COMPRENDER LA RAREZA: ACERCAMIENTOS CLÍNICOS Y TESTIMONIOS SOBRE LAS ENFERMEDADES HUÉRFANAS DE ORIGEN GENÉTICO

Lina Marcela Álvarez Durango
Catalina Marín Echeverri
Jorge Hernán Montoya Villada
Claudia Alejandra Cano Betancur

Ciencias
CIB Corporación para Investigaciones Biológicas
La ciencia al servicio de la vida
sura
Tecnnova

Programa Integral para la Atención de Enfermedades Huérfanas en Colombia

COMPRENDER LA RAREZA: ACERCAMIENTOS CLÍNICOS Y TESTIMONIOS SOBRE LAS ENFERMEDADES HUÉRFANAS DE ORIGEN GENÉTICO

Ciencias

CIB Corporación para Investigaciones Biológicas
La ciencia al servicio de la vida

sura

Tecnnova

Programa Integral para la atención de Enfermedades Huérfanas en Colombia:
enfoque territorial y de diversidad, empleando medicina personalizada, *big data* y tecnologías de la información.

Catalogación Biblioteca Nacional de Colombia

Álvarez Durango, Lina Marcela, autora

Comprender la rareza: acercamientos clínicos y testimonios sobre las enfermedades huérfanas de origen genético / Lina Marcela Álvarez Durango [y otros tres] ; coordinadores, Camilo Noreña Herrera, Harvy Mauricio Velasco; ilustración, Alejandro Quintana Torres. -- Medellín: Fondo Editorial CIB, 2026. 24 páginas.

Incluye glosario -- Incluye referencias bibliográficas.

ISBN 978-628-97711-1-4 -- 978-628-97711-2-1 (digital)

1. Enfermedades genéticas - 2. Cuidado y tratamiento Enfermedades raras - 3. Aspectos genéticos 4. Diagnóstico Enfermedades raras - 5. Genética médica I. Marín Echeverri, Catalina, autora II. Montoya Villada, Jorge Hernán, autor III. Cano Betancur, Claudia Alejandra, autora IV. Noreña Herrera, Camilo, coordinador V. Velasco, Harvy Mauricio, coordinador VI. Quintana Torres, Alejandro, ilustrador

CDD: 616.042 ed. 23 CO-BoBN– a1186678

ISBN: 978-628-97711-1-4
eISBN: 978-628-97711-2-1

© Corporación para Investigaciones Biológicas (CIB)
© Lina Marcela Álvarez Durango (CIB)
© Catalina Marín Echeverri (SURA)
© Jorge Hernán Montoya Villada (SURA)
© Claudia Alejandra Cano Betancur (CIB)

Coordinadores
Camilo Noreña Herrera (CIB)
Harvy Mauricio Velasco (SURA)

Fondo Editorial CIB
Corrección de textos: Isadora González Rojas
Diseño y diagramación: Sebastian Cardona Gómez
Ilustración: Alejandro Quintana Torres
Medellín, Colombia, 2026

Ministerio de Ciencia, Tecnología e Innovación,
Corporación para Investigaciones Biológicas, Ayudas Diagnósticas SURA S.A.S.
y Tecnnova, Colombia.

Queda prohibida la reproducción total o parcial por cualquier medio sin la autorización escrita del titular de los derechos patrimoniales.

CONTENIDO

Presentación 4

1. ¿Qué es una enfermedad huérfana de origen genético? 5

2. Contexto normativo y epidemiológico 6
2.1 ¿Qué está pasando con las enfermedades huérfanas?
2.2 Situación en Colombia

3. Clínica y testimonios 7
3.1 ¿Qué es la mucopolisacaridosis tipo III o el síndrome de Sanfilippo?
3.2 ¿Qué es el síndrome de Ehlers-Danlos?
3.3 ¿Qué es la distrofia muscular?
3.4 ¿Qué es la fibrosis quística (FQ)?

4. Recomendaciones de pacientes y cuidadores para la detección, el diagnóstico y el acompañamiento de enfermedades huérfanas/raras 12
4.1 La importancia de la detección temprana
4.2 Sobre el diagnóstico oportuno y certero
4.3 El acompañamiento integral como estrategia intersectorial

5. Caja de recursos para las enfermedades huérfanas/raras 14
5.1 Herramienta tecnológica para una detección oportuna
5.2 Curso Atención integral para las enfermedades huérfanas/raras: tejiendo saberes entre comunidades, pacientes y profesionales de salud
5.3 Recetario, un abrazo en el camino

6. Glosario de términos genéticos 21

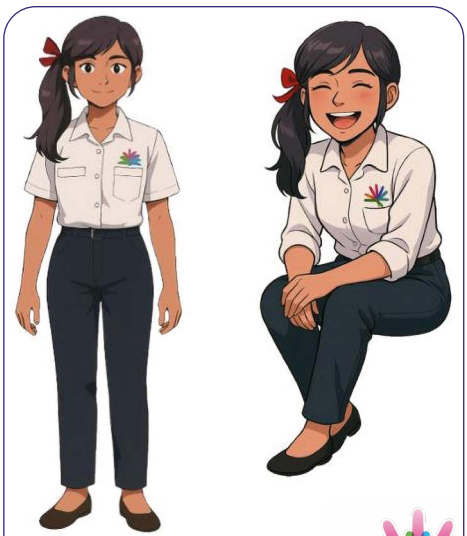
Referencias 23

PRESENTACIÓN

Esta cartilla hace parte de los resultados del proceso de investigación del Programa Integral para la Atención de Enfermedades Huérfanas en Colombia[1]. Como parte de este proceso, se desarrollaron los laboratorios creativos "Mi historia, mi enfermedad", realizados con cuidadores y pacientes de enfermedades huérfanas/raras (EHR)[2]. Los laboratorios se diseñaron para facilitar la narración de las vivencias, reconocer momentos significativos y comprender los desafíos y aprendizajes que han marcado la relación de las personas con el diagnóstico.

El propósito de esta cartilla es acercar reflexiones, herramientas y saberes sobre las EH/R de origen genético a pacientes, familias y cuidadores, así como al talento humano en salud, estudiantes, tomadores de decisiones y público en general interesado en comprender este campo desde una perspectiva integral y humana. Se reconocen aquí los saberes clínicos y especializados, pero también las historias y experiencias de quienes viven con estas condiciones. Las voces de pacientes y cuidadores que participaron en este proceso abrieron la puerta a recuerdos, emociones, trayectorias de vida y fragmentos de experiencias que durante años permanecieron silenciados. Aunque cada enfermedad sea poco frecuente por sí misma, en conjunto representan un grupo numeroso de personas cuya voz es indispensable para avanzar hacia una atención en salud más integral, equitativa y humana.

Deseamos que esta cartilla sea un apoyo real para ti. Por ello, incluimos herramientas que pueden comenzar a utilizarse desde ahora: un curso sobre EH/R una bitácora elaborada a partir de experiencias de pacientes y cuidadores, y un cuestionario digital orientado a la detección de posibles señales de alerta. Este material es un homenaje a la fuerza, la creatividad y la resiliencia de quienes compartieron sus historias, de quienes cuidan y de quienes trabajan en el diagnóstico, la gestión y la atención. Aquí se reúnen las raíces de sus experiencias: profundas, diversas y vivas. Raíces que nos recuerdan que la construcción de conocimiento en salud es más sólida y humana cuando se nutre de las perspectivas de quienes viven y acompañan la enfermedad día a día.



