

## **INFORME DE CIERRE ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS 2021**

### **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.

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.

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 Psoriasico (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 2022 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 2022. Los datos fueron recolectados por los médicos especialistas de las UPGD y UI; la información fue digitada y notificada en el aplicativo SIVIGILA para su reporte semanal al departamento y al INS. 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 se identifica y reporta una sola vez por parte de la UPGD; El ajuste realizado para retroalimentación fue “R”.
- 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.

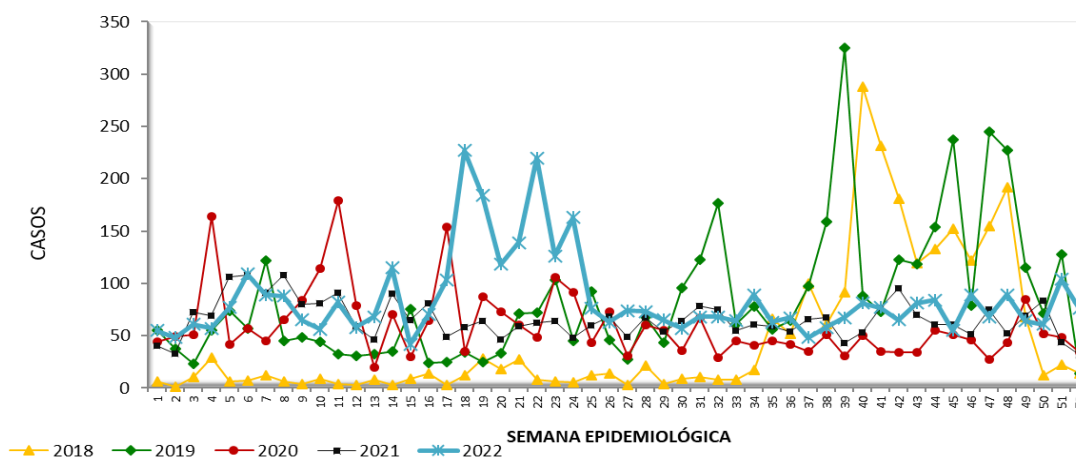
## 4. HALLAZGOS

### 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 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 2022 fueron notificados 4414 casos desde la semana epidemiológica 01 a la semana 52, evidenciándose un incremento del 29% de los casos notificados en comparación con el año 2021.

Durante el proceso de notificación de los eventos de 2022, se observa un incremento en la notificación, el periodo comprendido entre las semanas 17 a la semana 24, con un valor promedio de 160 casos por semana, un valor máximo 227 casos y un mínimo de 103 casos notificados

