



GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
SECRETARÍA SECCIONAL DE SALUD
Y PROTECCIÓN SOCIAL DE ANTIOQUIA

INFORME DE CIERRE ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS 2023

Responsable:

Salud Pública – Salud Colectiva -Enfermedades no Transmisibles -Secretaría Seccional de Salud y Protección Social de Antioquia.

1. INTRODUCCIÓN

Las enfermedades huérfanas-raras se caracterizan por ser potencialmente mortales o debilitantes en el largo plazo, este grupo de enfermedades pueden ser de tipo genético (80 %) o autoinmune, malformaciones de tipo congénito, cánceres poco frecuentes, de carácter tóxico o infeccioso, entre otros, se sugiere una prevalencia de 0,1-9 por 100.000 habitantes. Las enfermedades de tipo genético se asocian a exposiciones ambientales durante el embarazo o durante el transcurso de la vida, o a procesos hereditarios en la familia. Además, se constituyen en un grupo amplio y variado de trastornos que afectan un reducido número de personas. Por su baja prevalencia, la población afectada enfrenta dificultades como la obtención de diagnóstico preciso y oportuno debido a la poca experiencia y conocimiento de los profesionales de salud, además de escasa información en la literatura científica. Las actividades de investigación en torno a estas enfermedades son pocas, el desarrollo de nuevos medicamentos no ha sido económicamente factible y algunos tratamientos son particularmente costosos. En la mayoría de las enfermedades huérfanas-raras, los signos y síntomas pueden identificarse desde el nacimiento o la infancia; sin embargo, más del 50 % de las enfermedades huérfanas-raras aparecen en la edad adulta. La calidad de vida de los pacientes con enfermedades huérfanas-raras suele estar comprometida en muchos casos por pérdida de autonomía al generar discapacidades de orden mental, físico o sensorial, constituyéndose en una carga para la familia y el Estado, en una fuente de discriminación social y una razón para modificar el plan de vida.





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
SECRETARÍA SECCIONAL DE SALUD
Y PROTECCIÓN SOCIAL DE ANTIOQUIA

El propósito de la vigilancia del evento es mantener actualizado el registro sistemático de pacientes con diagnóstico confirmado con pruebas diagnósticas estándar o criterios clínicos de una enfermedad huérfana-rara, de acuerdo al listado vigente definido por el Ministerio de Salud y Protección Social (Resolución 5265 del 2018), generando información sobre la incidencia, y distribución geográfica de los casos; facilitando la identificación de medidas necesarias para orientar acciones en recursos sanitarios, sociales y científicos requeridos para su atención.

1.1. COMPORTAMIENTO DEL EVENTO EN EL MUNDO

Según la OMS se estima que cerca de 7.000 enfermedades huérfanas-raras afectan al 7 % de la población mundial, aunque las estimaciones varían de acuerdo con las definiciones legales establecidas por cada país.

En el mundo se han identificado entre 6,000 y 7,000 enfermedades huérfanas. En Colombia tenemos identificadas alrededor de 1.920 que se encuentran incluidas en la resolución 230 de 2013.

Mientras que en los países de la Unión Europea se considera una enfermedad huérfana-rara como aquella que afecta a una de cada 2.000 personas; países como Japón las define como aquellas que afectan menos de 50.000 personas, en Taiwán como inferior a uno por cada 10.000 personas y en Colombia, uno por cada 5.000.

1.2. COMPORTAMIENTO DEL EVENTO EN AMÉRICA

En Estados Unidos las enfermedades huérfanas son aquellas que afectan menos de 200 000 personas y en el resto de países este valor cambia, acorde a la normativa establecida.

Una de las dificultades a nivel mundial para abordar las enfermedades huérfanas raras es el retraso en el diagnóstico, opciones tratamiento limitado, tratamientos costosos, el cual puede durar incluso décadas y sus consecuencias son devastadoras.





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
SECRETARÍA SECCIONAL DE SALUD
Y PROTECCIÓN SOCIAL DE ANTIOQUIA

Latinoamérica no es ajena a esta situación, la poca información y la escasa discusión pública con la población en general y con los tomadores de decisión sobre los síntomas, complicaciones, posibles curas, unido a deficientes marcos legales y regulatorios, generan una falta de cobertura en los sistemas de salud, lo cual, a su vez, tiene un enorme impacto al producir serias deficiencias en el acceso a tratamientos adecuados y a la protección de la población, vulnerando los derechos humanos de los pacientes.

1.3. COMPORTAMIENTO DEL EVENTO EN ANTIOQUIA

La notificación de este evento al SIVIGILA inicio en el año 2016, para ese año se realizaron 90 notificaciones, para el 2017 se notificaron 514 casos, para el 2018 2.403 caso, para el 2019 4381, para el 2020 3125, para el 2021 3.413 y el año 2022 se notificaron 4414, por lo tanto, desde el inicio de notificación en el SIVIGILA y hasta el 2022 se han notificado en el departamento de Antioquia 18340 casos de enfermedades huérfanas-raras.

La patología más frecuentemente notificada en este periodo de tiempo fue el Reumatismo Psoriásico (6% del total), esta patología fue retirada del listado de enfermedades huérfanas en marzo de 2023. En segundo lugar, se notificó la esclerosis múltiple (5% de casos), seguido de la esclerosis sistémica cutánea limita y la enfermedad de Crohn, cada una de estas con una frecuencia del 4%.