Sofía: imagen representativa del programa

1 Conoce más en el micrositio del programa: https://cib.org.co/enfermedades-huerfanas/https://cib.org.co/enfermedades-huerfanas/

2 Los laboratorios creativos se desarrollaron por medio de cuatro talleres que exploraron emociones, sentimientos y recuerdos alrededor del diagnóstico. Estos talleres se enmarcaron en la estrategia Raíces. Conceptualmente, la estrategia se fundamenta en los principios de la Apropiación Social del Conocimiento, privilegiando la participación de actores territoriales y el diálogo de saberes en la construcción colectiva de sentidos y conocimientos en torno a las EH/R. Conoce más sobre esta estrategia en el micrositio de enfermedades huérfanas de la CIB.

1 ¿QUÉ ES UNA ENFERMEDAD HUÉRFANA DE ORIGEN GENÉTICO?



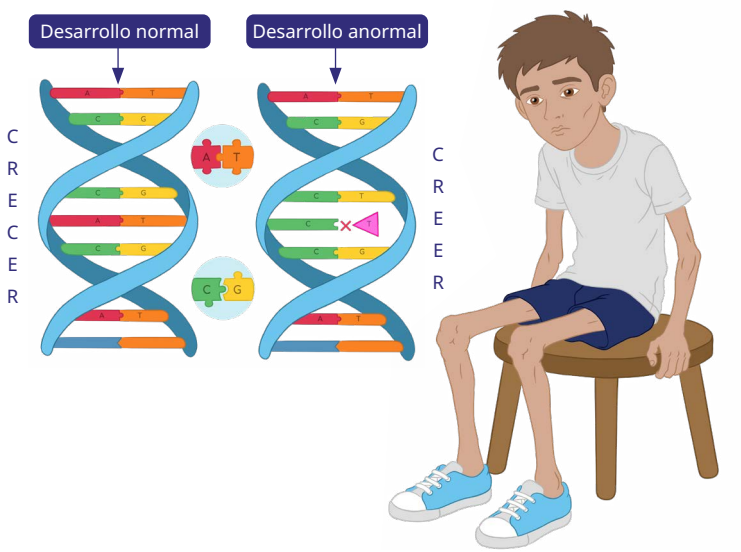
Se les llama huérfanas porque, debido a su baja frecuencia, suelen ser ignoradas por la investigación comercial y enfrentan grandes dificultades en el diagnóstico y tratamiento. Esto deja a los pacientes en una situación de vulnerabilidad en el sistema de salud. Por su parte, raras es el nombre usual de estas enfermedades en el mundo y se relaciona con la frecuencia de aparición de dichas dolencias.

En Colombia se utilizan los dos conceptos: huérfanas/raras.

Elaboración basada en diálogos registrados en la bitácora "Trabajando en red".

A nivel mundial no existe una definición única sobre la enfermedad huérfana o rara, ya que cada país adapta el concepto a su realidad y normativa. En Colombia, se considera enfermedad huérfana/rara aquella que afecta a un número muy reducido de personas (menor o igual a 1 por cada 5.000 habitantes). Más del 70 % de estas condiciones son de origen genético (1); es decir, en la mayoría de los casos, la causa de estas enfermedades se relaciona con alteraciones en el ADN, que puede entenderse como una instrucción modificada en el "manual biológico" del cuerpo.

Imagina que el ADN es un libro con una serie de instrucciones que le dicen a nuestro cuerpo cómo funcionar, cuando el ADN es correcto, el mensaje se traduce de manera adecuada. Supongamos que el mensaje es la palabra "crecer"; sin embargo, cuando existe la mutación en el ADN, el mensaje llega como otra palabra: "creer". Este pequeño cambio ocasiona consecuencias en el cuerpo humano y se deriva en el desarrollo de enfermedades.



En esencia, cuando hablamos de EH/R de origen genético nos referimos a condiciones que afectan a una pequeña proporción de la población, y que se producen por una alteración en el ADN. Estas enfermedades tienden a agravarse con el tiempo y requieren atención médica altamente especializada. En algunos casos existen terapias específicas; en otros, el diagnóstico permite anticipar el comportamiento de la enfermedad y orientar el manejo clínico y familiar (2).

2 CONTEXTO NORMATIVO Y EPIDEMIOLÓGICO

Las enfermedades huérfanas/raras representan un desafío prioritario en la salud pública de Colombia. Si bien, la atención de estas enfermedades tiene retos económicos, sociales e investigativos, desde la promulgación de la Ley 1392 de 2010 y la Ley 1751 de 2015, el país ha avanzado en la creación de un marco normativo orientado a la protección y atención integral de las personas y familias que conviven con estos diagnósticos, además, de reconocer a los pacientes como sujetos especiales de protección (3,4). Aquí te contamos un poco del panorama de las EH/R, desde el mundo hasta el departamento de Antioquia.

2.1 ¿Qué está pasando con las enfermedades huérfanas?

Se estima que en el mundo existen cerca de 8.000 EH/R. Aunque cada una es poco frecuente de manera individual, en conjunto afectan a más de 300 millones de personas, lo que equivale aproximadamente a entre el 3,5 y el 5,9 % de la población mundial (5). Además, una proporción importante se manifiesta durante la infancia. Esto resalta la necesidad de fortalecer el diagnóstico temprano, el acceso oportuno a servicios especializados y los sistemas de vigilancia epidemiológica.

2.2 Situación en Colombia

En Colombia, el Ministerio de Salud y Protección Social mantiene un listado oficial de EH/R reconocidas en el país, el cual se actualiza cada dos años. Para el 2025, el país reconoce 2.273 EH/R en el territorio nacional (6). Para su seguimiento, el Instituto Nacional de Salud (INS) la notificación obligatoria a través del Sistema de Vigilancia en Salud Pública (SIVIGILA). Esto permite conocer cuántos casos se presentan, dónde se concentran y cómo se comportan a lo largo del tiempo.

Durante el 2025 se notificaron 12.713 casos de enfermedades huérfanas en el país, con corte al periodo epidemiológico XII de 2025, según el INS (7). En los últimos años, la notificación se ha mantenido relativamente estable, luego de un aumento observado en 2022. Este comportamiento puede estar relacionado tanto con mejoras en el registro como con una mayor capacidad diagnóstica en el territorio nacional, principalmente en los departamentos Antioquia, Bogotá D. C., donde se concentra una proporción importante de los casos registrados, seguidos por departamentos como Valle del Cauca y Cundinamarca (7).

