



Resolución Directoral

Lima 21 de MARZO... de 2024

VISTO: El Expediente Administrativo Registro N° 10897-2024, que contiene entre otros, el proyecto del Documento Técnico: "Plan de Trabajo para el Fortalecimiento de la Atención de Personas con Enfermedades Raras o Huérfanas, en el Hospital Nacional Dos de Mayo";

CONSIDERANDO:

Que, el numeral VI del Título Preliminar de la Ley N° 26842, Ley General de Salud, establece que es responsabilidad del Estado promover las condiciones que garanticen una adecuada cobertura de prestaciones de salud a la población en términos socialmente aceptables de seguridad, oportunidad y calidad;

Que, la Ley N° 29698, Ley que declara de Interés Nacional y Preferente Atención el Tratamiento de personas que padecen Enfermedades Raras o Huérfanas, tiene como objeto declarar de interés nacional la prevención, el diagnóstico, la atención integral de salud y la rehabilitación de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas;

Que, el artículo 2° del Reglamento de la Ley que declara de Interés Nacional y Preferente Atención el Tratamiento de personas que padecen Enfermedades Raras o Huérfanas, aprobado mediante Decreto Supremo N° 004-2019-SA, establece en su numeral 2.2, que las: "Enfermedades Huérfanas (EH). - Son aquellas enfermedades que se caracterizan, porque la evidencia científica para el diagnóstico y el tratamiento es escasa" y en su numeral 2.3., señala que: "Enfermedades Raras (ER). - Son aquellas enfermedades, con peligro de muerte o de invalidez crónica, que tienen una frecuencia, menor de 1 por cada 100 000 habitantes, en algunos casos presentan muchas dificultades para ser diagnosticadas y efectuar su seguimiento, tienen un origen desconocido en la mayoría de los casos, conllevan múltiples problemas sociales y cuentan con escasos datos epidemiológicos. Pueden incluir malformaciones congénitas y enfermedades de origen genético.";

Que, el artículo 3° de la precitada ley, así como la Séptima Disposición Complementaria Final de su Reglamento disponen que el Ministerio de Salud elabora el Plan Nacional de Prevención, Diagnóstico, Atención Integral de Salud, Tratamiento, Rehabilitación y Monitoreo de las Enfermedades Raras o Huérfanas;

Que, en cumplimiento a lo señalado el considerando precedente, mediante la Resolución Ministerial N° 1059-2020/MINSA, se aprobó el Documento Técnico: Plan Nacional de Prevención, Diagnóstico, Atención Integral de Salud, Tratamiento, Rehabilitación y Monitoreo de las Enfermedades Raras o Huérfanas 2021-2024, el mismo que tiene como finalidad establecer las estrategias a nivel nacional para la atención de las personas con Enfermedades Raras o Huérfanas (ERH) y, de esta manera, contribuir en la mejora de la calidad de vida, el uso eficiente de los recursos y lograr equidad desde una perspectiva ética respecto de los derechos de las personas;

Que, el numeral 7.3.1 del el Documento Técnico: Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas, aprobado a través de la Resolución Ministerial N° 230-2020-MINSA, señala que las instituciones prestadoras de los servicios de salud del sector público a nivel nacional del Ministerio de Salud, sus órganos desconcentrados y organismos públicos adscritos a este, EsSalud, Sanidades de las Fuerzas Armadas y de la





Policía Nacional del Perú, Gobiernos Regionales y Gobiernos Locales son responsables de conocer y aplicar el Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas;

Que, mediante Resolución Ministerial N° 826-2021/MINSA, de fecha 05 de julio de 2021, se aprobó las Normas para la elaboración de Documentos Normativos del Ministerio de Salud, la misma que en su numeral 6.1.4, señala entre los tipos de documentos normativos, al Documento Técnico, cuya finalidad es básicamente de información u orientación a los usuarios, personal de salud y/o población general, basado en el conocimiento científico y técnico, validado por la experiencia sistematizada y documentada, y respaldado por las normas vigentes que corresponden. Por su contenido, algunos serán de obligatorio cumplimiento, dentro de los cuales se encuentran los planes de diversa naturaleza;



Que, mediante Resolución Ministerial N° 090-2022/MINSA, se aprobó la Directiva Administrativa N° 326 - MINSA/OGPPM-2022: "Directiva Administrativa para la Formulación, Seguimiento y Evaluación de los Planes Específicos en el Ministerio de Salud", con la finalidad de contribuir al logro de los objetivos institucionales y sectoriales mediante la estandarización de Planes Específicos en el Ministerio de Salud (MINSA), que se orienten a lograr la operatividad de las intervenciones sanitarias y administrativas relevantes;

Que, el Documento Técnico: "Plan de Trabajo para el Fortalecimiento de la Atención de Personas con Enfermedades Raras o Huérfanas, en el Hospital Nacional Dos de Mayo", tiene como finalidad mejorar la calidad de vida de las personas con Enfermedades Raras o Huérfanas (ERH) y, de esta manera, contribuir en la mejora de su calidad de vida, el uso eficiente de los recursos y lograr la equidad desde una perspectiva ética y de respeto a los derechos de las personas;

Que, mediante Oficio N° 006-2024-CCMEHR-HNDM, de fecha 28 de febrero de 2024, la Coordinadora del Comité Multidisciplinario de Enfermedades Huérfanas y Raras, remite el proyecto del Documento Técnico: "Plan de Trabajo para el Fortalecimiento de la Atención de Personas con Enfermedades Raras o Huérfanas, en el Hospital Nacional Dos de Mayo", a la Dirección General para su aprobación;

Que, la Oficina Ejecutiva de Planeamiento Estratégico, conforme a sus atribuciones, remite el Informe N° 014-2024-EPP-OEPE-HNDM, de fecha 5 de marzo de 2024, el mismo que cuenta con el Proveído N° 293-2024-OEPE-HNDM, concluyendo entre otros que: "El Documento Técnico: Plan de Trabajo para el Fortalecimiento de la Atención de Personas con Enfermedades Raras o Huérfanas, en el Hospital Nacional Dos de Mayo", elaborado por la Coordinadora del Comité Multidisciplinario de Enfermedades Huérfanas y Raras, dentro de su estructura y formulación ha descrito en el sub numeral 6.5 y 6.6 que no requiere financiamiento adicional a la entidad para su cumplimiento.";

Que, mediante Memorándum N° 113-2024-HNDM/OGC, de fecha 14 de marzo de 2024, la Jefa de la Oficina de Gestión de la Calidad, en su condición de órgano asesor de los documentos normativos en atención al paciente señala que, ha revisado el proyecto de Documento Técnico, por lo que emite su opinión favorable para su aprobación, el mismo que se debe oficializarse mediante el presente acto resolutivo;

Con las visaciones del Director Adjunto de la Dirección General, de la Directora Ejecutiva de la Oficina Ejecutiva de Planeamiento Estratégico, del Jefe del Departamento de Especialidades Médicas, de la Jefa de la Oficina de Gestión de la Calidad; y, del Jefe de la Oficina de Asesoría Jurídica;

De conformidad con lo establecido la Resolución Ministerial N° 696-2008/MINSA, que aprueba el Reglamento de Organización y Funciones del Hospital Nacional "Dos de Mayo" y la Resolución Ministerial N°





Ministerio de Salud
Dirección de Redes Integradas de Salud
Lima Centro
Hospital Nacional Dos de Mayo

N° 059 -2024/D/HNDM

Resolución Directoral

Lima, 21 de MARZO de 2024

0886-2023/MINSA, de fecha 15 de setiembre de 2023, que designa temporalmente al Director de Hospital III (CAPPE N° 001), de la Dirección General del Hospital Nacional "Dos de Mayo";

SE RESUELVE:

Artículo 1°.- Aprobar el DOCUMENTO TÉCNICO: "PLAN DE TRABAJO PARA EL FORTALECIMIENTO DE LA ATENCIÓN DE PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS, EN EL HOSPITAL NACIONAL DOS DE MAYO" el que en treinta y uno (31) páginas, forma parte integrante de la presente resolución.

Artículo 2°.- Disponer que, el Comité Multidisciplinario de Enfermedades Huérfanas y Raras, haga el seguimiento, evalúe y ejecute, informando a la Dirección General y a la Oficina Ejecutiva de Planeamiento Estratégico, de manera trimestral, semestral y anualmente, los avances del Documento Técnico: "Plan de Trabajo para el Fortalecimiento de la Atención de Personas con Enfermedades Raras o Huérfanas, en el Hospital Nacional Dos de Mayo", aprobado por la presente resolución.

Artículo 3°.- Disponer que, el Jefe de la Oficina de Estadística e Informática de la Institución publique la presente Resolución Directoral en el portal Institucional del Hospital <http://www.hdosdemayo.gob.pe>.

Regístrese, comuníquese y publíquese;



MINISTERIO DE SALUD
HOSPITAL NACIONAL "DOS DE MAYO"
M.C. VICTOR RAFAEL GONZÁLES PÉREZ
DIRECTOR GENERAL - DIRECCIÓN GENERAL
C.M.P. 87430 - R.N.E. 13877

VRGP/JEVT/DLPA

- C.c.:
- Dirección General.
 - Dirección Adjunta.
 - Org. de Control Institucional
 - Ofic. Ejecutiva de Planeamiento Estratégico.
 - Dpto. de Especialidades Médicas
 - Ofic. Gestión de la Calidad.
 - Ofic. Asesoría Jurídica.
 - Ofic. Estadística e Informática
 - Archivo.

DOCUMENTO TÉCNICO: PLAN DE TRABAJO PARA EL FORTALECIMIENTO DE LA ATENCIÓN DE PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS, EN EL HOSPITAL NACIONAL “DOS DE MAYO”, 2024

INDICE

I. INTRODUCCIÓN	2
II. FINALIDAD.....	2
III. OBJETIVOS.....	2
IV. ÁMBITO DE APLICACIÓN.....	3
V. BASE LEGAL.....	3
VI. CONTENIDO.....	4
6.1 DEFINICIONES OPERATIVAS	4
6.2 ANÁLISIS DE LA SITUACIÓN ACTUAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS	5
6.2.1 ANTECEDENTES	5
6.2.1.1 A NIVEL MUNDIAL.....	6
6.2.1.2. SITUACION DE LAS ERH EN EL PERÚ.....	7
6.2.2 PROBLEMÁTICA EN LA ATENCIÓN A PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y HUÉRFANAS, EN LA ENTIDAD	9
6.2.3 CAUSAS DEL PROBLEMA	10
6.2.4. POBLACIÓN OBJETIVO.....	10
6.2.5. PROPUESTAS DE SOLUCIÓN	11
6.3 ARTICULACIÓN ESTRATÉGICA CON LOS OBJETIVOS Y LAS ACCIONES DEL PEI Y ARTICULACIÓN OPERATIVA CON EL POI.....	11
6.4 ACTIVIDADES POR OBJETIVOS.....	11
6.5 PRESUPUESTO.....	12
6.6 FINANCIAMIENTO.....	12
6.7 MONITOREO, SUPERVISIÓN Y EVALUACIÓN DEL PLAN.....	12
VII. RESPONSABILIDADES	13
VIII. ANEXOS	14

I. INTRODUCCIÓN

Las enfermedades raras o huérfanas (ERH) son aquellas enfermedades que tienen una prevalencia e incidencia bajas, menor de 1 caso por cada 100 000 habitantes, con potencial riesgo de muerte o alto grado de discapacidad

Se estima que actualmente existen alrededor de 7000 enfermedades raras en todo el mundo y según la Organización Mundial de la Salud (OMS) entre el 6% y el 8% de la población mundial se ve afectada por alguna enfermedad rara. En el Perú, pudiesen existir 1.7 millones de personas con estas enfermedades; sin embargo, los registros nacionales distan mucho de aquella cantidad¹, poniendo en evidencia una vez más los problemas que aquejan a nuestro sistema de salud.

