



GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

**Informe vigilancia epidemiológica enfermedades huérfanas – raras,
Antioquia, 2025**

Responsable del Informe
Paola Milena Guzmán Guerrero
Enfermera Epidemióloga
Equipo de Gestión del Riesgo para
Eventos de Interés en Salud Pública- EGREISP

Apoyo
Edison Giraldo López
Profesional en Gerencia de Sistemas de Información en Salud
Despacho secretaria de Salud e Inclusión Social

Secretaría de Salud e Inclusión Social
Subsecretaría de Salud Pública
Gobernación de Antioquia
Abril, 2026



Centro Administrativo Departamental José María Córdoba (La Alpujarra)
Calle 42 B No. 52 - 106 - Línea de Atención a la Ciudadanía: 604 409 9000
Medellín - Colombia.



SC4887-1





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

INTRODUCCIÓN

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), las enfermedades huérfanas o raras son afectaciones crónicas debilitantes, graves, caracterizadas por una baja prevalencia. Estas patologías, que incluyen las raras y olvidadas, son mayoritariamente de origen genético, complejas y afectan a cantidad de personas a nivel mundial. Se reconoce que más de 300 millones de personas en todo el mundo padecen alguna de las más de 7 000 enfermedades raras conocidas, la mayoría de las cuales comienzan en la infancia y pueden causar importantes dificultades físicas, emocionales y económicas (1).

En Colombia una enfermedad huérfana es aquella crónicamente debilitante, grave, que amenaza la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5 000 personas (2). Mediante la Ley 1392 de 2010 se reconoció a las enfermedades huérfanas – raras como un asunto de especial interés en salud y se adoptaron las acciones necesarias para garantizar la atención integral de los pacientes, sus familias y cuidadores. Dentro de las medidas adoptadas se incluyó la creación de un sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas que permita disponer de información para orientar la utilización de recursos sanitarios, sociales y científicos necesarios para su atención.

La Resolución 1954 de 2012 y 946 de 2019 establecen las disposiciones para la creación del Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas, administrado por el Ministerio de salud y Protección Social y la notificación de las enfermedades huérfanas a través del sistema de Vigilancia en Salud Pública – SIVIGILA. La Resolución 2625 de 2025 emitida por el Ministerio de Salud y Protección Social contiene la lista de enfermedades huérfanas en Colombia. El Ministerio de Salud es la institución encargada de definir y emitir la lista de enfermedades, así como los criterios de confirmación de diagnóstico de cada enfermedad (3).

Según el Registro Nacional de Pacientes con enfermedades huérfanas con corte al 10 de abril de 2024 en Colombia hay 84 175 personas con enfermedades raras. Los diagnósticos más frecuentes son: esclerosis múltiple (5 166 casos), la enfermedad de Von Willebrand (3 951 casos), déficit congénito del factor VIII (3 328), síndrome de Guillain Barré (3 275), esclerosis sistémica cutánea limitada (2 682), displasia broncopulmonar (2 598), drepanocitosis (2 144), miastenia grave (1 865), enfermedad de Crohn (1 734) y esclerosis sistémica cutánea difusa (1,689) (4).



Centro Administrativo Departamental José María Córdova (La Alpujarra)
Calle 42 B No. 52 - 106 - Línea de Atención a la Ciudadanía: 604 409 9000
Medellín - Colombia.



SC4887-1





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

Este informe incluye únicamente los casos de enfermedades huérfanas del departamento de Antioquia notificados a SIVIGILA durante el año epidemiológico 2025 y que pueden corresponder a diferentes años de diagnóstico. La cifra oficial de prevalencia de las enfermedades es suministrada por el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas que es administrado por el Ministerio de Salud y Protección Social.



Centro Administrativo Departamental José María Córdova (La Alpujarra)
Calle 42 B No. 52 - 106 - Línea de Atención a la Ciudadanía: 604 409 9000
Medellín - Colombia.



SC4887-1





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

OBJETIVOS

Objetivo general

Describir y analizar el comportamiento epidemiológico de las enfermedades huérfanas en el departamento de Antioquia durante el año 2025, con base en los datos reportados al Sistema de Vigilancia en Salud Pública (SIVIGILA) con el fin de generar información útil para la toma de decisiones en salud pública y el fortalecimiento de atención integral.

Objetivos específicos

- Caracterizar los casos de enfermedades huérfanas notificados en términos de persona, tiempo y lugar.
- Identificar las enfermedades huérfanas más frecuente de acuerdo a la notificación de los casos.
- Analizar la distribución geográfica de los casos según subregión y municipio de residencia.
- Brindar recomendaciones basadas en los hallazgos epidemiológicos para el fortalecimiento de la notificación y vigilancia del evento.



Centro Administrativo Departamental José María Córdova (La Alpujarra)
Calle 42 B No. 52 - 106 - Línea de Atención a la Ciudadanía: 604 409 9000
Medellín - Colombia.



SC4887-1





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

MATERIALES Y MÉTODOS

Se realizó un estudio transversal, retrospectivo, basado en el análisis de los casos de enfermedades huérfanas notificadas durante el año 2025 en el departamento de Antioquia al SIVIGILA a través del código 342. Para el análisis se realizó depuración de la base de datos a semana epidemiológica 53 y excluyeron los casos descartados con ajuste seis, con ajustes D por errores de digitación y repetidos.