Por otra parte, en el 2025, el 55,8 % de los casos correspondió a mujeres y el 44,2 % a hombres. Si bien las enfermedades huérfanas se manifiestan principalmente en la infancia, estas afectan todas las etapas del curso de vida: jóvenes, adultos y personas mayores, lo que implica desafíos distintos para el sistema de salud y para

las familias (7). En el departamento de Antioquia, la notificación se concentra principalmente en el Valle de Aburrá y el Oriente antioqueño, donde se encuentran los servicios médicos especializados y las pruebas diagnósticas de mayor complejidad. Esto sugiere que las diferencias territoriales pueden constituir una barrera para el acceso al diagnóstico y a la atención especializada, lo que lleva a tener menos conocimiento de la realidad de las enfermedades huérfanas raras en otras subregiones del departamento.

3 CLÍNICA Y TESTIMONIOS

En este apartado conocerás descripciones clínicas de cuatro enfermedades huérfanas raras de origen genético. Cada uno de los casos se presenta con un testimonio narrado por pacientes y cuidadores, quienes compartieron sus historias, sus vivencias y reflexiones en el proceso de investigación del Programa Integral para la Atención de Enfermedades Huérfanas en Colombia.

3.1 ¿Qué es la mucopolisacaridosis tipo III o el síndrome de Sanfilippo?

La mucopolisacaridosis tipo III (MPS III), también conocida como síndrome de Sanfilippo, es una enfermedad genética poco frecuente que afecta principalmente el cerebro y el sistema nervioso. Es considerada un tipo de demencia infantil, ya que causa una pérdida progresiva de habilidades como el aprendizaje, el lenguaje y la conducta.

Esta enfermedad se genera porque el cuerpo tiene "pequeñas fábricas" dentro de las células llamadas lisosomas, que se encargan de reciclar sustancias. En la MPS III, falta una enzima (una proteína necesaria) que ayuda a descomponer una sustancia llamada heparán sulfato. Al no poder eliminarse, esta sustancia se acumula y daña las células, especialmente en el cerebro (8).

Esta condición tiene un patrón de herencia recesivo, es decir, que para que un niño tenga la enfermedad, debe heredar el gen alterado de ambos padres. Los padres generalmente son portadores sanos (no tienen síntomas).



Características principales

- Retraso en el desarrollo.
- Baja talla.
- Cuello corto.
- Cara tosca.
- Pérdida de habilidades aprendidas (regresión).
- Problemas de comportamiento o hiperactividad.
- Dificultades para dormir.
- Rasgos del espectro autista.
- Deterioro progresivo de la memoria y el lenguaje.

Testimonio

Soy padre y cuidador de Esteban, quien vive con síndrome de Sanfilippo (mucopolisacaridosis III). Vivir con una enfermedad huérfana rara es caminar empuñando una luz tenue en un camino empedrado: hay dolor, hay incertidumbre y muchos obstáculos, pero también un amor profundo que guía e impulsa cada paso que damos como familia.

Para explicarte lo que vivimos, me imagino un gran árbol y sus ramas. Cada rama pertenece a un grupo de enfermedades posibles y las hojas representan diagnósticos específicos. Durante años caminamos alrededor de ese árbol con angustia, buscando entender qué estaba pasando con nuestro hijo. Pasamos de una rama a otra, entre exámenes, consultas y esperas largas, hasta poder llegar finalmente a un diagnóstico preciso.

Con el tiempo comprendimos que no solo luchábamos contra la enfermedad, sino también contra el desconocimiento, la desinformación y las barreras del sistema de salud. Aun así, seguimos adelante con amor, fe y esperanza. Hoy queremos compartir nuestra experiencia para que otras familias se sientan acompañadas, comprendidas y no tengan que recorrer este camino en soledad.

Rafael Andrés Vela Moreno (cuidador y director de Fundación Sanfilippo Colombia).

3.2 ¿Qué es el síndrome de Ehlers-Danlos?

El síndrome de Ehlers-Danlos (SED) es un grupo de trastornos genéticos que afectan principalmente al colágeno, una proteína que actúa como la estructura que sostiene y estabiliza a nuestro cuerpo. Debido a que el colágeno es defectuoso o insuficiente, los tejidos conectivos se vuelven más débiles y elásticos de lo normal. Esto afecta principalmente a la piel, las articulaciones y las paredes de los vasos sanguíneos.

Las personas con SED suelen presentar articulaciones extremadamente flexibles (hipermovilidad) que pueden dislocarse con facilidad, así como una piel muy elástica, frágil y que cicatriza con dificultad. Aunque los síntomas varían mucho de una persona a otra, el diagnóstico temprano es clave para aprender a proteger las articulaciones y evitar lesiones que puedan afectar la movilidad a largo plazo (9).

Esta condición generalmente se hereda de forma dominante, lo que significa que basta con heredar la alteración de uno de los padres para presentarlo. Aunque existen algunos tipos de SED que siguen un patrón de herencia recesivo, lo que implica que ambos padres deben ser portadores para que la enfermedad se manifieste. Sin embargo, en hasta la mitad de los casos, la mutación aparece por primera vez en la persona afectada, sin antecedentes familiares.



Características principales

- Hipermovilidad: articulaciones con un rango de movimiento mayor al normal.
- Fragilidad tisular: piel que se daña o se amorata con facilidad.
- Dolor crónico: fatiga y molestias articulares debido al esfuerzo extra de los músculos por estabilizar el cuerpo.
- Diversidad: existen trece tipos diferentes de SED, cada uno con sus propias particularidades.

Testimonio

A los 3 años tuve mis primeras crisis de dolor. Lloraba por horas porque me dolían los pies, pero me dijeron que era normal: "dolores de crecimiento". Durante la primaria llegaba a casa con la camisa manchada de sangre por la nariz y no consultamos al médico porque se suponía que era normal. A los 10 años llegué a urgencias sin poder respirar, pero como no supieron qué tenía y el dolor cedió días después, seguro les pareció normal. A los 12, ante mis dolores abdominales, me preguntaron si solo quería llamar la atención; a los 14, un familiar me aseguró que a una niña no podía dolerle la espalda. Eso les parecía más creíble que mi dolor; eso sí era normal.

En el colegio siempre perdía Educación Física; era incapaz de seguir el ritmo de mis compañeros. En las formaciones me mareaba y el calor me sofocaba, pero ya no decía nada porque yo misma creía que todo eso era normal. En la universidad todo empeoró y a los malestares se sumaron los desmayos. Fue ahí cuando empecé a preguntarme si, en realidad, vivir así era normal. Al empezar a laborar consulté a los médicos, pero la respuesta fue la misma frente a cada síntoma: que se me cayera el cabello a mechones, que me abriera la cabeza al desmayarme o que ya no pudiera caminar del dolor era, simplemente, normal.

