

1-1-2010

## **Análisis de mercado para enfermedades de desorden lisosomal, Esfingolipidosis**

Sandra Pinzón Barrero  
*Universidad de La Salle, Bogotá*

Sandra Valencia Forero  
*Universidad de La Salle, Bogotá*

Follow this and additional works at: [https://ciencia.lasalle.edu.co/esp\\_gerencia\\_de\\_mercadeo](https://ciencia.lasalle.edu.co/esp_gerencia_de_mercadeo)



Part of the [Business Commons](#)

---

### **Citación recomendada**

Pinzón Barrero, S., & Valencia Forero, S. (2010). Análisis de mercado para enfermedades de desorden lisosomal, Esfingolipidosis. Retrieved from [https://ciencia.lasalle.edu.co/esp\\_gerencia\\_de\\_mercadeo/104](https://ciencia.lasalle.edu.co/esp_gerencia_de_mercadeo/104)

This Trabajo de grado - Pregrado is brought to you for free and open access by the Facultad de Economía, Empresa y Desarrollo Sostenible - FEEDS at Ciencia Unisalle. It has been accepted for inclusion in Especialización en Gerencia de Mercadeo by an authorized administrator of Ciencia Unisalle. For more information, please contact [ciencia@lasalle.edu.co](mailto:ciencia@lasalle.edu.co).

**ANÁLISIS DE MERCADO PARA ENFERMEDADES DE DESORDEN  
LISOSOMAL, ESFINGOLIPIDOSIS**

**SANDRA PINZÓN BARRERO  
SANDRA VALENCIA FORERO**

**UNIVERSIDAD DE LA SALLE  
FACULTAD DE CIENCIAS ADMINISTRATIVAS Y CONTABLES  
ESPECIALIZACIÓN EN GERENCIA DE MERCADEO  
BOGOTÁ, D.C.  
2010**

**ANÁLISIS DE MERCADO PARA ENFERMEDADES DE DESORDEN  
LISOSOMAL, ESFINGOLIPIDOSIS**

**SANDRA PINZÓN BARRERO  
SANDRA VALENCIA FORERO**

**Trabajo de grado para optar el Título de Especialista en  
Gerencia de Mercadeo**

**Asesor  
DIANA FORERO  
Docente**

**UNIVERSIDAD DE LA SALLE  
FACULTAD DE CIENCIAS ADMINISTRATIVAS Y CONTABLES  
ESPECIALIZACIÓN EN GERENCIA DE MERCADEO  
BOGOTÁ, D.C.  
2010**

**Nota de Aceptación**

---

---

---

---

---

---

---

Presidente del Jurado

---

Jurado

---

Jurado

Bogotá D.C., 8 de Noviembre de 2010

## CONTENIDO

|  | pág. |
|--|------|
| 1. LA INVESTIGACION  | 11   |
| 1.1 PROBLEMA DE INVESTIGACIÓN                                    | 11   |
| 1.2 OBJETIVOS  | 11   |
| 1.3 OBJETIVOS ESPECIFICOS  | 11   |
| 1.4 ANTECEDENTES   | 12   |
| 1.5 JUSTIFICACION  | 13   |
| 1.6 METODOLOGÍA  | 14   |
| 1.6.1 Investigación exploratoria                                 | 14   |
| 1.6.2 Muestra  | 14   |
| 1.6.3 Técnica de recolección de información                      | 15   |
| <br>   |      |
| 2. MARCOS DE LA INVESTIGACION                                    | 16   |
| 2.1 MARCO TEÓRICO  | 16   |
| 2.2 MARCO CONCEPTUAL   | 19   |
| 2.2.1 Mercado potencial  | 19   |
| 2.2.2 Que es una enfermedad Huérfana?                            | 19   |
| 2.2.3 Características de las enfermedades raras                  | 20   |
| 2.2.4 Que es Esfingolipidosis?                                   | 20   |
| 2.2.4.1 Enfermedad De Fabry                                      | 21   |
| 2.2.4.2 Enfermedad De Niemann-Pick                               | 22   |
| 2.2.4.3 Enfermedad de Gaucher                                    | 23   |
| 2.2.4.4 Mucopolisacaridosis                                      | 25   |
| 2.2.3 Clase de tratamientos orales para enfermedades lisosomales | 28   |
| 2.3 MARCO LEGAL  | 35   |
| <br>   |      |
| 3. ANÁLISIS DE RESULTADOS  | 47   |
| 3.1 MÉDICOS TRATANTES  | 47   |

|   |    |
|---|----|
| 3.1.1 Situación   | 47 |
| 3.1.2 Resultados  | 47 |
| 3.2 ENTIDADES PROMOTORAS DE SALUD ( EPS)                    | 49 |
| 3.2.1 Situación actual                                      | 49 |
| 3.2.2 Resultados  | 49 |
| 3.3 ANALISIS DE MERCADO                                     | 50 |
| 3.3.1 Mercado potencial del sector farmacéutico en Colombia | 50 |
| 3.4 MERCADO POTENCIAL COLOMBIA                              | 52 |
| 3.4.1 Mercado total EPS Colombia de enfermedades huérfanas  | 52 |
| <br>  |    |
| 4. ESTRATEGIAS  | 53 |
| 4.1 ESTRATEGIA DE DESARROLLO DE MERCADO                     | 53 |
| 4.2 DOFA  | 54 |
| <br>  |    |
| 5. CONCLUSIONES   | 56 |
| <br>  |    |
| 6. RECOMENDACIONES  | 58 |
| <br>  |    |
| BIBLIOGRAFIA  | 59 |
| <br>  |    |
| ANEXOS  | 60 |

## LISTA DE GRÁFICOS

|                              | <b>pág.</b> |
|------------------------------|-------------|
| Grafico 1. Incremento ventas | 51          |
| Grafico 2. Gasto en salud    | 51          |

## LISTA DE FIGURAS

|   | <b>pág.</b> |
|---|-------------|
| Figura 1. Proceso Medicamentos Huérfanos en EPS | 18          |



## LISTA DE TABLAS

|                  | <b>pág.</b> |
|------------------|-------------|
| Tabla 1. Valores | 19          |

## LISTA DE CUADROS

|  | <b>pág.</b> |
|--|-------------|
| Cuadro 1. Comparativo de Competencia             | 18          |
| Cuadro 1. Pacientes con enfermedades lisosomales | 52          |
| Cuadro 2. Análisis DOFA                          | 54          |

## LISTA DE ANEXOS

|                    | <b>pág.</b> |
|--------------------|-------------|
| Anexo A. Encuestas | 61          |

# **1. LA INVESTIGACION**

## **1.1 PROBLEMA DE INVESTIGACIÓN**

Las enfermedades huérfanas y su tratamiento sólo son de preocupación de los gobiernos y la comunidad científica, ya que se trata de medicamentos de muy alto costo para enfermedades raras que comúnmente no motivan la investigación por parte de la industria farmacéutica convencional, y queda para el campo de laboratorios de investigación específica para éstas enfermedades que afectan a muchas personas, siendo un problema también de salud pública con consideraciones éticas importantes. El reto de este análisis de mercado es conocer a fondo todo el proceso de adquisición, formulación, aprobación y acceso de estos medicamentos huérfanos que por su alto nivel de valores es atractivo para muchos laboratorios específicamente para GlaxoSmithKline que desea incursionar con productos que aporten al crecimiento y cumplimiento en ventas.

## **1.2 OBJETIVOS**

Determinar si hay un mercado potencial para patologías huérfanas específicamente de Esfingilipidosis en Colombia.

## **1.3 OBJETIVOS ESPECIFICOS**

Conocer los pasos a seguir para la comercialización de productos huérfanos en Colombia, conociendo la legislación y el tema tributario.

Conocer las diferentes alternativas de tratamiento para enfermedades huérfanas para el grupo de esfingilipidosis.

Establecer desde el punto de vista de las principales EPS (Compensar, Salud Total y Famisanar) el mercado real de dichas patologías (Incidencia y prevalencia de la enfermedad en Colombia)

Establecer el conocimiento de la enfermedad y el interés de nuevas alternativas con los médicos que manejan la patología.

Definir el segmento de los médicos tratantes de los pacientes con enfermedades huérfanas, Esfingilipidosis.

Conocer los pasos a seguir para la comercialización de productos huérfanos en Colombia, conociendo la legislación y el tema tributario.

#### **1.4 ANTECEDENTES**

En Colombia, el documento de política farmacéutica adoptado en el año 2003, establece la necesidad de desarrollar incentivos para mejorar la disponibilidad de medicamentos huérfanos en el país. Aunque no se han diseñado tales incentivos, el Ministerio de la Protección Social y el Instituto Nacional de Vigilancia de Medicamentos y alimentos (INVIMA) han desarrollado el concepto de Medicamentos Vitales No Disponibles (MVND), entendidos como aquellos *indispensables e irremplazables para salvaguardar la vida o aliviar el sufrimiento de un paciente o un grupo de pacientes y que, por condiciones de baja rentabilidad en su comercialización, no se encuentran disponibles en el país, o las cantidades no son suficientes*, y han establecido el marco regulatorio que facilite los trámites de importación con el fin de enfrentar el problema de los medicamentos huérfanos en el país.

Esta definición es un avance en el reconocimiento de los problemas de disponibilidad de medicamentos, no solamente para enfermedades de baja prevalencia, sino descuidadas o de escaso interés en la investigación de alternativas terapéuticas necesarias. En este sentido, se ha reconocido la necesidad de actualizar la lista Medicamentos vitales no disponibles para que sea adoptada por el INVIMA y sirva de referencia nacional.

## 1.5 JUSTIFICACION

Este análisis está planteado en el manejo de patologías huérfanas específicamente de desorden lisosomal, ya que el tratamiento para estas es bastante dispendioso en cuanto a la dosificación, administración, aprobación, recurso de la existencia de los medicamentos en el mercado, así como la distribución, ya que en Colombia la representación de los laboratorios investigadores es limitada.

La comercialización esta monopolizada por un laboratorio farmacéutico y los médicos tienen muy pocas opciones de tratamiento para estos pacientes, en este caso de este análisis para este grupo de pacientes. Por esto es importante poder considerar la comercialización de nuevas alternativas de manejo que abra la oportunidad de mejorar la calidad de vida con nuevos productos y mejores precios que puedan contribuir la estabilidad del sistema de seguridad social en salud SGSSS.

