



**Elaboración de un Manual Técnico para el Manejo y Transporte de Muestras en  
el Diagnóstico De Enfermedades Huérfanas Para la IPS Biolab S.A.S.**

**Autora:**

**Johana Triana Torres**

**Asesores:**

**Temático: Carmen Elisa Becerra Huertas**

**Metodológico: Laura Andrea Niño Silva**

**Universidad Colegio Mayor de Cundinamarca**

**Facultad de Ciencias de la Salud**

**Programa Especialización Gerencia de la Calidad en Salud**

**Bogotá, 2020**

## Resumen

El Laboratorito Clínico BioLab S.A.S. Presta el apoyo logístico en la toma de muestras a nivel nacional, para realizar pruebas diagnósticas especializadas en enfermedades huérfanas solicitadas por los médicos tratantes. **Objetivo:** Realizar un manual técnico para manejo y transporte de muestras en el diagnóstico de enfermedades huérfanas para la IPS BioLab S.A.S. **Método:** Es una investigación cualitativa, descriptiva, no experimental de corte transversal. **Resultados:** El Manual Técnico contiene los parámetros desde la recepción de las ordenes médicas, la ubicación del paciente en el territorio nacional referenciando el laboratorio que procederá a la toma de muestra, una adecuada manipulación de la misma, que permita mantener la integridad de las muestras teniendo en cuenta las normas de bioseguridad por parte de los operarios que embalan, transportan y/o reciben dichas muestras. De igual manera aplicar la normatividad de transporte de las muestras, la logística y el control que permite garantizar la cadena de temperaturas, los tiempos requeridos mínimos o máximos entre la toma de muestra y su procesamiento, los protocolos de cadena de custodia, confidencialidad hasta el momento del reporte de los resultados. **Conclusiones:** Para obtener una excelente calidad en la atención de salud y la seguridad del paciente el manual técnico permite estandarizar la fase pre analítica, permitiendo garantizar la llegada de muestras optimas a los diferentes tipos de Laboratorios de Referencia en los cuales se realizaran los exámenes especializados y así mismo dar un diagnóstico oportuno, verídico que permitirá orientar al médico en el tratamiento o conducta a seguir con el paciente dando la oportunidad de una mejor calidad de vida a los pacientes diagnosticados con Enfermedades Huérfanas – raras o de Alto Costo en Colombia.

**Palabras Claves:** Enfermedades huérfanas, orden médica, toma de muestras, embalaje, transporte, remisión.

## Abstract

BioLab S.A.S. is a clinical laboratory which helps with the logistical support of taking samples on a national coverage, in order to perform specialized diagnostic tests about rare diseases requested by the treating doctor. **Objective:** Create and Implement a technical manual for BioLab S.A.S. clinical lab, which completely specifies how to handle and transport the rare diseases samples. **Method:** It is a non-experimental descriptive qualitative investigation with a cross-sectional perspective. **Results:** The technical manual contains parameters all over the process, from the reception of the medical orders, localizing the patient always having in mind the appropriate Lab which will proceed to take the sample and the proper procedure to manipulate it, allowing the operators in charge of packing and delivering or receive it to keep the integrity of the samples according to the biosecurity legislation. Similarly, implementing the transport conditions according to law and the logistic to ensure the Cold chain, the minimum and maximum time since the samples is taken to its analysis, the chain of custody respective protocols, and confidentiality until the report of the results. **Conclusions:** In order to obtain an excellent health service and patient's security, the technical manual allows to standardize the pre-analytic face, letting us to guarantee a better handling and receiving of optimal samples to the different laboratories in which they will make the specialized exams, therefore, give a better, timely and true diagnostic, which will lead doctors in the treatment or protocol to follow with the patient, giving them the chance of a better quality of life, even when they have been diagnosed with a rare disease. – rare or high cost in Colombia.

**Key Words:** Rare diseases, medical order, taking samples, packing, transport, remitted.

## Tabla de Contenido

1. Introducción .....	1
2. Planteamiento del Problema .....	2
3. Justificación .....	5
4. Objetivos.....	6
4.1. Objetivo General .....	6
4.2. Objetivos Específicos.....	6
5. Antecedentes .....	7
6. Marco Conceptual.....	9
6.1 Entes que participan en la regulación de las enfermedades huérfanas.....	9
6.2 Definición enfermedades Huérfanas.....	11
6.3 Enfermedades huérfanas Proyecto BioLab S.A.S.....	11
6.3.1 Lisosomales.....	11
7. Marco Legal .....	14
7.1 Leyes.....	15
7.2 Decretos .....	16
7.3 Resoluciones .....	17
7.4 Disposiciones normativas varias.....	19
8. Aspectos Metodológicos.....	20
9. Desarrollo de la propuesta.....	22
10. Conclusiones .....	24

## Tabla de Imágenes

<i><b>Imagen 1.</b> Proporción de la ubicación geográfica de los casos reportados de enfermedades huérfanas, por lugar de residencia. Colombia. 2013-2020.....</i>	<i>2</i>
<i><b>Imagen 2.</b> Pirámide población de personas reportadas en el registro de enfermedades huérfanas. Colombia. 2013 – 2020.....</i>	<i>3</i>
<i><b>Imagen 3.</b> Actores y sus funciones en el sistema de salud Colombiano para la gestión integral de enfermedades huérfanas.....</i>	<i>10</i>

## **1. Introducción**

En la actualidad para una adecuada identificación de las Enfermedades Huérfanas a nivel nacional se cuenta con el apoyo diagnóstico de los laboratorios clínicos a nivel nacional e internacional, en los diversos exámenes específicos requeridos de acuerdo a cada patología. Desde del Sistema General de Seguridad Social en Salud, con ayuda del Modelo de acción integral territorial MAITE que modifico las Política de Atención Integral en Salud se puede garantizar la adecuada prestación de estos servicios paraclínicos dirigidos a la población afectada previamente identificada por el cuerpo médico. Se garantiza desde el laboratorio clínico por medio del Sistema Obligatorio de Garantía de Calidad de la Atención de Salud la continuidad, oportunidad, pertinencia, acceso y seguridad para los diagnósticos de las enfermedades de baja prevalencia en los diferentes momentos desde la toma de muestras, registro, traslado y reporte de los resultados.

## 2. Planteamiento del Problema

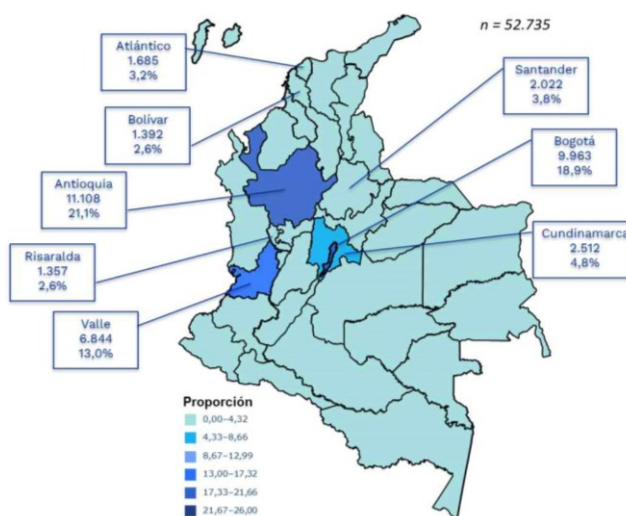
En el Sistema General de Seguridad Social en Salud a partir de la aprobación de la Ley 1392 de 2010 están incluidas las enfermedades raras - huérfanas o de Alto Costo, en la cual se identifica en el “Artículo 9: Centros para el manejo de enfermedades huérfanas” en el numeral “1. Red de Centros de Diagnóstico” (p3). Es aquí en donde BioLab S.A.S. presta el apoyo logístico para el diagnóstico de presuntos pacientes que padecen una o varias de las enfermedades raras y por lo tanto en conjunto con el médico tratante realizar el reporte ante el Sistema de Vigilancia en Salud Pública.