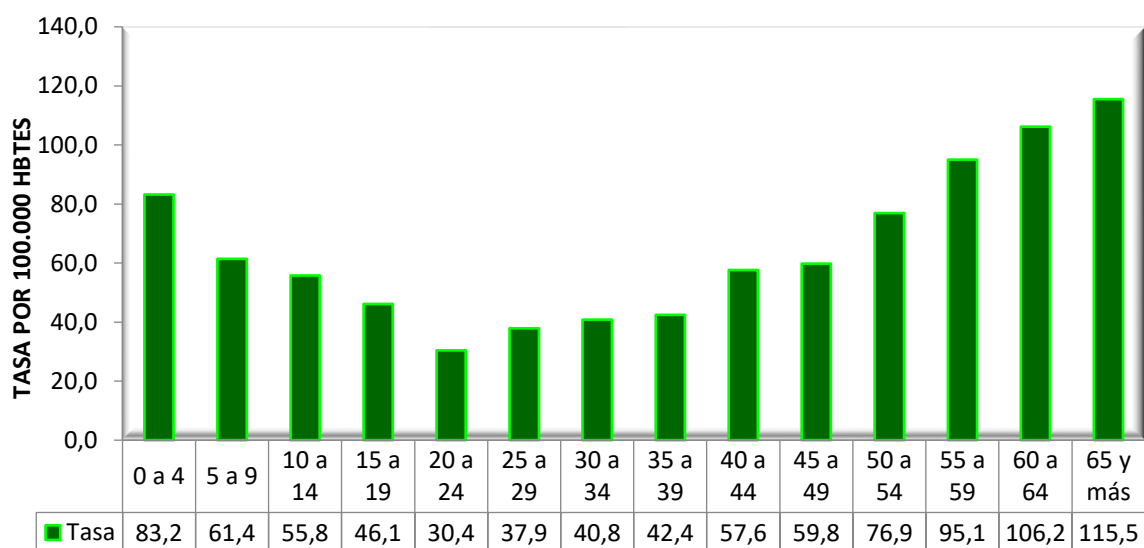


**Figura 4.** Distribución de los casos de enfermedades huérfanas, por semana epidemiológica. Antioquia, 2018-2022

**Fuente:** SIVIGILA

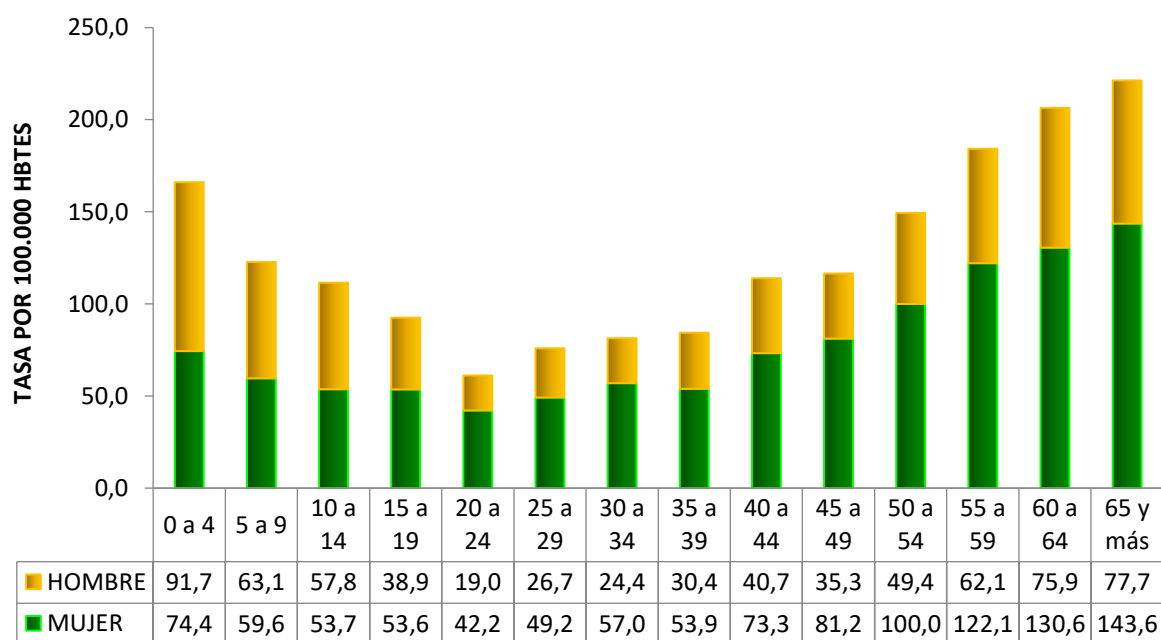
Cuando evaluamos la distribución de los casos por grupo etario, encontramos, una participación que oscila entre el 5 y el 9% de los casos; solo el grupo poblacional de 65 años y más aporta una proporción significativamente mayor de casos, 19% del total.

En cuanto a la tasa por grupo etario, aumenta con la edad pasando de 59.8 casos por 100.000 habitante de 40 a 44 años hasta 115 por 100000 en el grupo de 65 años y más; también se observa una tasa alta en el grupo de 0 a 4 años.



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

**Fuente:** SIVIGILA



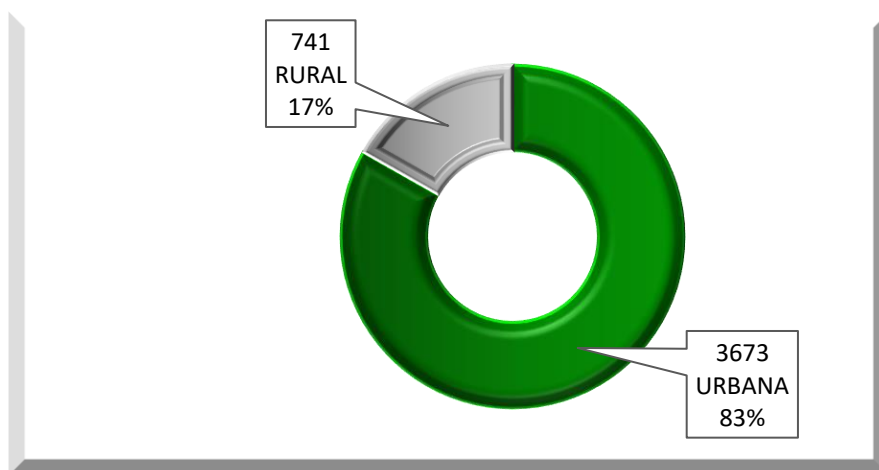
**Figura 6.** Incidencia de enfermedades huérfanas, según grupos de edad y sexo. Antioquia, 2022