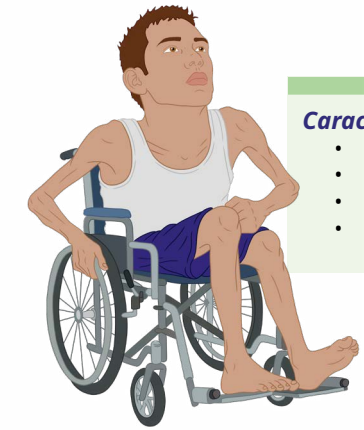
A los 36 años recibí el diagnóstico que explicó cada caída y cada lágrima. Tenía Síndrome de Ehlers-Danlos, una enfermedad rara que afecta el colágeno de todo mi cuerpo y que implica un deterioro progresivo si no se cuenta con los cuidados adecuados. Entendí, por fin, que nada de lo que viví lo fue: ni el dolor desmedido a los tres años, ni la costocondritis a los diez, ni el desgaste de mis articulaciones a los catorce, ni los síncopes constantes. Todo aquello era el grito de un cuerpo esperando ser entendido. Hoy sigo ajustando mis rutinas, pero aprendí que usar apoyos no es una vergüenza y que cuidar mis límites no es una limitación, sino una forma de creerme cuando otros no lo hicieron. Mi odisea diagnóstica termina aquí con una certeza: mi dolor siempre fue real. Escribo esto para que la próxima niña que llore porque le duelen los pies no tenga que esperar tres décadas para que alguien le crea.

Lorena Aristizábal (paciente con Síndrome de Ehlers-Danlos).

3.3 ¿Qué es la distrofia muscular?

La distrofia muscular no es una sola enfermedad, sino un grupo de trastornos genéticos que causan una debilidad progresiva y la pérdida de la masa muscular. Esto ocurre porque el cuerpo tiene dificultades para producir las proteínas específicas necesarias para formar y mantener los músculos sanos. Con el tiempo, las fibras musculares se dañan y son reemplazadas por tejido graso o cicatricial, lo que dificulta funciones básicas como caminar, levantarse o, en etapas más avanzadas, incluso respirar.

Aunque existen muchos tipos que pueden manifestarse desde la infancia hasta la edad adulta, todos comparten el impacto en la movilidad y la fuerza física. La más frecuente es la distrofia muscular de Duchenne/Becker, que afecta principalmente a los hombres. La distrofia muscular de Duchenne es la forma más grave y de inicio temprano en la infancia, mientras que la de Becker suele aparecer más tarde y tiene una evolución más lenta y menos severa. Actualmente, el manejo médico se enfoca en terapias físicas, medicamentos y tecnologías de apoyo que ayudan a las personas a mantener su independencia y movilidad por el mayor tiempo posible. La distrofia Duchenne/Becker sigue un patrón de herencia en la que la alteración está en el cromosoma X, por lo que suele afectar más a hombres, mientras que las mujeres pueden ser portadoras sin tener la enfermedad. Otras distrofias pueden heredarse en forma dominante o recesiva (10).



Características principales

- Pérdida de la fuerza.
- Dificultad para subir escaleras o levantar objetos.
- Pérdida de masa muscular.
- Dificultad para pararse de una silla o del piso.

Testimonio

Desde que recuerdo, mi vida ha estado marcada por la música de la resiliencia y la creatividad. Nací en Liborina, Antioquia, y aunque hoy vivo en Medellín, llevo conmigo el calor de mi tierra y la fuerza de mis raíces. A los 17 años recibí el diagnóstico de distrofia muscular de Becker, y aunque ese momento cambió mi camino, nunca dejó que perdiera la fe. En 2014 me convertí en usuario de silla de ruedas, y fue ahí cuando comprendí que las limitaciones físicas no podían apagar mi deseo de crear, de aprender y de transformar la vida de otros. Estudié Comunicación Publicitaria y a lo largo de los años, gracias a la educación, la espiritualidad y los viajes que me han llevado a conocer 12 países, he aprendido a vivir con esperanza, con creatividad y con un corazón abierto al mundo.

Con esa fuerza, en 2017 inicié un colectivo en pro de las personas con enfermedades huérfanas y, dos años después, creé la Fundación Más Allá de la Distrofia (MADI). Desde entonces, hemos trabajado con personas con distrofia muscular y otras condiciones, fomentando inclusión, educación sobre el diagnóstico, arte terapia y defensa de derechos. Como director y representante legal, he acompañado la creación de la serie web documental El Corazón de la Distrofia, donde contamos historias reales de superación de Colombia, Perú y México. Mi vida es un viaje de aprendizaje, resiliencia y fe; amo los gatos, el mar, escribir y el vino, y cada experiencia, cada historia que comparto y recibo, fortalece mi convicción de que la vida se construye con corazón, creatividad y esperanza.

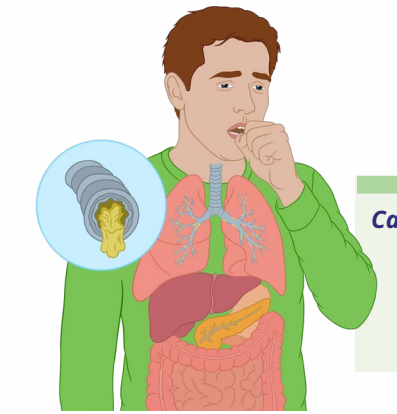
Jhon Durango (paciente con distrofia muscular).

3.4 ¿Qué es la fibrosis quística (FQ)?

La fibrosis quística es una enfermedad genética hereditaria que altera la producción de moco, sudor y jugos digestivos. En las personas sanas, estos fluidos son ligeros y actúan como lubricantes; sin embargo, en quienes tienen FQ, un fallo en una proteína hace que estas secreciones se vuelvan espesas y pegajosas. En lugar de fluir libremente, el moco se acumula y obstruye diversos canales del cuerpo, lo que afecta principalmente a los pulmones y al sistema digestivo.

Esta acumulación en los pulmones facilita la aparición de infecciones y dificulta la respiración, mientras que en el sistema digestivo impide que el cuerpo absorba correctamente los nutrientes de los alimentos. Aunque es una condición crónica y compleja, los avances en los tratamientos actuales permiten que las personas con FQ tengan una vida cada vez más plena, activa y prolongada.

La FQ tiene un patrón de herencia recesivo, lo que significa que una persona debe heredar la alteración en el gen de ambos padres para desarrollar la enfermedad. Si solo hereda una copia alterada, será portadora, pero generalmente no presentará síntomas (11).



Características principales

- Pobre ganancia de peso en la infancia.
- Infecciones respiratorias continuas.
- Sudor salado.
- Esteatorrea (grasas en las heces).

Testimonio

Desde mi experiencia como madre cuidadora, vivir con una enfermedad rara no solo transforma la vida del paciente, sino también la de todo el núcleo familiar. En nuestro caso, llevamos siete años acompañando este proceso con mi hijo y 12 años con mi hija, quienes conviven con enfermedades poco frecuentes. Como madre, ha sido un camino de aprendizaje, fortaleza y también de profunda fragilidad. Es difícil ver cómo, día a día, las fuerzas y habilidades de esos pequeños seres que viste crecer desde tu vientre cambian lentamente, y sentir que muchas veces lo único posible es acompañarlos con amor, presencia y esperanza. Uno de los momentos más duros es cuando debo dejar solo a uno de ellos para estar hospitalizada con el que está más descompensado; esas decisiones parten el corazón.