Para la eliminación de los casos repetidos se tuvo en cuenta:

- La completitud y consistencia en el diligenciamiento de la ficha de notificación.
- Verificación que fuera la misma persona y nombre de enfermedad.
- En los registros duplicados se conservaron los casos confirmados por laboratorio frente a los confirmados por clínica.
- En los registros duplicados y confirmados por clínica se conservó el notificado de manera más oportuna, es decir el más antiguo.
- En casos repetidos confirmados por laboratorio se conservó el que tenía la prueba de laboratorio correcta y si ambas eran correctas, el que fue notificado de manera más oportuna.
- Exclusión de casos notificados en años anteriores correspondientes a la misma persona y nombre de enfermedad.
- En casos en que se notificó un mismo paciente con dos enfermedades similares se conservó el diagnóstico más específico o clínicamente relevante como, por ejemplo:

Amiloidosis hereditaria asociada a transtirretina y cardiomiopatía amiloidótica familiar.

Enfermedad de Wegener y vasculitis no especificada.

Artrogriposis múltiple congénita – cara de silbido y artrogriposis no especificada.

Síndrome de Wegener y vasculitis no especificada.



Centro Administrativo Departamental José María Córdova (La Alpujarra)
Calle 42 B No. 52 - 106 - Línea de Atención a la Ciudadanía: 604 409 9000
Medellín - Colombia.



SC4887-1





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

Se realizó análisis descriptivo por variables: edad, sexo, régimen de afiliación, pertenencia étnica y ocupación, tipo de caso, nombre de enfermedad y condición final. Medición de los indicadores del protocolo de vigilancia en salud pública de enfermedades huérfanas – raras del Instituto Nacional de Salud; oportunidad en la notificación de casos nuevos de enfermedades huérfanas y tasa de notificación de enfermedades huérfanas por entidad territorial de residencia (ver tabla 1).

Se utilizaron técnicas de estadística descriptiva para la caracterización de los casos. Las variables cualitativas se resumieron mediante frecuencias absolutas y porcentajes, representadas en tablas y gráficos de barra y tortas. Las variables cuantitativas fueron descritas por medidas de tendencia central y dispersión. Como herramienta informática para el procesamiento y análisis de los datos se utilizó el programa de Microsoft Excel office 365.

Tabla 1. Descripción de indicadores protocolo de vigilancia SP enfermedades huérfanas.

Indicador	Definición operacional	Coeficiente de multiplicación	Fuente de información	Interpretación/Meta
Oportunidad en la notificación de casos nuevos de enfermedades huérfanas	Diferencia en días entre la fecha de notificación y la fecha de diagnóstico. Se calcula solo para casos diagnosticados durante el año de análisis.	No aplica.	SIVIGILA.	Se considera oportuna cuando se realiza dentro de las 24 horas siguientes a la fecha del diagnóstico. META: 100% de los casos notificados dentro de las 24 horas.
Tasa de notificación de enfermedades huérfanas por entidad territorial (ET) de residencia.	Total, de casos con diagnóstico confirmado de enfermedades huérfanas notificado en una población y tiempo determinado (según entidad territorial de residencia,	100.000	SIVIGILA Proyecciones de población DANE	La tasa refleja la frecuencia de casos notificados por 100.000 habitantes.





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

	independientemente de la fecha del diagnóstico).			
--	--	--	--	--



Centro Administrativo Departamental José María Córdova (La Alpujarra)
Calle 42 B No. 52 - 106 - Línea de Atención a la Ciudadanía: 604 409 9000
Medellín - Colombia.



SC4887-1





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

CONSIDERACIONES ÉTICAS

Según la Resolución N° 008430 del 4 de octubre de 1993, Artículo 11 literal a del Ministerio de Salud y Protección Social de Colombia el presente informe producto de fuente secundaria y retrospectiva de la notificación de los eventos de interés en salud pública es clasificado como una investigación sin riesgo. No se realizó ninguna intervención o modificación intencionada de variables biológicas, fisiológicas, psicológicas o sociales de los individuos que hacen parte de la base de datos fuente del SIVIGILA. Se aseguró la confidencialidad de la información y la no modificación intencionada de variables con algún interés particular. Los resultados apoyaran las acciones y decisiones a nivel territorial en la vigilancia en salud pública.



Centro Administrativo Departamental José María Córdova (La Alpujarra)
Calle 42 B No. 52 - 106 - Línea de Atención a la Ciudadanía: 604 409 9000
Medellín - Colombia.