La mayoría de ERH son patologías de origen genético y curso crónico. Requieren un manejo multidisciplinario, pues debido a su complejidad presentan dificultades para ser diagnosticadas y solo un 5% de éstas pueden tratarse con medicamentos, generando en el paciente riesgo de muerte precoz y periodos de discapacidad. La falta de un adecuado sistema de gestión de estas enfermedades que involucra un inadecuado registro e identificación de las personas que la padecen, el desconocimiento del personal de salud sobre ERH, la no disponibilidad de pruebas específicas para el diagnóstico y para el tratamiento debido a sus altos costos, los tiempos de espera prolongados y burocracia para la adquisición de medicamentos para estas patologías suelen ser los problemas principales que actualmente tenemos.

Hoy en día, continúan existiendo obstáculos en el acceso a los servicios de salud para la identificación y atención de las ERH, y demoras en la ejecución de las leyes que se crearon a favor de estas enfermedades como la ley que declara de interés nacional a las ERH que fue aprobada el año 2011 y su reglamento recién en el año 2019.

Por lo expresado, se elabora el presente plan para contribuir a la atención integral de las personas usuarias de nuestros servicios, que padecen estas enfermedades, a fin de mejorar su calidad de vida.

II. FINALIDAD.

Mejorar la calidad de vida de las personas con Enfermedades Raras o Huérfanas (ERH) y, de esta manera, contribuir en la mejora de su calidad de vida, el uso eficiente de los recursos y lograr equidad desde una perspectiva ética y de respeto a los derechos de las personas.

III. OBJETIVOS.

Objetivo general:

Brindar una atención integral de calidad a las personas portadoras de enfermedades raras o huérfanas, optimizando los procesos de registro, diagnóstico, tratamiento, rehabilitación y seguimiento, en el Hospital Nacional "Dos de Mayo".

Objetivos específicos:

1. Implementar el sistema de registro de las personas que padecen ERH identificados y/o atendidos en el Hospital Nacional "Dos de Mayo" y contribuir con el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Raras o Huérfanas del Ministerio de Salud.
2. Fortalecer las capacidades del personal médico y de salud para Identificar a las personas que padecen ERH en el Hospital Nacional "Dos de Mayo".

¹ Dawkins, H. et al. Progress in Rare Diseases Research 2010–2016: An IRDiRC Perspective. Clin Transl Sci. 2018 Jan; 11(1): 11–20. Published online 2017 Oct 23. doi: 10.1111/cts.12501

3. Asegurar a las personas con ERH el acceso a una atención integral, diagnóstico, tratamiento y seguimiento oportunos, en el Hospital Nacional "Dos de Mayo".
4. Promover la participación de las personas que padecen ERH y sus familias en actividades que permitan mejorar su calidad de vida.

IV. ÁMBITO DE APLICACIÓN.

El presente plan es de aplicación obligatoria para todos los trabajadores asistenciales y administrativos, del Hospital Nacional "Dos de Mayo", en especial aquellos involucrados directamente en la atención de las personas portadoras de ERH.

V. BASE LEGAL

- Ley N° 26842, Ley General de Salud y modificatorias.
- Ley N° 29698, Ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas y su modificatoria.
- Ley N° 29761, Ley de financiamiento público de los regímenes subsidiado y semicontributivo del Aseguramiento Universal en Salud.
- Decreto Supremo N° 016-2013-SA, modifican artículos del Reglamento para el Registro, Control y Vigilancia Sanitaria de Productos Farmacéuticos, Dispositivos Médicos y Productos Sanitarios.
- Decreto Supremo N° 004-2019-SA, que aprueba el Reglamento de la Ley N° 29698, Ley que declara de Interés Nacional y Preferente Atención el Tratamiento de Personas que padecen Enfermedades Raras o Huérfanas.
- Resolución Ministerial N° 558-2019/MINSA, que aprueba la NTS N° 154-MINSA/2019/DGIESP: "Norma Técnica de Salud para el Tamizaje Neonatal de Hipotiroidismo Congénito, Hiperplasia Suprarrenal Congénita, Fenilcetonuria, Fibrosis Quística, Hipoacusia Congénita y Catarata Congénita",
- Resolución Ministerial N° 230-2020/MINSA que aprueba el Documento Técnico "Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas".
- Resolución Ministerial N° 1059-2020/MINSA, que aprueba el documento técnico "Plan Nacional de Prevención, Diagnóstico, Atención Integral de Salud, Tratamiento, Rehabilitación y Monitoreo de las Enfermedades Raras o Huérfanas 2021-2024.
- Resolución Ministerial N° 826-2021/MINSA, que aprueba las Normas para la Elaboración de Documentos Normativos del Ministerio de Salud".
- Resolución Ministerial N° 090-2022/MINSA, que aprueba la Directiva Administrativa N° 326-MINSA/OGPPM-2022 Directiva Administrativa para la Formulación, Seguimiento y Evaluación de los Planes Específicos en el Ministerio de Salud.
- Resolución Ministerial N° 109-2022/MINSA que aprueba la Directiva Administrativa N° 327-MINSA/DGIESP-2022, Directiva Administrativa que establece los lineamientos para la determinación de las enfermedades raras o huérfanas de alto costo y la estimación del umbral de medicamentos de alto costo para las enfermedades raras o huérfanas.
- Resolución Directoral N° 126-2022/HNDM que conforma el Comité Multidisciplinario de Enfermedades Raras y Huérfanas del Hospital Nacional "Dos de Mayo"
- Resolución Directoral N° 215-2023/D/HNDM, que rectifica con efecto retroactivo a la fecha de emisión de la Resolución Directoral N° 126-2022/HNDM, el error material contenido en su artículo 1°.

VI. CONTENIDO

6.1 DEFINICIONES OPERATIVAS

Años de Vida Ajustados por Discapacidad (AVAD): Son una medida utilizada en epidemiología y salud pública para evaluar el impacto de una enfermedad o condición en la carga de enfermedad de una población. Los AVAD combinan tanto la mortalidad prematura como la discapacidad, teniendo en cuenta los años vividos con discapacidad debido a una enfermedad.²

Años potenciales de Vida Perdidos (APVP): Son un indicador de mortalidad prematura. Son los años que una persona deja de vivir si fallece a una edad más temprana de la esperada para su entorno social.³

Atención Integral de Salud en EHR: Se entiende a las intervenciones de promoción, prevención, recuperación y rehabilitación en salud, provistas de manera integral, integrada y continua por el establecimiento de salud o la red de salud, con calidad, equidad y sin discriminación, teniendo como eje de intervención a la persona afectada por cualquier enfermedad rara o huérfana, su familia y su comunidad.

Cuidado integral de la salud: Son las acciones e intervenciones personales, familiares y comunitarias destinadas a promover hábitos y conductas saludables, buscan preservar la salud, recuperarla de alguna dolencia o enfermedad, rehabilitarse, paliar el sufrimiento físico, o mental, fortalecer la protección familiar y social.⁴

Cuidados paliativos: Los cuidados paliativos son un enfoque que mejora la calidad de vida de pacientes y familias que se enfrentan a los problemas asociados con enfermedades amenazantes para la vida, a través de la prevención y alivio del sufrimiento por medio de la identificación temprana, evaluación y tratamiento del dolor y otros problemas físicos, psicosociales y espirituales.⁵

Enfermedades huérfanas: Son aquellas enfermedades que se caracteriza, porque la evidencia científica para el diagnóstico y el tratamiento es escasa.

Enfermedades raras: Son aquellas enfermedades, con peligro de muerte o de invalidez crónica, que tienen una frecuencia, menor de 1 por cada 100 000 habitantes, en algunos casos presentan muchas dificultades para ser diagnosticadas y efectuar su seguimiento, tienen un origen desconocido en la mayoría de los casos, conllevan múltiples problemas sociales y cuentan con escasos datos epidemiológicos. Pueden incluir malformaciones congénitas y enfermedades de origen genético.

Enfermedad rara o huérfana de alto costo: Es aquella condición contenida en el Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas, aprobado por Resolución Ministerial N° 230-2020-MINSA o la que haga sus veces, que pueda generar impacto financiero en la institución administradora de fondos de aseguramiento en salud (IAFAS) pública.

² Murray, Christopher J. L, Lopez, Alan D, World Health Organization, World Bank & Harvard School of Public Health. (1996). The Global burden of disease: a comprehensive assessment of mortality and disability from diseases, injuries, and risk factors in 1990 and projected to 2020: summary / edited by Christopher J. L. Murray, Alan D. Lopez. World Health Organization.

<https://apps.who.int/iris/handle/10665/41864>

³ Gómez-Dantés, H., & Lamadrid-Figueroa, H. (2013). Años potenciales de vida perdidos. Salud pública de México, 55(4), 330-334.

⁴ Resolución Ministerial N° 030-2020/MINSA, que aprueba el Documento Técnico Modelo de Cuidado Integral de Salud por Curso de Vida para la Persona, Familia y Comunidad (MCI)

⁵ Organización Mundial de la Salud. (2002). Cuidados Paliativos. Recuperado de: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/palliative-care>

Guías de Práctica Clínica (GPC): Son documentos desarrollados de manera sistemática y basadas en la mejor evidencia científica disponible, con el objetivo de proporcionar recomendaciones claras y actualizadas para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de una enfermedad o condición médica específica. Estas guías son elaboradas por grupos de expertos en el campo de la salud, quienes revisan y sintetizan la evidencia científica para brindar recomendaciones prácticas y basadas en la eficacia, seguridad y efectividad de las intervenciones clínicas.⁶

Listado de ERH: Es el conjunto de diagnósticos considerados como enfermedades raras o huérfanas, y que se sustenta sobre la base metodológica propuesta por el Ministerio de Salud.

Listado de Enfermedades raras o huérfanas de alto costo: Es el conjunto de diagnósticos considerados como enfermedades raras o huérfanas de alto costo.

Medicamentos huérfanos (MH): Son aquellos medicamentos que han demostrado relación riesgo-beneficio favorable en la prevención, diagnóstico o tratamiento de enfermedades raras o huérfanas, que presentan baja o nula producción farmacéutica lo que da lugar a limitaciones de su oferta en el mercado.

Medicamentos para Enfermedades raras o huérfanas (MERH): Son aquellos medicamentos que se utilizan para la prevención, diagnóstico o tratamiento de enfermedades raras o huérfanas que demuestran eficacia clínica, seguridad y balance riesgo – beneficio, establecido de acuerdo a evaluaciones de tecnologías sanitarias. Incluye al medicamento huérfano.

Prevalencia: Es el número de casos existentes de una enfermedad u otro evento de salud dividido por el número de personas de una población en un periodo específico. Cada individuo es observado en una única oportunidad, cuando se constata su situación en cuanto al evento de interés. Medida que sirve para cuantificar el porcentaje de personas (con respecto a la población objeto de estudio) que tiene una enfermedad en un momento dado.

Registro Nacional de Pacientes que padecen Enfermedades Raras o Huérfanas (RNPERH): Es la herramienta que sirve para registrar datos y generar información sobre las enfermedades raras o huérfanas y proporcionar un mayor conocimiento de la incidencia, prevalencia y mortalidad en cada área geográfica, entre otros indicadores, que permita la mejora toma de decisiones.

Umbral de los medicamentos de alto costo para las enfermedades raras o huérfanas: Corresponde al valor sobre el cual el tratamiento anual del paciente con un producto farmacéutico para enfermedades raras o huérfanas es considerado de alto costo y es representado en Unidades Impositivas Tributarias (UIT).