En este camino, lo que más me ha sostenido ha sido, primero, mi fe en Dios, que es mi pilar fundamental, y segundo, el acompañamiento de FundaLau, una fundación que ha sido luz en nuestro proceso. Su apoyo, su cercanía y su abrazo han sido esenciales para continuar. Estas enfermedades me han enseñado lo fuerte que puede ser una familia cuando permanece unida, pero también lo frágiles que podemos sentirnos. Aun así, han fortalecido nuestro hogar y nuestra esperanza, recordándonos cada día que incluso en medio de la dificultad siempre hay motivos para creer y seguir adelante.

En especial, quiero visibilizar la experiencia de mi hijo con fibrosis quística, una enfermedad que muchas veces es silenciosa, porque físicamente no siempre se nota. Hay días en los que él está bien, pero otros en los que se agita, se cansa mucho o necesita descansar más de lo habitual. En el colegio, por ejemplo, algunos pensaban que era perezoso, cuando en realidad su cuerpo estaba haciendo un esfuerzo enorme. Por eso es tan importante comprender que existen enfermedades que no siempre se ven, pero que afectan profundamente la vida de quienes las viven. Escuchar su voz y su experiencia es también una forma de hacer visible esta realidad y de invitar a otros a mirar con más empatía y comprensión.

Olga Yaneth Gonzáles (madre de paciente con FQ).

4 RECOMENDACIONES DE PACIENTES Y CUIDADORES PARA LA DETECCIÓN, EL DIAGNÓSTICO Y EL ACOMPAÑAMIENTO DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS/RARAS

En el proceso investigativo del Programa Integral para la Atención de Enfermedades Huérfanas, líderes sociales y comunitarios, pacientes y cuidadores señalaron recomendaciones y necesidades que identifican en sus experiencias de vida, expresando la necesidad de tener respuestas integrales que articulen el sistema de salud, las comunidades, los cuidadores y los propios pacientes. Después de conocerlos, pasa a nuestro capítulo de caja de herramientas donde encontrarás propuestas construidas durante el programa para atender algunas de estas recomendaciones y retos.

4.1 La importancia de la detección temprana

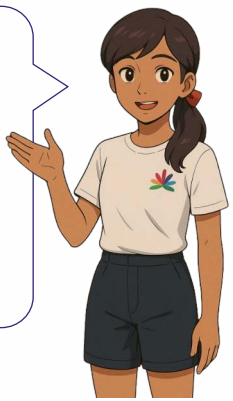
La detección temprana de enfermedades huérfanas/raras puede no impedir la enfermedad, pero sí evitar el deterioro acelerado producido por esta. Para mejorar la detección temprana, se recomienda:

- Fortalecer la capacidad del primer nivel de atención: incluyendo criterios de sospecha en la formación del talento humano en salud.
- Usar herramientas tecnológicas de apoyo al diagnóstico.
- Sensibilizar a profesionales y comunidades en signos tempranos, especialmente en regiones con menor acceso a especialistas.
- Fortalecer la empatía y la escucha.
- Implementar y dar a conocer el tamizaje neonatal y las asesorías prenatales.

La gastroenteróloga fue quien más apoyo nos brindó. La conocí después de seis años de síntomas y dos años de exámenes; fue ella quien finalmente nos dio el diagnóstico.

Lo más importante fue que sí nos creyó y no afirmó que los dolores eran imaginarios.

Fragmento construido a partir de la sistematización del taller "Mapa de nuestros procesos: historias que construyen lo que somos".



4.2 Sobre el diagnóstico oportuno y certero

Un proceso de diagnóstico claro, amplio y certero puede disminuir la duplicidad de acciones y el camino a conocer.

- Garantizar el acceso rápido a especialistas y centros de referencia.
- Reducir tiempos de remisión a genética, neurología, inmunología, metabolismo o a las especialidades pertinentes.
- Asegurar la teleconsulta con centros de experiencia en regiones apartadas.

Reportar oportunamente al registro de EHR.

- Tener acceso compartido a historias clínicas especializadas para evitar repeticiones innecesarias de exámenes.
- Incorporar elementos narrativos en la consulta para reconocer detalles clínicos, sociales, emocionales y familiares que orienten el diagnóstico.
- Considerar la experiencia del cuidador como fuente válida de información.



Cuando recibí el diagnóstico fue como ver una luz verde en el camino. No significa estar "sana", pero sí saber qué tengo y reconocer que existen posibilidades: qué puedo hacer, qué medicamento usar, qué tratamiento seguir, qué cuidados asumir. Hay un descanso profundo cuando finalmente se sabe qué se tiene.

Fragmento construido a partir de la sistematización del taller "Mapa de nuestros procesos: historias que construyen lo que somos".

4.3 El acompañamiento integral como estrategia intersectorial

- Consolidar rutas de atención claras y de fácil acceso para los diagnósticos, como los trámites.
- Fortalecer el apoyo psicosocial a pacientes y cuidadores durante todo el proceso de diagnóstico y tratamiento.
- Crear grupos de apoyo en IPS, organizaciones de pacientes y territorios.
- Integrar educación para la salud y apropiación social del conocimiento.
- Realizar un seguimiento proactivo por parte de EAPB.
- Coordinar entre entidades territoriales, centros de referencia y organizaciones de pacientes.



Conocer a más pacientes y participar en fundaciones ha sido una de las oportunidades más significativas dentro de este proceso. La experiencia de la enfermedad suele estar atravesada por sentimientos de soledad, y poder escuchar a personas que comparten la misma condición, que sienten y viven experiencias similares, transforma profundamente la manera de habitar este camino.

Los espacios de escucha se vuelven fundamentales para aprender del otro y resignificar la propia condición.

Fragmento construido a partir de la sistematización del taller "Un abrazo en el camino".



5 CAJA DE RECURSOS PARA LAS ENFERMEDADES HUÉRFANAS/RARAS

En esta sección encontrarás recursos diseñados para el cuidado, la detección y el acompañamiento de las enfermedades huérfanas/raras. Estos se han creado en el marco del Programa Integral para la Atención de Enfermedades Huérfanas en Colombia, con un enfoque territorial y de diversidad, empleando medicina personalizada, *big data* y tecnologías de la información.

enfermedadespocofrecuentes.co

ESCANEA
y profundiza
en cada uno de
estos recursos



5.1 Herramienta tecnológica para una detección oportuna

Como ya vimos, un diagnóstico oportuno es la entrada para disminuir muchas de las complicaciones de las EH/R Durante el programa se desarrolló la herramienta digital **www.enfermedadespocofrecuentes.co**, con el propósito de ayudar a pacientes y cuidadores a identificar de forma temprana enfermedades poco frecuentes o raras con apoyo de inteligencia artificial.

En su etapa de desarrollo piloto, la herramienta se utilizó exclusivamente en el Occidente antioqueño. Su diseño y operatividad estuvieron vinculados directamente a la red de servicios y la estrategia de telemedicina de los municipios de Santa Fe de Antioquia, San Jerónimo y Sopetrán, explorando en este sentido, una ruta de atención con enfoque territorial, que facilitó a las personas el acceso a medicina especializada.