De acuerdo al Boletín de Prensa del Ministerio de Salud y Protección Social promueve la inclusión de las enfermedades huérfanas en el marco de su celebración el día 29 de febrero del presente año.

Día Mundial de las Enfermedades Raras-Huérfanas, esta conmemoración tiene el objetivo de sensibilizar a la población en general, las sociedades científicas y a las instituciones públicas y privadas acerca de la importancia de su diagnóstico oportuno y tratamiento integral para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas. (MinSalud, 2020)

A partir de los diagnósticos ya realizados por la red de laboratorios a la fecha de enero del presente año (MinSalud, 2020) “El Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas reporta 52.753 casos confirmados en el país”. La distribución de las enfermedades huérfanas abarca el territorio nacional evidenciándose el bajo número de casos en zonas alejadas a cabeceras municipales de ciudades principales del país. Ver *Imagen 1*

**Imagen 1.** Proporción de la ubicación geográfica de los casos reportados de enfermedades

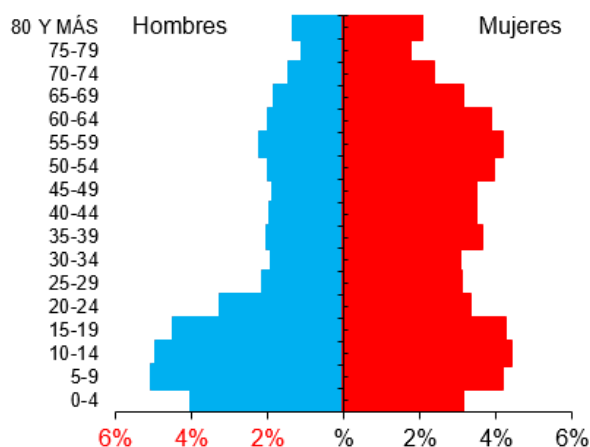


*huérfanas, por lugar de residencia. Colombia. 2013-2020*

*Fuente: Bodega de datos de SISPRO. Registro PEH, Sivigila, con los datos MIPRES, Con corte 31/01/2020. Consulta 13/02/2020*

El diagnóstico oportuno de las enfermedades huérfanas se está dirigiendo a las edades tempranas desde la primera infancia hasta la adolescencia, en busca de un tratamiento para mejorar la calidad de vida de los pacientes afectados. Ver *Imagen 2*. El diagnóstico de las edades adultas y personas mayores han permitido el análisis de la mayoría de las enfermedades raras, abarcando al grupo familiar.

***Imagen 2. Pirámide población de personas reportadas en el registro de enfermedades huérfanas. Colombia. 2013 – 2020.***



*Fuente: Cubo de personas con enfermedades huérfanas, consultado el 12 de febrero de 2020*

En artículos realizados sobre las enfermedades huérfanas se evidencia la importancia de un diagnóstico oportuno que cubra la mayoría o totalidad de la población vulnerable en todo el territorio nacional. Los pacientes afectados, grupo familiar y médicos tratantes manifiestan la inconformidad frente al diagnóstico. En el artículo emitido por la Revista Semana (2012), se evidencia que el panorama de este tipo de enfermedades es complicado, pues no se cuenta con diagnósticos oportunos y ello puede marcar la diferencia entre la vida y la muerte. (SEMANA, 2012). Así mismo en el artículo de 2019 de esta misma revista se evidencia que es complejo tener cifras exactas de las personas que padecen este tipo de enfermedades dada la dificultad en el diagnóstico. (SEMANA, 2019). Finalmente, en un artículo de este año se evidencia que



existen cerca de 52.000 colombianos con estas enfermedades, pero lo mas complicado es poder acceder a aquellas personas que las padecen y que viven en sitios remotos de la geografia colombiana. (SEMANA, 2020).

Frente a estos planteamientos surge la pregunta de investigación ¿Cómo elaborar un Manual Técnico para el Manejo y Transporte de Muestras en el Diagnóstico de Enfermedades huérfanas para la IPS Biolab S.A.S?

### 3. Justificación

Durante el proceso de recolección de muestras para el diagnóstico de las enfermedades huérfanas es indispensable utilizar las condiciones de calidad requeridas, al igual que el uso de protocolos para la investigación y análisis de incidentes clínicos y eventos adversos que se puedan llegar a presentar durante la prestación del servicio que realiza la IPS. Estas situaciones de riesgo se pueden presentar en diferentes momentos del proceso de transporte de muestras tales como:

1. Recepción de ordenes medicas con la solicitud de los exámenes
2. Coordinar la logística de toma de muestras a nivel nacional, a través de la red de laboratorios
3. Toma de las muestras siguiendo protocolos de: Identificación del paciente, entrevista, selección del material para la toma de muestras, verificación del sitio de la punción o tipo de muestras de acuerdo con el examen a realizar, toma de tubos en orden indicado.
4. Separación (si se requiere) y transporte de las muestras para el correcto diagnóstico en la etapa pre-analítica y post-analítica.
5. Recepción de las muestras.
6. Preparar, embalar y enviar las muestras de pacientes al centro de diagnóstico o laboratorios de referencia, aplicando las regulaciones locales y las normas de seguridad que sean requeridas a nivel nacional e internacional.
7. Manejar envíos de muestras por vía aérea.
8. Reporte de los resultados de los exámenes especializados a los médicos y/o pacientes de acuerdo a las directrices de cada laboratorio de referencia.
9. Notificación de enfermedades huérfanas al sistema de vigilancia en salud pública a la red publica

Por lo expuesto anteriormente para Biolab es fundamental contar con un documento que permita unificar los procedimientos, guías, protocolos a nivel nacional para la toma, traslado y reporte de las muestras, lo cual permitirá beneficiar a los pacientes, los médico tratante y las institución que vigilan los diagnósticos positivos de las enfermedades huérfanas al momento de alimentar la bases de datos de la salud pública.

## **4. Objetivos**

### **4.1. Objetivo General**

Realizar un manual técnico para manejo y transporte de muestras en el diagnóstico de enfermedades huérfanas para la IPS BioLab S.A.S.

### **4.2. Objetivos Específicos**

4.2.1. Consolidar la información del marco legal y la normatividad vigente para adecuar las políticas, manuales o lineamientos que se han publicado con a nivel del diagnóstico en el laboratorio clínico en fase pre analítica para el diagnóstico de enfermedades huérfanas.

