí.

¿Cómo fue ese proceso para encontrar un diagnóstico?

Durante un año y diez meses le realizaron muchos exámenes para determinar qué tenía. Primero pensaron que podía ser síndrome de Rett, pero después lo descartaron. El neurólogo que llevaba el caso me



dijo que no entendía el nivel de retraso que tenía Nicole y que probablemente se trataba de una enfermedad huérfana. Esa fue la primera vez que escuché ese término, yo pensaba que estas solo ocurrían si los padres eran primos, lo cual no era mi caso. También me sugirió que me encontrara con su colega Carlos Martín Restrepo Fernández quien era un gran genetista y de seguro le podía ayudar. El doctor Restrepo fue el primer médico que realmente me escuchó. Prestó atención a cosas que yo ya había mencionado antes y que otros médicos ignoraron. A partir de eso decidió tomar muestras genéticas mías, de mi esposo y de Nicole.

¿Cómo lograron finalmente descubrir qué tenía Nicole?

El diagnóstico solo fue posible después de una serie de estudios realizados en laboratorios europeos, porque en el 2005 ese examen no se hacía en Latinoamérica. Las muestras fueron enviadas en cadena de frío a un laboratorio en Bélgica y luego ellos se contactaron con otro en Holanda para contrastar los resultados. Finalmente concluyeron que la condición de Nicole no estaba relacionada con antecedentes genéticos de nosotros, porque ambos éramos completamente sanos. Nos explicaron que la genética también puede ser una especie de rifa, algo accidental y de origen novo (Nuevo).

¿Qué significó para usted descubrir que la enfermedad de Nicole no había sido causada por ustedes?

Eso sanó algo dentro de mí. Durante mucho tiempo tuve que enfrentar comentarios y miradas que parecían culparme por la enfermedad de mi hija, como si hubiera sido consecuencia de algo que yo hice. Entonces cuando los laboratorios confirmaron que los dos éramos sanos, no solo llegó una respuesta médica, también llegó alivio.

¿Qué tan atípica es la condición de Nicole?

La condición de Nicole era tan inusual para la medicina que los especialistas de la Universidad del Rosario decidieron convertir su caso en una publicación científica, para visibilizar la enferme-

Samuel responde

¿Cómo ha sido crecer junto a Nicole?

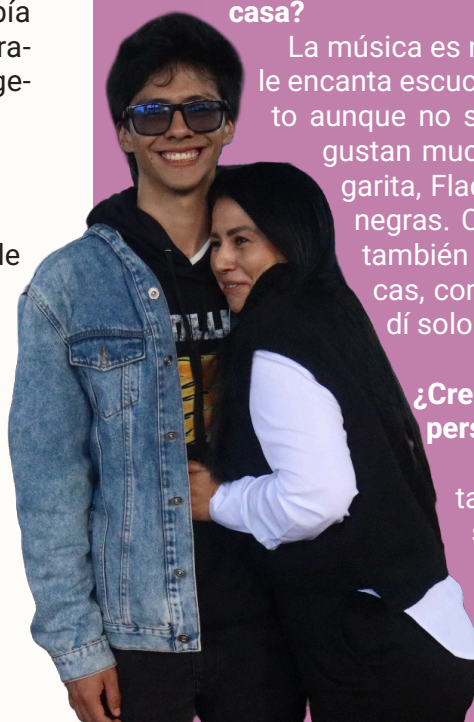
A veces siento que aunque soy el hermano menor, me tocó actuar como el mayor. Pero aprendí a vivir con eso.

¿Cómo expresan ustedes el cariño dentro de la casa?

La música es nuestro lenguaje. A Nicole le encanta escuchar canciones y yo le canto aunque no sea bueno haciéndolo. Le gustan mucho canciones como Margarita, Flaca y sobre todo De tardes negras. Cuando mi mamá no está también la ayudo en cosas básicas, como peinarla. Eso lo aprendí solo.

¿Cree que Nicole influyó en la persona que es hoy?

Yo estudio antropología y también audiovisuales. No sé si escogí eso por ella, pero sí he hecho proyectos sobre Nicole. Ella se volvió mi inspiración.



dad y para que otras personas en el mundo con características similares pudieran ser diagnosticadas. Cada año yo vuelvo a buscar al doctor Carlos Restrepo y le hago la misma pregunta: si ha aparecido otra persona con el mismo diagnóstico. Y cada año me responde que no.

¿Más allá de la enfermedad ¿Quién es Nicole?

Nicole no es un caso clínico. Es hija y hermana. Ama escuchar música y es muy inteligente. Ella misma pone su emisora favorita, Vibra, ya sea en la radio de la casa o en cualquier lugar. Cuando era pequeña lloraba mucho si escuchaba reggaetón. Era el único género que no soportaba.