A continuación, se presentan los resultados de la vigilancia epidemiológica de las enfermedades huérfanas el año 2023 en Antioquia

2. OBJETIVOS

2.1. Objetivos General

Establecer el comportamiento del evento en el departamento de Antioquia, desde la semana epidemiológica 01 hasta la 52, según las variables demográficas y sociales identificadas

2.2. Objetivos específicos



Identificar el cumplimiento de los procesos de notificación, seguimiento y clasificación de los casos notificados mediante ficha 342 de enfermedades huérfanas-raras y establecer la frecuencia y distribución de este evento en el Departamento en el 2021

3. MATERIALES Y MÉTODOS

Se realizó informe descriptivo retrospectivo de los hallazgos encontrados mediante la notificación al Sistema de Vigilancia en Salud Pública (SIVIGILA) en el año 2023. Los datos fueron recolectados a través de las UPGD y UI del departamento; la información fue digitada y notificada en el aplicativo SIVIGILA WEB, idealmente de manera inmediata. Las variables de estudio incluyeron las definidas en la ficha de datos básicos y de datos complementarios. Se realizó análisis de calidad de los datos en cuanto a duplicidad, y consistencia:

- Duplicidad: se eliminaron los casos repetidos, ya que por tratarse de una enfermedad crónica es frecuente que un mismo paciente sea notificado por varias UPGD en relación a consultas con diferentes profesionales e instituciones; como el registro es una única vez en la vida, los casos notificados en cada vigencia se cruzan con la base de datos históricos del departamento, para eliminar los pacientes ya notificados, en algún momento de su vida.
- Consistencia: se verificó la consistencia entre la enfermedad, el tipo de caso y la prueba diagnóstica establecida en el anexo 02 del protocolo de vigilancia.

Se caracterizó el comportamiento de las enfermedades huérfanas-raras en términos de persona, tiempo y lugar en el departamento. El procesamiento de los datos y el análisis de la información se hicieron en Excel. La información se presenta en tablas y gráficas, por entidad territorial se analizó municipio de residencia. Los denominadores usados para el cálculo de los indicadores de incidencia fueron las proyecciones DANE en todas las edades.

4. HALLAZGOS

4.1 Comportamiento de la notificación

Se observa desde la divulgación de la resolución 012 del 21 de junio del 2018 del Instituto Nacional de Salud, mediante la cual se estableció la obligatoriedad de notificación universal de enfermedades huérfanas raras, un aumento en el número de personas notificadas con estas





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
SECRETARÍA SECCIONAL DE SALUD
Y PROTECCIÓN SOCIAL DE ANTIOQUIA

patologías año tras año; ha contribuido a este comportamiento el proceso constante de asesoría y asistencia técnica realizado por el personal de la SSSA, permitiendo que las diferentes instituciones den continuidad al proceso de notificar todos los casos existentes, independiente de su fecha de diagnóstico, ingresándolo de una manera correcta al SIVIGILA teniendo en cuenta todos los anexos y protocolos de enfermedades huérfanas raras.

En el año 2023 fueron notificados al aplicativo SIVIGIAL 3938 casos desde la semana epidemiológica 01 a la semana 52, se descartaron 435 casos que tenían los códigos (D – 6 o R), se revisaron y ajustaron 154 registros repetidos y finalmente se seleccionaron solo pacientes residentes en Antioquia, para un total de 3249 pacientes nuevos notificados en la vigencia 2023; evidenciándose una disminución del 36% en la notificación en relación al año anterior.

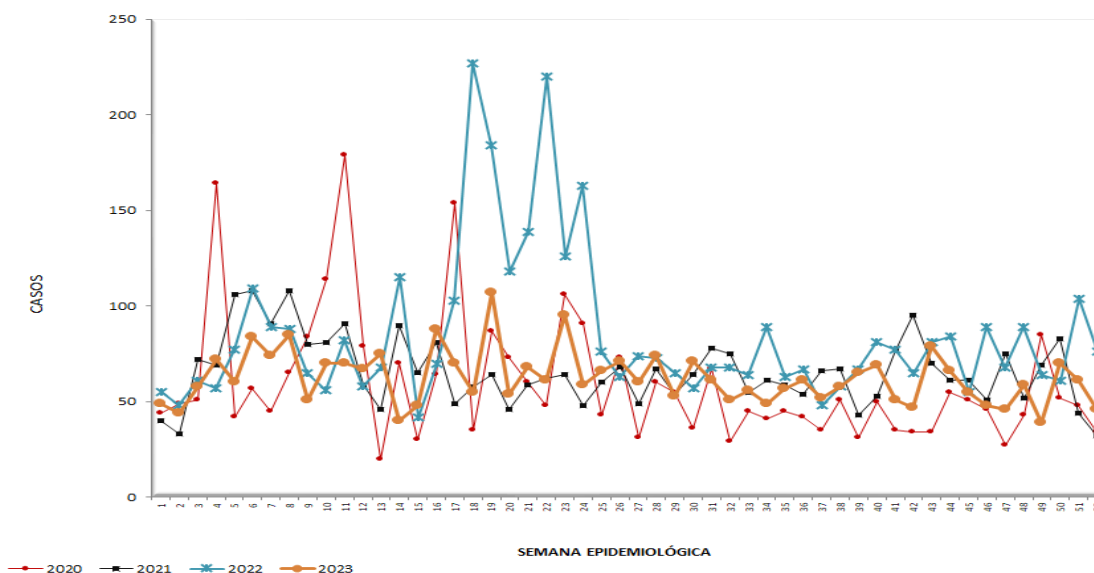


Figura 1. Distribución de los casos de enfermedades huérfanas, por semana epidemiológica. Antioquia, 2020-2023