SC4887-1



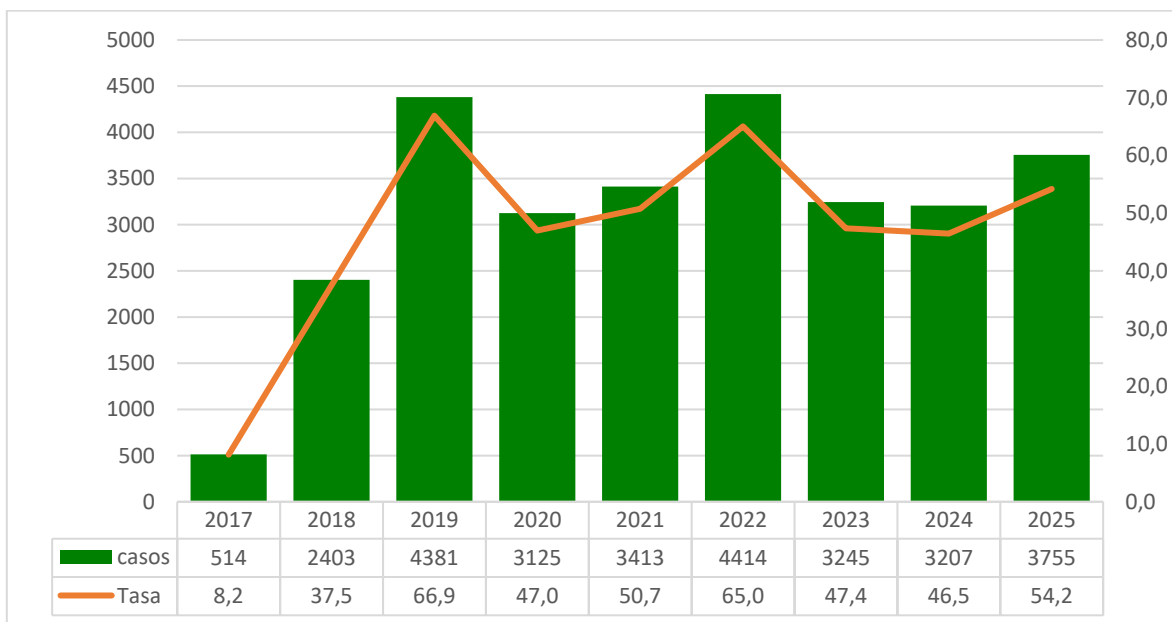


RESULTADOS

En el año 2025 se notificaron 3 755 casos de enfermedades huérfanas raras en el departamento de Antioquia, con una tasa de notificación de 54,2 casos por cada 100 000 habitantes. Al analizar el comportamiento de los casos notificados entre los años 2017 y 2025 se observa un acumulado de 28 457 casos notificados en Antioquia. Se observó notificación de casos todos los años con una variación interanual significativa. Hubo un aumento del 17% en la notificación de casos al comparar los años 2024 y 2025 (ver grafica 1).

El comportamiento epidemiológico refleja un proceso consolidado de notificación en el departamento frente al evento con avances en el diagnóstico y un talento humano en salud capacitado en la importancia del reporte de las enfermedades huérfanas – raras para garantizar la atención en salud a los pacientes.

Grafica 1. Tendencia de la notificación de los casos de Enfermedades Huérfanas - Raras. Antioquia, 2017 – 2025.



Fuente: SIVIGILA, 2025.



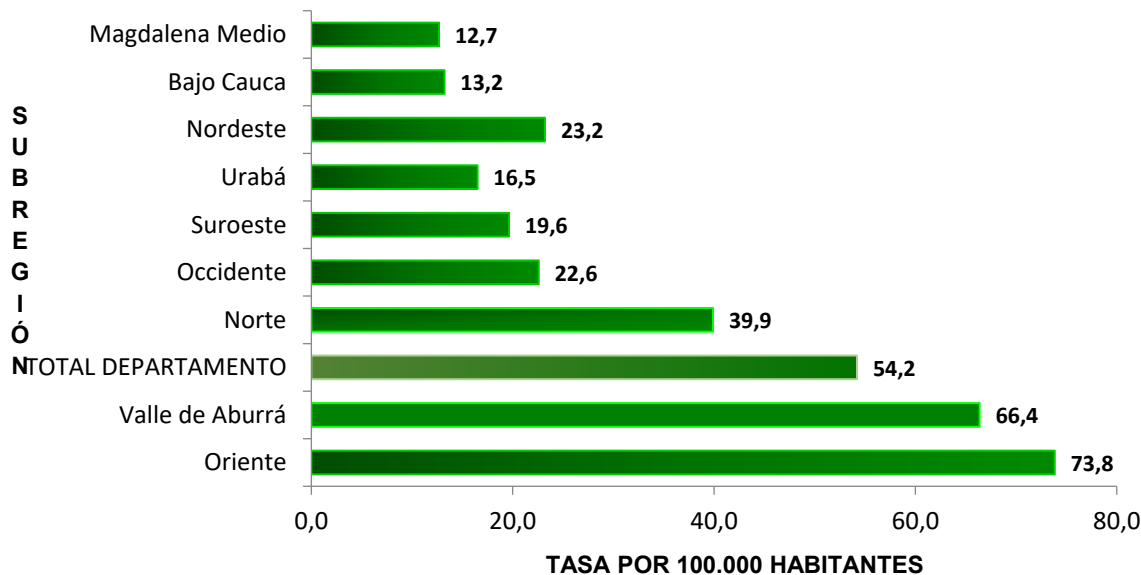


GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

En el año 2025 en el departamento de acuerdo con la notificación de 3 755 casos, la tasa de incidencia acumulada fue de 54,2 casos por cada 100.000 habitantes. Las regiones de Oriente (73,8) y Valle de Aburrá (66,4) registraron tasas de incidencia por encima a las del departamento. Información que puede estar relacionada con su alta concentración poblacional y una mayor disponibilidad de servicios especializados que facilitan el diagnóstico y notificación. En contraste las tasas de incidencia más bajas se presentaron en las regiones de Bajo Cauca (13,2) y Magdalena Medio (12,7). (ver grafica 2).