¿Recuerda un momento particularmente complicado con el sistema de salud?

Si, he tenido demasiados. Uno de ellos paso en una hospitalización no me permitían quedarme con Nicole durante la noche. Yo expliqué muchas veces que ella me necesitaba, hablé con el personal, pedí ayuda y nadie me escuchó. Entonces tomé una decisión desesperada: me encerré un día entero en un cuarto del hospital y dije que no iba a salir hasta que me dejaran estar con mi hija. Solo así me hicieron caso.

¿Además de Nicole tiene otro hijo?

Si, soy la mamá de Samuel. No fue algo esperado porque yo planificaba. Al principio sentí miedo por todo lo que ya estábamos viviendo con Nicole. Además recibí muchos comentarios; algunas personas preguntaban por qué volver a tener un hijo después

del diagnóstico de Nicole e incluso insinuaban que era irresponsable.

Pero con el tiempo empecé a verlo distinto, como un propósito y un regalo de Dios en medio de tantos días difíciles.

¿Cómo empezó su enfermedad?

Después de vacunarme contra el COVID-19 en 2022 empecé con una gripa rara y una presión muy fuerte en el ojo derecho. Los médicos decían que era migraña o estrés, pero yo sabía que no era normal. 🧠

Para continuar leyendo, escanea este código QR.



NO AL **PLAGIO**
ROBAR
LA PALABRA
También es
VIOLENCIA
SIMBÓLICA

¿Existe **la vida** en
el mundo del plagio?



Código **Orpha**

Contra el Sistema



Por: Valerie Jaramillo
@valeriee_0708



María Camila Narváez Núñez es abogada especialista en derecho administrativo y derecho médico, con más de nueve años de experiencia en el sector público y privado. Sin embargo, su trabajo tomó un rumbo diferente tras vivir en carne propia una enfermedad huérfana y una situación de discapacidad, lo que la llevó a enfocarse en la defensa jurídica de pacientes con enfermedades raras en Colombia. Desde su experiencia, hoy combina el ejercicio del derecho con la pedagogía en redes sociales para orientar a los pacientes sobre sus derechos en el sistema de salud.

¿Por qué decidió enfocarte en el derecho médico y en pacientes con enfermedades huérfanas?

Todo tiene un trasfondo personal. Además de ser abogada, también soy paciente de una enfermedad huérfana y también tengo una discapacidad. Entonces he vivido en carne propia esas barreras administrativas que impone el sistema de salud y fue a raíz de eso que decidí dedicarme a trabajar por los pacientes.

¿Qué enfermedad tiene y cómo impactó tu vida?

Tengo una enfermedad que se llama bombilebral y púrpura trombocitopénica idiopática. Y frente a la discapacidad tengo discapacidad física por daño del nervio peroneo y tibial”.





En el año 2022, la adquirí. La razón no se sabe, no se sabe si fue por el COVID, si de pronto lo que influyó es de que estaban compuestas las vacunas.

¿Cómo fue tu proceso de diagnóstico?

Comencé a sentir ese sabor como a hierro en la boca, tenía sangre en la orina, los punticos rojos se expandieron. Tenía las plaquetas en 3000, me hospitalizaron y me dijeron que podía ser leucemia. Después encontraron que el factor 8

estaba disminuido y ahí ya me registran como paciente con enfermedad huérfana.

¿Qué son jurídicamente las enfermedades huérfanas en Colombia?

Llaman enfermedad huérfana a aquellas que no son tan comunes. La diferencia, jurídicamente hablando, es el costo de la enfermedad. Todo paciente que tenga una enfermedad huérfana va a ser catalogado como paciente de alto costo ante el sistema de salud. Eso implica una atención integral, medicamentos de alto costo y exámenes diagnósticos más especializados. 🌐

“No victimizarse por la enfermedad, todo tiene un propósito en la vida”



Para continuar leyendo, escanea este código QR.

ma. ri po sa

Cuando la piel es más frágil que una



Por: Mariana Pinilla
@_mariana_pinilla



“Yo creo que lo más difícil ha sido tener que ser fuerte sin tú serlo”, comenta Paola Gómez. Tiene los ojos aguados y la voz levemente entrecortada. Es como si cada una de sus palabras cargara con el peso de los últimos ocho años.

Junto a ella está Lorenzo, su hijo, un niño que participa y escucha atentamente la conversación sobre su propia historia.