GlaxoSmithKline como laboratorio de investigación e innovador en apertura de nuevos mercados tiene el interés de estudiar el mercado actual y el contacto con laboratorios que manejen medicamentos para patologías huérfanas, especialmente para enfermedades lisosomales.

contactar el área de investigación del laboratorio quedamos a cargo de este tema importante para ellos y de aquí nace la idea de centrar el trabajo en enfermedades como Fabry, goucher que se encuentran en....., ya que puede ser un proyecto según los resultados, aplicable para el manejo de GlaxoSmithKline como representante exclusivo en Colombia.

## 1.6 METODOLOGÍA

**1.6.1 Investigación exploratoria.** Con el objetivo de obtener datos preliminares de la situación, de tipo cualitativa, basada en técnicas de investigación de fuente primaria y secundaria.

**1.6.2 Muestra.** Se realizaron entrevistas a profundidad con médicos(5) entre los cuales se encontraban las siguientes especialidades.

Neurólogos

Genetistas

Pediatras

Contactos administrativos de las EPS más importantes en número de población afiliada, donde se involucraron los siguientes cargos:

Directores de contratación

Directores de farmacoeconomía

Químicos farmacéutas

Directores de planeación

Audidores de alto costo.

Las personas entrevistadas tienen un alto conocimiento de las enfermedades que en este caso de la investigación corresponde al grupo de Esfingilipidosis, tanto de su tratamiento como del proceso de autorización y entrega de los medicamentos, este se convirtió en un criterio básico para la inclusión y posterior evaluación de las encuestas.

En fuentes secundarias se tomaron como referencia la información del Ministerio de Protección Social, la Secretaria de Salud Distrital, defensoría del pueblo, archivos EPS Compensar, Famisanar y Salud Total.

**1.6.3 Técnica de recolección de información.** Para el diseño de la encuesta se plantearon preguntas abiertas y cerradas que nos pudieran arrojar datos que nos llevaran a otras fuentes de información donde se incluyeron:

Tiempo de manejo de las enfermedades por parte de los especialistas objetivo.

Número de pacientes con diagnóstico y tratamiento.

Distribución poblacional, esto con el fin de poder conocer la concentración de pacientes a nivel nacional.

Alternativas de tratamiento utilizadas actualmente.

Especialidades que manejan la patología.

Proceso de autorización

Valor promedio de compra

Medicamentos alternativos

Información sobre centros de excelencia.



## 2. MARCOS DE LA INVESTIGACION

### 2.1 MARCO TEÓRICO

Las enfermedades huérfanas han cobrado importancia al pasar de los años, ya que su alto costo para el Sistema de Seguridad Social en Colombia ha dado para que muchos más laboratorios y médicos se interesen por investigación y desarrollo.

En Colombia se ha realizado investigación por parte de los entes gubernamentales tales como la defensoría del pueblo, conformando un manual informativo para médicos y pacientes citan como definición de patologías huérfanas “enfermedades 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 diferentes Estados, así como tampoco por la industria farmacéutica”<sup>1</sup> Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), existen entre cinco mil y ocho mil patologías todas ellas conllevan para los pacientes invalidez crónica o muerte, por ende generando un impacto social y familiar muy alto.

En Bogotá el pasado 20 de octubre de 2010 el médico epidemiólogo Francisco Rossi uno de los conocedores de las patologías huérfanas, director de la Fundación Instituto para la Investigación del Medicamento en los Sistemas de Salud (Ifarma), explicó que “este tipo de enfermedades corresponden a una historia que tiene mucho sentido en la seguridad social europea en la medida que hay enfermedades raras, es decir de baja frecuencia, que por ser tan poco comunes no son interesantes para el mercado farmacéutico”.

El médico explicó: “Gracias a la economía de mercado, con un esquema de innovaciones y desarrollo de medicamentos, no hay interés en hacerlo para enfermedades que tengan pocos pacientes porque no hay negocio y no dan

---

<sup>1</sup> DEFENSORIA DEL PUEBLO. Equipo investigativo del programa de salud y responsabilidad social. 2008. p.2

rentabilidad. Se buscan mecanismos para tratar de corregir esa deficiencia del mercado y se genera medios para quienes investigan y tratan de crear nuevos medicamentos que tengan algún incentivo; entonces tienen exenciones de impuestos, tarifas libres, patentes, protecciones de datos y pueden cobrar precios que solamente son financiados por sistemas de seguridad social”<sup>2</sup>

El mercado potencial en el sector farmacéutico para este grupo de medicamentos está parametrizada en proyectos de investigación de la competencia y de los medicamentos existentes. Definitivamente siempre los productos de alto costo como se denominan, serán de interés para la industria, dado a que puede que tengan una prevalencia e incidencia bajas, el precio al cual se comercializan en el país son bastante altos. Para las EPS la autorización de tratamientos estará sujeta al tema económico y el medicamento que cumpla con este requisito será siempre considerado como una excelente alternativa de manejo.

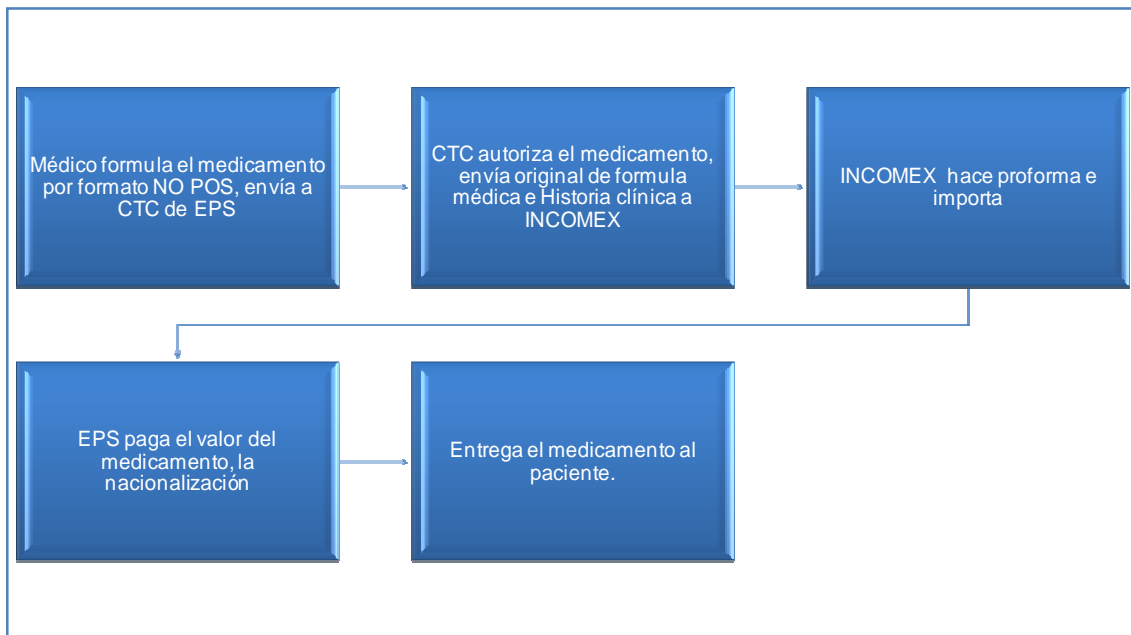
Para el presente año, 2010, estos medicamentos de alto costo se encuentran regulados, entendiéndose esto, a una igualdad en precios para la compra tanto del sector privado como público, esto disminuye el porcentaje de intermediación que hacía que el precio se incrementara considerablemente. Ahora la distribución estará a cargo de una sola entidad, CAPREMED, que será vigilada por el gobierno.

Se hace referencia en este documento el proceso que tienen por parte de las EPS para la autorización de medicamentos huérfanos con el fin de dar a conocer a las personas que consulten esta investigación, ya sean del cuerpo médico, administrativo o pacientes.

---

<sup>2</sup> Agencia de noticias UN, Bogotá, oct. 20 de 2010.

**Figura 1. Proceso Medicamentos Huérfanos en EPS**



Fuente. Autores

Conocer las alternativas que se encuentran en el mercado actual es muy importante además porque aproxima a una cifra en cuanto a valores que para la investigación aporta relevancia, ya que da bases sólidas para confirmar que es un mercado de alto costo, haciendo referencia al número de pacientes aproximado.

**Cuadro 1. Comparativo de Competencia**

| Presentaciones y precio    |                      |                      |                              |
|----------------------------|----------------------|----------------------|------------------------------|
| Forma farmacéutica y dosis | Envase de x unidades | Costo por unidad PVL | Costo por unidad PVL con IVA |
| Replagal 3,5mg vial 3,5 ml | 1                    | 1685,22              | 1752,6                       |
| Fabrazyme 5mg vial 5 ml    | 1                    | 502,6                | 522,7                        |
| Fabrazyme 35mg vial 20 ml  | 1                    | 3370,44              | 3505,3                       |

Fuente. KOLODNY EH., NIEMANN-Pick disease. Curr Opin Hematol 2000.p 123.

**Tabla 1. Valores**

| Enfermedad                 | Prevalencia |                    |                                 |                  |                       |                    |               |               |
|----------------------------|-------------|--------------------|---------------------------------|------------------|-----------------------|--------------------|---------------|---------------|
| Enf. de Goucher            | 0,03750     |                    |                                 |                  |                       |                    |               |               |
| Sd. Fabry                  | 0,01250     |                    |                                 |                  |                       |                    |               |               |
| Enf. De Pompe              | 0,02083     |                    |                                 |                  |                       |                    |               |               |
| DIAGNOSTICO                | MEDICAMENTO | Codigo Medicamento | Descripcion principio activo    | Vr. Unitario USD | No. VIALES UTILIZADOS | No VIALES MENSUALE | No VIALES AÑO | COSTO MENSUAL |
| FABRY                      | FABRAZYME   | MD000932           | B-ALGASIDASA Ampolla x 35 mg    | USD 3.600,00     | 1                     | 2                  | 24            | USD 7.200,00  |
| GAUCHER                    | CEREZYME    | MD000930           | IMIGLUCERASA Ampolla x 200 U.I. | USD 740,00       | 15                    | 30                 | 365           | USD 22.200,00 |
| MUCOPOLISACARIDOSIS        | NAGLAZYME   | MD000938           | Galsulfasa 5mg/5ML Ampolla      | USD 1.792,00     | 4 viales x semana     | 16                 | 195           | USD 28.672,00 |
| POMPE                      | MYOZYME     | MD000936           | Alglucosidasa Alfa 50mg/10ML    | USD 600,00       | 7 viales X 50 mg      | 14                 | 170           | USD 8.400,00  |
| Hemoglobinuria Paroxistica | SOLIRIS     | MD003585           | Eculizumab 300 mg ampolla       | USD 9.448,60     | 3 viales c/15 dias    | 6                  | 73            | USD 56.691,59 |

Fuente. COMPENSAR EPS, 2009.