Fuente: SIVIGILA





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
SECRETARÍA SECCIONAL DE SALUD
Y PROTECCIÓN SOCIAL DE ANTIOQUIA

Durante el proceso de notificación de los eventos de 2023, se observa un incremento en la notificación, durante las semanas 19, 23 y 16, con un valor promedio de 97 casos por semana, un valor máximo 107 casos y un mínimo de 88 casos notificados.

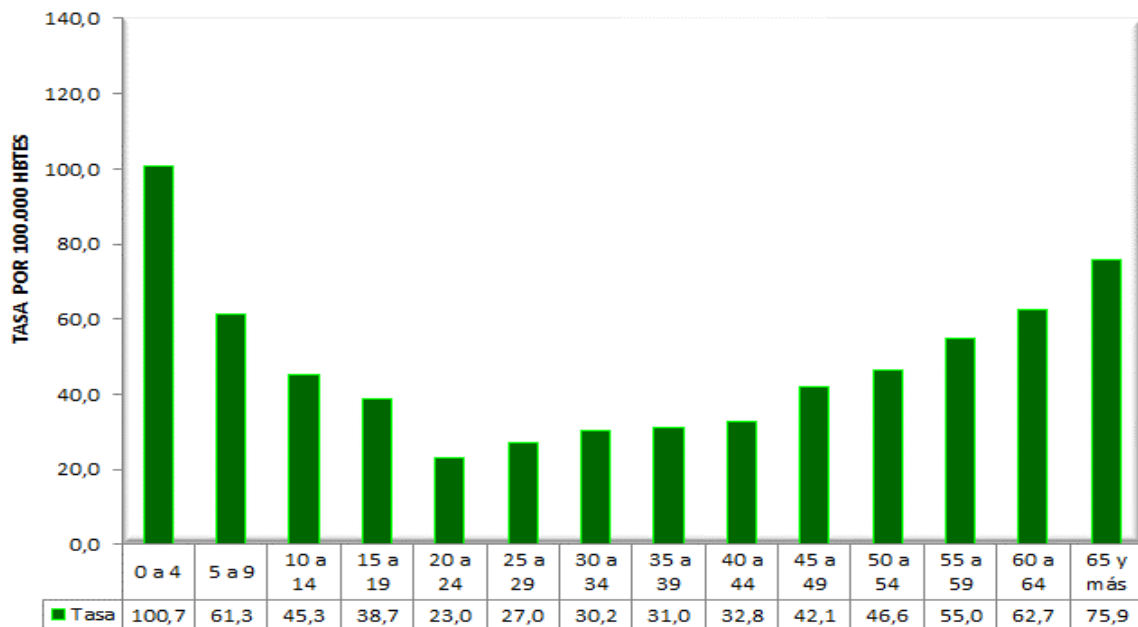


Figura 5 Incidencia de enfermedades huérfanas, según grupos de edad. Antioquia, 2022

Fuente: SIVIGILA

Al observar la incidencia notificada por grupo etario se observa una especie de semicírculo, con dos grandes picos en los extremos de la vida, significando que los cursos de vida de primera infancia y vejez aportan el mayor número de casos un 13% y 24% respectivamente.

El tipo de patologías más frecuentes en cada uno de estos grupos es diferente:

En el grupo de 0 a 4 años las patologías más frecuentemente notificadas fueron la displasia bronco-pulmonar y Hipertensión Pulmonar Persistente del Recién Nacido / Distrés respiratorio agudo neonatal por deficiencia de SP B; en el grupo de 60 años y más se observaron con mayor frecuencia





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
SECRETARÍA SECCIONAL DE SALUD
Y PROTECCIÓN SOCIAL DE ANTIOQUIA

la Esclerosis sistémica cutánea limitada, en segundo lugar, Hipertensión Pulmonar Tromboembólica Crónica y luego la Esclerosis lateral amiotrófica