Él tiene ocho años. Le gustan los carros, los balones, pintar y jugar. Se nota que es un niño activo al que le gusta estar frente a la cámara; responde con tranquilidad y con la inocencia de cualquier niño de su edad. Por eso, resulta difícil imaginar que él no puede meterse en una piscina, tomar mucho sol y que necesita usar ropa hecha con fibras de cobre para ayudar a que su piel cicatrice con más facilidad.

Lolo —como le dicen de cariño— vive con una enfermedad huérfana llamada Epidermolísis Bu-

llosa Distrófica, una condición genética que es popularmente conocida como “piel de mariposa”, algo que le provoca ampollas y heridas constantes en su piel. “Esta condición es interna y externa”, explica Paola al hablar sobre las ampollas y las heridas con las que conviven día a día.

Algunos días, el dolor acompaña a Lorenzo desde el momento en que despierta hasta que vuelve a dormir y, aun así, él sonríe. Quizás por esto su historia impacta tanto, porque no se construye desde la lástima, más bien es la historia de una madre y un hijo que han aprendido de la mano a resistir juntos. Incluso en medio del dolor, Lorenzo hace espacio para asistir al colegio, cumplir con las tareas, reír y convivir con los amiguitos que ha conseguido a lo largo de su vida escolar.

“Me gusta pintar”, comenta él. También le gustan los carros y jugar con su prima. Habla de sus gustos y de aquello que hace en sus tiempos libres y lo cuenta con la tranquilidad y la euforia de cualquier niño de su edad. Por momentos, estas conversaciones ayudan a “olvidar” las curaciones diarias, las noches duras y las crisis que en ocasiones le impiden caminar y hasta comer porque las heridas también son internas.

Sin embargo, Paola siempre tiene presentes los cuidados y precauciones que necesita Lorenzo en su diario vivir. Ella recuerda con claridad el momento en que su vida dio un giro de 180 grados y el momento en que comprendió que la



“Yo creo que lo más difícil ha sido tener que ser fuerte sin tú serlo”

maternidad que ella había imaginado sería completamente diferente.

“Desde el momento del parto nos dimos cuenta de que él venía con esa condición”, narra. En Anapoima, donde viven, no hay hospital, por lo que fueron remitidos al hospital más cercano, que está ubicado en La Mesa, luego a Bogotá. Mientras estaban de consulta en consulta en busca de una respuesta, durante los primeros días de junio del 2017, el cuerpo de Lorenzo empezaba a llenarse de ampollas y heridas.

“Los médicos no tenían conocimiento de esta enfermedad —recuerda—. Cuando le hicieron una biopsia, se dieron cuenta de que era una epidermolísis severa”.

El diagnóstico llegó el 7 de junio de 2017, de forma inesperada. Paola, con tan solo 20 años y como madre cabeza de hogar, tuvo que aprender a hacer curaciones, reconocer infecciones y sus posibles focos, además, tuvo que aprender a adaptar el mundo para su hijo. Comprendió que, hasta lo más cotidiano, como una sábana arrugada, una camiseta o el calor, puede representar una nueva herida en el cuerpo de Lorenzo.

“Los seres humanos tienen normalmente tres capas de piel —explica— Lorenzo prácticamente tiene solo una”. Por eso, actividades como dormir o vestirse tienen rutinas específicas y deben hacerse con el mayor cuidado posible.

“Él no puede ir a piscina, tiene muy poca masa muscular y hay ocasiones en que entra en crisis”, dice. En momentos como esos, Lorenzo deja de caminar. A veces deja de comer porque se forman heridas en su esófago. Hay días en los que puede llegar a tener setenta heridas y ampollas al tiempo.

Y Lorenzo no deja de sonreír, porque incluso en los días más difíciles él y su mamá se niegan a que su enfermedad sea la que defina su infancia.

Cada día comienza temprano en la casa de esta familia. Antes del desayuno está el momento del baño y las primeras curaciones del día. Después vienen los medicamentos, la ropa perfectamente acomodada para evitar fricciones y terminar de prepararse para ir al colegio. Lo que para otros niños puede ser una rutina corta y simple, para Lorenzo es un proceso lleno de paciencia. Ambos decidieron que había que ir a estudiar de forma presencial.



“Que él tuviera una vida normal”, explica Paola. Hubo dificultades para encontrar un lugar que estuviera dispuesto a recibirlo y a entender los cuidados que él requiere por su enfermedad. Tras la negativa de 3 colegios, finalmente encontraron el Liceo Emaús donde los docentes estaban dispuestos a aprender con él.