6.2 ANÁLISIS DE LA SITUACIÓN ACTUAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS

6.2.1 ANTECEDENTES

Las enfermedades raras o huérfanas se caracterizan por tener una baja prevalencia de casos, según datos de la Organización Mundial de la Salud (OMS), se estima que

⁶ Resolución Ministerial N° 302-2015/MINSA, que aprueba la NTS N° 117-MINSA/DGSP V.01 Norma técnica de Salud para la elaboración y uso de guías de práctica clínica del Ministerio de Salud.

en todo el mundo existen entre 6,000 y 8,000 enfermedades raras o huérfanas diferentes, y que entre el 6% y el 8% de la población mundial está afectada por alguna de ellas. Sin embargo, la prevalencia específica de cada enfermedad varía considerablemente.⁷

6.2.1.1 A NIVEL MUNDIAL

Un estudio publicado en la revista *Orphanet Journal of Rare Diseases* analizó la epidemiología de las enfermedades raras en Europa, los investigadores encontraron que la prevalencia de enfermedades raras en Europa varía ampliamente, con estimaciones que oscilan entre 3.5 y 5.9 casos por cada 100,000 habitantes⁸. Otro estudio realizado en Estados Unidos utilizando datos de registros médicos electrónicos estimó que aproximadamente el 7% de la población tenía una enfermedad rara, lo que se traduce en alrededor de 30 millones de personas.⁹

Además de la prevalencia, también es importante comprender la carga de enfermedades huérfanas en términos de morbilidad y mortalidad. Un estudio realizado en Australia evaluó la carga de enfermedades raras utilizando la medida de Años de Vida Ajustados por Discapacidad (AVAD), encontrando que las enfermedades raras representaban aproximadamente el 10% de la carga total de enfermedad medida en AVAD en Australia.¹⁰

En términos de investigación epidemiológica, se han establecido registros y bases de datos para recopilar información sobre enfermedades huérfanas. Por ejemplo, el Registro Europeo de Enfermedades Raras (EUROCAT) recopila datos sobre malformaciones congénitas y enfermedades raras en Europa¹¹. Estos registros son fundamentales para mejorar la comprensión de la epidemiología de las enfermedades huérfanas y facilitar la investigación y el desarrollo de terapias.

En América Latina, la epidemiología de las enfermedades raras o huérfanas también ha sido objeto de estudio, aunque la disponibilidad de datos específicos varía según los países y la región en general. A pesar de las limitaciones en la recolección de datos y la falta de estudios epidemiológicos exhaustivos, existen algunas estimaciones y hallazgos relevantes.

Es importante destacar que la epidemiología de las enfermedades raras o huérfanas puede variar considerablemente entre los países de América Latina debido a diferencias en la recopilación de datos y la disponibilidad de recursos para la investigación. Algunos países han establecido registros nacionales de enfermedades raras para recopilar información epidemiológica y mejorar la comprensión de estas enfermedades en sus respectivas poblaciones.

⁷ EURORDIS. (2021). Rare Diseases: Understanding This Public Health Priority. Recuperado de: https://www.eurordis.org/IMG/pdf/princeps_document-EN.pdf

⁸ Makary, M. S., Khoja, L., Harron, K., & Taylor, D. (2019). Epidemiology of rare diseases: A systematic review of European data. *Archives of disease in childhood*, 104(1), 9-16.

⁹ Nguengang Wakap, S., Lambert, D. M., Olry, A., Rodwell, C., Gueydan, C., Lanneau, & Dawkins, H. J. (2020). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *European Journal of Human Genetics*, 28(2), 165-173.

¹⁰ Schieppati, A., Henter, J. I., Daina, E., Aperia, A., (2018). Why rare diseases are an important medical and social issue. *The Lancet*, 391(10182), 2020-2031.

¹¹ EUROCAT. (2021). About EUROCAT. Recuperado de: <https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/about>

Un estudio realizado en varios países de América Latina, incluyendo Argentina, Brasil, Colombia, México y Uruguay, encontró que la prevalencia de enfermedades raras en la región oscilaba entre el 3% y el 8% de la población.¹²

En Argentina se creó el Registro Nacional de Enfermedades Raras (ReNaPer) en 2009 para recopilar datos sobre enfermedades raras y promover la investigación y el conocimiento de estas enfermedades¹³. Otros países, como Brasil y México, también han implementado esfuerzos para desarrollar registros nacionales de enfermedades raras.¹⁴

A pesar de estos avances, aún se requiere un mayor enfoque en la epidemiología de las enfermedades raras o huérfanas en América Latina. La colaboración regional, el intercambio de datos y la investigación epidemiológica son fundamentales para comprender la carga de estas enfermedades en la región y tomar medidas adecuadas para abordarlas.

6.2.1.2. SITUACION DE LAS ERH EN EL PERÚ

El año 2019, en nuestro país se aprobó el primer listado de Enfermedades Raras o Huérfanas, a través de la Resolución Ministerial N° 1075-2019, tomando como base 8 parámetros para su selección:

- Parámetro 1: Enfermedades con peligro de muerte o invalidez crónica
- Parámetro 2: Enfermedades con frecuencia menor de 1 por cada 100 000 Habitantes.
- Parámetro 3: Enfermedades con escasa evidencia científica para el diagnóstico y el tratamiento.
- Parámetro 4: Enfermedades con muchas dificultades para ser diagnosticadas y efectuar su seguimiento.
- Parámetro 5: Enfermedades de origen desconocido en la mayoría de los casos
- Parámetro 6: Enfermedades que conllevan a múltiples problemas sociales.
- Parámetro 7: Enfermedades con escasos datos epidemiológicos.
- Parámetro 8: Pueden incluir malformaciones congénitas y enfermedades de origen genético.

El Centro Nacional de Epidemiología, Prevención y Control de Enfermedades (CDC) estableció la metodología a utilizar para su elección e integración al listado de diversas enfermedades. Durante el proceso se tuvo dificultades; siendo la más importante que la data de discapacidad no contaba con registros de CIE 10. La validación del Listado de ERH tuvo la participación de expertos genetistas y endocrinólogos concluyendo la inclusión de 473 códigos CIE 10, posteriormente ante la necesidad de incorporar otras patologías no consideradas en el listado precedente, se ha elaborado un nuevo listado con 546 códigos CIE 10 (Anexo N° 01); siendo aprobado con la Resolución Ministerial N° 230-2020-MINSA y derogando la Resolución Ministerial N° 1075-2019/MINSA.

Según registro entregado por el Fondo Intangible Solidario de Salud (FISSAL) para la elaboración del Plan Nacional de Prevención, Diagnóstico, Atención Integral de Salud,

¹² López-Traverso, E., García-Doval, I., Carvalho, F., Ledesma, A., González, N., Guevara & Galán, J. (2018). Rare diseases in Latin America: a comparative study of 11 countries. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 13(1), 1-10.

¹³ Ministerio de Salud de la Nación (s.f.). Registro Nacional de Enfermedades Raras (ReNaPer). Recuperado de: <http://www.msal.gob.ar/enfermedadesraras/>

¹⁴ Brasil Ministério da Saúde. (2021). Rare diseases. Recuperado de: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/doencas-raras>

Documento Técnico: Plan de Trabajo para el Fortalecimiento de la Atención de Personas con Enfermedades Raras o Huérfanas, en el Hospital Nacional "Dos de Mayo", 2024

Tratamiento, Rehabilitación y Monitoreo de las Enfermedades Raras o Huérfanas 2021-2024; el año 2019 se realizaron un total de 35 451 atenciones a pacientes con ERH.

El año 2022, a través de la Resolución Ministerial N° 109-2022/MINSA se aprobó la Directiva Administrativa N° 327-MINSA/DGIESP-2022 que establece los Lineamientos para la determinación de las enfermedades raras o huérfanas de alto costo (Anexo N° 02) y la estimación umbral de medicamentos de alto costo para las enfermedades raras o huérfanas. El umbral de los medicamentos de alto costo para las enfermedades raras o huérfanas de alto costo es de ocho (8) Unidades impositivas tributarias (UIT). La actualización del umbral se realiza cada 2 años.

El financiamiento de las atenciones de las enfermedades de alto costo y de las enfermedades raras o huérfanas se realiza mediante el FISSAL, o el Fondo Intangible Solidario de Salud, que es un órgano desconcentrado del SIS.

Ante el caso de un paciente diagnosticado con una enfermedad rara o huérfana, la Institución Prestadora de Servicios de Salud (IPRESS) debe identificar si se trata de una de las enfermedades raras o huérfanas de alto costo.

Si la patología a tratar se encuentra en el Lista de ERH de alto costo y no está comprendida en los códigos CIE-10 de las Categorías Q00 al Q99, se toman en consideración 2 criterios:

- i. El costo anual del tratamiento por paciente con el producto farmacéutico supera el umbral para los medicamentos de alto costo.
- ii. La administración del tratamiento con el producto farmacéutico tiene una duración igual o mayor a un año.

La IPRESS tras verificar el cumplimiento de estos criterios debe solicitar opinión a la Comisión Consultiva Institucional (CCI), que evalúa el diagnóstico y/o tratamiento las enfermedades raras o huérfanas de alto costo, disponiéndose que los pacientes correspondientes a los diagnósticos de malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas (CIE-10: Categoría Q00-Q99) que suelen necesitar tratamiento médico o quirúrgico en el período inmediato al nacimiento, requieran atención sin demora, en el marco de la normatividad existente y sin necesidad de la evaluación del CCI.

Cuando el tratamiento propuesto por la IPRESS pública al afiliado de una IAFAS pública no cumpla con los criterios para ser evaluados por la Comisión Consultiva Institucional, este tratamiento está sujeto a los procedimientos establecidos por las IAFAS públicas para su financiamiento y la normativa vigente (Se adjunta flujograma).

Además de ello, en relación artículo 12 del Reglamento de la Ley n° 29698, indica que el Ministerio de Salud es el responsable de implementar y administrar un aplicativo informático que registre a las personas con alguna ERH. Pese las demoras, se ha implementado un aplicativo informático llamado Registro Nacional de Pacientes que padecen Enfermedades Raras o Huérfanas (RENERRH); sin embargo, al igual que en varios países de Latinoamérica, no existen datos precisos sobre la prevalencia de estas enfermedades, un ejemplo de ello es que al cierre del año 2022 se logró incorporar 1069 pacientes y al mes de Julio de 2023 solo estarían registrados 1239. Estas cifras distan mucho del número de personas atendidas con estas enfermedades: en el año 2022 se atendieron 167283 personas por el MINSA y 288 323 por EsSalud, dentro de una población estimada de dos millones de personas con estas enfermedades, lo que evidencia este problema.

En la actualidad, los problemas que se han identificado para la atención de ERH en, según lo observado, son:

- a) Subregistro de pacientes que padecen ERH.

Documento Técnico: Plan de Trabajo para el Fortalecimiento de la Atención de Personas con Enfermedades Raras o Huérfanas, en el Hospital Nacional "Dos de Mayo", 2024

- b) Falta de capacitación de los profesionales de salud en ERH, debido a que las instituciones formadoras y capacitadoras de recursos humanos en salud no incluyen el tema de ERH en el currículo de estudio o si lo hacen es insuficiente¹⁵. Cabe resaltar que tras la implementación del Plan Nacional de Prevención, Diagnóstico, Atención Integral de Salud, Tratamiento, Rehabilitación y Monitoreo de las Enfermedades Raras o Huérfanas 2021-2024, se vienen realizando capacitaciones virtuales sobre el tema a través del portal de Telesalud del MINSA, sin embargo, se debería mejorar su cobertura y fomentar su interés.
- c) Falta de exámenes auxiliares en los hospitales para diagnóstico de ERH por ser muy especializados y de alto costo; por tanto, hay dificultad en acceder a ellos.
- d) Falta de tratamiento oportuno para pacientes que padecen ERH, por demoras administrativas en su adquisición, el cual en la mayoría de casos es de soporte y paliativo. Debido a la baja incidencia de estas enfermedades, la investigación y el desarrollo de medicamentos específicos son escasos. Esto significa que hay una falta de opciones de tratamiento efectivas para muchas enfermedades raras en nuestro país y en el mundo. En aquellas enfermedades que exista un tratamiento específico, suele ser de alto costo siendo difícil su adquisición.
- e) Falta de un sistema de gestión adecuado que involucre las carencias mencionadas, así como falta de disponibilidad de presupuesto hacia éstas.
- f) Por último, existe una falta de conciencia pública sobre las enfermedades raras y huérfanas, lo que condiciona que los portadores de éstas y sus familias sean estigmatizados; y carezcan de apoyo.