5.2 Curso Atención integral para las enfermedades huérfanas/raras: tejiendo saberes entre comunidades, pacientes y profesionales de salud

Fortalecer los conocimientos sobre las enfermedades huérfanas/raras es una necesidad central para mejorar la detección, la gestión y el cuidado que como sociedad podamos tener. Por ello, durante el programa se desarrolló un curso virtual autogestionable y gratuito, con el cual podrás conocer generalidades sobre las enfermedades huérfanas/raras de origen genético, el manejo clínico de las EH/R con mayor prevalencia, los métodos de diagnósticos y la importancia de la atención integral.

Inicialmente, el curso se planteó con un enfoque territorial en los municipios de Santa Fe de Antioquia, San Jerónimo y Sopetrán; se ofreció a través de las alcaldías y las ESE de los municipios mencionados. En él participaron profesionales de talento humano en salud y población en general.

5.3 Recetario, un abrazo en el camino

Sumado a lo anterior, se plantearon los Laboratorios creativos, espacios pensados para la pausa de personas con trayectorias de vida atravesadas por la urgencia médica y el cuidado constante. Cada taller era un ejercicio creado para que las emociones pudieran tomar forma, palabra y sentido, sin tener que explicarse, justificarse o corregirse. Desde ahí, la metodología se construyó como un camino compartido, más que como una secuencia técnica: un recorrido sensible donde cada actividad buscó abrir posibilidades de reconocimiento emocional y cuidado mutuo. Este ejercicio permitió recopilar los testimonios que presentamos en esta cartilla.

En las páginas que siguen conocerás una metodología que recorre algunas etapas del duelo que suelen atravesarse tras un diagnóstico o durante el cuidado de una enfermedad, estas etapas no son lineales, ni es una mirada universal. Por eso no haremos una explicación clínica ni desde una secuencia rígida, sino desde la experiencia vivida, el lenguaje cotidiano y el cuidado posible.



En cada etapa encontrarás tres cosas:

- Una explicación sensible y comprensible de lo que suele sentirse en ese momento del duelo.
- Una forma de "cocinar" el cuidado, usando la metáfora de las recetas como herramienta de acompañamiento psicosocial.
- Las recetas creadas por las personas participantes en los laboratorios creativos, como evidencia de cómo el conocimiento nace de la experiencia.

5.3.1 Etapa 1 - Negación: "no puede ser"

La negación es como cuando la mente corre las cortinas para que entre solo un poco de luz. No porque no quiera ver, sino porque todavía no puede sostener todo lo que hay afuera. Frente a un diagnóstico, o al acompañamiento a alguien que lo recibe, el cuerpo y la mente activan un mecanismo de protección que dice: espera un poco.

En esta etapa no estamos listos para comprenderlo todo, ni para tomar decisiones profundas. La negación no es ignorar lo que pasa, es regular la intensidad de la realidad para poder seguir respirando. Suele aparecer como silencio, confusión, incredulidad o desconexión. A veces se expresa en frases simples, dichas casi sin pensar: "esto no puede ser", "seguro se equivocaron", "tal vez no es tan grave".

Desde una mirada psicosocial, la negación cumple una función fundamental: ganar tiempo emocional. Tiempo para que la noticia decante, para que el cuerpo se estabilice, para que la mente empiece, poco a poco, a acomodar lo nuevo. Forzar la aceptación o exigir claridad inmediata suele causar más angustia. En cambio, permitir la negación como una etapa legítima abre la posibilidad de un cuidado más humano y respetuoso.

¿Qué buscamos con estas recetas?: el objetivo de las recetas de la negación es identificar pequeñas acciones que permitan acercarse a la realidad sin sentirse abrumado o abrumada. No se trata de entenderlo todo, sino de habitar el impacto con suavidad.

Aromática de fe y escucha

Ingredientes: una taza de soledad o de compañía de tu preferencia; una bolsita que es la Biblia; el endulzante que es el celular; opcional: tu amiga del alma.

Preparación: calentar el silencio por el tiempo que desees, agregar la Biblia mientras oras, adorar a Dios, entregar todo lo que estamos sintiendo, agregar el celular con las alabanzas y revolver lentamente; es inevitable agregarle gotitas de lágrimas. Tomas a tu amiga del alma y le hablas, le mandas audios larguísimos donde le expresas todo lo que sientes y ella simplemente te escucha y te aconseja, y lo más importante: saca el tiempo, que es bien ocupada, y te lo regala siempre.

Mejor momento para consumir: incalculable porque Dios siempre está para nosotros 24/7 y tu amiga también estará a diario.

Resultado esperado: la fe te fortalece y te anima, Dios te abraza, te da resiliencia, no tires la toalla, te desahogas y te renuevas. Te sientes escuchada, apoyada, que alguien está para ti, mi amiga del alma.

Frappé de colores

Ingredientes: un viaje al universo interior; conexión con lugares.
Preparación: cuidar la salud mental; darle importancia a lo realmente importante y necesario. No quedarme en algo que no es mío y que no puedo controlar. Ver series documentales, viajar, disfrutar del hoy y del presente, si estoy bien. Si estoy bien, me cuido y cuido a los que están a mi lado, familia, amigos, fundación. Hay que disfrutar de lugares que me dan calma, paz, diversión y muchos aprendizajes.
Mejor momento para consumir: todos los días las activo, según los momentos, circunstancias o estado de ánimo y emociones.
Resultado esperado: felicidad, paz, amor, tranquilidad y mucha conexión conmigo mismo.

Tu receta para este momento del duelo

Ahora te invitamos a crear tu propia receta para la etapa de la negación. Imagina que estás preparando algo suave y tibio, una receta que ayude a despertar despacio. Aquí cocinamos la calma y la claridad, sin prisas, dejando que la mente se acostumbre a lo nuevo. Ponle un nombre, define los ingredientes y la preparación, y sugiere el momento para consumirla. Puedes escribirla en el espacio que encontrarás al final de la cartilla.

5.3.2 Etapa 2 - Ira: "¿por qué a mí?"

La ira llega como un fuego que protege. Es una emoción intensa que aparece cuando sentimos que algo nos fue arrebatado, cuando la vida se percibe injusta o cuando el diagnóstico rompe de forma abrupta las expectativas que teníamos sobre el futuro. Frente a la enfermedad, propia o de alguien a quien cuidamos, la ira suele emerger como una respuesta legítima al dolor, al miedo y a la pérdida de control.

Esta etapa puede expresarse de muchas formas: enojo, irritabilidad, frustración, rabia contenida, preguntas insistentes o reclamos silenciosos. A veces, la ira se dirige hacia el sistema de salud, hacia otras personas, hacia la vida misma o, incluso, hacia el propio cuerpo. Otras veces no encuentra un destinatario claro y se vuelve pesada, y se acumula por dentro.

Desde una perspectiva psicosocial, la ira cumple una función clave: es una energía de defensa. Nos señala que algo duele, que algo importa, que hay un límite que fue cruzado. El problema no es sentir ira, sino no encontrar un lugar seguro para expresarla. Cuando se reprime o se juzga, ese fuego quema hacia adentro y puede transformarse en culpa, agotamiento emocional o tristeza profunda.

Por eso, en esta etapa se busca aprender a gestionar la ira, a transformarla en palabra, en cuerpo, en expresión. Se trata de reconocer su fuerza sin permitir que nos consuma.