## 2.2 MARCO CONCEPTUAL

**2.2.1 Mercado potencial.** Es el límite al que se aproxima la demanda del mercado a medida que los gastos de mercadotecnia industrial se aproximan al infinito para un ambiente determinado.

- **Demanda total.** La demanda total del mercado para un producto es el volumen total que adquiriría un grupo de clientes definido, en un área geográfica definida, dentro de un período definido, en un ambiente de mercadeo definido, bajo un programa de mercadeo definido.

- **Demanda actual.** Información local, Regional, Nacional, e internacional.

**2.2.2 Que es una enfermedad Huérfana?.** Según la organización mundial de la salud (OMS) existen cerca de 5.000 de estas, son llamadas así por su baja frecuencia, afectan a 1 habitante por cada 10.000 personas, por ser poco probables, con un diagnóstico complejo, ya que posee signos y síntomas relacionados a múltiples patologías y esto hace que el paciente pueda demorar en este proceso un largo tiempo. Un diagnóstico claro y oportuno puede durar entre

7 y 10 años, el desconocimiento de estas enfermedades dilata su diagnóstico e intervención terapéutica. Hay que tener en cuenta que estas enfermedades no están contempladas en el sistema de salud, lo que dificulta una oportuna atención médica.

### **2.2.3 Características de las enfermedades raras**

Las enfermedades raras son graves o muy graves, crónicas, a menudo degenerativas y que ponen en peligro la vida.

Que el comienzo de la enfermedad tiene lugar en la niñez para el 50 % de las enfermedades raras.

Incapacitación: la calidad de vida de los pacientes de enfermedades raras está a veces comprometida por la falta o pérdida de autonomía.

Muy dolorosa en términos de carga psicosocial: el sufrimiento de los pacientes de enfermedades raras 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.

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

Las enfermedades raras son difíciles de tratar: las familias encuentran enormes dificultades para encontrar el tratamiento adecuado.

**2.2.4 Que es Esfingolipidosis?.** Vía catabólica de los esfingolipidos y enfermedades relacionadas con su almacenamiento.

¿**Qué son los esfingolípidos?** Son lípidos complejos que se encuentran en el tejido nervioso y cerebro, en su composición

Existen dentro del grupo de las enfermedades lisosomales las siguientes:

Enfermedad de Fabry

Enfermedad de Goucher

Enfermedad de Niemann-Pick

Mucopolisacaridosis

**2.2.4.1 Enfermedad De Fabry.** La enfermedad de Fabry resulta de los depósitos anormales de una sustancia grasa, conocida como Globotriaosilceramida (Gb3, algunas veces abreviada como GL-3 y también conocida como trihexosido de ceramida [THC]). Normalmente, la Gb3 es metabolizada (descompuesta) por una enzima llamada alfa-galactosidasa A ( $\alpha$ -Gal A). En las personas con enfermedad de Fabry, el gen que normalmente le diría al cuerpo que produjera esta enzima está alterado (frecuentemente llamada una mutación genética). Esta alteración significa que la enzima no trabaja apropiadamente o que está ausente por completo. Esto a su vez conduce a la acumulación de Gb3 en las células de los vasos sanguíneos, riñones, cerebro, ojos y otros órganos. Es debido a esta acumulación que se refiere a la enfermedad de Fabry como una enfermedad por almacenamiento, y debido a que la acumulación sucede en una parte de la célula llamada lisosoma, se denomina trastorno de almacenamiento lisosómico (también conocida como enfermedad de almacenamiento).

- **Sintomas.** La enfermedad de Fabry afecta tanto a hombres como a mujeres y puede presentarse con un cierto número de signos o síntomas de grado variable, tales como dolor intenso o ardiente, intolerancia al calor, lesiones dérmicas, quejas gastrointestinales, pérdida del oído, problemas oculares, o incluso disfunción cardiovascular.

Debido a que la enfermedad de Fabry es rara y puede presentarse con un diverso arreglo de síntomas clínicos que varían en su inicio y progreso, puede ser bastante difícil de diagnosticar. Los pacientes pueden recibir una amplia gama de diagnósticos erróneos iniciales tales como enfermedad reumática o artritis, fibromialgia, enfermedad neuropsicológica, enfermedad de Ménière o enfermedad de Raynaud. De hecho, el retraso típico entre el inicio de los síntomas y el diagnóstico ha sido estimado en 12 años para ambos géneros. Puesto que la enfermedad es progresiva, algunos signos y síntomas pueden no aparecer hasta que una persona envejece, aunque algunos síntomas han sido reportados en niños tan jóvenes a partir de los dos años de edad. Problemas renales, cardíacos y cerebrales, incluyendo ataques isquémicos transitorios y accidente cerebro vascular, tienden a volverse más notorios entre las edades de 30 a 45 años y es en este punto, que muchos individuos con enfermedad de Fabry son diagnosticados por primera vez.

La enfermedad de Fabry daña la calidad de vida del paciente y la expectativa de vida puede estar disminuida por 20 años en pacientes hombres con enfermedad de Fabry y por 15 años en las mujeres afectadas. Las causas principales de muerte son insuficiencia renal y cardíacas.

**Prevalencia.** Afecta más a los hombres que a las mujeres, se calcula que 1 en 40.000 varones tienen la enfermedad de Fabry. La prevalencia esta en 1 de 117.000 personas en la población general. En Colombia no se tienen datos reales ya que el reporte de este diagnóstico al Ministerio no es una cultura, el dato se tiene tentativamente por parte del reporte por parte de cada asegurador.

**2.2.4.2 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. La primera descripción la realizaron Crocker y Farber en 1958, describiendo a un niño de 18 meses con crecimiento del hígado y deterioro

neurológico rápido. Niemann descubrió que la condición era diferente de la enfermedad de Gaucher, pero fue Pick quien mejor la describió desde el punto de vista patológico. En 1961 Crocker clasificó la enfermedad en 4 tipos: A, B, C y D. Los del grupo A incluían a los pacientes con la forma infantil de mucha agresividad; los del grupo B presentaban manifestaciones viscerales (hígado y bazo) y los del tipo C y D tenían un inicio tardío de la enfermedad.(3)

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 que lleva a una acumulación exagerada del mismo y eventualmente daño celular (hígado, bazo y cerebro).

Los tipos A y B de la enfermedad de Niemann-Pick se encuentran aproximadamente en uno de cada 100,000 nacidos vivos, y es más frecuente en la población de judíos asquenacías. El tipo C es más frecuente, presentándose en 1 de cada 150.000 nacidos vivos y es más común en personas descendientes de los primeros colonos franceses (acadios) en la costa este de Canadá (Nova Scotia)<sup>3</sup>

**¿Que es Esfingolipidosis?**. Vía catabólica de los esfingolipidos y enfermedades relacionadas con su almacenamiento.

**¿Qué son los esfingolipidos?** .Son lípidos complejos que se encuentran en el tejido nervioso y cerebro, en su composición

**2.2.4.3 Enfermedad de Gaucher.** La Enfermedad de Gaucher es la mas frecuente de las Enfermedades de Depósito Lisosomal, causada por la ausencia o deficiencia de la enzima glucocerebrosidasa, necesaria para la transformación de los glucocerebrósidos

---

<sup>3</sup> KOLODNY EH., NIEMANN-Pick disease. Curr Opin Hematol 2000. p.163



que debido a esta deficiencia se acumulan en el lisosoma en lugar de transformarse en compuestos simples fáciles de eliminar, 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, aumentando el tamaño de estos, y causando un mal funcionamiento de los mismos.

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

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 con la enfermedad de Gaucher no desarrollan todos los posibles síntomas; además la severidad con que se manifiesta la enfermedad varía de una persona a otra, y se correlaciona con la cantidad de células acumuladas.

Los síntomas más frecuentes son: fatiga generalizada, falta de energía y ánimo; abdomen distendido a causa de 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 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 estomago debido a los organos

agrandados; se pueden presentar malestares intestinales, hay trastornos neurológicos en los tipos 2 y 3.

**2.2.4.4 Mucopolisacaridosis.** Las Mucopolisacaridosis (MPS), pertenecen al grupo de Enfermedades Lisosomales, son hereditarias y causadas por la ausencia o la deficiente producción de las enzimas necesarias para el procesamiento de moléculas llamadas glicosaminoglicanos, que son cadenas largas de azúcares presentes en cada una de nuestras células que ayudan a construir los huesos, cartílagos, tendones, córneas, la piel y 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 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, alterando la función normal de muchas partes del cuerpo.

Las MPS presentan características clínicas comunes, pero también síntomas que son más propios de un tipo de patología 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, esto produce 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, 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 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.

La evaluación clínica es de gran importancia en el diagnóstico de MPS, 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 examen de laboratorio más útil es el análisis de glicosaminoglicanos en una muestra de orina recolectada en fracciones individuales durante 8 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, 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 para 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.

Los tratamientos existentes hasta la fecha son Terapias de Reemplazo Enzimático (TRE), y solo 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.

El trasplante de médula y el trasplante de sangre del cordón umbilical han tenido un éxito limitado en el tratamiento de las Mucopolisacaridosis. Las características físicas anormales, a excepción de aquellas que afectan el esqueleto y los ojos, pueden ser mejoradas, pero los resultados neurológicos varían. Son procedimientos de riesgo elevado y solamente se realizan después de que los miembros de la familia reciben la evaluación y el asesoramiento completos.

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 nutricional. La alimentación debe ser completa, pues la evolución progresiva de las MPS no es influida por restricciones de determinados nutrientes en la dieta.

La ausencia de tratamientos para la mayor parte de las MPS y el alto costo de las terapias de reemplazo enzimático existentes, han motivado a los investigadores a seguir desarrollando nuevas alternativas terapéuticas, entre ellas las terapias celulares, génicas y de inhibición de la síntesis de los sustratos depositados, cuyo objetivo es ser efectivas, seguras y accesibles a la mayor parte de los pacientes. Mientras tanto, una meta importante debe ser el diagnóstico precoz de estos pacientes, de modo de entregar a las familias un consejo genético oportuno y prevenir la ocurrencia de nuevos casos.

### **2.2.3 Clase de tratamientos orales para enfermedades lisosomales:**

**¿Qué es Replagal?.** Replagal es una solución para perfusión en el organismo que contiene el principio activo agalsidasa alfa.