En resumen, en el Perú las ERH constituyen un problema de salud pública debido a que:

- Limitan la calidad de vida de las personas afectadas con alguna ERH y las de su entorno.
- Son enfermedades crónicas con tendencia a la discapacidad, impactando en los años de vida saludable y esperanza de vida.
- Existe escasa e insuficiente información de utilidad para las personas afectadas y para los profesionales responsables de su atención.
- Existe un limitado conocimiento e investigación de los profesionales de la salud respecto a estas enfermedades por su baja prevalencia e incidencia.
- Se requieren de servicios de salud organizados para brindar una atención multidisciplinaria e integral en diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de los pacientes con ERH.
- El tratamiento para alguna ERH en muchos casos no existe o son de escaso acceso y de alto costo.
- Existe inequidad en la accesibilidad a una atención integral.
- Falta de financiamiento para su atención integral en todo el país, en los diversos niveles de atención.

6.2.2 PROBLEMÁTICA EN LA ATENCIÓN A PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y HUÉRFANAS, EN LA ENTIDAD

En nuestro hospital, se ha podido identificar las siguientes dificultades:

- 1. Existen dificultades con la estadística del hospital para el registro e identificación de personas con ERH.** Se cuenta con un sistema de registro

¹⁵ Flores A, Burgos S, Abarca-Barriga H. Knowledge level of medical students and physicians about rare diseases in Lima, Peru. *Intractable Rare Dis Res.* noviembre de 2022; 11(4):180-8.

informático de enfermedades según el código CIE-10, el cuál es usado por el personal médico, pero es inespecífico al momento de identificar a las personas que padecen ERH debido a que enfermedades comunes también suelen registrarse bajo un código CIE-10 designado para una ERH. Otros problemas relacionados son: errores de digitación del código CIE-10, error de asignación de un código CIE-10 para una determinada enfermedad, error de legibilidad del código al momento del registro informático.

2. **Existe falta de disponibilidad de exámenes auxiliares para el diagnóstico de las ERH.** Respecto a los exámenes de laboratorio existen pruebas que por su complejidad y alto costo no se realizan en la institución; las pruebas de rutina, en su mayoría de autoinmunidad, que suelen ser de ayuda al diagnóstico de estas enfermedades cursan con problemas escasez de reactivos por periodos durante el año, manteniendo en espera prolongada a los pacientes con sospecha de ERH.
3. **Existen dificultades para el seguimiento del tamizaje neonatal.** Respecto al seguimiento de pacientes con sospecha de ERH captados a través del tamizaje neonatal existen dificultades para su seguimiento, por falta de recursos humanos para los monitoreos por teleconsulta que se les realizan a los pacientes. Las pruebas obligatorias para el tamizaje neonatal no son realizadas en nuestro hospital y son derivados al Hospital San Bartolomé y por tanto no hay un adecuado seguimiento de la evolución de estos pacientes.
4. **Los tiempos de espera son prolongados para la programación de citas:** La programación de citas para pacientes con diagnóstico o sospecha de ERH por la especialidades médicas, ya sea por primera evaluación, interconsultas o para rehabilitación, son prolongados, generando retrasos en la atención, diagnóstico, seguimiento y sobretodo tratamiento rehabilitador.
5. **La mayoría de enfermedades raras o huérfanas no cuentan con Guías de Práctica Clínica.**
6. **Existen dificultades para la petición de medicamentos huérfanos o de alto costo para ERH,** que va desde la falta de presupuesto para la adquisición de medicamentos o exámenes diagnósticos, un desconocimiento del proceso y requisitos para la petición de fármacos, hasta tiempos de espera prolongados para su aprobación documentaria y adquisición.

6.2.3 CAUSAS DEL PROBLEMA

Las causas del problema, básicamente, son las siguientes:

- Poco conocimiento del personal en temas relacionados a las Enfermedades Raras y Huérfanas, por ser entidades de muy baja prevalencia y requerir mucha experticia para su identificación.
- Dificultad para ser diagnosticadas, debido a exámenes auxiliares costosos y poco disponibles.
- Baja demanda pacientes que puedan tener alguna ERH por sentirse discriminadas o creer ser portadoras de alguna enfermedad que no es posible tratarlas.

6.2.4. POBLACIÓN OBJETIVO

La población objetivo del plan son las personas portadoras de enfermedades raras o huérfanas que se atienden en nuestro hospital, así como el personal de salud y las unidades orgánicas involucradas en la atención de dichas personas.

6.2.5. PROPUESTAS DE SOLUCIÓN

- Mejorar la capacitación del personal de salud en temas relacionados a la atención de las personas con Enfermedades Raras o Huérfanas.
- Identificar, detectar, diagnosticar tempranamente a las personas portadoras de enfermedades raras o huérfanas que acudan a nuestro Hospital.
- Contar con el equipamiento, exámenes de ayuda diagnóstica y medicamentos que permitan la atención oportuna de las personas con enfermedades raras y huérfanas
- Crear grupos de ayuda o apoyo para la población aquejada de ERH y sus familiares.

6.3 ARTICULACIÓN ESTRATÉGICA CON LOS OBJETIVOS Y LAS ACCIONES DEL PEI Y ARTICULACIÓN OPERATIVA CON EL POI

Este plan articula con el Objetivo Estratégico Institucional (OEI) 01: “Prevenir, vigilar, controlar y reducir el impacto de las enfermedades, daños y condiciones que afectan la salud de la población, con énfasis en las prioridades nacionales”. Asimismo, articula con la Acción Estratégica Institucional (AEI) 01.06, Prevención, detección precoz y atención integral, por curso de vida, de enfermedades no transmisibles con énfasis en las prioridades sanitarias nacionales.

En relación al Plan Operativo Institucional (POI) Anual 2024, se encuentra articulado con la AOI00014400766 Atenciones de Enfermedades Raras o Huérfanas.

6.4 ACTIVIDADES POR OBJETIVOS

1. Implementar el sistema de registro de las personas que padecen ERH identificadas y/o atendidas en el Hospital Nacional “Dos de Mayo” y contribuir con el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Raras o Huérfanas del Ministerio de Salud.
 - Capacitación a los profesionales de la salud acerca del uso de la plataforma que tiene el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Raras o Huérfanas.
 - Registrar a las personas con ERH diagnosticadas o tratadas en el HNDM, en el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Raras o Huérfanas.
 - Coordinación con la Oficina de Estadística e Informática institucional para mejorar el registro de personas que padecen ERH y poder elaborar estadísticas adecuadas de su casuística.
2. Fortalecer las capacidades del personal médico y de salud para la prevención, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de las personas con ERH, en el Hospital Nacional “Dos de Mayo”
 - Elaboración del Plan Anual de Capacitaciones en ERH 2024: Programa de Educación Médica Continua sobre ERH; y gestionar su inclusión en el Plan de Desarrollo de las Personas (PDP) de la institución.
 - Capacitación a los profesionales de salud del Hospital Nacional “Dos de Mayo” en ERH según el Plan Anual de Capacitaciones en ERH 2024.
3. Asegurar a las personas con ERH el acceso a una atención integral, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación oportunos, en el Hospital Nacional “Dos de Mayo”.

- Coordinación con el Departamento de Pediatría para mejoras en el diagnóstico y seguimiento de enfermedades detectadas por tamizaje neonatal.
- Elaboración de flujogramas de atención para pacientes que padecen ERH
- Coordinación con el Departamento de Especialidades médicas, Patología Clínica y Anatomía Patológica para la disponibilidad exámenes auxiliares para el diagnóstico y seguimiento de las ERH.
- Coordinación con Oficina de Estadística e Informática para priorizar citas para el control y seguimiento de las personas que padecen ERH
- Elaboración de Guías de Práctica Clínica para la atención de las ERH más prevalentes en el Hospital Nacional "Dos de Mayo".
- Coordinación el Departamento de Especialidades médicas, el Departamento de Farmacia y FISSAL para la adquisición y disponibilidad de medicamentos para personas que padecen ERH.
- Capacitación al comité multidisciplinario de ERH sobre el proceso de petición de medicamentos de alto costo.
- Coordinación con el Servicio de Medicina Física y Rehabilitación para la disponibilidad y adecuado funcionamiento de los equipos de terapia física para la rehabilitación de las personas que padecen ERH.
- Fomentar el trabajo multidisciplinario formando equipos de trabajos para las ERH más frecuentes de nuestra institución.
- Monitorización y supervisión de las actividades relacionadas a la atención integral de las personas que padecen ERH.

4. Promover la participación de las personas que padecen ERH y sus familias en actividades que permitan mejorar su calidad de vida.

- Organización de grupos de apoyo y realización de encuentros para pacientes portadores de ERH y sus familias.
- Realización de talleres educativos y de capacitación para pacientes con ERH y sus familiares en temas relacionados a las ERH.

Las unidades de medida, metas físicas (mensual y anual) y responsables de la ejecución de las actividades se muestran en el Anexo N° 03 (Matriz de Actividades del Plan); mientras que el Cronograma se presenta en el Anexo N° 04 (Cronograma de las actividades del Plan).

6.5 PRESUPUESTO

Para realizar las actividades del presente plan, no requeriremos presupuesto adicional.

6.6 FINANCIAMIENTO

Para llevar a cabo las actividades del presente plan, no se requerirá financiamiento adicional.

6.7 MONITOREO, SUPERVISIÓN Y EVALUACIÓN DEL PLAN

El monitoreo, supervisión y evaluación del plan serán realizados por el coordinador y los miembros de comité.

VII. RESPONSABILIDADES

- Dirección General: Le corresponde la aprobación del plan mediante acto resolutivo y ordenar la difusión del Plan.
- Comité Multidisciplinario de Enfermedades Raras o Huérfanas del Hospital Nacional "Dos de Mayo".
 - Supervisar la implementación del plan.
 - Monitorear la ejecución de las actividades.
 - Informar mensual, trimestral, semestral y anualmente el cumplimiento de las actividades del plan a la Dirección General y a la Oficina Ejecutiva de Planeamiento Estratégico.
 - Realizar periódicamente la evaluación del plan.
- Jefes de Departamento/Servicios/Oficinas, involucrados en la ejecución de las actividades del plan:
 - a. Difundir el plan entre el personal de su Departamento/Servicio/Oficina
 - b. Monitorear, supervisar y evaluar las actividades que les corresponda realizar.
 - c. Elaboración de las Guías Técnicas: Guías de Práctica Clínica, Guías de Procedimientos, Guías de intervención u otros es de responsabilidad de los Servicios o Departamento según corresponda.
- Personal de salud
 - Cumplir con brindar atención oportuna y de calidad a los portadores de ERH.
 - Cumplir la normativa relacionada a las ERH.
 - Aplicar las guías de práctica clínicas y otra normativa al respecto (guía de procedimientos, directivas, etc)

VIII. ANEXOS

ANEXO N° 01 LISTADO DE ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS

CIE 10		Título
Categoría	Sub categoría	
A05	A051	Botulismo
A81	A810	Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob
A81	A811	Panencefalitis esclerosante subaguda
A81	A812	Leucoencefalopatía multifocal progresiva
A81	A818	Otras infecciones del sistema nervioso central por virus atípico
B60	B601	Acantamebiasis
B60	B602	Naegleriasis
B60	B608	Otras enfermedades especificadas debidas a protozoarios — ameba vida libre
D33	D330	Tumor benigno del encéfalo, supratentorial
D45	D45X	Policitemia vera
D55	D550	Anemia debida a deficiencia de Glucosa-6-fosfato deshidrogenasa G6FD
D55	D551	Anemia debida a otros trastornos del metabolismo del Glutati6n
D55	D552	Anemia debida a trastornos de las enzimas glucolíticas
D55	D553	Anemia debida a trastornos del metabolismo de los nucle6tidos
D55	D558	Otras anemias debidas a trastornos enzimáticos
D55	D559	Anemia debida a trastornos enzimáticos, sin otra especificaci6n
D56	D560	Alfa talasemia
D56	D561	Beta talasemia
D56	D562	Delta-beta talasemia
D56	D568	Otras talasemias
D56	D569	Talasemia, no especificada
D57	D570	Anemia falciforme con crisis
D57	D571	Anemia falciforme sin crisis
D58	D58	Esferocitosis hereditaria
D58	D581	Eliptocitosis hereditaria
D58	D582	Otras hemoplobinopatias
D58	D588	Otras anemias hemolíticas hereditarias especificadas
D58	D589	Anemia hemolítica hereditaria, sin otra especificaci6n
D59	D595	Hemoglobinuria paroxística nocturna Marchiafava- Micheli
D61	D610	Anemia aplástica constitucional
D61	D613	Anemia aplástica idiopática
D64	D644	Anemia diseritropoyética congénita
D66	D66X	Deficiencia hereditaria del factor VIII
D67	D67X	Deficiencia hereditaria del factor IX
D68	D680	Enfermedad de Von Willebrand
D68	D681	Deficiencia hereditaria del factor XI
D68	D682	Deficiencia hereditaria de otros factores de la coagulaci6n