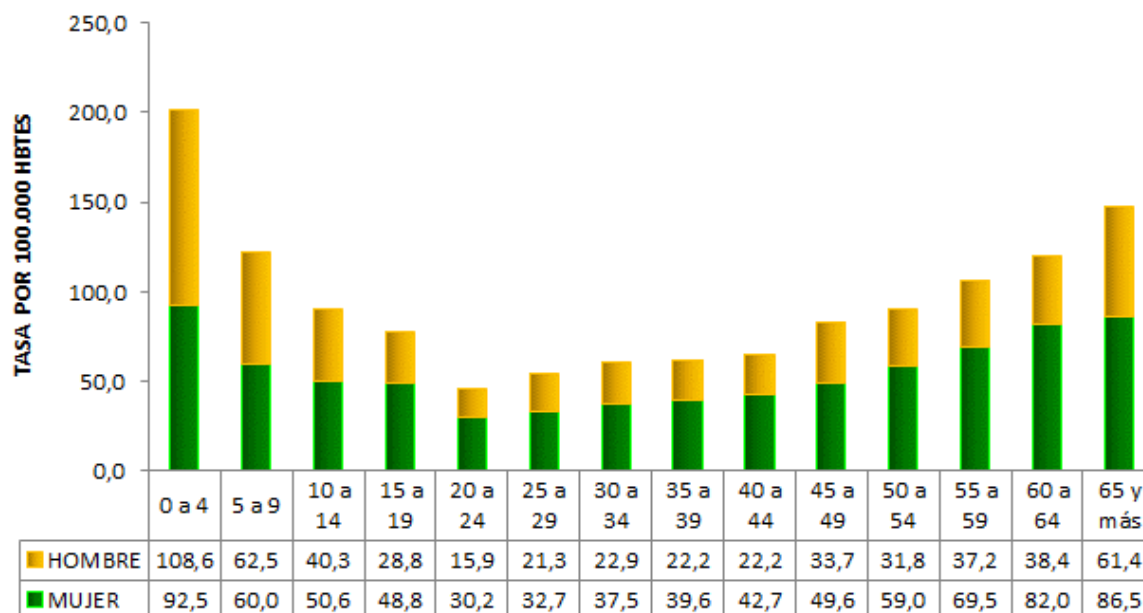


Figura 6. Incidencia de enfermedades huérfanas, según grupos de edad y sexo. Antioquia, 2023

Fuente: SIVIGILA 2023

Al evaluar las tasas por quinquenios y sexo, se observa un comportamiento muy similar para ambos sexos; siendo las tasas en los niños de 0 a 9 años, un poco mayor a las de las niñas; a partir del grupo de 10 a 14 años, las tasas en las mujeres son mayores respecto a lo observado en los hombres.

4.2. Comportamiento de otras variables de interés





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
SECRETARÍA SECCIONAL DE SALUD
Y PROTECCIÓN SOCIAL DE ANTIOQUIA

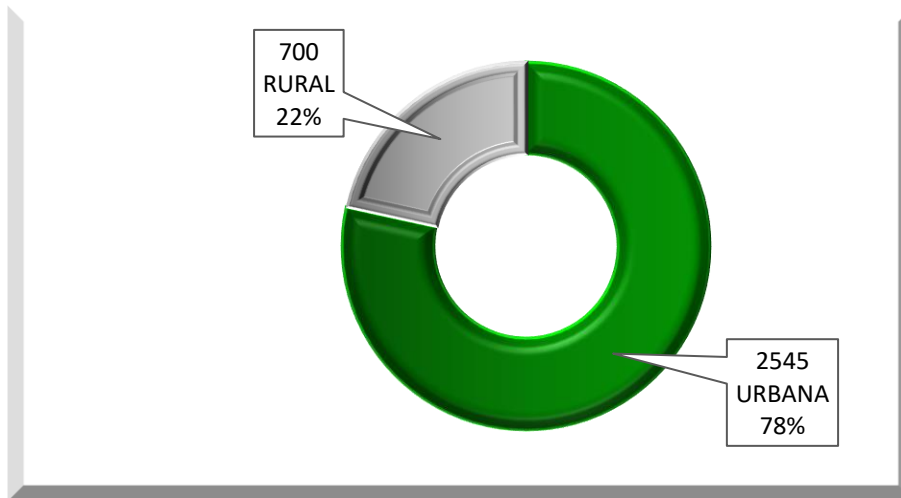


Figura 7 Distribución porcentual de los casos de enfermedades huérfanas, según área de residencia.
Antioquia, 2023
Fuente: SIVIGILA 2023

Según el área de residencia, se observa una mayor proporción de casos residentes en el área urbana 78% con 2545 casos y el 22% viven en el área rural con 700 casos. En este comportamiento influyen la alta concentración de la población antioqueña en el valle de aburra y en general en la zona urbana de los municipios, donde tienen un mayor acceso a los servicios de salud

En cuanto a la pertenencia étnica, se encuentra que la mayoría de los casos no pertenecen a ninguna etnia priorizada en el país, en la vigencia se identificó un paciente indígena, otro perteneciente a la etnia ROM y 14 pacientes afrodescendientes