En el análisis de los casos notificados por distribución geográfica al comparar el comportamiento presentado en el año 2024 y 2025 se observó un comportamiento similar. En el 2024 las tasas de incidencias en la notificación fueron más altas en la región de Oriente (74,9) y Valle Aburrá (56) y la tasa más baja se observó en la región del Bajo Cauca (10,1).

Grafica 2. Incidencia de enfermedades huérfanas- raras según subregión.
Antioquia, semana 1 - 53 de 2025.



Fuente: SIVIGILA, 2025.



Centro Administrativo Departamental José María Córdova (La Alpujarra)
Calle 42 B No. 52 - 106 - Línea de Atención a la Ciudadanía: 604 409 9000
Medellín - Colombia.



SC4887-1

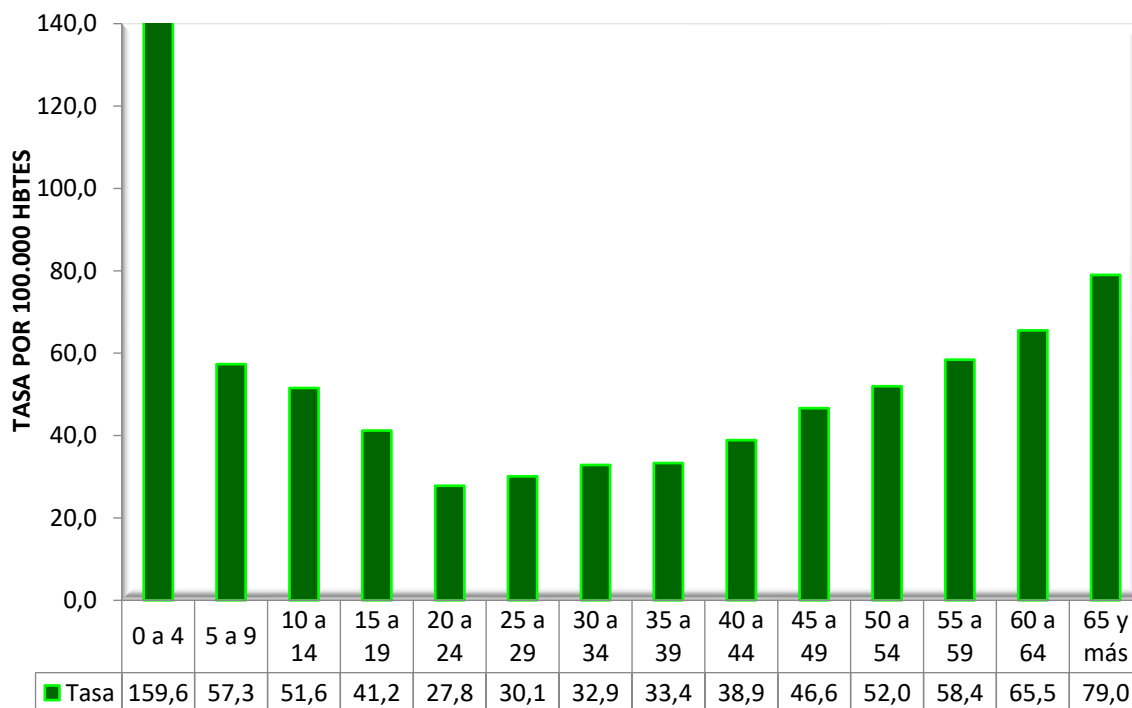


GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

Durante el año 2025, la distribución de los casos de enfermedades huérfanas por grupo etario en Antioquia mostró una media de 268 casos por grupo de edad. Se observa dispersión de los casos en los diferentes grupos de edad y marcada en los grupos de edades extremas con 678 casos en menores de 5 años (tasa de incidencia de 159,6 casos por cada 100 000 habitantes) y 625 casos en personas de 65 años en adelante (tasa de incidencia de 79 casos por cada 100 000 habitantes), mostrando en estos grupos la mayor carga de enfermedad (ver grafica 3).

La concentración de un mayor numero de casos en la primera infancia y adultos mayores es de vital importancia para la priorización de las acciones en salud pública.

Grafica 3. Incidencia de enfermedades huérfanas - raras por grupo de edad. Antioquia, semana 1 - 53 de 2025.



Fuente: SIVIGILA, 2025.



Centro Administrativo Departamental José María Córdova (La Alpujarra)
Calle 42 B No. 52 - 106 - Línea de Atención a la Ciudadanía: 604 409 9000
Medellín - Colombia.