Documento Técnico: Plan de Trabajo para el Fortalecimiento de la Atención de Personas con Enfermedades Raras o Huérfanas, en el Hospital Nacional "Dos de Mayo", 2024

CIE 10		Título
Categoría	Sub categoría	
D68	D685	Trombofilia primaria
D68	D688	Otros defectos especificados de la coagulación
D69	D691	Defectos cualitativos de las plaquetas
D70	D70X	Agranulocitosis
D71	D71X	Trastornos funcionales de los polimorfonucleares neutrófilos
D72	D720	Anomalías genéticas de los leucocitos
D 74	D740	Metahemoglobinemia congénita
D74	D749	Metahemoglobinemia, no especificada
D75	D752	Trombocitosis esencial
D76	D760	Histiocitosis de las células de Langerhans, no clasificada en otra parte
D76	D761	Linfohistiocitosis hemofagocítica
D76	D763	Otros síndromes histiocíticos
D80	D800	Hipogammaglobulinemia hereditaria
D80	D801	Hipogammaglobulinemia no familiar
D80	D803	Deficiencia selectiva de subclases de la inmunoglobulina G
D80	D804	Deficiencia selectiva de inmunoglobulina M
D80	D805	Inmunodeficiencia con incremento de inmunoglobulina M
D80	D806	Deficiencia de anticuerpos con inmunoglobulinas casi normales o con hiperinmunoglobulinemia
D80	D807	Hipogammaglobulinemia transitoria de la infancia
D80	D808	Otras inmunodeficiencias con predominio de defectos de los anticuerpos
D80	D809	Inmunodeficiencia con predominio de defectos de los anticuerpos, no especificada
D81	D810	Inmunodeficiencia combinada severa [IDCS] con disgenesia reticular
D81	D811	Inmunodeficiencia combinada severa [IDCS] con linfocitopenia T y B
D81	D812	Inmunodeficiencia combinada severa [IDCS] con cifra baja o normal de linfocitos
D81	D813	Deficiencia de la adenosina desaminasa ADA
D81	D814	Síndrome de Nezelof
D81	D815	Deficiencia de la fosforilasa purinonucleósida FPN
D81	D816	Deficiencia de la clase I del complejo de histocompatibilidad mayor
D81	D817	Deficiencia de la clase II del complejo de histocompatibilidad mayor
D81	D818	Otras inmunodeficiencias combinadas
D81	D819	Inmunodeficiencia combinada, no especificada
D82	D820	Síndrome de Wiskott-Aldrich
D82	D821	Síndrome de Di George
D82	D822	Inmunodeficiencia con enanismo micromélico miembros cortos
D82	D823	Inmunodeficiencia consecutiva a respuesta defectuosa hereditaria contra el virus de Epstein-Barr
D82	D824	Síndrome de hiperinmunoglobulina IgE
D82	D828	Inmunodeficiencia asociada con otros defectos mayores especificados

Documento Técnico: Plan de Trabajo para el Fortalecimiento de la Atención de Personas con Enfermedades Raras o Huérfanas, en el Hospital Nacional "Dos de Mayo", 2024

CIE 10		Título
Categoría	Sub categoría	
D82	D829	Inmunodeficiencia asociada con defectos mayores no especificados
D83	D830	Inmunodeficiencia variable común con predominio de anomalías en el número y la función de los linfocitos B
D83	D831	Inmunodeficiencia variable común con predominio de trastornos inmunorreguladores de los linfocitos T
D83	D832	Inmunodeficiencia variable común con autoanticuerpos anti-B o anti-T
D83	D838	Otras inmunodeficiencias variables comunes
D83	D839	Inmunodeficiencia variable común, no especificada
D84	D840	Defecto de la función del antígeno-1 del linfocito [LFA-1]
D84	D841	Defecto del sistema del complemento
D84	D848	Otras inmunodeficiencias especificadas
D84	D849	Inmunodeficiencia, no especificada
D89	D898	Otros trastornos especificados que afectan el mecanismo de la inmunidad, no clasificados en otra parte
E07	E071	Bocio dishormogénico
E11	E119	Diabetes mellitus no insulino dependiente, sin mención de complicación MODY
E16	E161	Otras hipoglicemias
E16	E162	Hipoglicemia, no especificada
E16	E163	Secreción exagerada del Glucagón
E20	E200	Hipoparatiroidismo idiopático
E20	E209	Hipoparatiroidismo, no especificado
E21	E210	Hiperparatiroidismo primario
E22	E220	Acromegalia y Gigantismo hipofisiario
E23	E230	Hipopituitarismo
E23	E232	Diabetes insípida
E24	E240	Enfermedad de Cushing dependiente de la hipófisis
E24	E241	Síndrome de Nelson
E25	E250	Trastornos adrenogenitales congénitos con deficiencia enzimática
E25	E258	Otros trastornos adrenogenitales
E25	E259	Trastorno adrenogenital, no especificado
E26	E260	Hiperaldosteronismo primario
E27	E271	Insuficiencia corticosuprarrenal primaria
E27	E274	Otras insuficiencias corticosuprarrenales las no especificadas
E34	E340	Síndrome carcinoide
E34	E343	Enanismo, no clasificado en otra parte
E34	E345	Síndrome de resistencia androgénica
E34	E348	Otros trastornos endocrinos especificados
E70	E700	Fenilcetonuria clásica
E70	E701	Otras hiperfenilalaninurias
E70	E702	Trastornos del metabolismo de la tirosina
E70	E703	Albinismo

Documento Técnico: Plan de Trabajo para el Fortalecimiento de la Atención de Personas con Enfermedades Raras o Huérfanas, en el Hospital Nacional "Dos de Mayo", 2024

CIE 10		Título
Categoría	Sub categoría	
E70	E708	Otros trastornos del metabolismo de los aminoácidos aromáticos
E70	E709	Trastorno del metabolismo de los aminoácidos aromáticos, no especificado
E71	E710	Enfermedad de la orina en jarabe de arce
E71	E711	Otros trastornos del metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada
E71	E712	Otros trastornos del metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada, no especificados
E71	E713	Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos
E72	E720	Trastornos del transporte de los aminoácidos
E72	E721	Trastornos del metabolismo de los aminoácidos azufrados
E72	E722	Trastornos del metabolismo del ciclo de la urea
E72	E723	Trastornos del metabolismo de la lisina la hidroxilisina
E72	E724	Trastornos del metabolismo de la ornitina
E72	E725	Trastornos del metabolismo de la glicina
E72	E 728	Otros trastornos especificados del metabolismo de los aminoácidos
E72	E729	Trastorno del metabolismo de los aminoácidos, no es especificado
E73	E730	Deficiencia congénita de lactasa
E74	E 740	Enfermedad del almacenamiento de glucógeno
E74	E741	Trastornos del metabolismo de la fructosa
E74	E742	Trastorno del metabolismo de la galactosa
E74	E743	Otros trastornos de la absorción intestinal de carbohidratos
E74	E744	Trastornos del metabolismo del piruvato de la gluconeogénesis
E74	E748	Otros trastornos especificados del metabolismo de los carbohidratos
E74	E749	Trastorno del metabolismo de los carbohidratos, no es especificado
E75	E750	Gangliosidosis GM2
E75	E751	Otras gangliosidos
E75	E752	Otras esfingolipidosis
E75	E753	Esfingolipidosis, no especificada
E75	E754	Lipofuscinosis ceroides neuronal
E75	E755	Otros trastornos del almacenamiento de lípidos
E75	E756	Trastorno del almacenamiento de lípidos, no es especificado
E76	E760	Mucopolisacaridosis tipo I
E76	E761	Mucopolisacaridosis tipo II
E76	E762	Otras mucopolisacaridosis
E76	E763	Mucopolisacaridosis no especificada
E76	E768	Otros trastornos del metabolismo de los glucosaminoglicanos
E76	E769	Trastorno del metabolismo de los glucosaminoglicanos, no es especificado
E77	E770	Defectos en la modificación postraslacional de enzimas lisosomales
E77	E771	Defectos de la de radiación de glucoproteínas
E77	E778	Otros trastornos del metabolismo de las glucoproteínas
E77	E779	Trastornos del metabolismo de las glucoproteínas
E78	E783	Hiperquilomicronemia

Documento Técnico: Plan de Trabajo para el Fortalecimiento de la Atención de Personas con Enfermedades Raras o Huérfanas, en el Hospital Nacional "Dos de Mayo", 2024

CIE 10		Título
Categoría	Sub categoría	
E78	E786	Deficiencia de lipoproteínas
E78	E788	Otros trastornos del metabolismo de las lipoproteínas
E78	E789	Trastorno del metabolismo de las lipoproteínas, no es especificado
E79	E791	Síndrome de Lesch-Nyhan
E79	E798	Otros trastornos del metabolismo de las purinas de las pirimidinas
E79	E799	Trastorno del metabolismo de las purinas de las pirimidinas, no es especificado
E80	E800	Porfiria eritropoyética hereditaria
E80	E801	Porfiria cutánea tardía
E80	E802	Otras porfirias
E80	E803	Defectos de catalasa peroxidasa
E80	E804	Síndrome de Gilbert
E80	E805	Síndrome de Crigler-Najjar
E80	E806	Otros trastornos del metabolismo de la bilirrubina
E80	E807	Trastorno del metabolismo de la bilirrubina, no es especificado
E83	E830	Trastornos del metabolismo del cobre
E83	E833	Trastornos del metabolismo del fósforo fosfatasa
E84	E840	Fibrosis quística con manifestaciones pulmonares
E84	E841	Fibrosis quística con manifestaciones intestinales
E84	E848	Fibrosis quística con otras manifestaciones
E84	E849	Fibrosis quística, sin otra especificación
E85	E850	Amiloidosis heredofamiliar no neuropática
E88	E881	Lipodistrofia, no clasificada en otra parte
E88	E888	Otros trastornos especificados del metabolismo
F00	F000	Demencia en la enfermedad de Alzheimer, de comienzo temprano
F02	F020	Demencia en la enfermedad de Pick
F80	F803	Afasia adquirida con epilepsia Landau-Kleffner
G04	G041	Paraplejía espástica tropical
G04	G048	Otras encefalitis, mielitis encefalomielitis
G10	G10X	Enfermedad de Huntington
G11	G110	Ataxia congénita no progresiva
G11	G110	Ataxia cerebelosa de iniciación temprana
G11	G111	Ataxia cerebelosa de iniciación tardía
G11	G113	Ataxia cerebelosa con reparación defectuosa del ADN
G11	G114	Paraplejía espástica hereditaria
G11	G118	Otras ataxias hereditarias
G11	G119	Ataxia hereditaria, no especificada
G12	G120	Atrofia muscular espinal infantil, tipo 1 (Werdnig -Hoffman)
G12	G121	Otras atrofas musculares espinales hereditarias
G12	G122	Enfermedades de las neuronas motoras
G12	G128	Otras atrofas musculares espinales síndromes afines
G12	G129	Atrofia muscular espinal, sin otra especificación