**Fuente:** SIVIGILA

Al evaluar el comportamiento del riesgo por quinquenios y sexo, se observa el mismo comportamiento

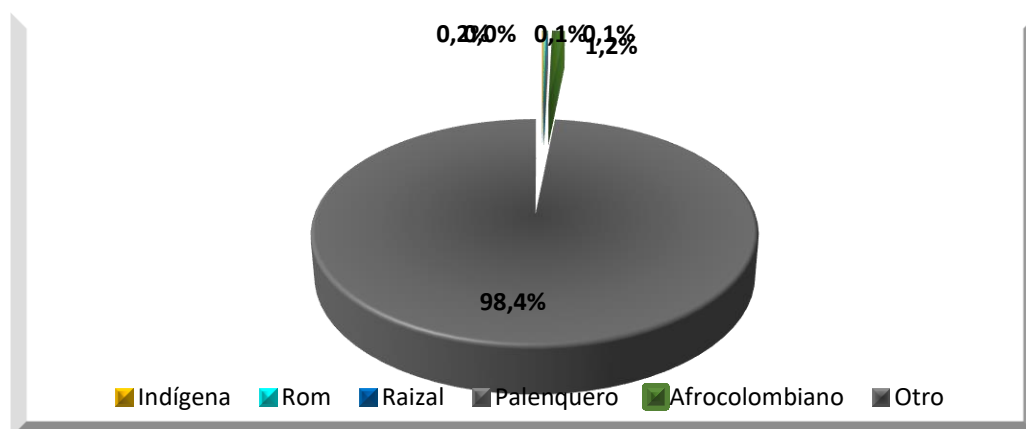
## 4.2 Comportamiento de otras variables de interés

Según el área de residencia la distribución con predominio de casos de personas que viven en el área urbana de sus municipios 83% con 3673 casos y sobre el 17% que viven en el área rural con 741 casos. En este comportamiento influyen la alta concentración de la población antioqueña en el valle de aburra y en general en las zona urbana, donde tienen un mayor acceso a los servicios de salud



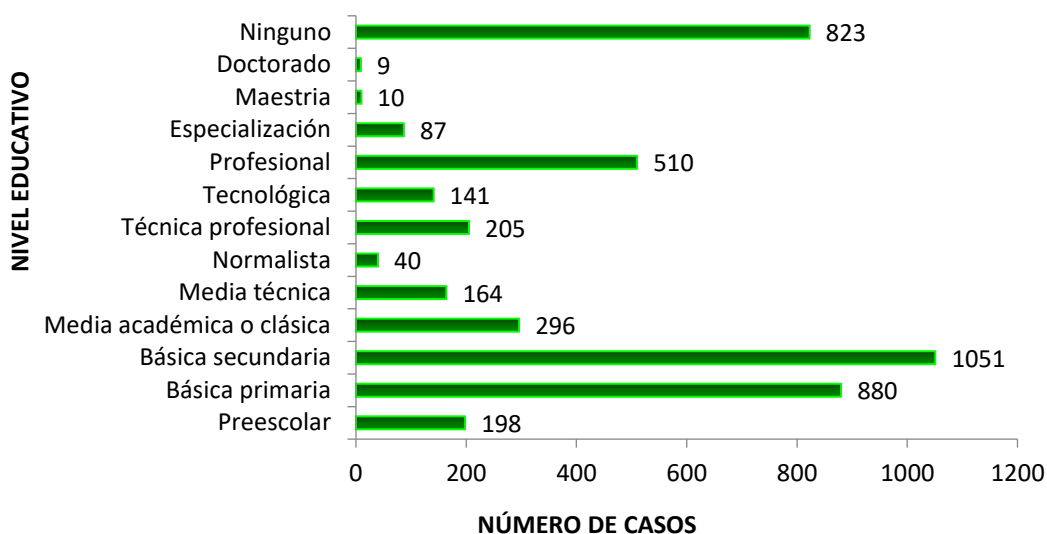
**Figura 7** Distribución porcentual de los casos de enfermedades huérfanas, según área de residencia. Antioquia, 2022  
**Fuente:** SIVIGILA