**¿Para qué se utiliza Replagal?.** Replagal se utiliza para tratar a pacientes aquejados de la enfermedad de Fabry, un trastorno hereditario poco frecuente. Los pacientes de la enfermedad de Fabry carecen de la cantidad suficiente de una enzima, la alfa-galactosidasa A. En condiciones normales, esta enzima descompone una sustancia grasa denominada globotriaosilceramida (Gb3). A falta de dicha enzima, la Gb-3 no puede descomponerse y se acumula en las células, por ejemplo en las células renales.

Las personas que padecen la enfermedad de Fabry pueden presentar una amplia gama de signos clínicos y síntomas, incluidas enfermedades graves como fallo renal, problemas cardíacos e infarto cerebral.

Dado el escaso número de personas teniendo en cuenta la prevalencia de 1 por cada 117.000 habitantes que padecen la enfermedad de Fabry, esta enfermedad se considera «rara», y Replagal fue designado «medicamento huérfano» (medicamento utilizado en enfermedades raras) el **8 de agosto de 2000**.

**¿Cómo actúa Replagal?** Replagal es una terapia de sustitución enzimática, destinada a aportar al paciente la enzima que le falta. Está diseñado para sustituir a la enzima humana alfa-galactosidasa A, de la que carecen las personas con la enfermedad de Fabry. El principio activo de Replagal, la alfasidasa alfa, es una copia de la enzima humana, producida por un método conocido como «tecnología del ADN recombinante».

Es elaborada por una célula que ha recibido un gen (ADN) que la capacita para producirla. La enzima de sustitución contribuye a descomponer la Gb3 y detiene su acumulación en las células.

**Estudios recientes de la enfermedad de Replagal en enfermedad de Fabry.** La experiencia con Replagal® en los países europeos ha tenido excelentes resultados, tal y como han revelado el último estudio realizado por el Doctor Atul Mehta, hematólogo del hospital Universitario Royal Free Hospital de Londres. Este Doctor ha realizado un estudio durante cinco años a 181 pacientes adultos europeos afectados por la enfermedad de Fabry. Los resultados de este estudio se han publicado muy recientemente en la revista científica británica The Lancet donde se muestran los nuevos resultados del Registro de pacientes Fabry Outcome Survey (FOS), Registro que agrupa a pacientes afectados de doce países europeos como Alemania, Francia, Bélgica, Italia, Noruega, Suecia, Checoslovaquia, Reino Unido, España, Suiza.

Este estudio se realizó sobre una muestra de 181 pacientes adultos que habían recibido tratamiento de sustitución enzimática con el medicamento Replagal®, fabricado con en una línea celular humana, a dosis de 0,2 mg/kg durante 5 años. Los resultados del estudio revelaron que Replagal® mejora significativamente la estructura cardíaca, estabiliza la función renal, reduce significativamente el dolor y mejora significativamente la calidad de vida de los pacientes afectados por la enfermedad de Fabry.

Así pues, el estudio concluye que los pacientes que habían recibido tratamiento con Replagal tenían una mejoría de la calidad de vida en el 60,8% de los pacientes a los 5 años, lo que confirma que el tratamiento con 0,2 mg/kg de Replagal® había reducido la carga total de la enfermedad en esta población.

El autor principal de este estudio, el Dr. Atul Mehta afirma: “La importancia de este estudio radica en que se han evaluado los efectos del tratamiento sustitutivo enzimático (TSE) en una situación real y durante un período de tiempo mayor del que resultaría posible en un ensayo clínico. Se ha demostrado que las mejoras significativas observadas en los estudios de menor duración con Replagal® se mantienen a largo plazo”, señala este Doctor. Para los Doctores españoles Miguel Ángel Barba, internista del Hospital Universitario de Albacete y el Doctor Javier Barbado, Jefe de Sección de Medicina Interna del Hospital de la Paz de Madrid, los resultados de este estudio son muy relevantes porque se han realizado durante cinco años, un tiempo muy superior a los ensayos tradicionales.

**Estudios en mujeres.** El 15 de junio del 2009 – Shire Pharmaceuticals México, la compañía global biofarmacéutica de especialidades, anuncia que los resultados de un estudio observacional publicados en el número de Junio del 2009 en la Revista *Genetics in Medicine* demuestran que la terapia de reemplazo enzimático (TRE) con 0.2 mg/kg de REPLAGAL es eficaz para tratar algunos de los signos y síntomas de la enfermedad de Fabry en las mujeres que padecen esta enfermedad. Se evaluaron los beneficios clínicos, incluidos la estabilización y la mejoría de la función renal en pacientes con insuficiencia renal crónica (IRC) en etapa 2, la mejoría en la estructura cardíaca en algunas pacientes y la reducción del dolor y de la incidencia de la enfermedad. Las conclusiones de los autores de este estudio observacional, que incluyó información de 36 mujeres con un periodo de seguimiento de 4 años, indica que las mujeres con signos y síntomas de la enfermedad de Fabry deberían ser consideradas para una TRE con agalsidasa alfa; pero hicieron notar que la población de pacientes estudiadas quizás no sea representativa de la población general de mujeres con la enfermedad.

La investigación ha generado información relevante y significativa que demuestra que el tratamiento a largo plazo con agalsidasa alfa estabiliza la función renal y mejora la función cardíaca. Esto puede tener importantes beneficios para las mujeres con la enfermedad de Fabry como el presentar un menor riesgo de insuficiencia cardíaca”, dijo el profesor Dr. Christoph Kampmann, co-autor del estudio, del Centro para Enfermedades de Depósito Lisosomal (Centre for Lysosomal Storage Diseases), del Hospital Infantil de la Universidad de Medicina Alemania.

Debido a que las mujeres comúnmente se describen como “portadoras” de la enfermedad de Fabry, la verdadera incidencia de su enfermedad a menudo se subestima, lo cual da lugar a un retraso en el diagnóstico e inicio del tratamiento; aunque está documentado que, sin tratamiento, su vida generalmente se reduce en 15 años en comparación con la de la población general.

El estudio llama la atención sobre el hecho de que, si bien el inicio y la expresión de la enfermedad en las mujeres, pueden presentar más variabilidad que lo observado en los hombres; es posible que las mujeres experimenten un impacto similar de la enfermedad de Fabry y puedan beneficiarse del tratamiento a largo plazo con la agalsidasa alfa”, afirmó el profesor Christoph Kampmann.

Hallazgos:

1. La agalsidasa alfa estabiliza la función renal, mejora la función cardíaca, reduce el dolor y la gravedad de la enfermedad en mujeres con enfermedad de Fabry.

2. Función renal. Se encontró una estabilización o mejoría de la función renal en más del 90% de las mujeres participantes del estudio. El índice promedio estimado de filtración glomerular (IFGe) fue  $91.0 \pm 31.2$  ml/min/1.73 m<sup>2</sup>/año en la evaluación inicial y permaneció estable durante todo el periodo de seguimiento del estudio.



Un subgrupo de pacientes con una función renal moderadamente reducida al inicio (IRC en etapa 2, IFGe >60 y < 90 ml/min/1.73 m<sup>2</sup>) demostró un aumento importante en el IFGe después de 1 año de tratamiento, que se mantuvo así durante 4 años. También se observó una reducción de la proteinuria, en pacientes con una eliminación inicial de >300 mg/día.

3. Estructura y función cardíaca. La masa ventricular izquierda (MVI) se redujo significativamente en las pacientes con hipertrofia ventricular izquierda (HVI) i después de 1 año de REPLAGAL; esta reducción se mantuvo durante los cuatro años de seguimiento; el 52% de ellas mostraron disminuciones de la MVI de más del 20%. Además, el tratamiento con REPLAGAL dio como resultado una mejoría clínica de los síntomas de insuficiencia cardíaca para casi un tercio de las pacientes clasificadas en la evaluación inicial con insuficiencia cardíaca clase III de acuerdo a los criterios de la Asociación Cardíaca de Nueva York (New York Heart Association, NYHA). Después de cuatro años de tratamiento con agalsidasa alfa, sólo una paciente permaneció en la clasificación III de la NYHA y ninguna de las pacientes evolucionó a un estadio más grave de insuficiencia cardíaca.

4. Dolor e incidencia de la enfermedad. Se demostraron beneficios importantes y significativos con respecto a la gravedad de la enfermedad y la calidad de vida. El índice del puntaje de severidad de Mainz (Mainz verity Score Index, MSSI) mejoró significativamente después de 12 meses de tratamiento ( $p < .01$ ) y demostró una mejoría constante durante 4 años. Un dato importante es que, 12 de 36 pacientes (33%) mostraron disminuciones en los puntajes del MSSI que las llevaron a un menor rango de gravedad. Se observó una reducción del “peor dolor” según el inventario breve del dolor (IBD): el puntaje inicial fue de  $4.6 \pm 2.9$  y disminuyó a  $3.3 \pm 2.9$  después de 12 meses (diferencia que fue estadísticamente significativa.  $p=0.001$ ).

REPLAGAL fue bien tolerado durante todo el periodo de seguimiento del estudio. Una paciente experimentó reacciones leves a la infusión. Durante el período de

tratamiento no se detectaron en ningún momento anticuerpos antiagalsidasa alfa. Cinco mujeres sufrieron un accidente cerebro vascular durante el estudio (tres de ellas tenían antecedentes de accidentes cerebro vasculares antes de iniciar la TRE).

**Limitaciones del estudio.** El estudio fue un estudio clínico observacional abierto, realizado en un solo centro. Este centro es un centro de referencia –en Alemania– y por consiguiente, es posible que la población de pacientes no sea representativa de la población general de mujeres con enfermedad de Fabry. El estudio no incluyó un grupo control no tratado con seguimiento simultáneo, lo cual limita la solidez de las conclusiones con respecto al efecto de la agalsidasa alfa en el efecto observado en las mujeres con enfermedad de Fabry.

**Antecedentes del estudio.** Los datos publicados representan el análisis de un estudio clínico prospectivo abierto, de un solo centro, que se realizó para evaluar la respuesta a largo plazo de las pacientes con enfermedad de Fabry a la terapia de reemplazo enzimático. Todas las pacientes incluidas recibieron tratamiento con agalsidasa alfa durante 48 meses.

Se administró agalsidasa alfa a una dosis de 0.2 mg/kg en infusión durante 40 minutos cada dos semanas. Se evaluó a las pacientes al inicio del estudio y en intervalos de 12 meses. Las siguientes mediciones se realizaron en las pacientes estudiadas: IFGe, proteinuria, determinación de Globotriaosilceramida (Gb3) en plasma y en orina, evaluación de la masa ventricular izquierda, puntaje funcional de la Asociación Cardíaca de Nueva York, Inventario Breve del Dolor (IBD) e Índice de Puntaje de Severidad de Mainz (siglas en inglés MSSI).