Documento Técnico: Plan de Trabajo para el Fortalecimiento de la Atención de Personas con Enfermedades Raras o Huérfanas, en el Hospital Nacional "Dos de Mayo", 2024

CIE 10		Título
Categoría	Sub Categoría	
G12	G230	Enfermedad de Hallervorden-Spatz
G12	G232	Oftalmoplejía supranuclear progresiva Steele-Richardson-Olszewski
G23	G232	Degeneración nigroestriada
G23	G238	Otras enfermedades degenerativas específicas de los núcleos de la base
G23	G239	Enfermedad degenerativa de los núcleos de la base, no especificada
G24	G241	Distonía idiopática familiar
G24	G242	Distonía idiopática no familiar
G24	G244	Distonía bucofacial idiopática
G25	G258	Otros trastornos extrapiramidales del movimiento
G35	G310	Atrofia cerebral circunscrita
G31	G318	Otras enfermedades degenerativas especificadas del sistema nervioso
G35	G35X	Esclerosis múltiple
G36	G360	Neuromielitis óptica Devic
G36	G361	Leucoencefalitis hemorrágica aguda subaguda Hurst
G36	G368	Otras desmielinizaciones agudas diseminadas especificadas
G36	G369	Desmielinización diseminada aguda, sin otra especificación
G37	G370	Esclerosis difusa
G37	G371	Desmielinización central del cuerpo caloso
G37	G373	Mielitis transversa aguda en enfermedad desmielinizante del sistema nervioso central
G37	G375	Esclerosis concéntrica (Baló)
G37	G378	Otras enfermedades desmielinizantes del sistema nervioso central, especificadas
G37	G379	Enfermedad desmielinizante del sistema nervioso central, no especificada
G40	G403	Epilepsia síndromes epilépticos idiopáticos
G40	G404	Otras epilepsias síndromes epilépticos generalizados
G47	G473	Apnea del sueño
G47	G478	Otros trastornos del sueño
G51	G518	Otros trastornos del nervio facial
G60	G600	Neuropatía hereditaria motora sensorial
G60	G601	Enfermedad de Refsum
G61	G610	Síndrome de Guillain-Barré
G70	G700	Miastenia gravis
G70	G702	Miastenia congénita o del desarrollo
G71	G710	Distrofia muscular
G71	G711	Trastornos miotónicos
G71	G712	Miopatías congénitas
G71	G713	Miopatía mitocondrial, no clasificada en otra parte
G90	G900	Neuropatía autonómica periférica idiopática
G90	G901	Disautonomía familiar Síndrome de Riley-Day
G90	G903	Degeneración de sistemas múltiples
G93	G930	Quiste cerebral
G95	G950	Siringomielia siringobulbia

Documento Técnico: Plan de Trabajo para el Fortalecimiento de la Atención de Personas con Enfermedades Raras o Huérfanas, en el Hospital Nacional "Dos de Mayo", 2024

CIE 10		Título
Categoría	Sub Categoría	
H05	H052	Afecciones exoftálmicas
H18	H185	Distrofia hereditaria de la córnea
H27	H270	Afaquia
H31	H312	Distrofia coroidea hereditaria
H33	H331	Retinosquiasis y quiste de la retina
H35	H353	Degeneración de la mácula del polo posterior del ojo
H35	H355	Distrofia hereditaria de la retina
H46	H46X	Neuritis óptica
H53	H536	Ceguera nocturna
H90	H905	Hipoacusia neurosensorial, sin otra especificación
I15	I151	Hipertensión secundaria a otros trastornos renales
I27	I270	Hipertensión pulmonar primaria
I27	I271	Enfermedad cifoscoliótica del corazón
I42	I428	Otras cardiomiopatías
I45	I458	Otros trastornos especificados de la conducción
I67	I673	Leucoencefalopatía vascular progresiva
I67	I675	Enfermedad de Moyamoya
I78	I780	Telangiectasia hemorrágica hereditaria
J43	J430	Síndrome de MacLeod
J84	J840	Afecciones alveolares alveolo parietales
J84	J841	Otras enfermedades pulmonares intersticiales con fibrosis
J84	J848	Otras enfermedades pulmonares intersticiales especificadas
J84	J849	Enfermedad pulmonar intersticial, no especificada
K10	K108	Otras enfermedades especificadas de los maxilares
K11	K118	Otras enfermedades de las glándulas salivales
K74	K740	Fibrosis hepática
K90	K908	Otros tipos de malabsorción intestinal
K91	K912	Malabsorción postquirúrgica, no clasificada en otra parte
L10	L102	Pénfigo foliáceo
L10	L103	Pénfigo brasileño (fogo selvagem)
L10	L109	Pénfigo, no es especificado
L45	L458	Síndrome de Senior-Loken
L90	L901	Anetodermia de Schweningen-Buzzi
L90	L902	Anetodermia de Jadassohn-Pellizzari
L90	L903	Atrofoderma de Pasini Prerini
L93	L930	Lupus eritematoso discoide
M08	M080	Artritis reumatoide juvenil
M08	M081	Espondilitis anquilosante juvenil
M08	M082	Artritis juvenil de comienzo generalizado
M21	M218	Otras deformidades adquiridas de los miembros, especificadas
M30	M300	Poliarteritis nudosa

Documento Técnico: Plan de Trabajo para el Fortalecimiento de la Atención de Personas con Enfermedades Raras o Huérfanas, en el Hospital Nacional "Dos de Mayo", 2024

CIE 10		Título
Categoría	Sub Categoría	
M30	M301	Poliarteritis con compromiso pulmonar (Churg-Strauss)
M30	M302	Poliarteritis juvenil
M30	M303	Síndrome mucocutáneo linfonodular Kawasaki
M31	M311	Microangiopatía trombótica
M31	M313	Granulomatosis de Wegener
M31	M314	Síndrome del cayado de la aorta Takayasu
M31	M315	Arteritis de células gigantes con polimialgia reumática
M32	M320	Lupus eritematoso sistémico, inducido por drogas
M32	M321	Lupus eritematoso sistémico con compromiso de órganos o sistemas
M32	M328	Otras formas de lupus eritematoso sistémico
M32	M329	Lupus eritematoso sistémico, sin otra especificación
M33	M330	Dermatomiositis juvenil
M33	M331	Otras dermatomiositis
M33	M332	Polimiositis
M33	M339	Dermatopolimiositis, no especificada
M34	M340	Esclerosis sistémica progresiva
M34	M341	Síndrome CREST
M34	M349	Esclerosis sistémica, no especificada
M35	M351	Otros síndromes superpuestos
M35	M352	Enfermedad de Behcet
M45	M450	Espondilitis anquilosante de localizaciones múltiples de la columna vertebral
M45	M45X	Espondilitis anquilosante
M61	M611	Miositis osificante progresiva
M85	M852	Hiperostosis del cráneo
M89	M890	Algoneurodistrofia
M94	M941	Policondritis recidivante
N07	N070	Nefropatía hereditaria, NCOP, anomalía glomerular mínima
N07	N071	Nefropatía hereditaria, NCOP, lesiones glomerulares focales y segmentarias
N07	N072	Nefropatía hereditaria, NCOP, glomerulonefritis membranosa difusa
N07	N073	Nefropatía hereditaria, NCOP, glomerulonefritis proliferativa mesangial difusa
N07	N074	Nefropatía hereditaria, NCOP, glomerulonefritis proliferativa endocapilar difusa
N07	N075	Nefropatía hereditaria, NCOP, glomerulonefritis mesangiocapilar difusa
N07	N076	Nefropatía hereditaria, NCOP, enfermedad por depósitos densos
N07	N077	Nefropatía hereditaria, NCOP, glomerulonefritis difusa en media luna
N07	N078	Nefropatía hereditaria, NCOP, otras
N07	N079	Nefropatía hereditaria, NCOP, no especificada
N15	N158	Otras enfermedades renales tubulointersticiales especificadas
Q00	Q000	Anencefalia
Q00	Q001	Craneorraquisquisis
Q00	Q002	Inienciafalia

Documento Técnico: Plan de Trabajo para el Fortalecimiento de la Atención de Personas con Enfermedades Raras o Huérfanas, en el Hospital Nacional "Dos de Mayo", 2024

CIE 10		Título
Categoría	Sub Categoría	
Q01	Q010	Encefalocele frontal
Q01	Q011	Encefalocele nasofrontal
Q01	Q012	Encefalocele occipital
Q01	Q018	Encefalocele de otros sitios
Q01	Q019	Encefalocele, no es especificado
Q03	Q030	Malformaciones del acueducto de Silvio
Q03	Q031	Atresia de los agujeros de Magendie y de Luschka
Q03	Q038	Otros hidrocefalos congénitos
Q03	Q039	Hidrocefalo congénito, no es especificado
Q04	Q040	Malformaciones congénitas del cuerpo caloso
Q04	Q041	Arrinencefalia
Q04	Q042	Holoprosencefalia
Q04	Q043	Otras anomalías hipoplásicas del encéfalo
Q04	Q044	Displasia opticoseptal
Q04	Q045	Megalencefalia
Q04	Q046	Quistes cerebrales congénitos
Q06	Q060	Amielia
Q06	Q061	Hipoplasia displasia de la médula espinal
Q06	Q062	Diastematomielia
Q06	Q063	Otras anomalías congénitas de la cola de caballo
Q06	Q064	Hidromielia
Q06	Q068	Otras malformaciones congénitas especificadas de la médula espinal
Q06	Q069	Malformación congénita de la médula espinal, no especificada
Q07	Q070	Síndrome de Arnold-Chiari
Q10	Q105	Estenosis estrechez congénitas del conducto lagrimal
Q13	Q131	Ausencia del iris
Q14	Q143	Malformación congénita de la coroides
Q15	Q150	Glaucoma congénito
Q20	Q200	Tronco arterioso común
Q20	Q201	Transposición de los grandes vasos en ventrículo derecho
Q20	Q202	Transposición de los grandes vasos en ventrículo izquierdo
Q20	Q203	Discordancia de la conexión ventriculoarterial
Q20	Q204	Ventrículo con doble entrada
Q20	Q205	Discordancia de la conexión auriculoventricular
Q20	Q206	Isomerismo de los apéndices auriculares
Q22	Q220	Atresia de la válvula pulmonar
Q22	Q225	Anomalía de Ebstein
Q22	Q226	Síndrome de hipoplasia del corazón derecho
Q23	Q234	Síndrome de hipoplasia del corazón izquierdo
Q25	Q252	Atresia de la aorta

Documento Técnico: Plan de Trabajo para el Fortalecimiento de la Atención de Personas con Enfermedades Raras o Huérfanas, en el Hospital Nacional "Dos de Mayo", 2024