La distribución porcentual de las enfermedades huérfanas, Se observa un incremento en los casos pertenecientes a etnias priorizadas, con 52 afrocolombianos (1.2% ), 8 indígenas (0,2%), 5 ROM y 3 palenqueros; 4344 casos restantes no pertenecen a ninguna etnia priorizada



**Figura 8.** Distribución porcentual de las enfermedades huérfanas, según pertenencia étnica. Antioquia, 2022  
**Fuente:** SIVIGILA

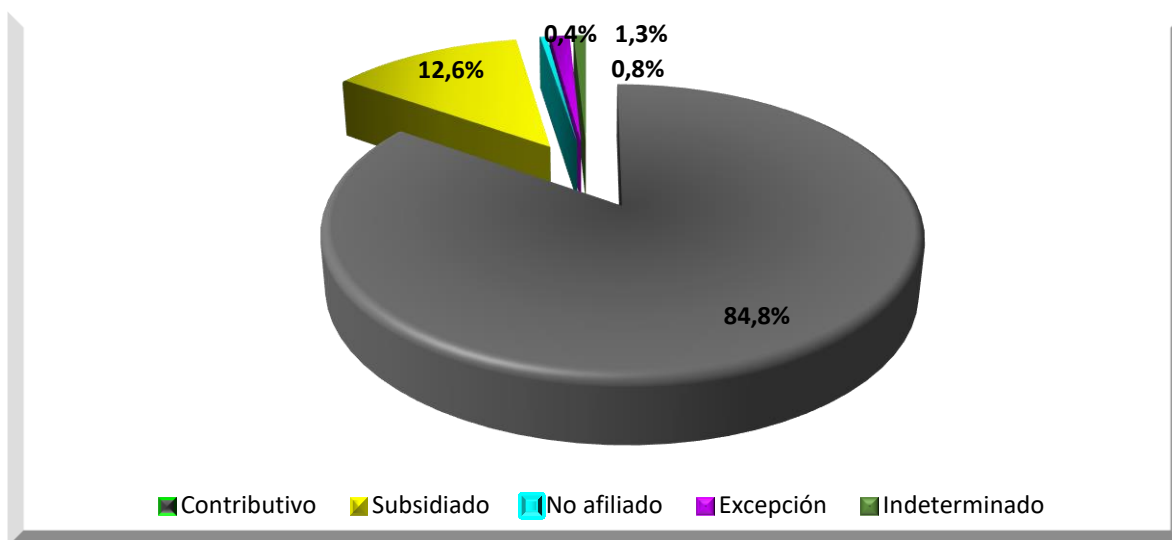
El nivel de escolaridad que más frecuentemente se presenta es la básica secundaria, nivel alcanzado por el 24% de los casos notificados, en segundo lugar, está la básica primaria, nivel del 20% de los casos; sigue un 19% de casos sin ningún nivel de instrucción; el 12% (510 personas) alcanzaron el nivel profesional.



**Figura 9.** Distribución de las enfermedades huérfanas, según nivel educativo. Antioquia, 2022

**Fuente:** SIVIGILA

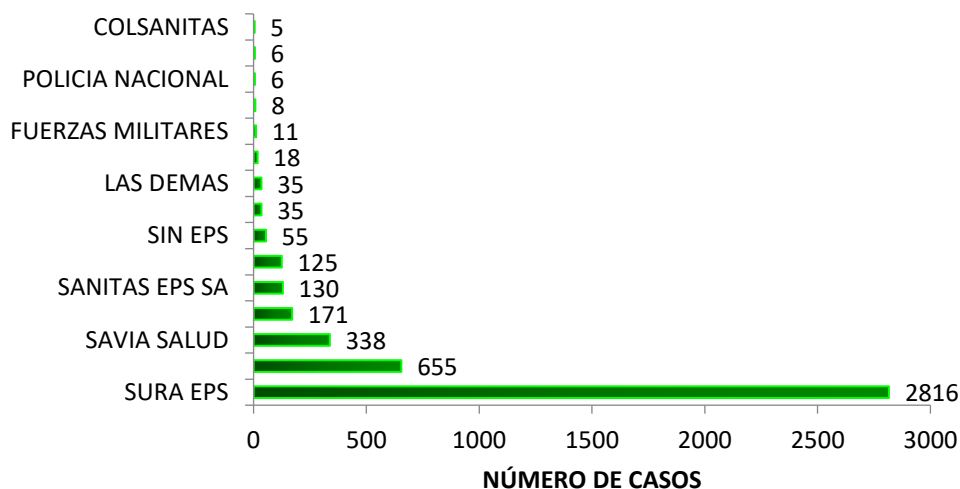
El 85% de las personas notificadas pertenecen al régimen contributivo, lo que se relaciona con la mayor residencia en zona urbana, toda vez que en esta zona predomina este régimen de afiliación, el 12.6% al régimen subsidiado. Diez y nueve personas (0.2% del total) no están afiliadas al SGSSS