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
SECRETARÍA SECCIONAL DE SALUD
Y PROTECCIÓN SOCIAL DE ANTIOQUIA

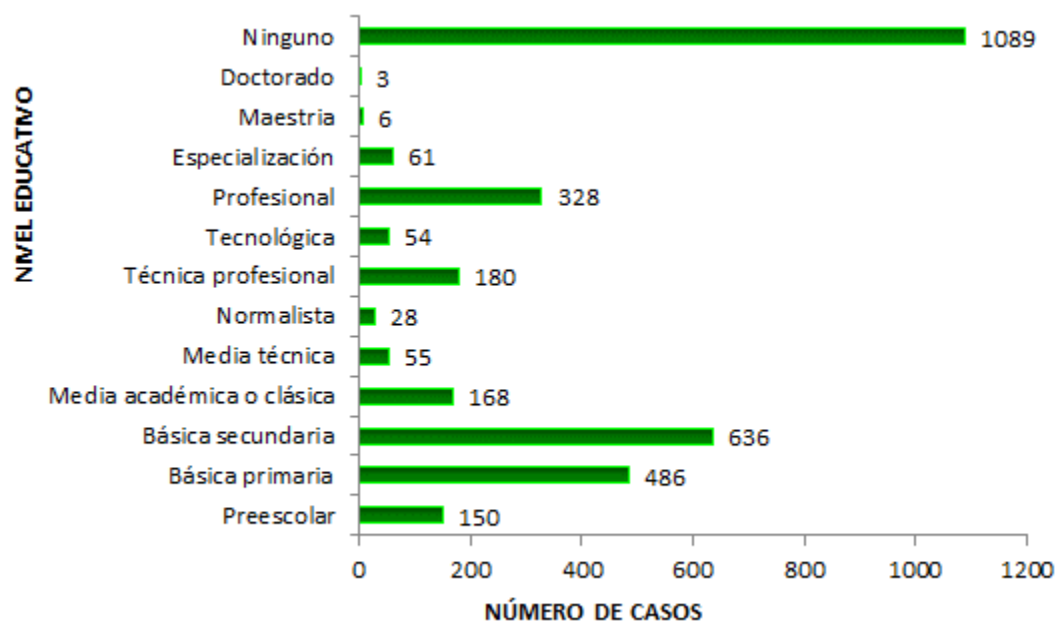


Figura 9. Distribución de las enfermedades huérfanas, según nivel educativo. Antioquia, 2023

Fuente: SIVIGILA 2023

El 34% de los pacientes no tienen ningún nivel de instrucción, el 27% alcanzo la básica secundaria básica o técnica, y el 10% nivel profesional.





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
SECRETARÍA SECCIONAL DE SALUD
Y PROTECCIÓN SOCIAL DE ANTIOQUIA

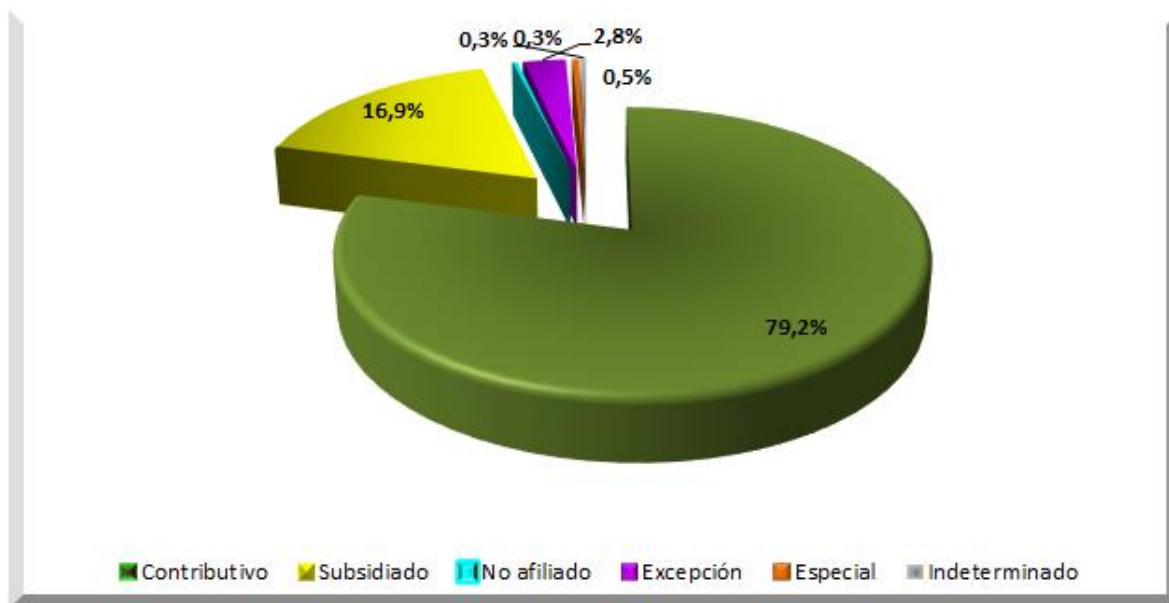


Figura 10. Distribución porcentual de los casos de enfermedades huérfanas según afiliación al SGSSS. Antioquia, 2023
Fuente: SIVIGILA 2023

El 79.2% de las personas notificadas pertenecen al régimen contributivo, lo que se relaciona con la mayor residencia en zona urbana, toda vez que en esta zona predomina este régimen de afiliación, aunque esta proporción disminuyó en relación al año anterior; 16.9% de pacientes notificados están afiliados al régimen subsidiado y el 2.8% al régimen de excepción. Diez personas (0.3% del total) no están afiliadas al SGSSS.