Hoy, la profesora Angie le ayudan a Lorenzo en tareas como abrir la maleta, acomodar sus útiles y reaccionar frente a la posibilidad de que aparezca una nueva herida o ampolla a lo largo de la jornada. Incluso, junto a Paola, lograron adaptar su salón de clases y su pupitre para que él pudiera estar más cómodo durante las clases. “Ellos son docentes, no doctores —dice—, pero les ha tocado aprender”.

En el salón de clases hay solo once estudiantes, lo suficiente para que Lolo encontrara algo aparte de comodidad; también encontró amigos. Cuando le preguntan cómo son sus amigos, él responde de una forma corta y concisa: “Son chéveres”, refiriéndose a Cristian, Juliana y Matías. Una expresión pequeña, pero que en esta historia habla de inclusión, empatía y de una infancia que, a pesar de las circunstancias, mantiene las risas y los juegos.

Su día concluye en la comodidad de su casa.

“Que él tuviera una vida normal”, explica Paola.

Las curaciones, las sábanas lisas, las cremas, el frío refrescante del ventilador y los constantes cuidados hacen parte de su realidad, de la cual no descansa. Con todo lo que su enfermedad representa, Lorenzo sigue viendo el mundo con los ojos de la niñez. Él lo ve con positivismo; se emociona cuando habla de carros o de las pinturas que hace, habla con cariño cuando se refiere a los juegos que comparte con sus primos, Julieta y Mateus.

Y es en esto que se encuentra la verdadera fortaleza de la historia: en la berraquera de una madre y su hijo, quienes luchan cada día para construir una vida en la que la enfermedad no logre ocuparlo todo. Es una familia que enfrenta dificultades y se une más con ellas. Una que decide tratar de vivir una vida normal en circunstancias poco usuales. 



Para continuar leyendo, escanea este código QR.



Lorenzo



¿Qué son?

Son enfermedades de baja prevalencia que afectan a pocas personas, pero requieren atención especializada y diagnóstico oportuno.

Código  Orpha

Las enfermedades HUÉRFANAS también cuentan

80%

De las enfermedades huérfanas son de origen genético

30%

De pacientes enfrentan barreras para acceder a tratamientos

5 Años

Puede tardar un diagnóstico correcto



La detección temprana mejora la calidad de vida



El acceso continuo al tratamiento favorece mejores resultados en salud



Promover entornos accesibles y libres de barreras fortalece la participación social

3 SALUD Y BIENESTAR



El diagnóstico que no llega a



Por: Valerie Jaramillo

@valeriee_0708



En un país donde miles de pacientes pasan años buscando respuestas, las enfermedades huérfanas siguen siendo uno de los mayores desafíos para la medicina y el sistema de salud. El médico genetista Juan Javier López Rivera, director médico del laboratorio de genómica de Clínica Colsanitas y de la unidad de genética de Clínica

Fotografía: Cortesía Juan Javier López Rivera



Tiempo

Universitaria Colombia, habla sobre las barreras del diagnóstico, el impacto emocional y económico que enfrentan las familias, las fallas estructurales que aún dificultan la atención de quienes viven con estas patologías poco frecuentes.

Con experiencia en genética clínica y diagnóstico de enfermedades raras, López Rivera ha trabajado en la identificación de patologías de origen genético y en la implementación de herramientas de secuenciación avanzada para mejorar diagnósticos que, en muchos casos, tardan años en llegar. Desde su labor médica y académica, insiste en la necesidad de fortalecer el conocimiento sobre estas enfermedades, aumentar el acceso a especialistas y hacer visibles las dificultades que enfrentan los pacientes y sus familias dentro del sistema de salud colombiano.

Fotografía tomada de: <https://www.youtube.com/watch?v=3-mR4SRT2tA>



Clínica Universitaria Colombia, lugar donde trabaja el médico genetista Juan Javier López Rivera, director médico del Laboratorio de Genomas, donde realiza diferentes estudios para pacientes con enfermedades huérfanas.

¿Qué son las enfermedades huérfanas y por qué reciben este nombre?

Las enfermedades huérfanas se conocen también como enfermedades raras o incluso ultra raras. Son enfermedades que tienen una baja prevalencia dentro de la población general. Dependiendo de cada país, por ejemplo, en Estados Unidos, la prevalencia para clasificarse como una enfermedad huérfana es una en 2.000, pero hay países donde la prevalencia es una en 10.000 o hasta una en 20.000.

Muchas personas no se ven afectadas por esa misma enfermedad; sin embargo, cuando uno junta todas las enfermedades raras o todas las enfermedades huérfanas, la prevalencia es casi similar a la de enfermedades crónicas más importantes, como la hipertensión arterial o la diabetes. Cuando se unen todas las enfermedades huérfanas, que son más de 3.500 —algunos dicen que más de 5.000—, ya tenemos un impacto en salud pública importante.