El IFGe se calculó utilizando la ecuación MDRD. Se realizó un análisis estadístico, comparando la evaluación final y la inicial, y se expresó en ml/min/1.73 m<sup>2</sup>/año. La proteinuria se determinó mediante recolección de orina de 24 horas. La MVI se

evaluó mediante técnicas ecocardiografía estándar y se calculó de acuerdo con Devereux y se expresó como MVI en g/m<sup>2</sup>.

**¿Qué beneficio ha demostrado tener Replagal durante los estudios?.** Tras 6 meses de tratamiento, Replagal redujo significativamente el dolor de los pacientes, en comparación con otros pacientes a los que se administró un placebo (tratamiento ficticio). Replagal redujo la masa del ventrículo izquierdo un promedio de 11,5 g, en tanto que los pacientes tratados con placebo experimentaron un incremento de la masa ventricular de 21,8 g. Tales resultados indican una mejoría de los síntomas de la enfermedad, o que ésta se estabiliza. Los efectos sobre mujeres fueron equiparables a los observados en varones. Los niños tratados con Replagal durante 6 meses no experimentaron aumento del corazón, y se redujeron sus niveles de Gb3 en la sangre.

**¿Cuál es el riesgo asociado a Replagal.** Durante los estudios, los efectos secundarios más comunes (observados en más de 1 paciente de cada 10) los provocó la perfusión más que el medicamento en sí. Se trata sobre todo de escalofríos, dolor de cabeza, náuseas, pirexia (fiebre), sofocos y fatiga, y rara vez son graves. También fueron muy comunes dolor y malestar. Los efectos secundarios observados en niños son similares a los de los adultos. La lista completa de efectos secundarios notificados tras la administración de Replagal puede consultarse en el prospecto.

Los pacientes tratados con Replagal pueden desarrollar anticuerpos (proteínas producidas en respuesta a Replagal y que pueden afectar al tratamiento). Replagal no debe utilizarse en personas que puedan ser hipersensibles (alérgicas) a la agalsidasa alfa o a cualquier otro de sus componentes.

**¿Qué es Fabrazyme? .** Fabrazyme es una solución para perfusión (goteo en vena) que contiene el principio activo agalsidasa beta.

**¿Qué es Cerezyme?**. Cerezyme es una forma sintética de la versión beta de la proteína de origen natural-glucoocerebrosidasa. Una deficiencia de beta-glucoocerebrosidasa se llama la enfermedad de Gaucher.

Cerezyme se utiliza para el tratamiento de la enfermedad de Gaucher tipo 1 que los resultados en uno o más de los siguientes: anemia (bajo nivel de glóbulos rojos), trombocitopenia (bajo nivel de plaquetas), enfermedad de los huesos, hepatomegalia (agrandamiento del hígado), o esplenomegalia (agrandamiento del bazo).

**¿Qué es INCOMEX?**. Instituto Colombiano de Comercio Exterior. Creado el 4 de diciembre de 1968. Es la institución encargada de ejecutar la política del gobierno en materia de Comercio Exterior, y actúa en estrecha coordinación con otras entidades gubernamentales que desarrollan labores complementarias o similares especialmente con el ministerio de Relaciones Exteriores, la Dirección General de Aduana y el Fondo de promoción de Exportaciones "Proexpo".

## **2.3 MARCO LEGAL**

Es importante saber que el gobierno ya tiene dentro de su cobertura de intervención estas patologías con actividades de promoción, prevención, accesibilidad a los servicios, que lleva a un diagnóstico oportuno y así a mejorar la calidad y expectativa de vida de estos pacientes y de sus cuidadores, ya que ellos requieren de cuidados especiales.

Es por esto y por la reciente aprobación de la ley que se presenta en su totalidad en este trabajo de investigación, esta reglamentación y parametrización tanto de la terminología como el manejo y el rubro necesario para el tratamiento de patologías huérfanas (ley 1392 de 200), este es realmente un avance para el sistema y para los pacientes que sufren este tipo de enfermedades.

También se consignarán apartes de la ley 3099 de 2008 donde se reglamenta la autorización de medicamentos que no están incluidos en el plan obligatorio de salud ( NO POS) y la normatividad de la conformación de los Comités técnico científicos (CTC), entes que intervienen en todo el proceso de adjudicación de los tratamientos de alto costo para patologías huérfanas. Esta ley es importante ya que se aprobó en el presente año y por esto se le da la importancia en esta investigación.

**LEY 1392 DE 2010. Julio 2 De 2010.** Por medio de la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado colombiano a la población que padece de enfermedades huérfanas y sus cuidadores.<sup>4</sup>

## EL CONGRESO DE COLOMBIA

### DECRETA:

Artículo 1°. Objeto de la ley. La presente ley tiene como objeto reconocer que las enfermedades huérfanas, representan un problema de especial interés en salud dado que por su baja prevalencia en la población, pero su elevado costo de atención, requieren dentro del SGSSS un mecanismo de aseguramiento diferente al utilizado para las enfermedades generales, dentro de las que se incluyen las de alto costo; y unos procesos de atención altamente especializados y con gran componente de seguimiento administrativo.

Para tal efecto el Gobierno Nacional, implementará las acciones necesarias para la atención en salud de los enfermos que padecen este tipo de patologías, con el fin de mejorar la calidad y expectativa de vida de los pacientes, en condiciones de disponibilidad, equilibrio financiero, accesibilidad, aceptabilidad y estándares de

---

<sup>4</sup> COLOMBIA. MINISTERIO DE PROTECCION SOCIAL. Ley 1392 de Julio 2 de 2010

calidad, en las fases de promoción, prevención, diagnóstico, tratamiento, rehabilitación e inclusión social, así como incorporar los demás componentes de la protección social, más allá de los servicios de salud, para pacientes, cuidadores y familias, dándole un enfoque integral al abordaje y manejo de estas patologías.

Artículo 2°. Denominación de las Enfermedades Huérfanas. Las enfermedades huérfanas son aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 2.000 personas, comprenden, las enfermedades raras, las ultra-huérfanas y olvidadas. Las enfermedades olvidadas son propias de los países en desarrollo y afectan ordinariamente a la población más pobre y no cuentan con tratamientos eficaces o adecuados y accesibles a la población afectada.

Parágrafo. Con el fin de mantener unificada la lista de denominación de las enfermedades huérfanas, el Ministerio de la Protección Social emitirá y actualizará esta lista cada dos años a través de acuerdos con la Comisión de Regulación en Salud (CRES), o el organismo competente.

Artículo 3°. Reconocimiento de las enfermedades huérfanas como asunto de interés nacional. El Gobierno Nacional reconocerá de interés nacional las enfermedades huérfanas para garantizar el acceso a los servicios de salud y tratamiento y rehabilitación a las personas que se diagnostiquen con dichas enfermedades, con el fin de beneficiar efectivamente a esta población con los diferentes planes, programas y estrategias de intervención en salud, emitidas por el Ministerio de la Protección Social.

Artículo 4°. Principios Rectores. Se tendrán como principios rectores de interpretación para la protección efectiva de las personas que padecen enfermedades huérfanas:

Universalidad: El Estado deberá garantizar la atención en salud de todas las personas que padecen enfermedades huérfanas en condiciones de calidad, accesibilidad y oportunidad.

Solidaridad: Se creará un mecanismo para coordinar las acciones de la sociedad en general, las organizaciones públicas y privadas, los entes especializados nacionales e internacionales, con miras a potenciar y maximizar el efecto de las acciones tendientes a prevenir, promover, educar sobre las enfermedades huérfanas y proteger los derechos de todas las personas que padecen dichas enfermedades.

Corresponsabilidad: La familia, la sociedad y el Estado son corresponsables en la garantía de los derechos de los pacientes que padecen enfermedades huérfanas y propiciarán ambientes favorables para ellos, con el fin de generar las condiciones adecuadas, tanto en el ámbito público como privado, que permitan su incorporación, adaptación, interacción ante la sociedad.

Igualdad: El Gobierno Nacional, promoverá las condiciones para que la igualdad, sea real y efectiva y adoptará medidas en favor de todas las personas que padezcan enfermedades huérfanas, para que estas gocen de los mismos derechos, libertades y oportunidades sin ninguna discriminación en el acceso a los servicios.

## CAPÍTULO II: De la financiación

Artículo 5º. Financiación de las enfermedades huérfanas. Las personas con enfermedades huérfanas que requieran con necesidad diagnósticos, tratamientos, medicamentos, procedimientos y cualquier otra prestación en salud no incluida en los planes obligatorios de salud, que no tengan capacidad de pago serán financiados en el Régimen Subsidiado con cargo a los recursos señalados en la Ley 715 de 2001 y las demás normas que financien la atención de la población

pobre no asegurada y de los afiliados al Régimen Subsidiado en lo no cubierto con subsidios a la demanda. Si las fuentes anteriores no son suficientes, se podrá disponer de manera excepcional de los recursos excedentes de la subcuenta de Eventos Catastróficos y Accidentes de Tránsito–ECAT, del Fosyga. En el Régimen Contributivo, las prestaciones en salud no incluidas en el plan obligatorio serán financiadas con cargo a los recursos de la Subcuenta de Compensación del Fondo de Solidaridad y Garantía–Fosyga, que no afecten los destinados al aseguramiento obligatorio en salud.

Para efectos del presente artículo, se faculta al Gobierno Nacional para establecer un régimen especial de condiciones y tarifas máximas al cual deberá sujetarse el reconocimiento y pago de los costos de la atención de dichas enfermedades.

### CAPÍTULO III: De los deberes y obligaciones

Artículo 6°. Deberes por parte del Gobierno Nacional. Dentro de los deberes que estarán a cargo del Gobierno Nacional, se determinan los siguientes:

Deberes del Gobierno Nacional:

1. Establecer a través de las guías de atención que para esto emita el Ministerio de la Protección Social, con la metodología aprobada y basadas en evidencia las directrices, criterios y procedimientos de diagnóstico y tratamiento de los pacientes que padezcan enfermedades huérfanas, identificadas como tal, de acuerdo a los criterios de selección.
2. Evaluar y definir a través del proceso definido con la Comisión de Regulación en Salud (CRES), los servicios de pruebas diagnósticas que es necesario incluir en el plan de beneficios con su respectivo ajuste de UPC, para que las aseguradoras de planes de beneficios puedan garantizar el estudio y diagnóstico.