CIE 10		Título
Categoría	Sub Categoría	
Q25	Q255	Atresia de la arteria pulmonar
Q25	Q258	Otras malformaciones congénitas de las grandes arterias
Q25	Q259	Malformación congénita de las grandes arterias, no especificada
Q26	Q262	Conexión anómala total de las venas pulmonares
Q26	Q263	Conexión anómala parcial de las venas pulmonares
Q26	Q264	Conexión anómala de las venas pulmonares, sin otra especificación
Q26	Q268	Otras malformaciones congénitas de las grandes venas
Q27	Q278	Otras malformaciones congénitas del sistema vascular periférico, especificadas
Q28	Q282	Malformación arteriovenosa de los vasos cerebrales
Q28	Q288	Otras malformaciones congénitas del sistema circulatorio, especificadas
Q33	Q336	Hipoplasia displasia pulmonar
Q34	Q348	Otras malformaciones congénitas especificadas del sistema respiratorio
Q38	Q380	Malformaciones congénitas de los labios, no clasificadas en otra parte
Q38	Q383	Otras malformaciones congénitas de la lengua
Q43	Q431	Enfermedad de Hirschsprung
Q44	Q442	Atresia de los conductos biliares
Q44	Q443	Estrechez estenosis congénita de los conductos biliares
Q44	Q447	Otras malformaciones congénitas del hígado
Q45	Q450	Agenesia, aplasia e hipoplasia del páncreas
Q45	Q453	Otras malformaciones congénitas del páncreas del conducto (Incluye: Malformaciones congénitas del páncreas y del conducto pancreático SAI y Páncreas supernumerario)
Q55	Q555	Aplasia ausencia congénita del pene
Q56	Q560	Hermafroditismo, no clasificado en otra parte
Q56	Q561	Seudohermafroditismo masculino, no clasificado en otra parte
Q56	Q562	Seudohermafroditismo femenino, no clasificado en otra parte
Q56	Q563	Seudohermafroditismo, no es especificado
Q60	Q601	Agenesia renal, bilateral
Q60	Q604	Hipoplasia renal, bilateral
Q60	Q606	Síndrome de Potter
Q61	Q611	Riñón poliquístico, autosómico recesivo
Q61	Q612	Riñón poliquístico, autosómico dominante
Q61	Q613	Riñón poliquístico, tipo no es especificado
Q61	Q614	Displasia renal
Q61	Q615	Riñón quístico medular
Q61	Q618	Otras enfermedades renales quísticas
Q61	Q619	Enfermedad quística del riñón, no especificada
Q62	Q620	Hidronefrosis congénita
Q64	Q641	Extrofia de la vejiga urinaria
Q68	Q688	Otras deformidades congénitas osteomusculares, especificadas
Q71	Q710	Ausencia congénita completa del (de los) miembros(s) superior(es)

Documento Técnico: Plan de Trabajo para el Fortalecimiento de la Atención de Personas con Enfermedades Raras o Huérfanas, en el Hospital Nacional "Dos de Mayo", 2024

CIE 10		Título
Categoría	Sub Categoría	
Q71	Q711	Ausencia congénita del brazo del antebrazo con presencia de la mano
Q71	Q712	Ausencia congénita del antebrazo de la mano
Q71	Q713	Ausencia congénita de la mano el (los) dedo(s)
Q71	Q714	Defecto por reducción longitudinal del radio
Q71	Q715	Defecto por reducción longitudinal del cúbito
Q71	Q716	Mano en pinza de langosta
Q71	Q718	Otros defectos por reducción del (de los) miembro (s) superior (es)
Q71	Q719	Defecto por reducción del miembro superior, no es especificado
Q72	Q720	Ausencia congénita completa del (de los) miembro (s) inferior (es)
Q72	Q721	Ausencia congénita del muslo de la pierna con presencia del pie
Q72	Q722	Ausencia congénita de la pierna del pie
Q72	Q723	Ausencia congénita del pie dedo (s) del pie
Q72	Q724	Defecto por reducción longitudinal del fémur
Q72	Q725	Defecto por reducción longitudinal de la tibia
Q72	Q726	Defecto por reducción longitudinal del peroné
Q72	Q727	Pie hendido
Q72	Q728	Otros defectos por reducción del (de los) miembro(s) inferior(es)
Q72	Q729	Defecto por reducción del miembro inferior, no es especificado
Q73	Q730	Ausencia completa de miembro(s) no es especificado(s)
Q73	Q731	Focomelia, miembro(s) no es especificado(s)
Q74	Q740	Otras malformaciones congénitas del (de los) miembro(s) superior(es), incluida la cintura escapular
Q74	Q743	Artrogriposis múltiple congénita
Q75	Q750	Craneosinostosis
Q75	Q751	Disostosis craneofacial
Q75	Q754	Disostosis maxilofacial
Q75	Q755	Disostosis oculomaxilar
Q75	Q758	Otras malformaciones congénitas especificadas de los huesos del cráneo y de la cara
Q76	Q761	Síndrome de Klippel-Feil
Q76	Q762	Espondilolistesis congénita
Q76	Q768	Otras malformaciones congénitas del tórax óseo
Q77	Q770	Acondrogénesis
Q77	Q771	Enanismo tanatofórico
Q77	Q772	Síndrome de costilla corta
Q77	Q773	Condrodisplasia punctata
Q77	Q774	Acondroplasia
Q77	Q775	Displasia distrófica
Q77	Q776	Displasia condroectodérmica
Q77	Q777	Displasia espondiloepifisaria
Q77	Q778	Otras osteocondrodisplasias con defectos del crecimiento de los huesos largos de la columna vertebral

Documento Técnico: Plan de Trabajo para el Fortalecimiento de la Atención de Personas con Enfermedades Raras o Huérfanas, en el Hospital Nacional "Dos de Mayo", 2024

CIE 10		Título
Categoría	Sub Categoría	
Q86	Q860	Síndrome fetal (dismórfico) debido al alcohol
Q87	Q870	Síndromes de malformaciones congénitas que afectan principalmente la apariencia facial
Q87	Q871	Síndromes de malformaciones congénitas asociadas principalmente con estatura baja
Q87	Q872	Síndromes de malformaciones congénitas que afectan principalmente los miembros
Q87	Q873	Síndromes de malformaciones congénitas con exceso de crecimiento precoz
Q87	Q874	Síndrome de Marfan
Q87	Q875	Otros síndromes de malformaciones congénitas con otros cambios esqueléticos
Q87	Q878	Otros síndromes de malformaciones congénitas especificados, no clasificados en otra parte
Q89	Q891	Malformaciones congénitas de la glándula suprarrenal
Q89	Q892	Malformaciones congénitas de otras glándulas endocrinas
Q89	Q893	Situs inversus
Q89	Q894	Gemelos siameses
Q89	Q897	Malformaciones congénitas múltiples, no clasificadas en otra parte
Q89	Q898	Otras malformaciones congénitas, especificadas
Q91	Q910	Trisomía 18, por falta de disfunción meiótica
Q91	Q911	Trisomía 18, mosaico (por falta de disyunción mitótica)
Q91	Q912	Trisomía 18, por translocación
Q91	Q913	Síndrome de Edwards, no es especificado
Q91	Q914	Trisomía 13, por falta de disfunción meiótica
Q91	Q915	Trisomía 13, mosaico (por falta de disyunción mitótica)
Q91	Q916	Trisomía 13, por translocación
Q91	Q917	Síndrome de Patau, no es especificado
Q92	Q920	Trisomía de un cromosoma completo, por falta de disfunción meiótica
Q92	Q921	Trisomía de un cromosoma completo, mosaico (por falta de disyunción mitótica)
Q92	Q922	Trisomía parcial mayor
Q92	Q923	Trisomía parcial menor
Q92	Q924	Duplicaciones visibles solo en la prometafase
Q92	Q925	Duplicaciones con otros reordenamientos completos
Q92	Q926	Cromosomas marcadores suplementarios
Q92	Q927	Triploidía y poliploidia
Q92	Q928	Otras trisomías trisomías parciales de los autosomas, especificadas
Q92	Q929	Trisomía Trisomía parcial de los autosomas, sin otra especificación
Q93	Q930	Monosomía completa de un cromosoma, por falta de disfunción meiótica Monosomía completa de un cromosoma, mosaico (por falta de disyunción mitótica)
Q93	Q931	
Q93	Q932	Cromosoma reemplazado por anillo o dicéntrico
Q93	Q933	Supresión del brazo corto del cromosoma 4
Q93	Q934	Supresión del brazo corto del cromosoma 5

Documento Técnico: Plan de Trabajo para el Fortalecimiento de la Atención de Personas con Enfermedades Raras o Huérfanas, en el Hospital Nacional "Dos de Mayo", 2024

CIE 10		Título
Categoría	Sub Categoría	
Q77	Q779	Osteocondrodisplasia con defectos del crecimiento de los huesos largos y de la columna vertebral, sin otra especificación
Q78	Q780	Osteogénesis imperfecta
Q78	Q781	Displasia polioestótica fibrosa
Q78	Q782	Osteopetrosis
Q78	Q783	Displasia diafisaria progresiva
Q78	Q784	Encondromatosis
Q78	Q785	Displasia metafisaria
Q78	Q786	Exostosis congénita múltiple
Q78	Q788	Otras osteocondrodisplasias especificadas
Q78	Q789	Osteocondrodisplasia, no especificada
Q79	Q790	Hernia diafragmática congénita
Q79	Q792	Exónfalos
Q79	Q793	Gastrosquisis
Q79	Q794	Síndrome del abdomen en ciruela pasa
Q79	Q795	Otras malformaciones congénitas de la pared abdominal
Q79	Q796	Síndrome de Ehlers-Danlos
Q79	Q798	Otras malformaciones congénitas del sistema osteomuscular
Q79	Q799	Malformación congénita del sistema osteomuscular, no especificada
Q80	Q800	Ictiosis vulgar
Q80	Q801	Ictiosis ligada al cromosoma X
Q80	Q802	Ictiosis lamelar
Q80	Q803	Eritrodermia ictiosiforme vesicular congénita
Q80	Q804	Feto arlequin
Q80	Q808	Otras ictiosis congénitas
Q80	Q809	Ictiosis congénita, no especificada
Q81	Q810	Epidermólisis bullosa simple
Q81	Q811	Epidermólisis bullosa letal
Q81	Q812	Epidermólisis bullosa distrófica
Q81	Q818	Otras epidermólisis bullosas
Q81	Q819	Epidermólisis bullosa, no especificada
Q82	Q820	Linfedema hereditaria
Q82	Q821	Xeroderma pigmentoso
Q82	Q822	Mastocitosis
Q82	Q823	Incontinencia pigmentaria
Q82	Q824	Displasia ectodérmica anhidrótica
Q82	Q828	Otras malformaciones congénitas de la piel, especificadas
Q85	Q850	Neurofibromatosis no maligna
Q85	Q851	Esclerosis tuberosa
Q85	Q858	Otras facomatosis, no clasificadas en otra parte
Q85	Q859	Facomatosis, no especificada

Documento Técnico: Plan de Trabajo para el Fortalecimiento de la Atención de Personas con Enfermedades Raras o Huérfanas, en el Hospital Nacional "Dos de Mayo", 2024

CIE 10		Título
Categoría	Sub Categoría	
Q93	Q935	Otras supresiones de arte de un cromosoma
Q93	Q936	Supresiones visibles Sólo en la prometafase
Q93	Q937	Supresiones con otros reordenamientos completos
Q93	Q938	Otras supresiones de los autosomas
Q93	Q939	Supresión de los autosomas, no especificada
Q95	Q955	Individuos con sitio frágil autosómico
Q95	Q958	Otros reordenamientos equilibrados marcadores estructurales
Q95	Q959	Reordenamiento equilibrado marcador estructural, sin otra especificación
Q96	Q960	Cariotipo 45,X
Q96	Q961	Cariotipo, iso (Xq)
Q96	Q962	Cariotipo 46,X con cromosoma sexual anormal excepto iso (Xq)
Q96	Q963	Mosaico 45, X/46,xx o XY
Q96	Q964	Mosaico 45,X/otra(s) línea(s) celular(es) con cromosoma sexual anormal
Q96	Q968	Otras variantes del síndrome de Turner
Q96	Q969	Síndrome de Turner, no es especificado
Q97	Q970	Cariotipo 47, XXX
Q97	Q971	Mujer con más de tres cromosomas X
Q97	Q972	Mosaico, líneas con número variable de cromosomas X
Q97	Q973	Mujer con cariotipo 46, XY
Q97	Q978	Otras anomalías de los cromosomas sexuales, con fenotipo femenino, especificadas
Q97	Q979	Anomalía de los cromosomas sexuales, con fenotipo femenino, sin otra especificación
Q98	Q980	Síndrome de Klinefelter, cariotipo 47, XXY
Q98	Q981	Síndrome de Klinefelter, hombre con más de dos cromosomas X
Q98	Q982	Síndrome de Klinefelter, hombre con cariotipo 46, XX
Q98	Q983	Otro hombre con cariotipo 46, XX
Q98	Q984	Síndrome de Klinefelter, no es especificado
Q98	Q985	Cariotipo 47, XYY
Q98	Q986	Hombre con cromosoma sexual estructuralmente anormal
Q98	Q987	Hombre con mosaico de cromosomas sexuales
Q98	Q988	Otras anomalías de los cromosomas sexuales, con fenotipo masculino, especificadas
Q98	Q989	Anomalía de los cromosomas sexuales, fenotipo masculino, sin otra especificación
Q99	Q990	Quimera 46, XX/46, XY
Q99	Q991	Hermafrodita verdadero 46, XX
Q99	Q992	Cromosoma X frágil
Q99	Q998	Otras anomalías de los cromosomas, especificadas
T88	T883	Hipertermia maligna debida a la anestesia