SC4887-1

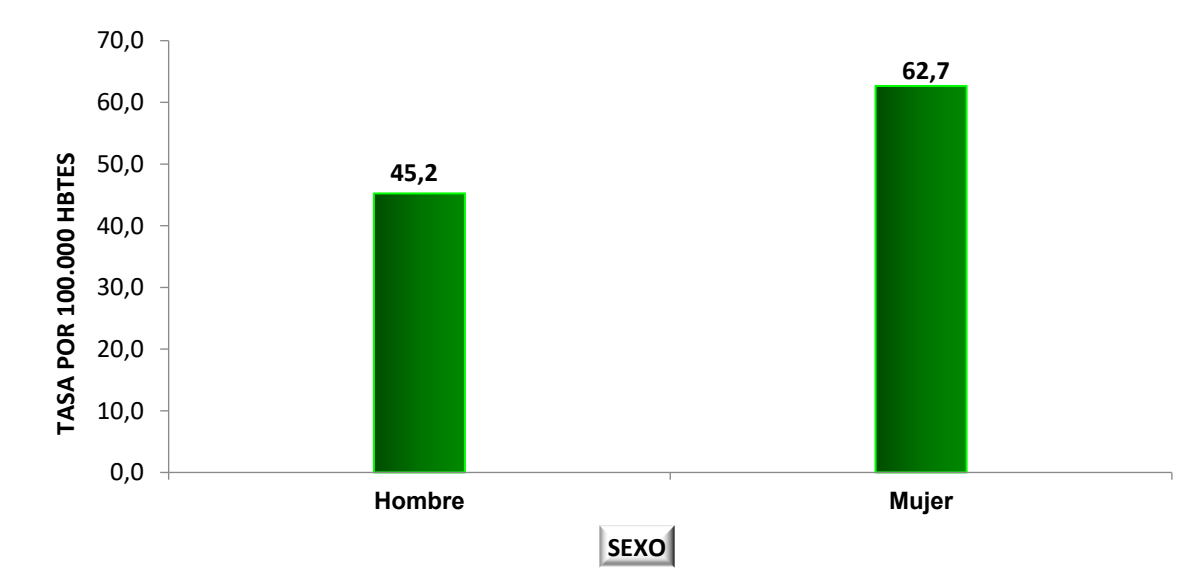




GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

Al analizar la incidencia de enfermedades huérfanas por la variable genero se identificó que se notificaron 2 232 casos de enfermedades huérfanas en mujeres y 1 523 en hombres, con una incidencia de 62,7 casos por cada 100 00 mujeres y 45,2 por cada 100 000 hombres. Es decir, por 1 caso de enfermedad huérfana notificada en hombre se notifican 1,5 casos de enfermedad huérfana en mujeres (ver gráfico 4).

Grafica 4. Incidencia de enfermedades huérfanas - raras según sexo.
Antioquia, semana 1 - 53 de 2025.



Fuente: SIVIGILA, 2025.

Con relación al régimen de afiliación en salud, para el año 2025, se observó que el 98,3% de los casos notificados contaba con aseguramiento en salud. Se registraron 2 743 casos en población afiliada al régimen contributivo (73%), 848 casos en población perteneciente al régimen subsidiado (22,6%) y 100 casos (2,7%) afiliados en régimen de excepciones. Se identificaron 57 casos (1,5%) sin registro de información clara sobre el aseguramiento en salud y notificación de 6 (0,2%) casos sin aseguramiento en salud (ver grafica 5).

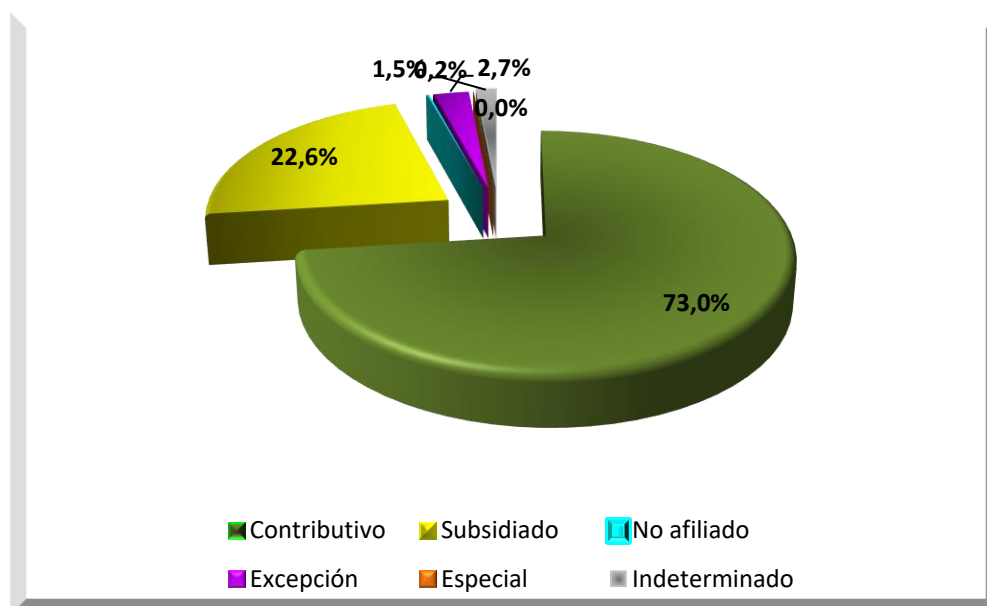




GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

De acuerdo con el aseguramiento en salud se deben realizar acciones para verificar que las EAPB (entidades administradoras de planes de beneficios) garanticen la atención en salud a sus afiliados.