4.2.2. Diseñar el manual técnico según normatividad vigente a nivel de toma de muestras, separación y transporte de las mismas en el territorio nacional y el posterior envío a los laboratorios de referencias tanto en el país como al exterior para el diagnóstico de enfermedades huérfanas.

4.2.3. Socialización del manual técnico con los profesionales del Laboratorio Clínico Biolab S.A.S.

## 5. Antecedentes

Las Enfermedades Huérfanas- Raras, ultra huérfanas o de Alto costo y olvidadas son reguladas por la ley 1392/2010 en donde se definen, identifican y se establece su registro, según las Resoluciones 430/2013 y Resolución 946/2019, a partir de este momento se reforma por la Ley 1438/2011 el Sistema General de Seguridad Social en Salud para que sean incluidas este grupo de enfermedades como patologías. Pero aun así los pacientes enfrentan una cruda realidad antes y después del diagnóstico, (Pareja, 2017). Debido a que no están contempladas en el Plan Obligatorio de Salud (POS), por su alto costo no puede ser evaluadas por UPC (Unidad de pago por capacitación) como sucede con las otras patologías contempladas en el POS. Por lo general son enfermedades de tipo genético que en su mayoría no tienen cura, pero si tratamiento o servicios de cuidados paliativos que pueden mejorar la calidad de vida de los pacientes (Betancourt & Llamas, 2011) Las enfermedades Huérfanas de forma individual son de baja prevalencia pero al ser agrupadas representan un gran número a nivel de costos.

El laboratorio es una herramienta importante para el diagnóstico de las patologías en general y aún más en las denominadas enfermedades huérfanas. Los exámenes son de carácter especializado y no rutinarios por lo tanto los errores en el laboratorio clínico que se pueden presentar van desde la recepción de la orden, toma de la muestra, transporte, análisis hasta el reporte del resultado, (Cano, 2011) y como es de conocimiento universal cualquier tipo de error en los exámenes puede y presenta un cierto número de falsos positivos y falsos negativos. (Coronado, et. al, 2014), que no permite mantener la seguridad del paciente durante el desarrollo de la patología que presente.

Desde otro punto de vista el transporte de las muestras de un Laboratorio a otro entre ciudades y hasta entre países son manejadas como mercancías peligrosas, estas deben estar debidamente identificadas, rotuladas, embaladas en condiciones de temperaturas controladas, cumpliendo con los requisitos para transportar sustancias tóxicas e infecciosas, la carga debe estar asegurada y con la adecuada identificación. Así mismo, la unidad de transporte debe tener elementos necesarios para responder frente a cualquier situación de emergencia asociada con estas

sustancias. (Montenegro, 2015). Los laboratorios de alta complejidad cuentan con empresas de apoyo logístico de mensajería con las condiciones adecuada exigidas. Cuando el desplazamiento de las muestras son entre ciudades o largos recorridos dentro de una región es difícil encontrar una empresa de mensajería que haga este tipo de servicios exclusivo, por lo general son compañías que transportan paquetería diversa, aunque conocen las condiciones e importancia de la mercancía peligrosa o de riesgo biológico, casi siempre se pueden llegar a originar demoras en los traslados, mala manipulación del embalaje que llegan a afectar las muestras y por lo tanto, los resultados que se esperan para un diagnóstico. (Moreno & Ochoa, 2008). En el ámbito internacional se debe contar con la capacitación constante en las normas IATA (Asociación Internacional de Transporte Aéreo), tanto del personal de laboratorio remitente como del personal de transporte y el laboratorio de referencia.

## **6. Marco Conceptual**

En este apartado se presenta la fundamentación teórica dentro de la cual se encuentran los conceptos claves utilizados para el desarrollo de un Manual Técnico para manejo y transporte de muestras en el diagnóstico de enfermedades huérfanas para la IPS BioLab S.A.S. en el territorio Colombiano. No obstante, los conceptos que se revisen durante la realización del proyecto en los diferentes niveles tendrán una interacción transversal con el marco legal y con otras disposiciones de la Gestión de la Calidad en Salud.

### **6.1 Entes que participan en la regulación de las enfermedades huérfanas**

Estas entidades gubernamentales se encargan a nivel de enfermedades huérfanas de identificarlas, definir las, estructurar la normatividad, vigilarlas, regularlas y controlarlas. Con el objetivo de mantener una buena praxis en lo que se asocia a los deberes y derechos de los pacientes que padecen estas enfermedades. Ver *imagen 3* (Salinas & Cordoba, 2016).

**Imagen 3.** Actores y sus funciones en el sistema de salud Colombiano para la gestión integral de enfermedades huérfanas

ENTE	FUNCIONES
<b>Ministerio de Salud y Protección Social</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Reglamentación</li> <li>Políticas</li> <li>Liderar la mesa de enfermedades huérfanas Control de precios</li> <li>Listado de enfermedades y especialidades para confirmarlas</li> <li>Actualización del registro único de pacientes</li> <li>Documentar rutas críticas de atención</li> <li>Promover centros de excelencia para el manejo de enfermedades y su reglamentación</li> <li>Determinar prioridades de investigación en el tema</li> </ul>
<b>INVIMA</b> Instituto Nacional de Vigilancia de Medicamentos y Alimentos	<ul style="list-style-type: none"> <li>Evaluar solicitudes de Medicamentos huérfanos (vitales no disponibles)</li> <li>Protocolos de investigación</li> <li>Autorizar la importación de medicamentos vitales no disponibles de acuerdo con la normatividad</li> </ul>
<b>INS</b> Instituto Nacional de Salud	<ul style="list-style-type: none"> <li>Vigilancia en salud pública</li> <li>Consolidar y depurar la información reportada a través de SIVIGILA Sistema de Vigilancia en Salud Pública</li> <li>Publicar información de los datos reportados</li> <li>Desarrollar unidades de análisis</li> </ul>
<b>IETS</b> Instituto de Evaluación de Tecnologías en Salud	<ul style="list-style-type: none"> <li>Evaluación de nuevas tecnologías en salud</li> <li>Evaluación económicas en tecnologías vigentes y futuras en salud</li> </ul>
<b>EAPB</b> Empresas Administradoras de Planes de Beneficios	<ul style="list-style-type: none"> <li>Regímenes de afiliación – de excepción – cajas de compensación – Aseguradoras de riesgos laborales</li> <li>Reporte de casos no identificados o notificadores en los prestadores de servicios</li> <li>Articular una red de prestadores de servicios de salud para la atención de la población afectada</li> <li>Garantizar el acceso a la población al diagnóstico, tratamiento y rehabilitación oportuna</li> <li>Garantizar los derechos de sus usuarios</li> <li>Gestión de riesgos</li> </ul>
<b>Entes Territoriales</b> Secretarías de Salud	<ul style="list-style-type: none"> <li>Consolidar y notificar los datos para el sistema de vigilancia (Municipal – Departamental)</li> <li>Validar datos reportados a nivel departamental o municipal</li> <li>Realizar las acciones de inspecciones, vigilancia y control sobre los actores del SGSSS de su área de influencia</li> </ul>
<b>Entidades de Vigilancia y Control</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Inspección, vigilancia y control para la prestación de servicio de salud con calidad</li> <li>Inspección, vigilancia y control a las EAPB al cumplimiento de sus obligaciones sobre la contratación de una red de servicios para atender a esta población</li> </ul>
<b>Prestadores de Servicios de Salud</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Atención en salud</li> <li>Capacitación y notificación de casos confirmados</li> <li>Validación de datos y análisis de información</li> <li>Promover redes de prestación de servicios para el desarrollo de centros de excelencia</li> <li>Definir la pertinencia de tecnología no incluidas en los planes de beneficios a través de juntas de profesionales de salud</li> <li>Garantizar los derechos de sus usuarios</li> <li>Realizar protocolos de atención</li> </ul>
<b>Academias</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Formar y sensibilizar talentos en humanos en salud en este tipo de enfermedades y su manejo</li> <li>Realizar investigación en esta campo</li> </ul>
<b>Industria Farmacéutica</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Investigación y desarrollo de alternativas terapéuticas para las patologías</li> </ul>
<b>Sociedades científicas</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Seguimiento a guías de manejo</li> <li>Formación y difusión del conocimiento de este tipo de enfermedades en sus asociados</li> </ul>
<b>Pacientes y Asociados de pacientes</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Autocuidado, adherencia a los tratamientos</li> <li>Apoyo y acompañamiento social a pacientes y familiares</li> <li>Educación de pacientes y familiares</li> </ul>