**Figura 10.** Distribución porcentual de los casos de enfermedades huérfanas según afiliación al SGSSS. Antioquia, 2022

**Fuente:** SIVIGILA

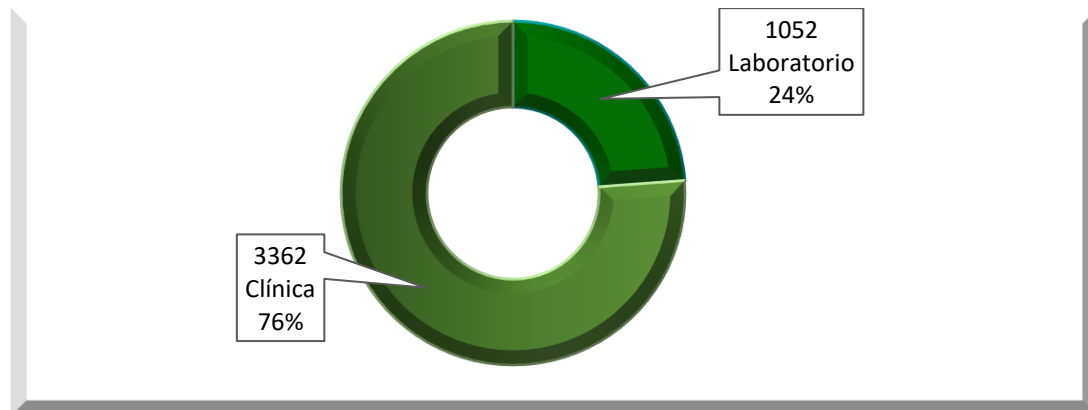
Del total de los casos notificados 2816 pertenecen a Sura EPS, 655 a Nueva EPS, 338 Savia Salud EPS, 171 Salud Total S.A EPS, 130 Sanitas EPS S.A, 125 Coosalud, Fidupreviora 35 casos



**Figura 11** Distribución de las herfermedades huérfanas, según EPS. Antioquia, 20221

Fuente: SIVIGILA

El 76% de los casos notificados fueron diagnosticados por clínica y el 24% por laboratorio

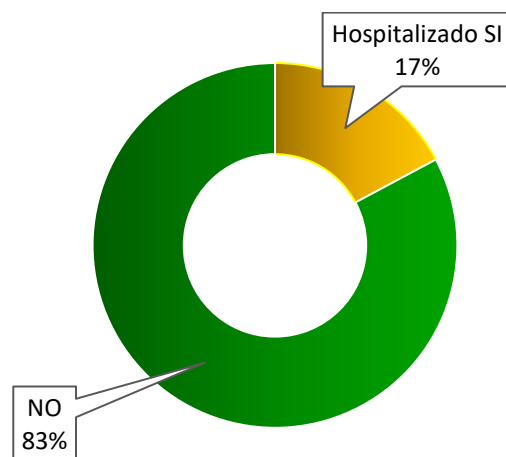


**Figura12.** Distribución porcentual de los casos de enfermedades huérfanas, según tipo de caso. Antioquia,2022

Fuente: SIVIGILA

En cuanto al lugar de captación del paciente, se encuentra que la mayor proporción de ellos 3655 casos el 83% estaban siendo atendidos ambulatoriamente y hospitalizados 759 casos con el 17%, del total.