Grafica 5. Distribución porcentual de los casos de enfermedades huérfanas – raras según afiliación al SGSSS. Antioquia, semana 1 - 53 de 2025.



Fuente: SIVIGILA, 2025.

En el año 2025 se observó que la EPS Suramericana concentró el mayor número de casos notificados de enfermedades huérfanas en el departamento, con 2 211 casos (58,9 %) y que corresponde a mas de la mitad de los casos notificados, seguido de la EPS Savia Salud de régimen subsidiado con 460 casos (12,2%), Nueva EPS con 359 casos (9,5%) y Salud Total con 303 casos (8%). (ver grafica 6).

Los casos notificados por aseguradora para el evento de enfermedades huérfanas son acordes con la distribución de afiliados por aseguradora en Antioquia donde la EPS Suramericana y Nueva EPS se ubica como la EPS con más afiliados del régimen contributivo y la EPS Savia Salud con más afiliados al régimen subsidiado;

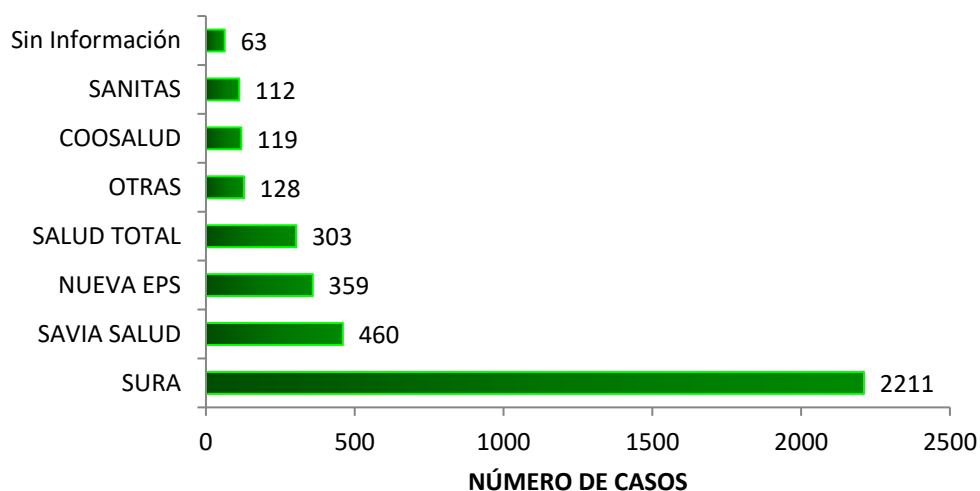




GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

información que es de tener en cuenta para el análisis y articulación intersectorial frente a las intervenciones en la población con enfermedades huérfanas en el departamento.

Grafica 6. Distribución de los casos de enfermedades huérfanas – raras según aseguradora. Antioquia, semana 1 - 53 de 2025.



Fuente: SIVIGILA, 2025.

En el año 2025, según pertenencia étnica, el mayor porcentaje de casos notificados (99,4) se reportaron en la categoría “otro” y que agrupa a las personas que no se identificaron con un grupo étnico específico. Se registraron 18 casos (0,5%) en personas que se auto reconocieron como afrocolombianos, 2 casos (0,1%) que se auto reconocieron como población indígena y 2 casos (0,1%) raizal (ver tabla 2).

Según la pertenencia étnica reportada no se observó una predisposición frente a esta condición que represente un mayor riesgo para la incidencia de las enfermedades huérfanas que amerite intervenciones priorizadas.





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

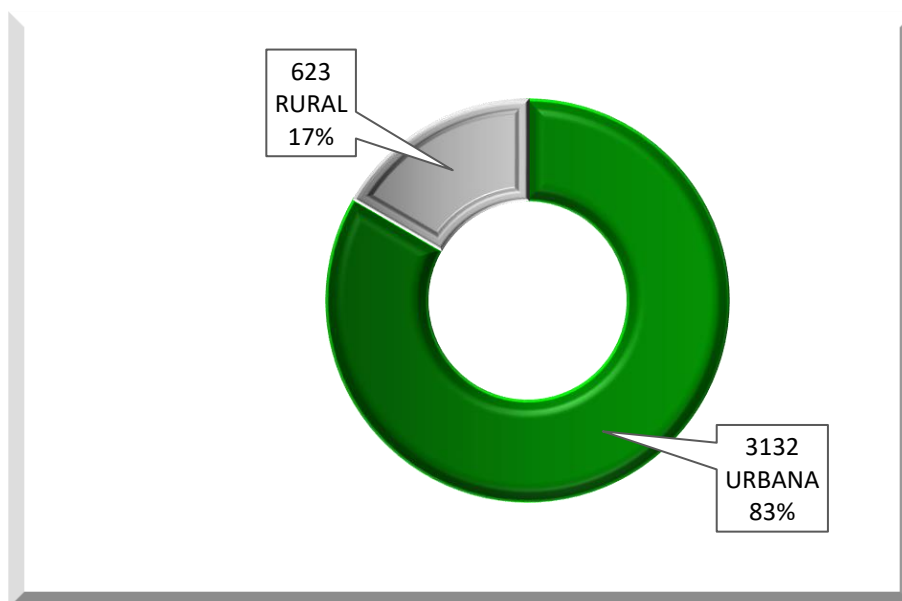
Tabla 2. Distribución de los casos de enfermedades huérfanas, según pertenencia étnica. Antioquia, semana 1 - 53 de 2025.