¿Qué tan frecuentes son este tipo de enfermedades en Colombia?

Colombia no tiene un buen sistema estadístico desde los sistemas de vigilancia para tener una

base clara de datos. Sin embargo, después de la Ley 100 de Enfermedades Huérfanas, en Colombia es obligatorio reportarlas a un sistema de vigilancia y ahí existe una base de datos que está a cargo del Instituto Nacional de Salud y del Ministerio de Salud. El problema es que esa base de datos depende de que los cuerpos médicos completen correctamente el reporte cuando hacen un diagnóstico, y hay dificultades para que muchos pacientes sean diagnosticados de la manera en que lo exige el sistema. Eso genera un obstáculo para que la base de datos sea confiable.

Desde su experiencia como médico, ¿cuáles han sido las enfermedades más comunes que usted ha visto?

Depende mucho del profesional al que le preguntes. Desde el punto de vista de los genetistas, claramente son las enfermedades genéticas las que más frecuentemente vemos dentro de las raras. Por ejemplo, la trisomía 21 o síndrome de Down, el síndrome de Turner o el síndrome de Klinefelter. Pero las enfermedades huérfanas no son solamente de causa genética. La más se reporta en Colombia es la esclerosis múltiple, que es una enfermedad desmielinizante que ven los neurólo-

“En Colombia, un paciente con una enfermedad huérfana puede tardar hasta 15 años en recibir un diagnóstico”

gos y que no tiene una causa genética. Los genetistas vemos varias enfermedades huérfanas. Se dice que más o menos el 80 % tienen una causa genética.

¿Qué otros factores hacen tan difícil diagnosticar estas enfermedades?

En general, los pacientes con enfermedades huérfanas tienen dificultades porque son enfermedades raras y los profesionales en salud tienen poco conocimiento sobre ellas. En promedio, se considera que un paciente en un país de altos ingresos tarda más o menos cinco años en llegar al diagnóstico definitivo, pero en un país de medianos o bajos ingresos como Colombia puede tardar hasta 15 años. Eso se debe a las dificultades del sistema y a los obstáculos que puede tener cada individuo dentro de su sistema de salud. Incluso en sistemas robustos ocurre que el paciente pasa por muchos especialistas, muchos exámenes y muchas pruebas antes de que alguien logre determinar qué le está pasando. En Colombia, la Ley 100 permitió avanzar mucho en enfermedades huérfanas. Colombia es uno de los pocos países de Latinoamérica que tiene una ley específica, un sistema de vigilancia epidemiológica y cobertura para pruebas genómicas dentro del sistema de salud.

¿Qué consecuencias puede tener un diagnóstico tardío?

Las enfermedades huérfanas en más del 70 % producen algún tipo de discapacidad: neurológica, motora, visual, auditiva o intelectual. 🧠

Para continuar leyendo, escanea este código QR.



¡Amar a mujeres siempre ha sido revolucionario!

A lo largo de la historia, muchas mujeres lesbianas transformaron el arte, la literatura y el activismo. Sus voces hicieron del amor entre mujeres un acto de memoria, visibilidad y revolución.

RADCLYFFE HALL



(1880–1943)

Escritora inglesa conocida por la novela *The Well of Loneliness*, una obra pionera sobre la experiencia lésbica en el siglo XX.

GERTRUDE STEIN



(1880–1943)

Autora modernista y figura clave de la vanguardia artística en París. Vivió abiertamente con su pareja Alice B. Toklas.

AUDRE LORDE



(1880–1943)

Figura clave del modernismo y de la vida artística en París. Vivió abiertamente con Alice B. Toklas, convirtiéndose en un referente cultural e histórico para las mujeres lesbianas.

CAROLINA SÁNCHEZ



(1880–1943)

Activista feminista colombiana reconocida por defender los derechos de mujeres lesbianas y personas LGBTQ+. Su trabajo ha fortalecido espacios de memoria, representación y resistencia en Colombia.

SAFO DE LESBOS

(c.630 a.c - c. 570 a.c)

Poeta fundamental de la literatura griega y una de las primeras voces en escribir sobre el amor entre mujeres. Su obra convirtió a Lesbos y al término "sáfico" en referentes históricos de la cultura lésbica.