Fuente: Recuperado el 27 de 05 de 2020 de: Salinas, A., & Cordoba, J. (Agosto de 2016). MODELO DE GESTIÓN PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE PACIENTES CON ENFERMEDADES HUÉRFANAS O RARAS EN COLOMBIA. *MAGISTER EN ADMINISTRACIÓN EN SALUD (tesis)*. Bogotá, D.C.: Colegio Mayor Nuestra Señora del Rosario.

## 6.2 Definición enfermedades Huérfanas.

La definición o denominación se encuentra en la Ley 1392/2010:

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

## 6.3 Enfermedades huérfanas Proyecto BioLab S.A.S

En Biolab S.A.S. uno de los proyectos en que se trabaja sobre el diagnóstico de las enfermedades huérfanas abarca las patologías Lisosomales (Fabry, Gaucher y MPS II o Hunter), Angiodema hereditario – AEH.

### 6.3.1 Lisosomales.

Las enfermedades lisosomales se caracterizan por errores a nivel del metabolismo causando almacenamiento Lisosomal o enzimopatías lisosomales (déficit enzimático específico), son trastornos hereditarios que se producen por la incapacidad de degradar las macromoléculas provocando la acumulación de las mismas por un defecto funcional específico causando las enfermedades.

- **Enfermedad de Fabry:** Deficiencia de la enzima alfa-galactosidasa A en el organismo de sus portadores. Esta deficiencia interfiere en la capacidad de degradación de una sustancia denominada globotriaosilceramida o Gb3.
  - Otros sinónimos son: Angioqueratoma corporal difuso, Angioqueratoma difuso, Deficiencia de alfa-galactosidasa A, Enfermedad de Anderson-Fabry.
  - Prevalencia: 1-5 / 10 000
  - Herencia: Recesivo ligado al X
  - Edad de inicio o aparición: Infancia. (ORPHANET, 2020)



- Código MIPRES VER1.82: 0810 en Colombia.

➤ **Enfermedad de Gaucher:** Es una enfermedad autosómica recesiva causada por una mutación en el gen GBA. Esta mutación causa la deficiencia de la enzima beta-glucosidasa ácida o beta-glucocerebrosidasa, que lleva a la acumulación de glicosfingolípidos en los macrófagos principalmente en bazo, hígado, médula ósea y pulmón.

- Prevalencia: 1-9 / 100 000
- Herencia: Autosómico recesivo
- Edad de inicio o aparición: Cualquier edad. (ORPHANET, 2020)
- Código MIPRES VER1.82: 0810 en Colombia

➤ **Enfermedad de MPS II - Hunter:** Es una enfermedad causada por una deficiencia o ausencia de la enzima iduronato 2 sulfatasa (I2S) que da como resultado un aumento de los glicosaminoglicanos (GAG) en las células de todo el cuerpo

- Otros sinónimos son: Deficiencia de iduronato-2-sulfatasa tipo A, MPS2A, MPSIIA, Mucopolisacaridosis tipo 2<sup>a</sup>, Mucopolisacaridosis tipo II, forma grave, Mucopolisacaridosis tipo IIA, Síndrome de Hunter tipo A,
- Prevalencia: Desconocido
- Herencia: Recesivo ligado al X
- Edad de inicio o aparición: Infancia. (ORPHANET, 2020)
- Código MIPRES VER1.82: 1229 en Colombia

### 6.3.2. Angioedema hereditario:

- Es una enfermedad genética rara, autosómica dominante.
- Otros sinónimos son: AEH, Angioedema hereditario inducido por bradiquinina, Angioedema hereditario no inducido por histamina, Edema angioneurótico familiar, Edema angioneurótico hereditario.
- Prevalencia: 1-9 / 100 000
- Herencia: Autosómico dominante

- Edad de inicio o aparición: Cualquier edad. (ORPHANET, 2020)
- Código mipres ver1.82: 0105 en Colombia

## 7. Marco Legal

Se incluye la normatividad desde el derecho a la salud a nivel constitucional, Sistema General de Seguridad Social en Salud, disposiciones sobre las Enfermedades huérfanas, habilitación de IPS, red de laboratorios, transporte de muestras peligrosas y de carácter biológico, para dar direccionamiento a la realización del Manual Técnico para manejo y transporte de muestras en el diagnóstico de enfermedades huérfanas para la IPS BioLab S.A.S.

Las Normas a continuación citadas pueden ser consultadas en SUIN (Sistema Único de Información Normativa del Estado colombiano) (MinJusticia, 2020), que permite ubicar de forma rápida y gratuita las normas de carácter general. Así mismo se incluyen diversas páginas web de los estamentos nacionales, Presidencia de la Republica de Colombia, Secretaria Distrital de Salud de Bogotá, D.C., Ministerio de Salud y Protección Social, Ministerio de Transporte, Sociedades Científicas, Asociación Colombiana de Enfermedades Huérfanas, entre otras.