3. Estudiar, coordinar y promover e implementar con organismos especializados públicos y privados, del orden nacional e internacional, el desarrollo de investigaciones en procura de estudiar las enfermedades huérfanas, buscando la posibilidad de diagnósticos tempranos en pro de una mejor calidad y expectativa de vida.

1. El Gobierno Nacional a través del Ministerio de la Protección Social y los Entes Territoriales, en conjunto con las diferentes asociaciones de pacientes y científicas, entre otros grupos interesados, establecerá una serie de acciones tendientes a la divulgación de las enfermedades huérfanas, con el objetivo de crear sensibilidad y conciencia social en razón de dichas enfermedades.

Artículo 7°. Registro nacional de pacientes que padecen enfermedades huérfanas. El Gobierno Nacional implementará un sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas.

Con el registro de pacientes se busca generar un sistema de información básico sobre enfermedades huérfanas que proporcione un mayor conocimiento sobre la incidencia de los casos, la prevalencia, la mortalidad o en su defecto el número de casos detectados en cada área geográfica, permitiendo identificar los recursos sanitarios, sociales y científicos, que se requieren, neutralizar la intermediación en servicios y medicamentos, evitar el fraude y garantizar que cada paciente y su cuidador o familia en algunos casos, recibe efectivamente el paquete de servicios diseñado para su atención con enfoque de protección social.

Artículo 8°. Medicamentos para enfermedades huérfanas. Con el fin de mejorar el acceso de los pacientes a los medicamentos huérfanos y una mejor administración de los recursos financieros, se faculta al Gobierno Nacional para que en un plazo de un año adopte un sistema de negociación y compra, que podrá ser centralizado, con las farmacéuticas y laboratorios productores e importadores de

medicamentos y tecnologías diagnósticas, para la atención de este tipo de patologías, que permita el acceso equitativo para todos los pacientes.

**CAPÍTULO IV: Incentivos para consolidar la atención y el desarrollo del conocimiento científico de las enfermedades huérfanas**

**Artículo 9º. Centros para el manejo de enfermedades huérfanas.** El Ministerio de la Protección Social reglamentará la conformación de una red de centros de referencia para la atención de los pacientes que padezcan enfermedades huérfanas, en la cual participarán los distintos actores del Sistema General de Seguridad Social en Salud, según sus competencias.

La red estará conformada por 3 subredes:

1. Red de Centros de Diagnóstico
2. Red de Centros de Tratamiento
3. Red de Farmacias para suministro y seguimiento a tratamientos farmacológicos.

Los Centros de Referencia deberán acreditar experiencia, además de contar con el personal idóneo y calificado, de acuerdo a los criterios que para cada subred defina el Ministerio de la Protección Social, con los cuales se seleccionarán, evaluarán y rehabilitarán periódicamente.

**Artículo 10. Capacitación y divulgación del conocimiento sobre enfermedades huérfanas al talento humano en salud.** Además de los criterios académicos ya desarrollados por el Ministerio de la Protección Social para la capacitación del personal de talento humano en salud, en concordancia a lo establecido con la Ley 1164 de 2007, a través del Consejo Nacional de Talento Humano en Salud, impulsará las acciones tendientes a promover la capacitación a nivel de pregrado, posgrado y docente asistencial que permitan la capacitación y divulgación del conocimiento de las enfermedades huérfanas, a todas las ocupaciones y profesiones de la salud.

Artículo 11. De la investigación. El Gobierno Nacional estimulará a través de los mecanismos que para esto expida el Ministerio de la Protección Social, bajo la asesoría del Consejo Nacional de Talento Humano en Salud, de acuerdo con la Ley 1164 de 2007, los mecanismos de promoción y participación, para la investigación científica de los diagnósticos tempranos y posibles medicamentos, tratamientos preventivos, aspectos psicológicos y psiquiátricos asociados con estas enfermedades no solo desde el punto de vista de los pacientes sino de sus familiares.

Artículo 12. Inserción social. El Gobierno Nacional diseñará estrategias que propendan la inclusión e integración social de la población de pacientes con enfermedades huérfanas, tales como: acceso a bienes y servicios, a educación y al mercado laboral; identificando las barreras de acceso y las prácticas institucionales de discriminación con el fin de establecer mecanismos para su eliminación.

#### CAPÍTULO V: Inspección, vigilancia y control

Artículo 13. De la inspección, vigilancia y control. La Superintendencia Nacional de Salud, en ejercicio de sus atribuciones de inspección, vigilancia y control, se encargará del seguimiento y la vigilancia de las acciones que los actores del sistema deban cumplir para la atención de los pacientes que padecen enfermedades huérfanas.

Artículo 14. Estándares del sistema de inspección, vigilancia y control de la Superintendencia Nacional de Salud. Para cumplir con las funciones de inspección, vigilancia y control, la Superintendencia Nacional de Salud ejercerá sus funciones teniendo como base los siguientes estándares:

1. Acceso a la atención. Se encargará de velar por el efectivo cumplimiento de los derechos que tiene la población que padece las enfermedades huérfanas.

2. Prestación de servicios de atención en salud. Su objetivo es vigilar que la prestación de los servicios de atención en salud individual y colectiva a los pacientes con enfermedades huérfanas se haga en condiciones de disponibilidad, accesibilidad, aceptabilidad y estándares de calidad, en las fases de promoción, prevención, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación.

3. Información. Vigilar que los actores del Sistema garanticen la producción de los datos con calidad, cobertura, pertinencia, oportunidad y transparencia.

Artículo 15. Cooperación internacional. El Gobierno Nacional podrá establecer estrategias de Cooperación Internacional, para facilitar el logro de los fines de la presente ley, así como implementar mecanismos que permitan el desarrollo de proyectos estratégicos con otros Estados para promover el tratamiento integral para las personas que padecen enfermedades huérfanas.

Artículo 16. Vigencia. La presente ley rige a partir de su sanción y publicación.

**RESOLUCIÓN 3099, agosto 19 de 2008.** Por la cual se reglamentan los Comités Técnico-Científicos y se establece el procedimiento de recobro ante el Fondo de Solidaridad y Garantía, FOSYGA, por concepto de suministro de medicamentos, servicios médicos y prestaciones de salud no incluidos en el Plan Obligatorio de Salud, POS autorizados por Comité Técnico Científico y por fallos de tutela

Que la Resolución 2933 de 2006, reglamenta “los Comités Técnico-Científicos y establece el procedimiento de recobro ante el Fondo de Solidaridad y Garantía, FOSYGA, por concepto de suministro de medicamentos no incluidos en el Plan Obligatorio de Salud, POS y de fallos de tutela, determinando las funciones, criterios de autorización, procedimiento y excepciones de las decisiones que deben tomar los Comité Técnico Científico”.

Que mediante Sentencia C- 316 de 2008, la Corte Constitucional declaró exequible la expresión “Si la EPS no estudia oportunamente tales solicitudes ni las tramita ante el respectivo Comité y se obliga a la prestación de los mismos mediante acción de tutela, los costos serán cubiertos por partes iguales entre las EPS y el FOSYGA”, del literal j) del artículo 14 de la Ley 1122 de 2007”.

Que mediante Sentencia C-463 de 2008, la Corte Constitucional decidió declarar exequible el literal j) del artículo 14 de la ley 1122 de 2008 “señalando que los usuarios tanto del régimen contributivo como del subsidiado podrán presentar solicitudes de atención en salud ante las EPS en relación con la prestación de servicios médicos -medicamentos, intervenciones, cirugías, tratamientos, o cualquiera otro-, ordenados por el médico tratante y no incluidos en el Plan Obligatorio de Salud. En el caso de que las EPS no estudien oportunamente los requerimientos del médico tratante para los usuarios del Régimen Contributivo respecto de servicios excluidos del POS y sean obligados a su prestación mediante acción de tutela, la sanción que impone la disposición demandada a las EPS es que los costos de dicha prestación serán cubiertos por partes iguales entre las EPS y el FOSYGA. En el caso del Régimen Subsidiado ésta disposición deberá entenderse en el sentido de que los costos de la prestación ordenada vía de tutela serán cubiertos por partes iguales entre las EPS y las entidades territoriales, de conformidad con las disposiciones pertinentes de la Ley 715 del 2001”.

## **De Los Comités Técnico-Científicos**

**Artículo 1º. Integración de los Comités Técnico-Científicos.** Las entidades administradoras de planes de beneficios, integrarán un Comité Técnico-Científico (CTC), que estará conformado por un (1) representante de la entidad administradora de planes de beneficios, según corresponda, un (1) representante de las Instituciones Prestadoras de Salud (IPS) y un (1) representante de los usuarios, que tendrá las funciones que se señalan en la presente resolución.

En las IPS funcionarán los Comités de Farmacia y Terapéutica y un miembro de ellos será el representante de las IPS ante el Comité Técnico-Científico.

Los Comités Técnico-Científicos deberán integrarse en cada departamento y distrito donde estas entidades hayan sido autorizadas para funcionar por la Superintendencia Nacional de Salud. En todo caso, deberán garantizar la oportunidad y la facilidad de acceso de los afiliados al Comité.

El representante legal de cada una de las entidades administradoras de planes de beneficios, deberá reportar en debida forma a la Superintendencia Nacional de Salud el acta de conformación de los Comités, identificando sus integrantes. Así mismo, deberán reportar las sustituciones que se produzcan, identificando de la misma manera a los nuevos integrantes.

## **Hipótesis**

1. El mercado potencial para las enfermedades huérfanas de la clasificación de esfingilipidosis (CIE 10 75.2) en Colombia es amplio.
2. Existen suficientes tratamientos en Colombia para el manejo de estas patologías.
3. Las entidades promotoras de salud (EPS) y los médicos requieren de tratamientos más económicos y nuevas alternativas de manejo para pacientes con enfermedades huérfanas, con el fin de lograr una aprobación más rápida por el comité técnico científico.
4. La ley Colombiana no ampara a los pacientes que padecen patologías huérfanas.

5. El proceso de autorización que requieren estos medicamentos es dispendioso y demorado por parte de las entidades promotoras de salud( EPS).

### 3. ANÁLISIS DE RESULTADOS

Para esta evaluación se realizaron entrevistas a profundidad a médicos tratantes y actores claves de las EPS seleccionadas con el objetivo de poder recopilar la mayor información acerca del mercado potencial de enfermedades lisosomales específicamente las que se encierran en el grupo de Esfingolipidosis según el CIE 10, con base en esto los resultados se presentan de cada grupo donde se evaluó que tenían una participación dentro del proceso, desde el diagnóstico de la enfermedad hasta la autorización y posterior entrega del medicamento al paciente. Para ambos casos desde su punto de vista es válida la percepción, uno porque se demora la autorización por parte de la EPS y del otro lado porque no es fácil la adquisición de los productos debido a que hay pocos laboratorios que manejen la patología con sus respectivos medicamentos.