Etnia	Casos	%
Indígena	2	0,1%
Rom	0	0,0%
Raizal	2	0,1%
Palenquero	0	0,0%
Afrocolombiano	18	0,5%
Otro	3733	99,4%
Total	3755	100%

Fuente: SIVIGILA, 2025.

El 83% y correspondiente a 3 132 casos de enfermedades huérfanas notificadas se presentó en personas residentes en áreas urbanas y que da razón de la distribución geográfica de la población en el departamento, que se concentra principalmente en las cabeceras municipales (ver grafica 7).

Grafica 7. Distribución porcentual de los casos de enfermedades huérfanas – raras según área de residencia. Antioquia, semana 1 - 53 de 2025.



Fuente: SIVIGILA, 2025.

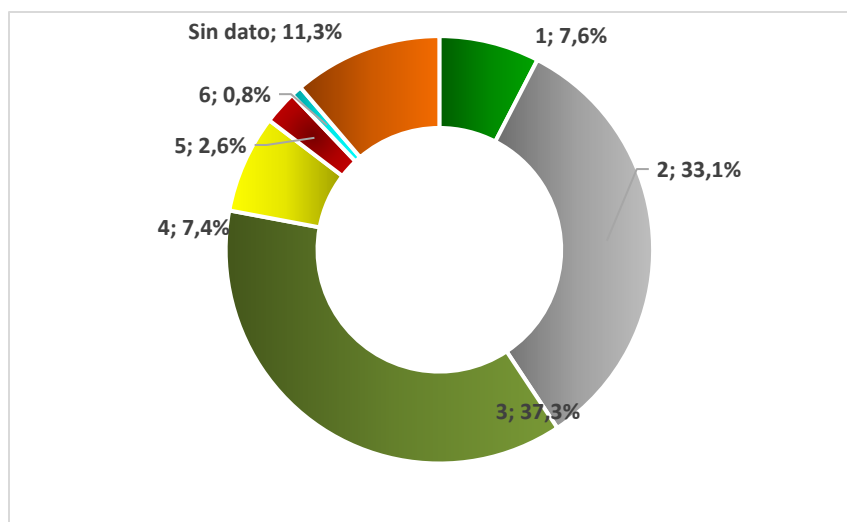




GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

Al analizar en el año 2025 la distribución de los casos de enfermedades huérfanas por estrato socioeconómico en el departamento de Antioquia, se observó alrededor de la tercera parte (70;4%) de los casos notificados en los estratos 2 y 3; el estrato 3 con 1 399 casos y el estrato 2 con 1 243 casos respectivamente. En los estratos 5 con 96 casos y estrato 6 con 31 casos se reportó la menor notificación de patologías para el evento (ver grafica 8).

Grafica 8. Distribución porcentual de los casos de enfermedades huérfanas – raras según estrato socioeconómico. Antioquia, semana 1 - 53 de 2025.



Fuente: SIVIGILA, 2025.

En relación al nivel educativo de los casos notificados para el evento en el departamento de Antioquia durante el año 2025, se identificaron un número importante de personas, con 998 casos sin educación formal y clasificados en la categoría “ninguno”. Se registran casos en todos los niveles educativos y que guarda relación con la notificación del evento, con registro de casos en todos los grupos de edad. Se reportaron en educación secundaria 935 casos, primaria 649 casos, profesional 649, técnica 431, etc. El menor numero de casos se observó en los grados más altos de formación; en personas con especialización 33 casos, maestría 10 casos y doctorado 2 casos (ver grafica 9).

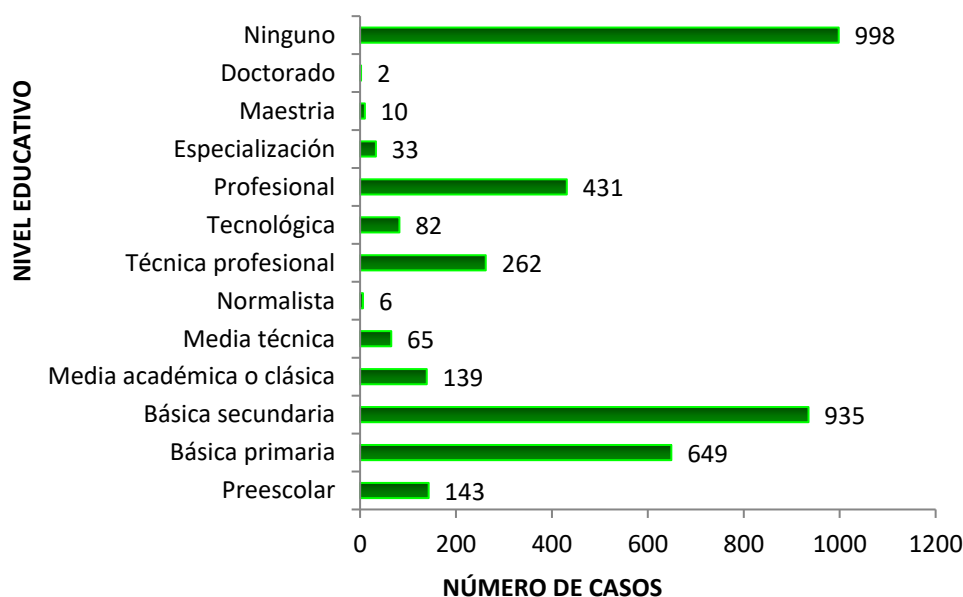




GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

Lo anterior se debe tener en cuenta al momento de la planeación y realización de las intervenciones educativas, de información y de atención de la población afectada y que abarca a personas de todos los niveles educativos.