## 7.1 Leyes

Tabla 1. Marco Legal. Leyes

TIPO Y NUMERO DE NORMA		FECHA	EPIGRAFE
CONSTITUCION POLITICA DE COLOMBIA 1991		4/07/1991	Constitución política de Colombia ARTICULO 49. <Artículo modificado por el artículo 1 del Acto Legislativo 2 de 2009. El nuevo texto es el siguiente:> La atención de la salud y el saneamiento ambiental son servicios públicos a cargo del Estado. Se garantiza a todas las personas el acceso a los servicios de promoción, protección y recuperación de la salud.
LEY	23	18/02/1981	Por la cual se dictan normas en materia de ética médica
LEY	10	10/01/1990	Por la cual se reorganiza el Sistema Nacional de Salud y se dictan otras disposiciones.
LEY	100	23/12/1993	Por la cual se crea el sistema de seguridad social integral y se dictan otras disposiciones
LEY	594	4/07/2000	Por medio de la cual se dicta la Ley General de Archivos y se dictan otras disposiciones
LEY	715	21/12/2001	Por la cual se dictan normas orgánicas en materia de recursos y competencias de conformidad con los artículos 151, 288, 356 y 357 (Acto Legislativo 01 de 2001) de la Constitución Política y se dictan otras disposiciones para organizar la prestación de los servicios de educación y salud, entre otros.
LEY	841	7/10/2003	Por la cual se reglamenta el ejercicio de la profesión de bacteriología, se dicta el Código de Bioética y otras disposiciones.
LEY	872	30/12/2003	Por la cual se crea el sistema de gestión de la calidad en la Rama Ejecutiva del Poder público y en otras entidades prestadoras de servicios.
LEY	1122	9/01/2007	Por la cual se hacen algunas modificaciones en el Sistema General de Seguridad Social en Salud y se dictan otras disposiciones
LEY	1164	3/10/2007	Por la cual se dictan disposiciones en materia del Talento Humano en Salud.
LEY	1193	9/05/2008	Por la cual se modifica parcialmente la Ley 841 del 7 de octubre de 2003 y se dictan otras disposiciones.
LEY	1369	30/12/2009	Por medio de la cual se establece el régimen de los servicios postales y se dictan otras disposiciones.
LEY	1392	2/07/2010	Por medio de la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del estado colombiano a la población que padece de enfermedades huérfanas y sus cuidadores
LEY	1438	19/01/2011	Por medio de la cual se reforma el Sistema General de Seguridad Social en Salud y se dictan otras disposiciones.
LEY	1581	17/10/2012	Por la cual se dictan disposiciones generales para la protección de datos personales
LEY	1751	16/02/2015	LEY ESTATUTARIA EN SALUD Por medio de la cual se regula el derecho fundamental a la salud y se dictan otras disposiciones.

*Fuente: Elaboración propia modificada de Leyes que regulan aspectos relacionados con la salud y el transporte de muestras en Colombia.*

## 7.2 Decretos

Tabla 2. Marco legal. Decretos

TIPO Y NUMERO DE NORMA		FECHA	EPIGRAFE
DECRETO	2591	19/11/1991	Por el cual se reglamenta la acción de tutela consagrada en el artículo 86 de la Constitución Política.
DECRETO	306	19/02/1992	Por el cual se reglamenta el Decreto 2591 de 1991.
DECRETO	1485	13/07/1994	Por el cual se regula la organización y funcionamiento de las Entidades Promotoras de Salud y la protección al usuario en el Sistema Nacional de Seguridad Social en Salud
DECRETO	1757	3/08/1994	Por el cual se organizan y establecen las modalidades y formas de participación social en la prestación de servicios de salud, conforme a lo dispuesto en el numeral 1 del artículo 10 del Decreto Ley 1298 de 1991
DECRETO	229	1/02/1995	Por el cual se reglamenta el Servicio Postal.
DECRETO	77	13/01/1997	Por el cual se deroga totalmente el Decreto 1917 del 5 de agosto de 1994 y se reglamenta el título VII de la Ley 9ª de 1979, en cuanto a los requisitos y condiciones técnico-sanitarias para el funcionamiento de los laboratorios clínicos y se dictan otras disposiciones sobre la materia.
DECRETO	1543	12/16/1997	Por el cual se reglamenta el manejo de la infección por el Virus de Inmunodeficiencia Humana (VIH), Síndrome de la Inmunodeficiencia Adquirida (SIDA) y las otras Enfermedades de Transmisión Sexual (ETS).
DECRETO	1382	21/06/2000	Por el cual establecen reglas para el reparto de la acción de tutela.
DECRETO	2676	22/12/2000	Por el cual se reglamenta la gestión integral de los residuos hospitalarios y similares.
DECRETO	1609	31/07/2002	Por el cual se reglamenta el manejo y transporte terrestre automotor de mercancías peligrosas por carretera.
DECRETO	1703	2/08/2002	por el cual se adoptan medidas para promover y controlar la afiliación y el pago de aportes en el Sistema General de Seguridad Social en Salud.
DECRETO	3770	12/11/2004	Por el cual se reglamentan el régimen de registros sanitarios y la vigilancia sanitaria de los reactivos de diagnóstico in vitro para exámenes de especímenes de origen humano.
DECRETO	4725	26/12/2005	Por el cual se reglamenta el régimen de registros sanitarios, permiso de comercialización y vigilancia sanitaria de los dispositivos médicos para uso humano.
DECRETO	1011	3/04/2006	Por el cual se establece el Sistema Obligatorio de Garantía de Calidad de la Atención de Salud del Sistema General de Seguridad Social en Salud
DECRETO	2323	12/07/2006	Por el cual se reglamenta parcialmente la Ley 9ª de 1979 en relación con la Red Nacional de Laboratorios y se dictan otras disposiciones.
DECRETO	4295	6/11/2007	Por el cual se reglamenta parcialmente la Ley 872 de 2003.
DECRETO	4485	18/11/2009	Por medio de la cual se adopta la actualización de la Norma Técnica de Calidad en la Gestión Pública
DECRETO	131	21/01/2010	Por medio del cual se crea el Sistema Técnico Científico en Salud, se regula la autonomía profesional y se definen aspectos del aseguramiento del plan obligatorio de salud y se dictan otras disposiciones
DECRETO	1954	19/09/2012	Por el cual se dictan disposiciones para implementar el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas
DECRETO	1377	27/06/2013	"Por el cual se reglamenta parcialmente la Ley 1581 de 2012"
DECRETO	351	19/02/2014	Por el cual se reglamenta la gestión integral de los residuos generados en la atención en salud y otras actividades.
DECRETO	903	13/05/2014	Por el cual se dictan disposiciones en relación con el Sistema Único de Acreditación en Salud
DECRETO	780	6/05/2016	Por medio del cual se expide el Decreto Único Reglamentario del Sector Salud y Protección Social
DECRETO	457	22/03/2020	Por el cual se imparten instrucciones en virtud de la emergencia sanitaria generada por la pandemia del Coronavirus COVID-19 y el mantenimiento del orden público.

*Fuente: Elaboración propia modificada de Decretos que regulan aspectos relacionados con la salud y*

