

# ¿QUÉ HACER SI MI HIJO ES DIAGNOSTICADO CON UNA ENFERMEDAD HUÉRFANA?

Una enfermedad huérfana es aquella que **afecta a un grupo pequeño de la población** y requiere intervenciones oportunas por parte de un profesional de salud, para disminuir las **secuelas, complicaciones y mortalidad**, favoreciendo una adecuada calidad de vida.

## PASO 1

Asistir a la cita con el médico quien hará **revisión de resultados de exámenes**, ampliará información de la enfermedad y notificará el caso en el sistema de salud pública nacional.



## PASO 2

De acuerdo al diagnóstico realizado, se remite al paciente para **valoración por un equipo multidisciplinario**, en el cual se propondrán tratamientos específicos de acuerdo a la disponibilidad de ellos en el País y condición del paciente.



## PASO 3

El paciente debe asistir a las valoraciones indicadas para resolver inquietudes, recibir educación **acerca del manejo de la enfermedad y posible evolución.**



## PASO 4

De acuerdo a la patología diagnosticada, el paciente deberá recibir **valoración por el médico genetista** para evaluar riesgos de recurrencia y mecanismo de herencia que le sirvan para tomar decisiones.



Si desea conocer la **Clínica de Errores Innatos del Metabolismo** ingrese a nuestra página web:  
<https://www.husi.org.co>

28 de febrero  
**Día Mundial de las  
Enfermedades Huérfanas**