

***¡Un día especial, para un caso de especial atención!  
29 de febrero, día mundial de las “Enfermedades raras”.***

**¿Qué es una enfermedad rara?**

Solo afectan a un número pequeño de personas (1 por cada 5.000 personas) y por su rareza, plantean cuestiones específicas.

Son enfermedades potencialmente mortales, o debilitantes a largo plazo, de baja prevalencia y alto nivel de complejidad.

En Colombia, las enfermedades raras, las ultra huérfanas y olvidadas están protegidas por la Ley 1392 de 2010/Ley 1438 de 2011.

**¿Cuáles son algunos de los problemas que experimentan las personas con enfermedades huérfanas?**

- Dificultad en obtener un diagnóstico exacto
- Opciones de tratamiento limitadas
- Poca o ninguna investigación disponible sobre su enfermedad

**¿Por qué toma tanto tiempo obtener un diagnóstico?**

La mayoría de ellas son enfermedades genéticas, por lo que suelen requerir exámenes especializados, como el estudio molecular con la secuenciación del genoma NGS (estudio de genes, exones o rearrreglos).

Debido a sus manifestaciones clínicas pueden confundirse con enfermedades más comunes, los esfuerzos de parte del Ministerio de Salud y Protección Social, asociaciones de pacientes, centros especializados y grupos de investigación están enfocados en aumentar la conciencia entre los médicos y cuidadores y a la creación de redes sociales y de apoyo.

Éste examen, está cubierto para los afiliados al Sistema general de Seguridad en Salud SGSSS Res3512 de 2019, para ser financiado con recursos de Unidad de pago por capitación UPC; es decir cuenta con un código CUPS para ser realizado sin costo para el paciente, bajo los códigos

**908412 Estudio molecular de enfermedades**

**908420 Estudios moleculares de genes (específicos)**

**908421 Estudio molecular de rearrreglos (específicos)**

**908422 Estudio molecular de exones (específicos)**

**Unigem S.A.S es un laboratorio de genética molecular, habilitado por el Ministerio de salud del país, que cumple con los principios de territorialidad y calidad de la Resolución 3512 de 2019.**

***Territorialidad:*** Todos los servicios y tecnologías de salud financiados con recursos de la UPC, están cubiertos **para ser realizados dentro del territorio nacional.**

***Calidad:*** La provisión de estos servicios de salud se debe prestar **en servicios de salud habilitados por la autoridad competente** cumpliendo con el Sistema Obligatorio de la Calidad de la Atención en Salud de Colombia.

Enfermedades huérfanas. (SF). Ministerio de salud. Colombia. Recuperado de <https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/Paginas/enfermedades-huerfanas.aspx> el 24 de febrero de 2020.  
Resolución número 0003512 de 2019. Ministerio de Salud y Protección Social. Recuperado de [https://www.minsalud.gov.co/Normatividad Nuevo/Resolucion%20No.%203512%20de%202019.pdf](https://www.minsalud.gov.co/Normatividad%20Nuevo/Resolucion%20No.%203512%20de%202019.pdf) el 24 de febrero de 2020.