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
SECRETARÍA SECCIONAL DE SALUD
Y PROTECCIÓN SOCIAL DE ANTIOQUIA

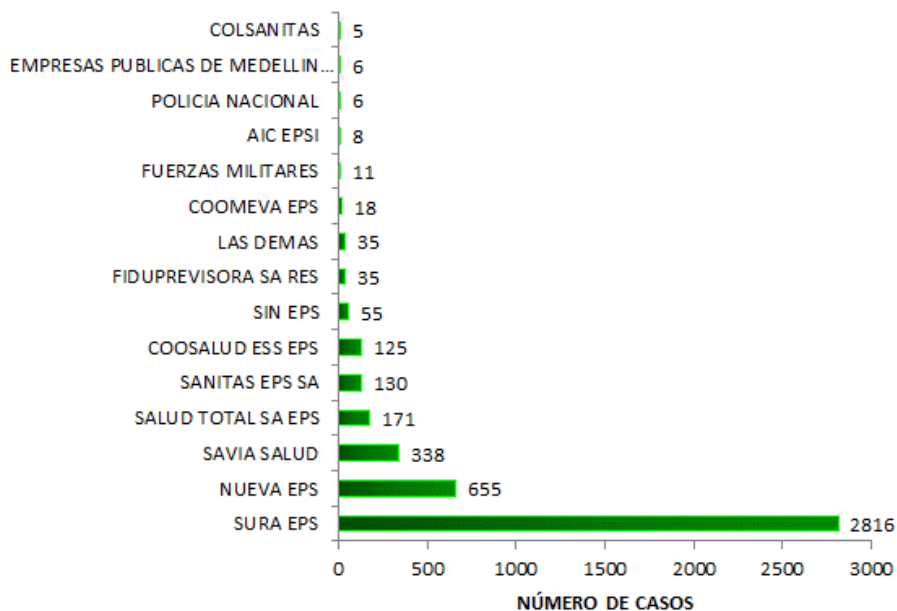
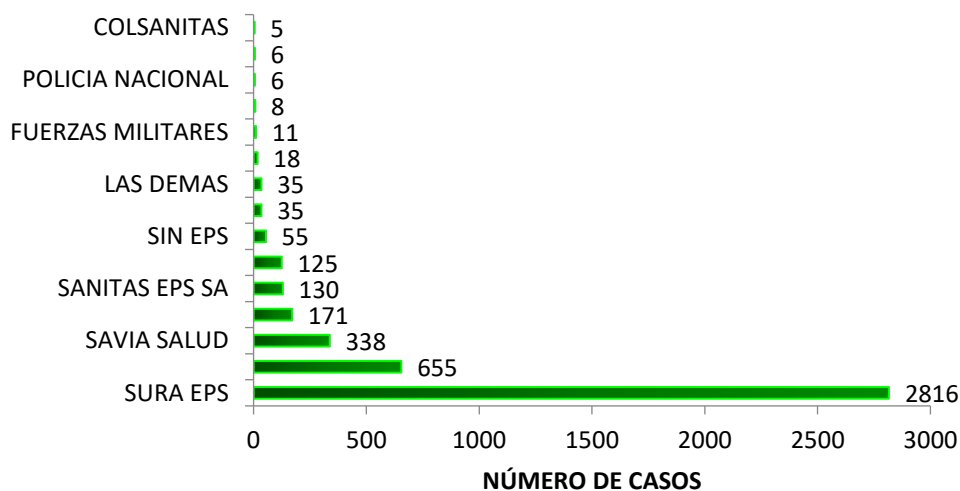


Figura 11 Distribución de las enfermedades huérfanas, según EPS. Antioquia, 2023
Fuente: SIVIGILA 2023





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
SECRETARÍA SECCIONAL DE SALUD
Y PROTECCIÓN SOCIAL DE ANTIOQUIA

Del total de los casos notificados el 63.8% pertenecen a Sura EPS, 14.8% a Nueva EPS, 7.7% a Savia Salud EPS, 3.9% Salud Total S.A EPS y 2.9% a Sanitas EPS.

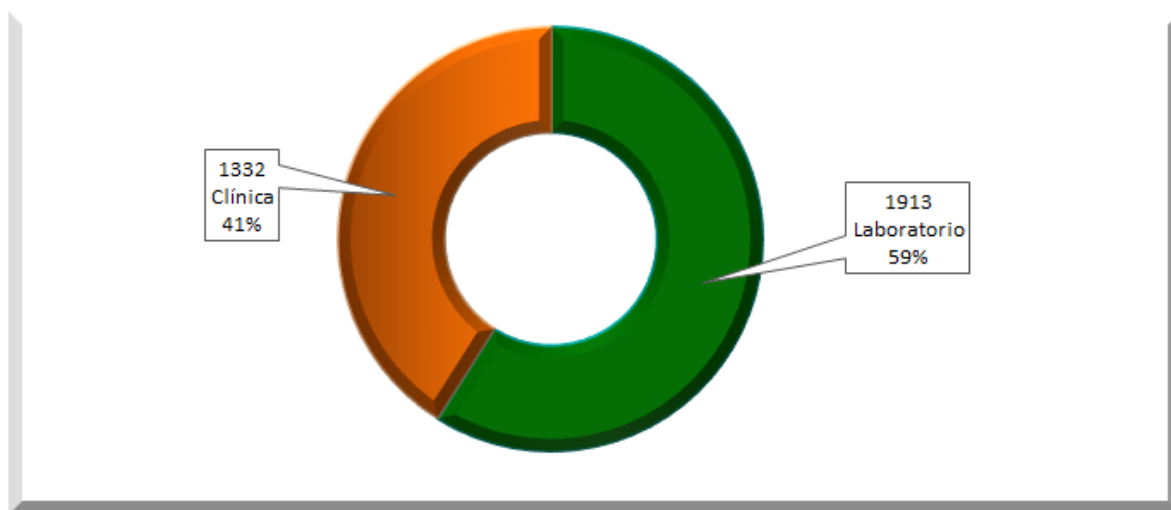


Figura12. Distribución porcentual de los casos de enfermedades huérfanas, según tipo de caso. Antioquia,2023

Fuente: SIVIGILA 2023

En este año se observó un incremento en la proporción de casos notificados por medio de un procedimiento (prueba de laboratorio, imagen diagnóstica, estudio molecular, biopsia de tejido, etc) superando incluso a los pacientes notificados por clínica.