*el transporte de muestras en Colombia.*

### 7.3 Resoluciones

**Tabla 3. Marco legal. Resoluciones. Primera Parte**

TIPO Y NUMERO DE NORMA		FECHA	EPIGRAFE
RESOLUCION	13437	1/11/1991	Por la cual se constituyen los comités de Ética Hospitalaria y se adoptan el Decálogo de los Derechos de los Pacientes.
RESOLUCION	8430	4/10/1993	Por la cual se establecen las normas científicas, técnicas y administrativas para la investigación en salud.
RESOLUCION	5261	5/028/1994	Por la cual se establece el Manual de Actividades, Intervenciones y Procedimientos del Plan Obligatorio de Salud en el Sistema General de Seguridad Social en Salud.
RESOLUCION	4445	2/12/1996	Por el cual se dictan normas para el cumplimiento del contenido del título IV de la ley 09 de 1979 en referencia a las condiciones sanitarias que deben cumplir las instituciones prestadoras de salud y se dictan otras disposiciones técnicas y administrativas
RESOLUCION	1995	2/07/1999	Por la cual se adopta el Manual de Procedimientos para la Gestión Integral de los residuos hospitalarios y similares.
RESOLUCION	1164	06/09/202	Por la cual se adopta el Manual de Procedimientos para la Gestión Integral de los residuos hospitalarios y similares.
RESOLUCION	1043	3/04/2006	Por la cual se establecen las condiciones que deben cumplir los Prestadores de Servicios de Salud para habilitar sus servicios e implementar el componente de auditoría para el mejoramiento de la calidad de la atención y se dictan otras disposiciones
RESOLUCION	1043	3/04/2006	Anexo Técnico No.1 Por la cual se establecen las condiciones que deben cumplir los Prestadores de Servicios de Salud para habilitar sus servicios e implementar el componente de auditoría para el mejoramiento de la calidad de la atención y se dictan otras disposiciones
RESOLUCION	1445	8/05/2006	Por la cual se definen las funciones de la Entidad acreditadora y se adoptan otras disposiciones.
RESOLUCION	1446	8/05/2006	Por la cual se define el Sistema de Información para la Calidad y se adoptan los indicadores de monitoria del Sistema Obligatorio de Garantía de Calidad de la Atención en Salud.
RESOLUCION	1448	8/05/2006	Instrucciones para realizar la autoevaluación y la verificación de las condiciones tecnológicas y científicas para la habilitación de prestadores de servicios de salud bajo la modalidad de telemedicina instituciones remisoras
RESOLUCION	2680	3/08/2007	Por la cual se modifica parcialmente la Resolución 1043 de 2006 y se dictan otras disposiciones.
RESOLUCION	3763	18/10/2007	Por la cual se modifican parcialmente las Resoluciones 1043 y 1448 de 2006 y la Resolución 2680 de 2007 y se dictan otras disposiciones
RESOLUCION	2181	16/06/2008	Por la cual se expide la guía aplicativa del sistema obligatorio de garantía de calidad de la atención de salud para las instituciones prestadoras de servicios de salud de carácter público.
RESOLUCION	3960	17/10/2008	Por la cual se modifica parcialmente la Resolución 1445 de 2006 y los Anexos Técnicos
RESOLUCION	3974	21/10/2009	Por el cual se adoptan unas determinaciones con respecto a la Cuenta de Alto Costo.
RESOLUCION	1998	31/05/2010	Por la cual se definen los lineamientos para la renovación de la habilitación de los prestadores de servicio de salud
RESOLUCION	123	26/01/2012	por la cual se modifica el artículo 2 de la resolución 1445 de 2006
RESOLUCION	4343	19/12/2012	Por medio de la cual unifica la regulación respecto de los lineamientos de la Carta de Derechos y Deberes del Afiliado y del paciente en el Sistema General de Seguridad Social en Salud y de la carta de Desempeño de las entidades promotoras de salud de los regímenes contributivo y subsidiado y se dictan otras disposiciones
RESOLUCION	4502	28/12/2012	Por la cual se reglamente el procedimiento, requisitos para el otorgamiento y renovación de las licencias de salud ocupacional y se dictan otras disposiciones
RESOLUCION	430	20/02/2013	Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas
RESOLUCION	1441	6/05/2013	Por la cual se definen los procedimientos y condiciones que deben cumplir los Prestadores de Servicios de Salud para habilitar los servicios y se dictan otras disposiciones
RESOLUCION	1841	28/05/2013	Por la cual se adopta el plan decenal de salud pública 2012-2021

*Fuente: Elaboración propia modificada de Resoluciones que regulan aspectos relacionados con la*

*salud y el transporte de muestras en Colombia.*

**Tabla 4. Marco Legal. Resoluciones. Segunda Parte**

TIPO Y NUMERO DE NORMA		FECHA	EPIGRAFE
RESOLUCION	3681	19/09/2013	Por la cual se definen los contenidos y requerimientos técnicos de la información a reportar, por una única vez, a la Cuenta de Alto Costo, para la elaboración del censo de pacientes con enfermedades huérfanas.
RESOLUCION	1147	13/06/2014	Por la cual se crea la Mesa Técnica Distrital de las Enfermedades Huérfanas
RESOLUCION	2003	28/05/2014	Por la cual se definen los procedimientos y condiciones de inscripción de los Prestadores de Servicios de Salud y de habilitación de servicios de salud
RESOLUCION	2082	29/05/2014	Por la cual se dictan disposiciones para la operatividad del Sistema Único de Acreditación en Salud
RESOLUCION	3678	28/08/2014	Por la cual se modifica la resolución 2003 de 2014
RESOLUCION	2048	9/06/2015	Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se define el número con el cual se identifica cada una de ellas en el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas.
RESOLUCION	4678	11/01/2015	Por la cual se adopta la Clasificación Única de Procedimientos en Salud — CUPS y se dictan otras disposiciones
RESOLUCION	3951	31/08/2016	Por la cual se establece el procedimiento de acceso, reporte, prescripción, suministro, verificación, control, pago y análisis de la información de servicios y tecnologías en salud no cubiertas por el Plan de Beneficios en Salud con cargo a la UPC y se dictan otras disposiciones.
RESOLUCION	5265	27/11/2018	Por la cual se actualizan el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones
RESOLUCION	561	4/03/2019	Por la cual se establecen los procedimientos de inscripciones y verificación de los laboratorios que realicen pruebas para eventos de interés pública y de inspección, vigilancia y control sanitario en la red nacional de laboratorios - relab
RESOLUCION	946	22/04/2019	Por lo cual se dictan disposiciones en relación con el registro nacional de pacientes con enfermedades huérfanas y l
RESOLUCION	3100	25/08/2019	Por la cual se definen los procedimientos y condiciones de inscripción de los Prestadores de Servicios de Salud y de habilitación de servicios de salud y se adopta el Manual de Inscripción de Prestadores y Habilitación de Servicios de Salud
RESOLUCION	385	12/03/2020	Por la cual declara emergencia sanitaria por acusar del coronavirus COVID-19 y se adoptan medidas para hacer frente al virus

*Fuente: Elaboración propia modificada de Resoluciones que regulan aspectos relacionados con la salud y el transporte de muestras en Colombia.*