¿Qué buscamos con estas recetas?: el objetivo de las recetas de la ira es reconocer formas de liberar la rabia sin dañarte ni dañar a otras personas. Estas recetas invitan a canalizar el fuego emocional de manera consciente, cuidada y expresiva, para que la energía que trae la ira se convierta en alivio, claridad o movimiento. Imagina que estás preparando un guiso que se cocina. Aquí no cocinamos silencio forzado ni autocontrol rígido. Cocinamos descarga, expresión y transformación. Más que bajar el

fuego de golpe, debemos ventilar, mover el contenido para que no se queme. En esta etapa, la cocina se llena de sonidos, de calor y de fuerza.

Trinchando emociones

Ingredientes: cuatro palabras picadas de enojo; pizca de calma; cuatro vasos de conversación con alguien que te escuche; dos pocillos de música que te agrade, finamente picada; siete cucharadas de respiración profunda.
Preparación: se cocina a fuego lento, se revuelve suavemente con la respiración y se deja reposar.
Resultado esperado: una descarga emocional que permite soltar el peso del enojo y recuperar la calma poco a poco.

Té de alabanzas y lágrimas

Ingredientes: una taza de alabanzas; una bolsita de celular; 10 gramos de bafle; tres frascos grandes de lágrimas.
Preparación: poner en un recipiente grandísimo las alabanzas con la bolsita de celular y los 10 gramos de bafle. Subir el volumen y agregar los tres frascos grandes de lágrimas; ir probando si se necesita agregar más y más frascos de lágrimas.
Resultado esperado: paz y tranquilidad.

Tu receta para este momento del duelo

Ahora te invitamos a crear tu propia receta para la etapa de la ira. Puedes escribirla en el espacio que encontrarás al final de la cartilla.

Recuerda: esta emoción no es un error, es una señal. ¡Escúchala y transfórmala! Imagina que estás preparando una receta intensa, que hierve y necesita movimiento. Aquí cocinamos la fuerza y la descarga, sin culpa y sin daño, dejando que el fuego encuentre una salida segura.

5.3.3 Etapa 3 - Negociación: "si hago esto, tal vez..."

La negociación aparece cuando el impacto inicial empieza a acomodarse y surge una necesidad profunda de reordenar la vida. Es como sentarse frente a un rompecabezas que ya no tiene la imagen original en la tapa: algunas piezas no encajan donde antes, otras parecen nuevas, y muchas todavía no sabemos bien dónde van.

En esta etapa buscamos acuerdos internos. Intentamos comprender qué cambió, qué se puede sostener y qué necesita transformarse. La negociación no es resignación ni rendición, es la búsqueda activa de equilibrio. Aquí aparecen preguntas que no buscan certezas absolutas, sino formas posibles de seguir: *¿qué puedo hacer hoy?, ¿cómo me organizo?, ¿qué me da un poco de calma?, ¿qué necesito ajustar para seguir cuidándome en esta nueva realidad?*

Desde una mirada psicosocial, esta etapa cumple una función fundamental: recuperar agencia. Después del desorden emocional de la negación y la intensidad de la ira, la negociación permite ensayar pequeñas estrategias para volver a sentir estabilidad. El objetivo es hacer lo que está a nuestro alcance: construir rutinas, hábitos y sentidos que devuelvan una sensación de saber por dónde estamos transitando. Es una etapa de prueba y error, de ajustes constantes y de volver a intentar.

¿Qué buscamos con estas recetas?: el objetivo de las recetas de la negociación es identificar hábitos, pensamientos y acciones que ayuden a reconstruir estabilidad y propósito. Aquí preparamos combinaciones posibles que sostienen el día a día. Imagina que estás en la cocina probando sabores. Agregas un ingrediente, pruebas; quitas otro, ajustas. Cocinas a fuego medio, con paciencia. En esta etapa no hay recetas exactas: hay prácticas que se afinan con el tiempo. Aquí cocinamos equilibrio, constancia y esperanza cotidiana.

Infusión de confiar en Dios

Ingredientes: tres cucharadas de fe; tres hojas de oración; dos cucharadas de confianza.
Preparación: en un vaso agregar las tres cucharadas de fe, las hojas de oración y la confianza; echarlas al horno, que es Dios, y dejarlas calentar ahí.
Mejor momento para consumir: todos los días.
Resultado esperado: vivir el día a día confiando solo en Dios.

Un paso a la tranquilidad

Ingredientes: varias cucharadas de oración.
Preparación: autoanalizar lo que da tranquilidad.
Mejor momento para consumir: durante el día, cada que se pueda.
Resultado esperado: optimismo y serenidad.

Tu receta para este momento del duelo

Ahora te invitamos a crear tu propia receta para la etapa de la negociación. Piensa en esos pequeños acuerdos que haces contigo para sostenerte: rutinas, pausas, pensamientos, prácticas que no resuelven todo, pero ayudan a seguir. Puedes escribirla en el espacio que encontrarás al final de la cartilla.

Imagina que estás probando una receta hasta encontrar el punto justo. Aquí cocinamos equilibrio, constancia y sentido, sabiendo que puedes cambiar los ingredientes cuando lo necesites.

5.3.4 Etapa 4 - Aceptación: "esto también es parte de mí"

La aceptación no llega como una celebración ni como una meta alcanzada. Llega, muchas veces, como un suspiro largo. No significa estar de acuerdo con lo que pasó ni sentirse feliz por ello, sino dejar de luchar contra lo que ya es. Es el momento en que la realidad deja de sentirse como un enemigo constante y empieza a integrarse en la historia personal.

En esta etapa, la vida no vuelve a ser la misma. Cambian los ritmos, las prioridades y las formas de habitar el cuerpo, el tiempo y los vínculos; sin embargo, sigue siendo vida. Una vida con nuevos sentidos, con otras maneras de cuidarse, de amar y de proyectarse. La aceptación no borra el dolor, pero lo acomoda; no elimina las emociones difíciles, pero les da un lugar donde no lo ocupan todo. Se trata de aprender a vivir con lo que hay, reconociendo recursos, apoyos y deseos que siguen presentes.

Aceptar es integrar. Es decir: esto también forma parte de mí, pero no me define por completo.

¿Qué buscamos con estas recetas?: el objetivo de las recetas de la aceptación es identificar acciones que ayuden a vivir con serenidad, reconexión y sentido, honran-

do la historia personal sin quedar atrapados en ella. Imagina una cocina tranquila. No hay prisa ni recetas escritas al lado. Cocinamos despacio, con ingredientes que ya conocemos, que nutren y reconfortan. La aceptación se parece a esas recetas que salen bien sin medir: porque se hacen desde la experiencia, la gratitud y el cuidado aprendido en el camino. Aquí cocinamos presencia, pertenencia y continuidad.