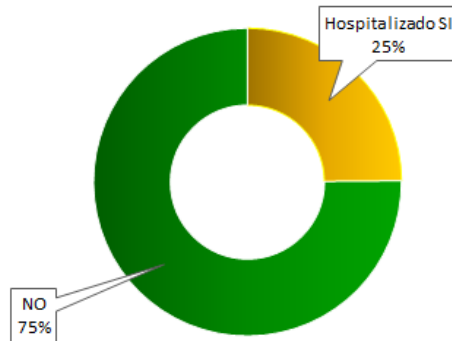


Figura 13. Distribución porcentual de los casos de enfermedades huérfanas, según tipo de caso. Antioquia, 2023
Fuente: SIVIGILA 2023

Este año se observa un incremento en la proporción de pacientes recibiendo tratamiento hospitalario al momento de la notificación, paso de un 17% el año 2022 a un 25% para la vigencia en estudio.

22 pacientes fueron reportados como fallecidos y de 5 no se reportó su vitalidad.

4.3. COMPORTAMIENTO DE LOS INDICADORES DE VIGILANCIA DEL EVENTO

4.3.1 Indicador: Cobertura de notificación de enfermedades huérfanas-raras por entidad territorial de residencia

En Antioquia para el año 2023, se notificaron un total de 3245 pacientes con enfermedades huérfanas-raras y estas fueron notificadas por instituciones de 17 municipios; el municipio de Medellín notificó el 77% de los casos, seguido de Rionegro que notificó el 19%; este comportamiento se relaciona con el requerimiento de especialidad y/o subespecialidad médica y las pruebas complejas que se requieren para diagnosticar muchas de estas enfermedades, las cuales son exequibles en instituciones de alta complejidad ubicadas en estos municipios.



GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
SECRETARÍA SECCIONAL DE SALUD
Y PROTECCIÓN SOCIAL DE ANTIOQUIA

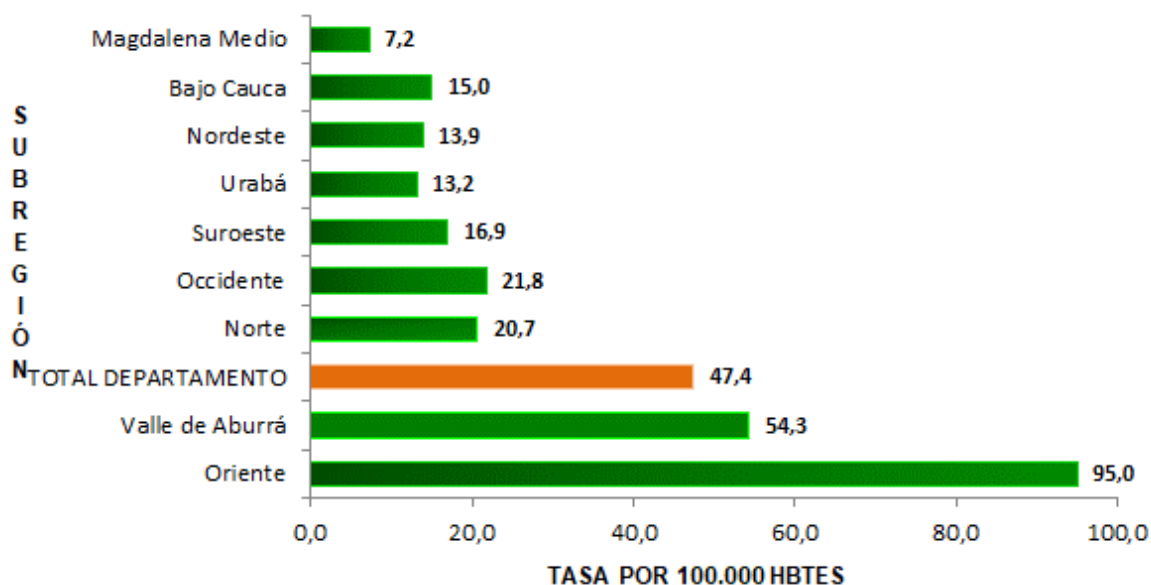


Figura 15. Prevalencia de enfermedades huérfanas, según subregión. Antioquia 2022
Fuente: SIVIGILA

4.3.2 Indicador: Prevalencia de enfermedades huérfanas-raras en población general

En el año 2023 se observó una prevalencia de 47.4 casos por 100.000 antioqueños, las subregiones de Valle de Aburra y oriente presentaron tasas superiores a la media departamental; además de la alta densidad poblacional de estas dos subregiones subyace la disposición de servicios médicos con especialistas y subespecialistas en estos territorios

5. DISCUSION

Una enfermedad huérfana-rara puede presentarse en una persona de cualquier edad, no obstante en el comportamiento que e bien observando en el departamento, se aprecia una acumulación de casos en la población mayor de 60 años y en la primera infancia.