## 7.4 Disposiciones normativas varias

**Tabla 5. Otras disposiciones normativas**

TIPO Y NUMERO DE NORMA		FECHA	EPIGRAFE
ACUERDO	29	28/12/2011	Por el cual se sustituye el acuerdo 028 de 2011 que define, aclara y actualiza integralmente el plan obligatorio de salud
ACUERDO	32	17/05/2012	Por el cual se unifican los planes obligatorios de salud de los regímenes contributivo y subsidiado a nivel nacional, para las personas de 18 a 59 años de edad y se define la unidad de pago de capacitación UPC de régimen subsidiado
ACUERDO	537	26/12/2013	Por medio del cual se ordena implementar una estrategia para promover la detección temprana, seguimiento, rehabilitación y vigilancia a las personas afectadas por enfermedades huérfanas en el distrito capital.
ADR 2005			Comité de Expertos en Transporte de Mercancías Peligrosas de las Naciones Unidas (UNCETDG) y se trata de una norma modelo Acuerdo Europeo sobre Transporte Internacional de Mercancías Peligrosas por Carretera.
ANEXO 2		2007	Procedimiento para el transporte por vía aérea de muestras y sustancias infecciosas para análisis de eventos de interés en salud pública en el territorio nacional
CIRCULAR	4303-082-009.09	5/08/2009	Transporte por vías aérea de muestras recolectadas a pacientes sospechosos de ser portadores de enfermedades infectocontagiosas en eventos de interés en salud pública (Todas aquellas que corresponda a categoría B)
CIRCULAR EXTERNA	11	10/06/2016	Entidades administradoras de planes de beneficios, instituciones prestadoras de los servicios de salud y entidades territoriales
CIRCULAR EXTERNA	9	21/02/2017	Reporte de enfermedades huérfanas-raras el SIVIGILA
CIRCULAR EXTERNA	12	21/06/2018	Obligatoriedad de notificación universidad de enfermedades huérfanas raras. Cáncer en menores de 18 años, defectos congénitos y VIH
CIRCULAR EXTERNA	19		DETECCION TEMPRANA DE SARS CoV-2/COVID-19
Metodología para actualización listado de enfermedades huérfanas			
Norma UNE-EN 829			Número UN (Código). Hace referencia a un número de cuatro dígitos dado por las Naciones Unidas, que permite identificar las mercancías peligrosas (Art. 3 Decreto 1609 de 2002) Sistemas de diagnóstico in vitro. Envases para el transporte de muestras médicas y biológicas. Requisitos, ensayos.
NTC 1692	1692		Transporte de mercancías peligrosas. Clasificación, etiquetado y rotulado".
Procedimiento 8	8	jun-09	Procedimiento para la recolección, manejo y transporte de muestras de laboratorio en IPS designadas
Reglamentación de Mercancías Peligrosas de la IATA	En vigencia a partir del 1 de enero de 2020	61a edición (español)	La Asociación del Transporte Aéreo Internacional (IATA) es la organización mundial de las líneas aéreas regulares.
WHO/EMC/97.3			Guía para el transporte seguro de sustancias infecciosas y especímenes diagnósticos de la OMS.

*Fuente: Elaboración propia modificada de otras disposiciones normativas que regulan aspectos relacionados con la salud y el transporte de muestras en Colombia.*



## 8. Aspectos Metodológicos

**8.1. Enfoque Metodológico:** A partir del manejo dado hasta el momento por varios laboratorios, incluido BioLab S.A.S., la presente investigación se enfoca en la unificación del manejo del diagnóstico de las Enfermedades Huérfanas en el territorio nacional permitiendo que los pacientes tengan fácil acceso a la oportunidad de toma de muestra sin un desplazamiento largo y tortuoso de su lugar de residencia. La investigación será de tipo cualitativo basado en las experiencias del Laboratorio BioLab S.A.S. y su red de colaboradores a nivel Nacional con los pacientes remitidos.

**8.2. Alcance de la investigación:** Es una investigación de tipo descriptivo que permite consolidar el Manual Técnico de Transporte de muestras para los pacientes con Enfermedades huérfanas.

**8.3. Diseño metodológico:** Se constituye un estudio no experimental de corte transversal, pues se desarrolla en un momento específico del tiempo y no se manipulan variables.

**8.4. Población y Muestra:** No aplica para el estudio este concepto, dado que se realiza un Manual Técnico de Transporte.

**8.5. Instrumentos:** No se aplican instrumentos para manipulación de datos y llegar al resultado, se consultan elementos bibliográficos determinantes que permiten desarrollar la propuesta final que es la consolidación del Manual.

**8.5. Procedimiento:** Esta investigación inicia mediante la revisión de los protocolos y las directrices ya establecidas en BioLab S.A.S., las cuales han sido puestas a revisión, análisis,

interpretación, comparación y adaptación a partir de la normatividad de Salud, específicamente enfermedades huérfanas, normas de transporte en Colombia y en el exterior

## 9. Desarrollo de la propuesta

En Colombia a partir de las diversas Asociaciones existentes de Enfermedades Huérfanas respaldadas por el talento humano encabezado por médicos especialistas en diferentes ramas, han permitido abordar la importancia del laboratorio clínico en el diagnóstico oportuno de las mismas, debido a la carencia de una directriz estándar, es necesario crear un Manual Técnico de base que permita implementar y/o adaptarlo de acuerdo a las diversas enfermedades de alto costo identificadas por Ministerio de Salud y protección social para el manejo y transporte de muestras en el diagnóstico de enfermedades huérfanas a nivel nacional.

A partir de la observación del manejo dado a los pacientes programados en diferentes áreas geográficas del territorio nacional en busca de las muestras biológicas necesarias para el diagnóstico de las Enfermedades Huérfanas, se establecieron protocolos que permitían la remisión de las mismas a los laboratorios de referencias.

Así mismo se realizó una revisión de la normatividad vigente en Colombia desde el Sistema General de Seguridad Social en Salud, ámbito de toma de muestras, enfermedades huérfanas, transporte de sustancias peligrosas o riesgo biológico, reporte de SIVIGILA y/o el INVIMA. Manuales, documentos, publicaciones o trabajos de investigación que manejen contenidos sobre Enfermedades Huérfanas.

Una vez desarrolladas estas acciones se consolida el objeto del presente trabajo de investigación, elaborando el Manual Técnico de enfermedades huérfanas (Anexo A), en donde se incluyen los siguientes capítulos principales:

1. Revisión conceptual y normativa de las Enfermedades huérfanas
2. Entes de regulación, control y vigilancia de las enfermedades huérfanas.
3. Glosario para la unificación y aclaración de conceptos.
4. Flujogramas de atención, coordinación de agendamiento de cita, toma de muestras, transporte y remisión de los exámenes a laboratorios de referencia.

5. Protocolo de toma de muestras para el diagnóstico de enfermedad Lisosomal y para Angioedema Hereditario, recepción, remisión y embalaje de las muestras para los Laboratorios de referencia.

## 10. Conclusiones

Para obtener una excelente calidad en la atención de salud y la seguridad del paciente el manual técnico permite estandarizar la fase pre analítica, permitiendo garantizar la llegada de muestras optimas a los diferentes tipos de Laboratorios de Referencia en los cuales se realizaran los exámenes especializados y así mismo dar un diagnóstico oportuno, verídico que permitirá orientar al médico en el tratamiento o conducta a seguir con el paciente dando la oportunidad de una mejor calidad de vida a los pacientes diagnosticados con Enfermedades Huérfanas – raras o de Alto Costo en Colombia.

1. El conocimiento y manejo del marco legal y la normatividad vigente para el diagnóstico en el laboratorio clínico en fase pre analítica en las enfermedades huérfanas permiten tener herramientas sólidas para realizar las directrices pertinentes en la mejora continua del servicio que BioLAB S.A.S. presta a la población vulnerable como los son los pacientes de Enfermedades Huérfanas – raras o de Alto Costo en Colombia.

2. El manual técnico permite estandarizar la fase pre analítica, permitiendo garantizar la llegada de muestras optimas a los diferentes tipos de Laboratorios de Referencia en los cuales se realizaran los exámenes especializados y así mismo dar un diagnóstico oportuno, verídico que permitirá orientar al médico en el tratamiento o conducta a seguir con el paciente dando la oportunidad de una mejor calidad de vida a los pacientes diagnosticados con Enfermedades Huérfanas – raras o de Alto Costo en Colombia.