ANEXO N° 02
LISTADO DE ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS DE ALTO COSTO

CIE 10		Título
Categoría	Sub Categoría	
A81	A810	Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob
A81	A812	Leucoencefalopatía multifocal progresiva
D55	D558	Otras anemias debidas a trastornos enzimáticos
D67	D67X	Deficiencia hereditaria del factor IX
D68	D681	Deficiencia hereditaria del factor XI
D76	D761	Linfocitosis hemofagocítica
D80	D800	Hipogammaglobulinemia hereditaria
D80	D803	Deficiencia selectiva de subclases de la inmunoglobulina G
D80	D805	Inmunodeficiencia con incremento de inmunoglobulina M
D80	D808	Otras inmunodeficiencias con predominio de defectos de los anticuerpos
D80	D809	Inmunodeficiencia con predominio de defectos de los anticuerpos, no especificada
D81	D819	Inmunodeficiencia combinada, no especificada
D82	D820	Síndrome de Wiskott-Aldrich
D82	D821	Síndrome de Di George
D82	D824	Síndrome de hiperinmunoglobulina IgE
D82	D829	Inmunodeficiencia asociada con defectos mayores no especificados
D83	D830	Inmunodeficiencia variable común con predominio de anomalías en el número y la función de los linfocitos B
D83	D832	Inmunodeficiencia variable común con autoanticuerpos anti-B o anti-T
D83	D839	Inmunodeficiencia variable común, no especificada
D84	D840	Defecto de la función del antígeno-1 del linfocito [LFA-1]
D84	D848	Otras inmunodeficiencias especificadas
D84	D849	Inmunodeficiencia, no especificada
E72	E720	Trastornos del transporte de los aminoácidos
E74	E744	Trastornos del metabolismo del piruvato de la gluconeogénesis
E75	E752	Otras esfingolipidosis
E75	E753	Esfingolipidosis, no especificada
E80	E802	Otras porfirias
E84	E840	Fibrosis quística con manifestaciones pulmonares
G04	G048	Otras encefalitis, mielitis encefalomielitis
G11	G113	Ataxia cerebelosa con reparación defectuosa del ADN
G12	G120	Atrofia muscular espinal infantil, tipo 1 (Werdnig -Hoffman)
G12	G129	Atrofia muscular espinal, sin otra especificación
G23	G239	Enfermedad degenerativa de los núcleos de la base, no especificada
G35	G35X	Esclerosis múltiple
G36	G369	Desmielinización diseminada aguda, sin otra especificación
G61	G610	Síndrome de Guillain-Barré
I45	I458	Otros trastornos especificados de la conducción
M08	M082	Artritis juvenil de comienzo generalizado
M30	M303	Síndrome mucocutáneo linfonodular Kawasaki
M31	M311	Microangiopatía trombótica

Documento Técnico: Plan de Trabajo para el Fortalecimiento de la Atención de Personas con Enfermedades Raras o Huérfanas, en el Hospital Nacional "Dos de Mayo", 2024

CIE 10		Título
Categoría	Sub Categoría	
M31	M315	Arteritis de células gigantes con polimialgia reumática
N07	N070	Nefropatía hereditaria, NCOP, anomalía glomerular mínima
Q01	Q011	Encefalocele nasofrontal
Q01	Q012	Encefalocele occipital
Q03	Q030	Malformaciones del acueducto de Silvio
Q03	Q038	Otros hidrocefalos congénitos
Q03	Q039	Hidrocefalo congénito, no es especificado
Q04	Q042	Holoprosencefalia
Q20	Q200	Tronco arterioso común
Q20	Q202	Transposición de los grandes vasos en ventrículo izquierdo
Q20	Q203	Discordancia de la conexión ventriculoarterial
Q20	Q204	Ventrículo con doble entrada
Q22	Q220	Atresia de la válvula pulmonar
Q22	Q225	Anomalía de Ebstein
Q23	Q234	Síndrome de hipoplasia del corazón izquierdo
Q25	Q252	Atresia de la aorta
Q25	Q255	Atresia de la arteria pulmonar
Q25	Q258	Otras malformaciones congénitas de las grandes arterias
Q26	Q262	Conexión anómala total de las venas pulmonares
Q26	Q263	Conexión anómala parcial de las venas pulmonares
Q26	Q264	Conexión anómala de las venas pulmonares, sin otra especificación
Q26	Q268	Otras malformaciones congénitas de las grandes venas
Q28	Q282	Malformación arteriovenosa de los vasos cerebrales
Q64	Q641	Extrofia de la vejiga urinaria
Q71	Q716	Mano en pinza de langosta
Q72	Q724	Defecto por reducción longitudinal del fémur
Q75	Q751	Disostosis craneofacial
Q75	Q754	Disostosis maxilofacial
Q77	Q771	Enanismo tanatofórico
Q79	Q790	Hernia diafragmática congénita
Q79	Q792	Exónfalos
Q79	Q793	Gastrosquisis
Q79	Q794	Síndrome del abdomen en ciruela pasa
Q89	Q894	Gemelos siameses
Q91	Q910	Trisomía 18, por falta de disfunción meiótica

MINISTERIO DE SALUD
HOSPITAL NACIONAL "DOS DE MAYO"
Dra. NANCY LOAYZA URCIA
C.M.P. 19419 R.N.E. 13602
Coordinadora del Comité Multidisciplinario
de Enfermedades Huérfanas y Raras

Anexo N° 03

MATRIZ DE INDICADORES PARA LA EVALUACIÓN

OBJETIVOS ESPECIFICOS	Indicador	Fórmula	Valor esperado	Responsable
1. Implementar el sistema de registro de las personas que padecen ERH identificados y/o atendidos en el Hospital Nacional "Dos de Mayo" y contribuir con el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Raras o Huérfanas del Ministerio de Salud.	Porcentaje de personas con ERH registradas en el RNPERH	Nº personas con diagnóstico de ERH atendidas en el HNDM x 100 / Nº de personas con ERH registradas en el RNPERH	100%	OEI / CMERH-HNDM
2. Fortalecer las capacidades del personal médico y de salud para identificar a las personas que padecen ERH en el Hospital Nacional Dos de Mayo	Porcentaje de profesionales de la salud capacitados en ERH	Nº Profesionales de salud del HNDM capacitados en ERH x100 / Nº Profesionales de salud del HNDM	50% el año 2024	Comité de Planificación del PDP - Of. Personal - OACDI
3. Asegurar el acceso de las personas identificadas con ERH en el Hospital Nacional Dos de Mayo a una atención integral, diagnóstico, seguimiento y tratamiento oportuno.	Porcentaje de recién nacidos con ERH captados por tamizaje	Nº total de recién nacidos con prueba tamizaje positivo para ERH x 100/ Nº total de recién nacidos tamizados para ERH	S/D	CMERH-HNDM
	GPC de ERH más prevalentes en el HNDM elaboradas	GPC de ERH requeridas x100 / GPC de ERH elaboradas	50 % el 2024	CMERH-HNDM
	Organización de grupos de apoyo y realización de encuentros para pacientes portadores de ERH y sus familias.		2 actividades	CMERH-HNDM
4. Promover la participación de los pacientes que padecen ERH y sus familias para mejorar su calidad de vida.	Talleres educativos y de motivación organizados para personas con ERH y sus familiares		9 talleres educativos	CMERH-HNDM

Documento Técnico: Plan de Trabajo para el Fortalecimiento de la Atención de Personas con Enfermedades Raras o Huérfanas, en el Hospital Nacional "Dos de Mayo", 2024

ANEXO N° 04

Objetivo Específico	Actividades	Unidad de medida	CRONOGRAMA PARA LA EJECUCIÓN DEL PLAN DE TRABAJO 2024												Meta total a ejecutar		
			Ene	Feb	Mar	Abr	May	Jun	Jul	Ago	Sep	Oct	Nov	Dic			
Implementar el sistema de registro de las personas que padecen ERH identificadas y/o atendidas en el Hospital Nacional "Dos de Mayo" y contribuir con el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Raras o Huérfanas del Ministerio de Salud.	Capacitación a los profesionales de la salud acerca del uso de la plataforma que tiene el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Raras o Huérfanas.	Sesión de capacitación	1														2
	Registrar a las personas con ERH diagnosticadas o tratadas en el HNMDM, en el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Raras o Huérfanas.	Acción	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	11
	Coordinación con la Oficina de Estadística e Informática institucional para mejorar el registro de personas que padecen ERH y poder elaborar estadísticas adecuadas de su casuística.	Acción			1												
Fortalecer las capacidades del personal médico y de salud para la prevención, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de las personas con ERH, en el Hospital Nacional "Dos de Mayo"	Elaboración del Plan Anual de Capacitaciones en ERH 2024; Programa de Educación Médica Continua sobre ERH; y gestionar su inclusión en el Plan de Desarrollo de las Personas (PDP) de la institución.	Plan			1												1
	Capacitación a los profesionales de salud del Hospital Nacional "Dos de Mayo" en ERH según el Plan Anual de Capacitaciones en ERH 2024.	Sesión de capacitación				1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	9
	Coordinación con el Departamento de Pediatría para mejoras en el diagnóstico y seguimiento de enfermedades detectadas por tamizaje neonatal.	Acción				1											
Asegurar a las personas con ERH el acceso a una atención integral, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación oportunos, en el Hospital Nacional "Dos de Mayo"	Elaboración de flujogramas de atención para pacientes que padecen ERH	Flujograma				1											1
	Coordinación con el Departamento de Especialidades médicas, Patología Clínica y Anatomía Patológica para la disponibilidad exámenes auxiliares para el diagnóstico y seguimiento de las ERH.	Acción			1	1											2
	Coordinación con Oficina de Estadística e Informática para priorizar citas para el control y seguimiento de las personas que padecen ERH	Acción				1	1										2
Promover la participación de las personas que padecen ERH y sus familias en actividades que permitan mejorar su calidad de vida.	Monitorización y supervisión de las actividades relacionadas a la atención integral de las personas que padecen ERH.	Acción					1										4
	Coordinación del Departamento de Especialidades médicas, el Departamento de Farmacia y FISSAL para la adquisición y disponibilidad de medicamentos para personas que padecen ERH.	Acta de reunión						1	1								2
	Capacitación al comité multidisciplinario de ERH sobre el proceso de petición de medicamentos de alto costo.	Sesión de capacitación				1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	9
Organización de grupos de apoyo y realización de encuentros para pacientes portadores de ERH y sus familias.	Coordinación con el Servicio de Medicina Física y Rehabilitación para la disponibilidad y adecuado funcionamiento de los equipos de terapia física para la rehabilitación de las personas que padecen ERH.	Acción						1	1								2
	Fomentar el trabajo multidisciplinario formando equipos de trabajos para las ERH más frecuentes de nuestra institución.	Acción				1											3
	Elaboración de Guías de Práctica Clínica para la atención de las ERH más prevalentes en el Hospital Nacional "Dos de Mayo".	Guías de práctica clínica					1										3
Realización de talleres educativos y de capacitación para pacientes con ERH y sus familiares en temas relacionados a las ERH.	Organización de grupos de apoyo y realización de encuentros para pacientes portadores de ERH y sus familias.	Acción				1											2
	Realización de talleres educativos y de capacitación para pacientes con ERH y sus familiares en temas relacionados a las ERH.	Acción				1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	9