*Porque
amo a
otra mujer,
y eso es todo
lo que sé
—Safo*

Esclero



Por: Mariana Pinilla
@_mariana_pinilla

La vida que Ana Sofía se negó a perder



Ana Sofía tenía diez años cuando comenzó a notar que había algo en su cuerpo que no estaba bien. Lo que empezó con heridas en las manos, resequedad en la piel y pérdida progresiva de peso terminó convirtiéndose en el diagnóstico de esclerodermia, una enfermedad huérfana y autoinmune que endurece la piel y puede afectar también a los órganos, músculos y la movilidad. A sus 18 años, Ana habla de los tratamientos, las dificultades que ha enfrentado con el sistema de salud y la manera en la que aprendió a adaptar su vida a una condición diagnosticada mayormente en adulto y que aún es desconocida para muchas personas.

A lo largo de este proceso, sus padres y su hermano, quien es trece años mayor que ella, fueron su principal apoyo durante las hospitalizaciones, terapias y controles médicos. Fue precisamente él quien comenzó a notar que algo se encontraba mal con Ana cuando noto las heridas en sus manos y los cambios físicos que se empezaban a hacer presentes. Mientras la familia trataba de entender el diagnóstico que llevo de golpe, se tuvieron que adaptar a una rutina que empezaría a estar marcada de medicamentos, citas médicas y cuidados constantes.

¿En qué momento aparecieron los primeros síntomas?

Me salían cortadas en las manos y la piel se me secaba muchísimo. Me empezaron a salir cortadas por el cuerpo como si nada y yo me escondía. Me ponía sacos anchos, guantes, todo. Mi primera reacción fue fingir que no pasaba nada. También me bajé mucho de peso.

¿Cuándo entendió que era algo grave?

Yo ya no podía cerrar la mano, no podía doblar los codos ni las rodillas. Después la comida ya no me pasaba, tampoco podía hablar bien y se me empezó a dificultar la respiración. Yo decía: "¿Qué está pasando?".

dermia:

¿Cómo fue el proceso para recibir el diagnóstico?

Fue muy complicado. Primero dijeron que era dermatitis y me mandaban cremas. Después dijeron que era una alergia. Luego me mandaron al dermatólogo y seguían siendo cremas. Y yo decía: "Pero la comida no me pasa, eso no me va a quitar con una crema". Eran meses y meses.

¿Qué tratamientos tuvo que pasar?

Duré un mes hospitalizada. Me dieron muchos medicamentos y después tuve terapia física, pulmonar, ocupacional, fonoaudiología y psicología.

¿Cómo ha sido su experiencia con el sistema de salud?

Buena y mala. Yo he podido seguir en controles porque me metieron a un grupo que se llamaba Corazones Valientes. Pero hubo medicamentos que no me autorizaban. Había unas inyecciones que necesitaba cada ocho días y la EPS decidió no cubrírmelas.

¿Cree que debería mejorar la atención para pacientes con enfermedades huérfanas?

Sí, totalmente, porque minimizan mucho la cuestión. Van aplazando todo y no es hasta que uno está genuinamente en la inmundicia que dicen: "Aquí tal vez esté pasando algo raro".



Fotografía: Cortesía Ana Sofía Reyes Huertas



¿Qué pasa cuando la EPS no te autoriza medicamentos?

Me toca comprarlos por mi lado o quedarme sin ellos. Yo no me voy a dejar morir por no tener esa pastilla, yo la compro. Pero otra persona que no pueda comprarla, hasta ahí llegó.

¿Cómo reaccionaron sus papás cuando aparecieron los síntomas?

Mis papás pensaban que era flojera. Yo ya ni siquiera podía subir escaleras y ellos pensaban que era flojera. Después empezaron a notar que algo estaba pasando y ahí sí se preocuparon.

¿Cómo le explicaron la enfermedad?

Ni siquiera mis papás entendían qué tenía. Lo primero que uno piensa es: "Me voy a morir".

A mí me lo escondieron al principio. Ya después yo insistí y dije: "Ya díganme qué está pasando".

Yo hacía patinaje y amaba estar en la piscina, entonces sí me achanté.

¿Cómo ha tenido que adaptar su vida a la enfermedad?

Tengo que usar jabón hipoalergénico, cremas especiales y hay telas que me generan alergia. Mis papás antes de comprar algo me dicen: "Tóquela a ver si le hace daño".

¿Qué ha sido lo más difícil emocionalmente?

Que la gente piense que uno es flojo. Yo me canso más rápido y no tengo tanta fuerza. Genúinamente mi cuerpo no responde igual.

¿Ha sentido incompreensión de otras personas?

Sí, porque yo no voy diciendo por la vida: "Hola, estoy enferma". Entonces la gente no entiende por qué necesito sentarme o descansar.



Fotografía: Cortesía Ana Sofía Reyes Huertas

¿Cómo ha influido esto en sus relaciones familiares?