3. En el manual técnico están establecidos los protocolos para orientar el manejo y transporte de muestras en el apoyo diagnóstico de tres de las enfermedades lisosomales y para la patología de angioedema hereditario. Este mismo manual se puede modificar y adecuar para otras patologías que pertenecen al amplio listado de Enfermedades Huérfanas – raras o de Alto Costo identificadas en Colombia.

## 11. Referencias Bibliográficas

- ANEXO 2 “PROCEDIMIENTO PARA EL TRANSPORTE POR VÍA AÉREA DE MUESTRAS Y SUSTANCIAS INFECCIOSAS PARA ANÁLISIS DE EVENTOS DE INTERÉS EN SALUD PÚBLICA EN EL TERRITORIO NACIONAL”. INSTITUTO NACIONAL DE SALUD. Dirección de Redes en Salud Pública. Colombia 2017
- Betancourt, G., & Llamas, C. (2011). ENFERMEDADES HUERFANAS SIN APOYO EN COLOMBIA. *TRABAJO DE GRADO*. BOGOTÁ, D.C., COLOMBIA: UNIVERSIDAD MILITAR NUEVA GRANADA.
- Cano, R. (JULIO de 2011). ERRORES EN EL LABORATORIO. *ELSEVIER*, 13(52), 133-138. Obtenido de ELSEVIER: <https://www.elsevier.es/es-revista-medicina-universitaria-304-articulo-errores-el-laboratorio-clinico-evaluacion-X1665579611356429>.
- CIENCIA, TECNOLOGIA E INNOVACION. EMBALAJE Y TRANSPORTE DE MUESTRAS DE EBOLA. TOMA, EMBALAJE Y TRANSPORTE DE MUESTRAS DE COVID-19. INSTITUTO NACIONAL DE SALUD. 2018 / 2020.
- Coronado, Y., Carballo, M., Abreu, M., Garbosa, K., Fariñas, O., & García, A. (2014). IMPORTANCIA DE LA FASE PREANALITICA EN EL LABORATORIO CLINICO DE LAS ATENCION PRIMARIA DE SALUD. *REMIJ*. CUBA: REVISTA DE LA MEDICINA ISALA DE LA JUVENTUD.
- HUERFANAS –RARAS Código:342 PROTOCOLOS DE VIGILANCIA EN SALUD PUBLICA. INSTITUTO NACIONAL DE SALUD. MinSalud. Diciembre 2017
- GARANTIZAR LA CORRECTA IDENTIFICACION DEL PACIENTE Y LAS MUESTRAS EN EL LABORATORIO. Version 1.0. Paquetes institucionales: Guías técnicas “Buenas practicas para la seguridad del paciente en la atención en salud. 2015
- MANUAL DE GESTION INTEGRAL DE RESIDUOS CODIGO: MNL-A05.002.0000-001. INSTITUTO NACIONAL DE SALUD. Subdirección Red Nacional de Laboratorios – SRNL - 2010
- METODOLOGIA PARA ACTUALIZACION LISTADO DE ENFERMEDADES HUERFANAS. MinSalud. (2015).
- MinSalud. (28 de 02 de 2020). *Ministerio de Salud*. Obtenido de Boletín de Prensa No 036: <https://www.minsalud.gov.co/Paginas/Colombia-asume-el-reto-de-la-atencion-integral-para-enfermedades-huerfanas.aspx>

Montenegro, Y. (2015). DEL TRANSPORTE DE SUSTANCIAS INFECCIOSAS EN BOGOTÁ: UN ESTUDIO SOBRE EL RIESGO INMINENTE AL DERECHO FUNDAMENTAL A LA SALUD POR EL DÉFICIT JURÍDICO. BOGOTÁ,D.C., BOGOTÁ,D.C.: UNIVERSIDAD CATOLICA DE COLOMBIA.

Moreno, S., & Ochoa, M. (2008). CREACIÓN DE UNA EMPRESA PRESTADORA DE SERVICIOS DE LOGÍSTICA. *TRABAJO DE GRADO*. BOGOTÁ, D.C., BOGOTÁ, D.C.: UNIVERSIDAD DE LA SALLE.

OBTENCION Y ENVÍO DE MUESTRAS PARA ANALISIS DE EVENTOS DE INTERES EN SALUD PUBLICA ISBN: 978-958-13-0145-4. INSTITUTO NACIONAL DE SALUD. MinSalud. 2011

ORPHANET. (2020). *PORTAL DE INFORMACION DE ENFERMEDADES RARAS Y MEDICAMENTOS HUERFANOS*. Obtenido de [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Expert=324&lng=ES](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=324&lng=ES)

Pareja, M. (2017). SITUACION ACTUAL DE LAS ENFERMEDADES HUERFANAS EN COLOMBIA. *CES DERECHO*, 11.

POLITICA DE ATENCION INTEGRAL EN SALUD “Hacia un nuevo modelo de atencion Integral en Salud. ESTRATEGIAS INTERSECTORIALES EN SALUD PUBLICA: MAITE. MinSalud. Junio 2019.

PROGRAMAS DE ELEMENTOS DE PROTECCION PERSONAL, USO Y MANTENIMIENTO. Ministerio de salud y protección social. Septiembre 2017

PROCEDIMIENTO PARA LA RECOLECCION, MANEJO Y TRANSPORTE DE MUESTRAS DE LABORATORIO EN IPS ASIGNADA. Procedimiento 8. Ministerio de Salud y proteccion social Julio 2019

REGLAMENTACION DE MERCANCIAS PELIGROSAS DE LA IATA . Curso de entrenamiento específico en sustancias infecciosas. MANUAL DEL AGENTE DE CARGA RESOLUCION 813 – AMERICA LATINA Y EL CARIBE – IATA – AVIANCA. Edicion 60. Bogotá.D.C. Colombia

REGLAMENTO SANITARIO INTERNACIONAL. ORGANIZACIÓN PANAMERICANA DE LA SALUD.

Adaptacion por Equipo Centro Nacional de Enlace, MPS Colombia Equipo de Sanidad Portuaria, MPS Colombia

Salinas, A., & Cordoba, J. (Agosto de 2016). MODELO DE GESTIÓN PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE PACIENTES CON ENFERMEDADES HUÉRFANAS O RARAS EN COLOMBIA. *MAGISTER EN ADMINISTRACIÓN EN SALUD (tesis)*. Bogotá, D.C.: Colegio Mayor Nuestra Señora del Rosario.

VIGILANCIA EN SALUD PÚBLICA Y RED NACIONAL DE LABORATORIOS. DIRECCION DE REDES EN SALUD PUBLICA. Diciembre 2015.

XII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS – VII ENCUENTRO IBEROAMERICANO DE ENFERMEDADES RARAS, HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES. Las enfermedades raras, ante el reto de un abordaje global. 15-16 Noviembre 2019



## ANEXO

**MANUAL TECNICO PARA MANEJO Y TRANSPORTE  
DE MUESTRAS EN EL DIAGNOSTICO DE  
ENFERMEDADES HUERFANAS PARA LA IPS BIOLAB  
S.A.S. EN EL TERRITORIO COLOMBIANO**



07/05/2020  
Laboratorio Clínico BioLab S.A.S.  
JOHANA TRIANA TORRES