Espaguetis de buenos momentos

Ingredientes: una cucharada de oración encomendando el día a Dios; dos cucharadas de acompañamiento; un paquete de cositas de la preferencia del día; una cucharada de mensajes con amigas; una pizca de momentos familiares.
Opcional: tres tazas de oración en familia.
Preparación: en una olla con agua hervir y agregar la oración del día, el acompañamiento, las cositas al gusto, los mensajes con amigas, los momentos familiares y, al final, las oraciones en familia.
Mejor momento para consumir: diaria.
Resultado esperado: calma y tranquilidad para vivir el día con los retos que traiga.

Reiniciar

Ingredientes: compartir con quienes amo: familia, amigos y mi gato.
Preparación: muchas cucharadas de paciencia, gratitud y estar presente.
Mejor momento para consumir: cada que sea necesario, a diario.
Resultado esperado: una vida en calma, con emociones que acompañan el caminar y el proceso.

Tu receta para este momento del duelo

Ahora te invitamos a crear tu propia receta para la etapa de la aceptación. Piensa en aquello que hoy te sostiene, te reconecta y te da sentido. Se trata de gestos cotidianos que hacen la vida habitable. Imagina que cocinas sin mirar el reloj, con calma y gratitud. Aquí cocinamos presencia, continuidad y cuidado aprendido.

Cada receta nació de una emoción real, de una vivencia concreta, de un cuerpo que sintió y buscó formas de sostenerse. Sin embargo, el cuidado no se queda en quien lo cocina. El cuidado también circula, se comparte y se hereda.

Toma una foto de tu receta y compártela para que llegue a otras personas. Así, tu mensaje se convierte en parte de un cuidado colectivo que trasciende este espacio. Puedes escribirla en el espacio que encontrarás al final de la cartilla.

6 GLOSARIO DE TÉRMINOS GENÉTICOS

- ADN (ácido desoxirribonucleico): molécula que contiene la información genética del organismo; funciona como el "manual biológico" del cuerpo.
- Mutación: cambio o alteración en la secuencia del ADN que puede modificar la función de un gen.
- Origen genético: condición causada por alteraciones en el ADN; pueden ser heredadas o nuevas.
- Herencia autosómica dominante: forma de transmisión en la que basta una copia alterada del gen para que se manifieste la enfermedad.
- Herencia autosómica recesiva: se requieren dos copias alteradas (una de cada progenitor) para que se exprese la enfermedad.
- Herencia ligada al sexo: transmisión asociada al cromosoma X o Y (ej. mucopolisacaridosis tipo II).

Comprender y visibilizar las enfermedades huérfanas raras como un asunto de salud pública, de derechos y de cuidado colectivo es un paso fundamental para reconocer y fortalecer respuestas más humanas, oportunas y articuladas. Hacer visible lo poco frecuente también es una forma de cuidar la vida.

Juntos, sumamos voces por las enfermedades huérfanas

Agradecemos profundamente a todas las personas y organizaciones que hicieron parte de este proceso. Sus experiencias, historias y reflexiones han sido la esencia de esta cartilla.

Gracias por confiar, por compartir sus vivencias y por contribuir a la visibilización de la realidad de quienes viven con enfermedades huérfanas. Sin su participación, este proyecto no habría sido posible.

Testimonios

Jhon Durango – Paciente con distrofia muscular
Lorena Aristizábal – Paciente con Ehlers-Danlos
Olga Yaneth Gonzáles – Cuidadora
Rafael Andrés Vela Moreno - Cuidador

Aportes a la construcción de contenidos

Valentina Múnera Hernández (CIB)
Luis Felipe Zuluaga Rodríguez (CIB)
Santiago Ruiz Murillo (CIB)
Isabela González Agamez (SURA)

Organizaciones participantes

Mesa de Enfermedades Raras para Antioquia
Red Técnica Departamental de Enfermedades Huérfanas
Fundación MADI – Más Allá de la Distrofia Muscular
Fundación Mundo DIS – Discapacidades Invisibles
Fundapor – Fundación por las Porfirias
FundaLau Enfermedades Raras
Fundación Sanfilippo Colombia



Esta cartilla es un producto de divulgación del Programa Integral para la Atención de Enfermedades Huérfanas en Colombia (Código 111713), financiado por el Ministerio de Ciencia, Tecnología e Innovación de Colombia, en el marco del Contrato de Financiamiento de Recuperación Contingente n.° 1103 de 2024 (Convocatoria 949-2024 'Misión Soberanía Sanitaria y Bienestar Social - Territorios Garantes de la Salud'), celebrado con la Corporación para Investigaciones Biológicas (CIB).

REFERENCIAS

1. Ministerio de Salud y Protección Social. Plan Nacional de Gestión para Enfermedades Huérfanas-raras [Internet]. 2024. Disponible en: https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/VS/PP/ENT/plan-nacional-gestion-enfermedades-huerfanas-raras.pdf
2. European Commission, editor. Rare diseases: a major unmet medical need. Luxembourg: Publications Office; 2017. 1 p. doi:10.2777/76751
3. Congreso de la República de Colombia. Ley 1392 de 2010 [Internet]. Diario Oficial N.º 47.678. Disponible en: https://www.suin-juriscol.gov.co/viewDocument.asp?ruta=Leyes%2F1678585
4. Congreso de la República de Colombia. Ley 1751 de 2015 [Internet]. Diario oficial N.º 49.427. Disponible en: https://www1.funcionpublica.gov.co/eva/gestornormativo/norma.php?i=60733
5. Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. Eur J Hum Genet. febrero de 2020; 28:165-73. doi:10.1038/s41431-019-0508-0
6. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 2625 de 2025 [Internet]. Disponible en: https://www.suin-juriscol.gov.co/viewDocument.asp?id=30055971
7. Instituto Nacional de Salud. Informe evento enfermedades huérfanas - Raras XII-2025 [Internet]. Bogotá; noviembre de 2025. Disponible en: https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Informesdeevento/ENFERMEDADES%20HUERFANAS%20PE%20XII%202025.pdf
8. Mucopolisacaridosis tipo 3. Conocimientos sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos [Internet]. junio de 2024. Disponible en: https://www.orpha.net/en/disease/detail/581?name=Sanfilippo&mode=name
9. Orphanet. Ehlers-Danlos syndrome. Conocimientos sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos [Internet]. 2023. Disponible en: https://www.orpha.net/en/disease/detail/98249?name=Ehlers-Danlos%20syndrome&mode=name
10. Orphanet. Distrofia muscular de Becker. Conocimientos sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos [Internet]. Disponible en: https://www.orpha.net/en/disease/sign/98895?search=Dystrophy%20Muscular&mode=name
11. Orphanet. Cystic fibrosis. Conocimientos sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos [Internet]. Disponible en: https://www.orpha.net/en/disease/sign/586?search=Cystic%20Fibrosis&mode=name

ESCRIBE AQUÍ TUS PROPIAS RECETAS

Nombre de la receta: si la rabia fuera un plato, ¿cómo se llamaría?

R.

Ingredientes: ¿qué cosas te ayudan a canalizar el fuego sin quemarte?

R.

Preparación: ¿cómo cocinas tu enojo hasta que se vuelva energía útil?

R.

Mejor momento para consumir: ¿cuándo necesitas sacar esta receta del horno emocional?

R.

Resultado esperado: ¿qué sabor deja esta receta cuando la sirves?

R.