#### 3.1 MÉDICOS TRATANTES

**3.1.1 Situación.** Para los profesionales de la salud que tienen en tratamiento este grupo de pacientes es realmente preocupante el proceso de demora en la autorización del medicamento por parte de la EPS a la cual está afiliado el paciente y el diagnóstico tardío que tienen este tipo de patologías, ya que hay un desconocimiento por parte de los profesionales a los que inicialmente el paciente tiene acceso, como lo son médicos generales, tanto de los tratamientos existentes como del proceso diagnóstico que abarca el manejo integral del mismo.

#### 3.1.2 Resultados

El número en promedio de pacientes es de 4, dado a la baja incidencia que reporta la patología.

El promedio de edad es de 0 a 5 para pacientes con patologías huérfanas que según la población y la incidencia de las mismas es muy relacionada.



La enfermedad más frecuente de tratamiento en este mismo grupo es Goucher para la población Colombiana y esto puede convertirse en un resultado valido para esta investigación en donde se puede convertir en un foco para el mercado potencial.

El proceso de formulación de los medicamentos NO POS es en formato de justificación, para autorización por parte de la EPS.

Lo más importante en el momento de elegir un medicamento es la eficacia y el precio.

Como sugerencia coinciden en la conformación de grupos interdisciplinarios en las IPS donde se maneje al paciente, ya que hay una deficiencia en el seguimiento y control, esto parte del desconocimiento de la patología de todos los actores del sistema. Existen en el momento algunas agremiaciones que están lideradas por los mismos laboratorios farmacéuticos que brindan a estas personas una asesoría del tema legal pero dejan a un lado el interés real de una intervención integral como debería entender estos pacientes.

Estos médicos están interesados en que se amplíe la información de la detección temprana y tratamiento de éstas enfermedades huérfanas desde el pregrado así que un médico interno tenga la oportunidad de rotar por el servicio denominado "Enfermedades huérfanas", Expresan que son muy pocos los especialistas que se dedican a èsta patología teniendo en cuenta que hay oportunidad valiosa para el aporte científico de estos pacientes.

En el caso de la especialidad de pediatría lo ideal sería que se realizará un diagnóstico neonatal especie de tamizaje, por otro lado la Genetista aporta que el manejo de estos pacientes debería ser multidisciplinario, de hecho remite pacientes al nefrólogo, desean que lleguen nuevas alternativas al país con el fin de ampliar màs las opciones terapeùticas.

El tema también es de manejo multidisciplinario (Gremio médico, Industria Farmacéutica y el estado)

### **3.2 ENTIDADES PROMOTORAS DE SALUD ( EPS)**

**3.2.1 Situación actual.** Para las EPS el manejo de estas patologías es bastante dispendioso en cuanto a la adquisición de los productos ya que algunos laboratorios no tienen fuerza de ventas como SHIRE, además el pago de la nacionalización que lo tiene a cargo la entidad. Dado al costo tan elevado por paciente se ha estructurado un proceso muy definido dentro del asegurador, que ha permitido para el paciente un beneficio en cuanto a disminución de tiempos de entrega de los medicamentos.

#### **3.2.2 Resultados**

Las EPS evaluadas tienen en su población un promedio de 0 a 5 pacientes siendo la enfermedad de Goucher la más frecuente para su población.

La ubicación de estos pacientes diagnosticados con el grupo de Esfingilipidosis es mayor en Bogotá, costa, Antioquia y valle pensando que se concentren en grandes ciudades por el acceso al sistema de salud y que estén los especialistas, aunque no son muchos, que tengan la experiencia en el manejo de estas patologías.

El valor promedio de tratamiento por paciente es de 6 a 10 millones, estos valores pueden variar de acuerdo al porcentaje de intermediación y número de intermediarios a los que se pueda someter el medicamento.

El proceso de autorización es basado en la resolución 3099, agosto 19 de 2008 “Por la cual se reglamentan los Comités Técnico-Científicos y se establece el procedimiento de recobro ante el Fondo de Solidaridad y Garantía, FOSYGA, por

concepto de suministro de medicamentos, servicios médicos y prestaciones de salud no incluidos en el Plan Obligatorio de Salud, POS autorizados por Comité Técnico Científico y por fallos de tutela”

La importación de los medicamentos se realiza con la ayuda de INCOMEX, donde se obtiene el beneficio de no pago de aranceles e IVA.

La distribución la realiza el operador logístico que cada EPS tenga contratado, pero para el caso de CEREZYME el lineamiento del gobierno es que esta dispensación este a cargo de CAPREMED, donde se regularizaron los precios para los aseguradores y se encargan de hacer la distribución a nivel nacional.

Las EPS han tenido problemas con el laboratorio Genzyme por desabastecimiento de Cerezyme y dado a esto algunos pacientes han sido pasados a otras alternativas paralelas de tratamiento. Por esto para los aseguradores es de vital importancia que se garantice la existencia de los productos en el país y a un muy buen precio.

### **3.3 ANALISIS DE MERCADO**

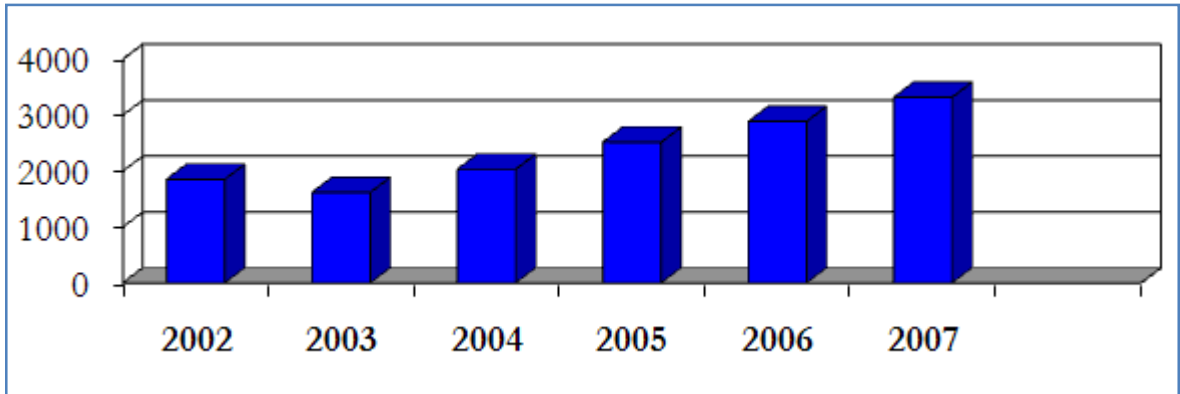
**3.3.1 Mercado potencial del sector farmacéutico en Colombia.** El mercado del sector farmacéutico en Colombia ha tenido un desarrollo importante dado al incremento en la cobertura y el acceso al sistema de salud. Esto ha dado a que más Colombianos tengan la opción de poder tener tratamientos farmacológicos genéricos y de marca sin importar el valor y el tiempo del mismo, esto respaldado por la resolución 3099 de 2008.

Hay una serie de evaluaciones que justifican que el mercado para el sector farmacéutico esta creciendo:

Consumidores con un gasto en Salud en más de US 2.200 millones.

Incremento en ventas y ganancias de los laboratorios farmacéuticos.

**Grafico 1. Incremento ventas**

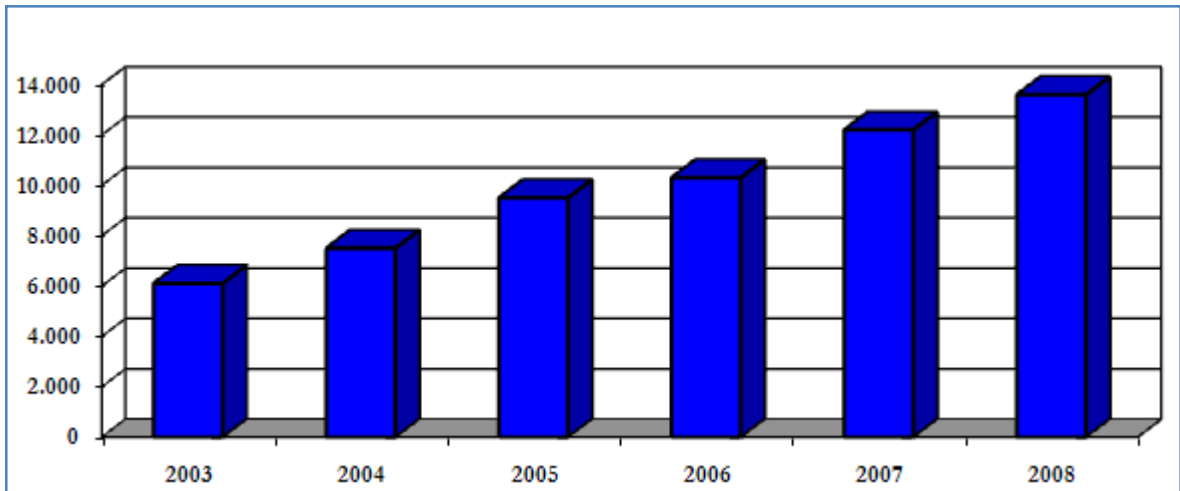


Incremento Ventas del 73.9%

Fuente. BPR Asociados

El gasto en salud ha registrado un crecimiento del 70% en los últimos 5 años.

**Grafico 2. Gasto en salud**



Fuente. BPR Asociados

Colombia es el cuarto país en Latinoamérica con el mas alto gasto en salud.

### 3.4 MERCADO POTENCIAL COLOMBIA

**3.4.1 Mercado total EPS Colombia de enfermedades huérfanas.** En el proceso de investigación se ha encontrado el reporte que en el momento se tiene de los pacientes con enfermedades huérfanas por parte de los aseguradores al Ministerio, dato que se tiene por el recobro al FOSYGA( Fondo de solididad y garantía, el cual paga el valor del medicamento a la EPS que tiene el paciente, de un 100% menos el valor del homólogo). Este es un punto de partida para luego determinar el porcentaje de estos pacientes con enfermedades lisosomales.