Mis papás me cuidan muchísimo. Ellos dicen que yo soy como su porcelana.

¿Qué papel tuvo su hermano durante el proceso?

El que se dio cuenta de que algo me estaba pasando era mi hermano. Él veía mis manos y les decía cosas a mis papás. También estuvo muy presente en el hospital y en las terapias. Mi hermano siempre me decía: "Usted mira si se deja caer o si se levanta".

Para continuar leyendo, escanea este código QR.





— Una sola gota — puede contaminar miles de vidas

Los contaminantes del agua dañan la salud
y pueden causar enfermedades raras.



Hoy nuestro compromiso, mañana nuestra salud.

Código  Orpha

Las huérfanas también tienen su



Por: Sara reyes
@sarabermudez_1

Sin di ca to



En Colombia, convivir con una enfermedad huérfana no solo implica enfrentar una condición médica compleja, sino también atravesar un sistema de salud que muchas veces retrasa diagnósticos, limita tratamientos y deja a las familias en medio de la incertidumbre. Frente a esta realidad, organizaciones como la Federación Colombiana de Enfermedades Raras (Fecoer) se han convertido en una voz fundamental para los pacientes que buscan ser escuchados y atendidos de manera digna.

“Donde hay rareza, también hay lucha”

Diego Fernando Gil Cardozo, ingeniero industrial, emprendedor social y destacado paciente defensor de los derechos de las personas con enfermedades raras es el actual director de Fecoer quien ha dedicado su trabajo a visibilizar las problemáticas que rodean estas patologías poco frecuentes y a construir redes de apoyo para quienes viven este proceso. Desde la defensa de derechos hasta la promoción de políticas públicas, su labor ha permitido abrir espacios de participación y generar conciencia sobre las barreras que aún persisten en el acceso a la salud, especialmente para quienes viven en condiciones de mayor vulnerabilidad.

¿Qué es Fecoer?

Es una organización sin fines de lucro que nació en el 2011. Agrupa a organizaciones, grupos de pacientes de diferentes partes del país que trabajan por la inclusión, la integración y la atención de las personas que viven con enfermedades raras. Fecoer ha sido el principal actor social que ha generado cambios drásticos en la política pública para esta población en el país.

¿Qué programas o iniciativas lideran actualmente?

La principal iniciativa es la incidencia en política pública. Trabajamos también en educación para la comunidad, actividades de gestión del conocimiento que no solamente van dirigidas a pacientes y familias, sino que también educamos a otros actores del sistema como el talento humano en salud. Otra línea de trabajo es todo lo que tiene que ver con la concientización, investigación clínica y promovemos la participación social y ciudadana.

¿Qué tan difícil es diagnosticar una enfermedad huérfana?

Muy difícil. En Colombia los pacientes demoran más de 5 años en obtener un diagnóstico confirmatorio; es la famosa “odisea diagnóstica”. Hay mucha falta de conocimiento por parte de profesionales de la salud. Tenemos casos de pacientes que incluso fallecen sin obtener un diagnóstico confirmatorio.

¿Qué retos enfrenta una organización como Fecoer al defender el derecho de los pacientes?

El primero, el más crítico de todos, la falta de conocimiento. El segundo, el acceso a diagnóstico; hace falta trabajar mucho más en tamizaje neonatal, en detección temprana. Y una tercera barrera, la atención integral; más del 90% no tienen medicamentos. Muchos pacientes solamente están con cuidado paliativo.

¿Qué ocurre con los pacientes que viven en regiones apartadas?

Tienen muchas más dificultades. Las capacidades que hay en los territorios dispersos son muy pocas para enfermedades que son tan complejas. Los pacientes tienen que esperar a que los médicos sospechen y lo remitan a las instituciones de mediana y alta complejidad en los grandes centros urbanos. En muchos de los casos se agotan y ahí se quedan. 🤔

Para
continuar
leyendo,
escanea este
código QR.



Cuidar Re también es sis



Por: Mariana Pinilla

@_mariana_pinilla



A altas horas de la madrugada, mientras la mayoría descansa, hay quienes se mantienen despiertos, atentos a cualquier síntoma de alarma: los cuidadores.

Revisan heridas, ordenan medicamentos, están alerta ante una convulsión, o vigilan que sus familiares puedan dormir sin sentir dolor. Nadie les enseñó cómo hacerlo; tuvieron que aprender entre hospitalizaciones, diagnósticos difíciles, y el constante miedo de sentir que la vida podía cambiar de un momento a otro. Cuando una enfermedad huérfana entra en una familia, no transforma solo a quien la padece. También cambia la vida de quienes dedican sus días y noches a cuidar.