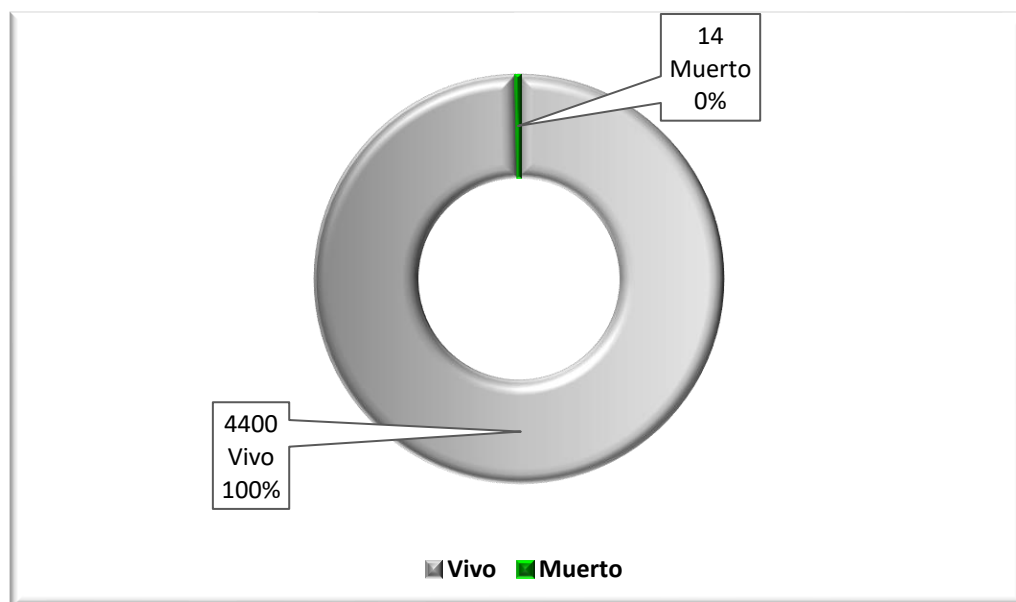




**Figura 13.** Distribución porcentual de los casos de enfermedades huérfanas, según tipo de caso. Antioquia, 2022  
**Fuente:** SIVIGILA

En relación a la condición final, la mortalidad se calcula según SIVIGILA debido a que la tabla de referencia de los códigos CIE 10 incluyen algunos diagnósticos que están agrupados conteniendo la EH-R y otras lo que no permite la precisión de mortalidad según DANE.

Vivo 440 casos para un porcentaje 99,7%, Muerto 14 casos para un porcentaje 0,3%.



**Figura 14.** Distribución porcentual de los casos de enfermedades huérfanas, según condición final. Antioquia, 2022  
**Fuente:** SIVIGILA