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
SECRETARÍA SECCIONAL DE SALUD
Y PROTECCIÓN SOCIAL DE ANTIOQUIA

El tipo de patologías más frecuentes en cada uno de estos grupos es diferente:

En el grupo de 0 a 4 años las patologías más frecuentemente notificadas fueron la displasia bronco-pulmonar y Hipertensión Pulmonar Persistente del Recién Nacido / Distrés respiratorio agudo neonatal por deficiencia de SP B; en el grupo de 60 años y más se observaron con mayor frecuencia la Esclerosis sistémica cutánea limitada, en segundo lugar, Hipertensión Pulmonar Tromboembólica Crónica y luego la Esclerosis lateral amiotrófica.

La mayor proporción de los casos viven en la zona urbana y están afiliados al régimen contributivo.

El 34% de los pacientes no tienen ningún nivel de instrucción, el 27% alcanzo la básica secundaria básica o técnica, y el 10% nivel profesional.

Durante el año 2023 se notificaron 2250 casos de enfermedades huérfanas–raras en personas residentes en municipios de las 9 subregiones del departamento así:

| SUBREGIÓN | CASOS | PORCENTAJE |
|-----------------|-------|------------|
| Magdalena Medio | 8 | 0% |
| Nordeste | 29 | 1% |
| Bajo Cauca | 40 | 1% |
| Occidente | 48 | 1% |
| Norte | 53 | 2% |
| Suroeste | 65 | 2% |
| Urabá | 71 | 2% |
| Oriente | 681 | 21% |
| Valle de Aburrá | 2250 | 69% |

5.1. LIMITACIONES

Existen aún muchos desafíos que tienen que ver con la información disponible sobre las enfermedades raras y con las oportunidades para el diagnóstico, los tratamientos y la investigación sobre estas patologías, así mismo, existe dificultad para encontrar médicos o centros de tratamiento con experiencia en tratar una enfermedad específica.





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
SECRETARÍA SECCIONAL DE SALUD
Y PROTECCIÓN SOCIAL DE ANTIOQUIA

La falta de conocimientos alrededor de un número importante enfermedades huérfanas, limita el diagnóstico y tratamiento para muchos pacientes, retrasa el acceso a los servicios de salud y dificulta la notificación con oportunidad y calidad.

La poca disponibilidad de especialistas en el departamento y su concentración en algunos municipios, disminuye el acceso de los pacientes a su diagnóstico y tratamiento.

6. CONCLUSIONES

- En el año 2023 las regiones que presentaron mayor notificación fueron valle de aburra (69% de los casos) Oriente (21%) del total.
-
- Las subregiones con las tasas de prevalencia más alta son Oriente 95 casos por 100.000 habitantes y Valle de aburra con una tasa de 54 casos por 100.000
- Los grupos de edad en que se presentaron una mayor proporción de casos de enfermedades Huérfanas raras en el año 2023 son, el grupo de 65 años con 555 casos y en segundo lugar el grupo de 0 a 4 años con 435 casos.
- Del total de los casos notificados el 63.8% pertenecen a Sura EPS, 14.8% a Nueva EPS, 7.7% a Savia Salud EPS, 3.9% Salud Total S.A EPS y 2.9% a Sanitas EPS.
- Aún existe subregistro debido a las dificultades que representa el diagnostico de un alto porcentaje de enfermedades huérfanas.

7. RECOMENDACIONES

- Continuar e intensificar la asistencia técnica a las EAPB y a las IPS a fin de promover la notificación, la identificación oportuna de casos, la calidad de los datos notificados, la consistencia de las pruebas de laboratorio y el seguimiento a los casos.





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
SECRETARÍA SECCIONAL DE SALUD
Y PROTECCIÓN SOCIAL DE ANTIOQUIA

- Realizar capacitación a los médicos de las UPGD del departamento sobre el protocolo de vigilancia epidemiológica, haciendo énfasis en la definición de caso y el tipo de confirmación de acuerdo al tipo de enfermedad.
- Fortalecer el proceso de notificación de casos a través de las EAPB, dado que son las responsables de garantizar el diagnóstico y tratamiento de los pacientes.
- Promover procesos de divulgación de la información de las enfermedades huérfanas raras.
- Continuar participando en espacios de divulgación y discusión de enfermedades huérfanas.





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
SECRETARÍA SECCIONAL DE SALUD
Y PROTECCIÓN SOCIAL DE ANTIOQUIA

5. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. <https://www.cvn.com.co/enfermedades-huerfanas/>
2. Ministerio de Salud y Protección Social. Salud pública
https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/CA/inf_orme-final-huerfanas-2018.pdf

Elaboró:

Martha Elena Cadavid Gil
Epidemióloga

Indicadores: Edison Giraldo López

Profesional en gerencia de sistemas de información en salud
Secretaría seccional de salud y protección social de Antioquia
edison.giraldo@antioquia.gov.co