**Cuadro 2. Pacientes con enfermedades lisosomales**

| Entidad                          | Cantidad pacientes |
|----------------------------------|--------------------|
| Asmetsalud                       | 1                  |
| Café Salud                       | 1                  |
| Colmedica                        | 1                  |
| Comfenalco Valle                 | 1                  |
| Compensar                        | 2                  |
| Comfenalco Quindio               | 1                  |
| Coomeva                          | 8                  |
| Cruz Blanca                      | 4                  |
| Emdisalud                        | 1                  |
| Emsanar                          | 2                  |
| Ente Territorial Boyaca SS       | 2                  |
| Ente Territorial Caldas SS       | 1                  |
| Ente Territorial de Antioquia SS | 1                  |
| Ente Territorial de Nariño       | 1                  |
| Ente Territorial Santander SS    | 2                  |
| Ente Territorial Tolima SS       | 4                  |
| Famisanar                        | 6                  |
| Fuerzas Militares                | 3                  |
| ISS                              | 8                  |
| Magisterio                       | 3                  |
| Salud Coop                       | 7                  |
| Salud Total                      | 3                  |
| Sanitas                          | 1                  |
| Secretaría Distrital de Salud    | 3                  |
| Susalud                          | 2                  |
| <b>TOTAL</b>                     | <b>69</b>          |

Fuente. Dato Secretaría de Salud, 2009

## **4. ESTRATEGIAS**

### **4.1 ESTRATEGIA DE DESARROLLO DE MERCADO**

- Si bien es cierto el conocimiento de las patologías huérfanas es poco, es incentivar desde el pregrado al conocimiento de las mismas, realizando grupos focales de líderes difundiendo el conocimiento tanto de la enfermedad como del tratamiento permitiendo que las mismas universidades incluyan en su pensum la rotación de los médicos por un departamento denominado “Departamento de enfermedades huérfanas” y que los médicos capacitados en dichas patologías tanto en conocimiento de la enfermedad como en el tratamiento se encarguen de realizar conversatorios, simposios, congresos etc patrocinados por la misma Industria farmacéutica como se realiza con otras patologías crónicas .

- Desarrollo de nuevas moléculas para el manejo de los diferentes tipos de enfermedades por parte de las compañías que tienen más experiencia como Genzyme y Shire, en el caso de la enfermedad de Fabry y Gaucher que son de las enfermedades que hemos tratado en el trabajo y adicionalmente ampliar el portafolio de productos para las otras clases de enfermedades que igual se relacionan en el mismo.

## 4.2 DOFA

**Cuadro 3. Análisis DOFA**

| Debilidades  | Oportunidades   |
|--|---|
| <p>- Poco conocimiento de la patología por parte del cuerpo médico y ya que en las universidades no se está entrenando al médico general ni al especialista en éstas enfermedades tal vez por su baja incidencia de 10.000 personas sólo 1 se ve afectada.</p> <p>Poco conocimiento igualmente de los tratamientos por parte del cuerpo médico por lo mismo que se anoto anteriormente y es el desconocimiento de las patologías, si bien es cierto el paciente que llega a consulta padeciendo dicha enfermedad se ve enfrentando tanto a diagnósticos y tratamientos errados.</p> <p>Temor al manejo de estos pacientes por parte de los médicos y de las instituciones por el proceso de la justificación frente a ala EPS del medicamento No Pos por el elevado costo del mismo.</p> <p>No tener fortalecidas las agremiaciones de pacientes que padecen éstas enfermedades como si lo tienen los pacientes que padecen Càncer o Sida.</p> | <p>- Difusión de la normatividad para el manejo de patologías de alto costo en Enfermedades huérfanas. Ley 1392 del 2 de julio de 2010, donde se reconoce a las enfermedades huérfanas como enfermedades de especial interés donde las que requieren un aseguramiento diferente con respecto a otras enfermedades por el elevado costo, atención diferente más especializada.</p> <p>- Abastecimiento suficiente del medicamento Cerezyme, ya que es un tratamiento vital para el manejo de una de las enfermedades llamada enfermedad de Gaucher donde hubo un vacorder y desafortunadamente estos medicamentos no son remplazados por ningún otro.</p> <p>Diagnóstico temprano, con el fin de mejorar la calidad de vida del paciente y así mismo bajar los costos que genera un paciente que no está adecuadamente manejado en cuestión de la demanda que puede existir en reconsultas, las entradas a urgencias, hospitalizaciones, y en determinados casos a la UCI.</p> |

| Fortalezas   | Amenazas   |
|--|--|
| <p>- Normatividad, a través del CTC es fácil de asumir el costo de los tratamientos de alto costo y no el paciente directamente, basándose en la resolución 3099 del 19 de agosto del 2008 donde se expresa que una vez habiendo agotado las alternativas de tratamiento del POS el paciente que por falla terapéutica o por evento adverso no mejore su condición de salud el medico tratante puede diligenciar formato de justificación No Pos el cual será aprobado por el comité técnico científico</p> <p>Nueva ley 1392 del 2 de julio del 2010 que cambia el panorama del paciente que padece una enfermedad huérfana, permitiendo un manejo especializado y el cuidado por parte del estado.</p> | <p>Nueva legislación en salud para el 2011, que puedan afectar la estabilidad de lo que ya se ha ganado en algunos debates sobre estas enfermedades.</p> |

Fuente. Autores



## 5. CONCLUSIONES

Una vez concluida la presente investigación, podemos decir que en Colombia existe un mercado potencial para patologías huérfanas muy limitado y esto es dado en si por la baja prevalencia e incidencia que tienen y además por el poco conocimiento que tiene el cuerpo médico para el diagnóstico temprano, aunque se evidencia una buena oportunidad que ofrece el gobierno en darle la importancia al manejo y el respaldo a estos pacientes. Esto puede dar en unos años la apertura a que más pacientes se vean beneficiados de tratamientos y acceso al sistema de salud y el diagnóstico se pueda presentar con mayor frecuencia.

Los medicamentos para el tratamiento de la enfermedad huérfana, no tienen ningún tipo de restricción para su importación. Sin embargo las EPS son renuentes al suministro por su elevado costo. Por tal motivo su consecución es dispendiosa y demorada ya que tiene que pasar por un proceso interno que lleva desde la radicación hasta la aprobación del formato NO POS diligenciado por el médico tratante, a veces, los pacientes se ven obligados a requerir los servicios de un abogado para acudir a una acción de tutela pero desafortunadamente, no todos los pacientes cuentan con ese privilegio.

El gobierno debería darle tratamiento especial y efectuar directamente su importación o por medio de una entidad especializada, para que suministre directamente al mercado con el fin de que las EPS las entreguen sin ningún inconveniente.

Para el 2010 el 2 de julio se decreto una ley la 1392 donde el gobierno reconoce a las enfermedades huérfanas como enfermedades de especial interés y se adoptaron normas tendientes a garantizar protección social por parte del estado Colombiano

Hay que tener presente que si se analizan los datos del mercado haciendo una referencia en cuanto a valores es interesante para los laboratorios que ya tienen presencia en país y tienen un mercado cautivo, lo que lleva a pensar que es rentable y que la estrategia es brindar capacitación a más médicos que tengan la capacidad de hacer un diagnóstico temprano de las enfermedades.

## **6. RECOMENDACIONES**

La estrategia planteada consiste en implementar educación médica continuada para capacitar un mayor número de médicos especialistas que tengan la capacidad y el conocimiento del manejo de las patologías huérfanas.

Otro sector importante en información de estas patologías es el público en general ya que a medida que hay un mayor conocimiento del tema se interesan por consultar, esto pretende activar una demanda inducida y así ampliar el mercado objetivo.

Mejorar el proceso interno de las EPS por medio de agremiaciones y asesorías a los pacientes para mejorar la oportunidad en el acceso y la entrega de sus medicamentos.

## **BIBLIOGRAFIA**

AGENCIA DE NOTICIAS UN, Bogotá. Octubre de 2010

COLOMBIA. MINISTERIO DE PROTECCION SOCIAL. Ley 1392 de Julio 2 de 2010

DEFENSORIA DEL PUEBLO. Equipo investigativo del programa de salud y responsabilidad social. 2008.

INSTITUTO COLOMBIANO DE NORMAS TÉCNICAS Y CERTIFICACIÓN. Trabajos escritos: presentación y referencias bibliográficas. Sexta actualización. Bogotá: ICONTEC, 2008. 110 p.

KOLODNY EH., NIEMANN-Pick disease. Curr Opin Hematol 2000. 377 p.

## ANEXOS

## ANEXO A

### ENCUESTAS

#### INSTRUMENTO DE INVESTIGACIÓN

#### ENCUESTA ENFERMEDAD DE FABRY Y TRATAMIENTO

#### MÉDICOS

1. Número de pacientes que tiene en su consulta con el diagnóstico de enfermedad de Fabry  
\_\_\_\_\_.
2. Remite a alguna otra especialidad para el manejo de estos pacientes?  
SI\_\_\_\_\_ NO\_\_\_\_\_ A que especialidad? \_\_\_\_\_.
3. Qué algoritmo de tratamiento utiliza para tratar estos pacientes?  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_.
4. Si existiera otra alternativa de tratamiento como la algasidasa alfa, la utilizaría en sus pacientes con enfermedad de Fabry?  
SI\_\_\_\_\_ NO\_\_\_\_\_
5. Qué piensa que hace falta en cuanto a tratamiento para estos pacientes?  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_.
6. Cómo es el proceso de formulación de los medicamentos para estos pacientes.  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_.
7. En el momento de elegir un medicamento para estos pacientes es importante:
  - a. Eficacia: \_\_\_\_\_
  - b. Precio: \_\_\_\_\_
  - c. Facilidad en la autorización por parte de EPS: \_\_\_\_\_
  - d. Mejora en la calidad de vida del paciente: \_\_\_\_\_

**INSTRUMENTO DE INVESTIGACIÓN**  
**ENCUESTA ENFERMEDAD DE FABRY Y TRATAMIENTO**

**EPS**

1. Qué población tiene con el diagnóstico de enfermedad de Fabry. \_\_\_\_\_

Cómo está distribuida a nivel nacional: \_\_\_\_\_

2. Valor promedio mes de tratamiento por paciente con Cerezyme

\_\_\_\_\_

3.Cuál es el proceso de autorización de esta clase de medicamentos

\_\_\_\_\_

Cuál es el proceso de distribución y dispensación?

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

4. Si existiera en el mercado nacional la algasidasa Alfa la autorizaría?

SI \_\_\_\_\_ NO \_\_\_\_\_

De qué depende la decisión:

a. Precio: \_\_\_\_\_

b. Eficacia: \_\_\_\_\_

c. Mejora en la calidad de vida del paciente: \_\_\_\_\_

d. Respaldo del laboratorio: \_\_\_\_\_