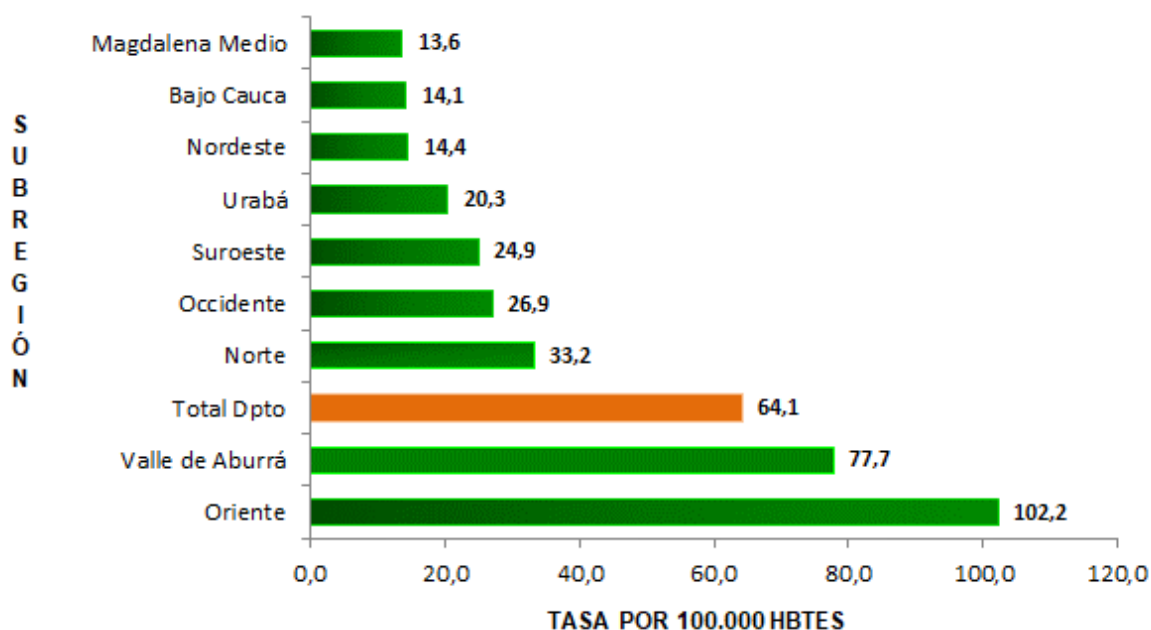
### 4.3. COMPORTAMIENTO DE LOS INDICADORES DE VIGILANCIA DEL EVENTO

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

En Antioquia para el año 2022, se notificaron un total de 4414 pacientes con enfermedades huérfanas-raras y estas fueron notificadas 21 municipios; el municipio de Medellín notificó el 82% de los casos, seguido de Rionegro que notificó el 13%; esto relacionado con el requerimiento de especialidad y/o subespecialidad médica y las pruebas complejas que se requieren para diagnosticar muchas de estas enfermedades

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

En el año 2022 se observó una prevalencia de 64 casos por 100.000 antioqueños, las subregiones de Valle de Aburrá y oriente presentaron tasas superiores a la media departamental.



**Figura 15.** Prevalencia de enfermedades huérfanas, según subregión. Antioquia 2022

Fuente: SIVIGILA

## 5. DISCUSION

A la semana epidemiológica 52 de 2022 se notificaron 3414 casos de enfermedades huérfanas–raras por las 9 subregiones del departamento así:

Magdalena medio: 15 casos

Bajo cauca: 38 casos

Nordeste: 30 casos

Norte: 85 casos

Occidente: 59 casos

Oriente: 733 casos

Suroeste: 95 casos

Urabá: 110 casos

Valle de aburra: 3249 casos

La cobertura de notificación por UPGD y por EAPB tuvo un aumento en el año 2022 con respecto al año 2021, podría estar explicada por las asistencias técnicas dentro de todo el departamento, la mesa departamental y la circular 012 del INS, así como el compromiso con la búsqueda activa institucional de enfermedades huérfanas que cuentan con CIE 10 (listadas en el anexo 1 del protocolo de vigilancia), muestran un compromiso cada vez mayor por una notificación adecuada en el sivilga.

La mayor proporción de los casos viven en la zona urbana y están afiliados al régimen contributivo; se observa un incremento en la notificación de población afro-colombiana e indígena

### 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.

## 6. CONCLUSIONES

- A la semana 52 del año 2022 en Antioquia se notificaron 4414 casos de enfermedades huérfanas–raras en las 9 subregiones del departamento.
- En las regiones que presentan mayor notificación son valle de aburra con una tasa de 77.7 casos por 100.000 habitantes, (3249 casos) le sigue la subregión oriente con 102.2 casos

por 100.000 habitantes (733 casos) y en tercer lugar está la subregión norte con una incidencia de 33.2 por 100.000 habitantes (85 casos).

- En el año 2022 se presentaron 2810 casos (63.3%) en mujeres y 1604 (36%) en hombres
- Las edades en que más se presentan casos de enfermedades Huérfanas raras presentadas en el año 2022 están en primer lugar los de 65 años y más con 601 casos, en segundo lugar 55 a 59 años con 266 casos y en el tercer lugar de 60 a 64 años con 247 casos.
- En las semanas que más se notificó en primer lugar la 18 con 227 casos, en la segunda esta la semana 22 con 220 casos y en tercer lugar la semana 19 con 184 casos.
- Del total de los casos notificados 2816 pertenecen a Sura EPS, 655 a Nueva EPS y 338 a Savia Salud EPS.
- Aún existe subregistro debido al desconocimiento de las UPGD sobre cuales diagnósticos reportar.

## **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.
- Incrementar la capacitación con los médicos de sus UPGD para divulgar el protocolo de vigilancia, 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 aún se presume que existe subregistro en la notificación.
- Promover procesos de divulgación de la información de las enfermedades huérfanas raras.
- Continuar participando en espacios de divulgación y discusión de enfermedades huérfanas.

## **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](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](mailto:edison.giraldo@antioquia.gov.co)