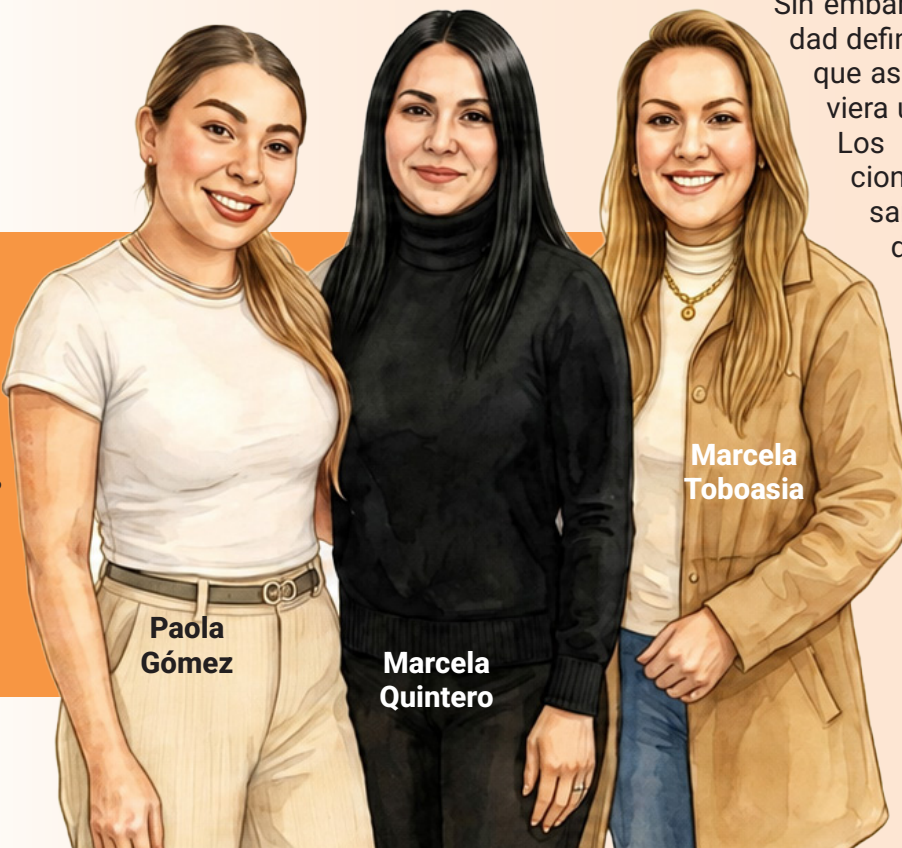
Paola Gómez tenía solo veinte años cuando

aprendió que la maternidad podía parecerse a una sala hospitalaria. Mientras otras madres aprendían rutinas de sueño, ella tuvo que aprender sobre hacer curaciones, reconocer infecciones y adaptar su mundo para que la piel de Lorenzo, su hijo, no se rompiera. Desde ese momento, su vida comenzó a organizarse alrededor de gasas, cremas, medicamentos y cuidados permanentes. Una sábana arrugada o el calor podían convertirse en heridas para Lorenzo, quien vive con epidermólisis bullosa distrófica, conocida como "piel de mariposa".

Sin embargo, Paola se negó a que la enfermedad definiera la infancia de su hijo. Insistió en que asistiera al colegio, tuviera amigos y viviera una rutina similar a la de otros niños.

Los días comienzan entre baños, curaciones y ropa que se acomoda cuidadosamente para evitar fricciones. Habla desde el cansancio con el que carga a diario y de quien aprendió a ser fuerte sin ella serlo; pero, también habla desde el amor de una madre que decide que Lorenzo vea el mundo con los ojos de un niño. 🌈

Fotografía: Ilustración



Paola
Gómez

Marcela
Quintero

Marcela
Toboasía

Para continuar
leyendo, escanea
este código QR.



Código  Orpha

VISIBILIZAR TAMBIÉN
ES CUIDAR

**“Cada diagnóstico
cuenta una
historia”**

Escanea el QR y
descubre las **historias**
detras de Huérfanas





CONEXIÓN Externado



Nosotros

Nuestra Facultad

Política

Innovación

Deporte

Más +



ALZA
TU
VOZ
CUÉNTANOS
Tu MIRADA
y Tu VERDAD

Avalado por:



SOCIEDAD
INTERAMERICANA
DE PRENSA



PUBLICA
CON
NOSOTROS



PREMIOS
JOSÉ DE
RECASENS



PARRILLA
DE
PODCAST



PROYECTOS
DE AULA



FORMULARIO
DE
SOLICITUDES