Grafica 9. Distribución de los casos de enfermedades huérfanas – raras según nivel educativo. Antioquia, semana 1 - 53 de 2025.



Fuente: SIVIGILA, 2025.

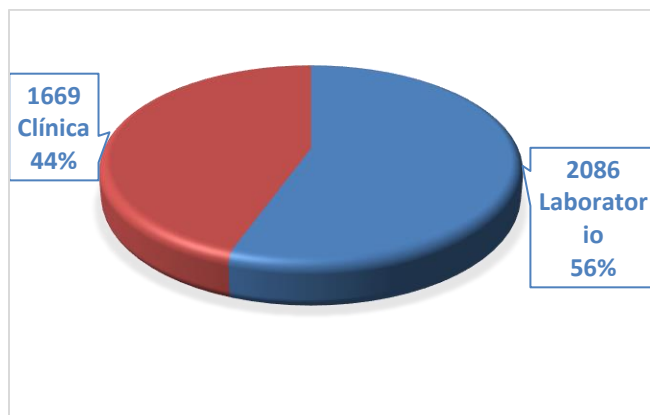
De los casos notificados de enfermedades huérfanas en el departamento de Antioquia en el año 2025, 2 086 casos (56%) se confirmaron por prueba de laboratorio y 1 669 (44%) por clínica (ver grafica 10); lo que demuestra la complejidad diagnóstica para un gran número de casos con limitaciones en la disponibilidad de pruebas específicas para realizar los diagnósticos, con necesidad de que las autoridades sanitarias fortalezcan las investigaciones de las enfermedades huérfanas para mejorar el acceso a paraclínicos y realización del diagnóstico de estas enfermedades.





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

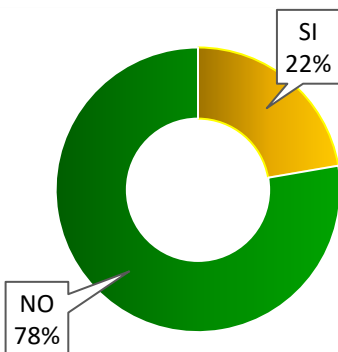
Grafica 10. Distribución porcentual de los casos de enfermedades huérfanas – raras según tipo de caso. Antioquia, semana 1 – 53 de 2025.



Fuente: SIVIGILA, 2025.

En el año 2025, al analizar la variable relacionada con la hospitalización se encontró que, de los 3 755 casos de enfermedades huérfanas notificadas en el departamento, el mayor número de casos fueron notificados en el ámbito ambulatorio con 2 918 casos (78%). En 837 casos (22%) se requirió hospitalización para realizar el diagnóstico de enfermedad huérfana (ver grafica 11).

Grafica 11. Distribución porcentual de los casos de enfermedades huérfanas – raras según conducta de hospitalización. Antioquia, semana 1 – 53 de 2025.



Fuente: SIVIGILA, 2025.

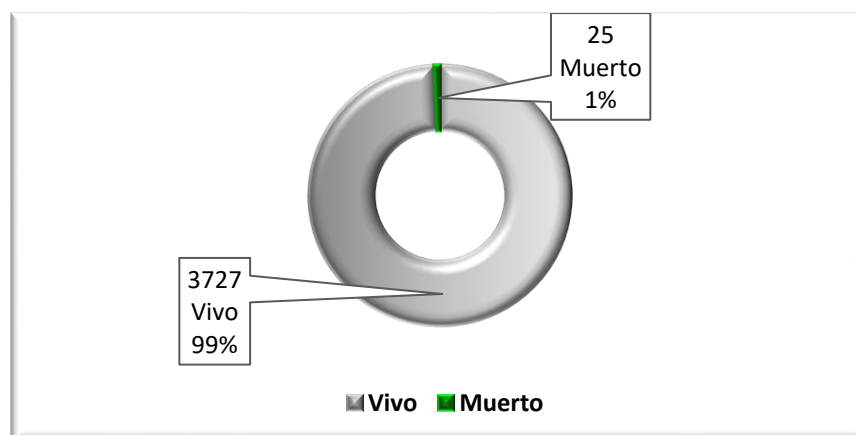




GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

Durante el año 2025, frente a la condición final de los casos de enfermedades huérfanas en Antioquia, al momento de la notificación se registró el 1% con 25 casos fallecidos del total de 3 755 casos notificados (ver grafica 12); lo que refleja que la mayoría de estas enfermedades tienen características de ser patologías crónicas, debilitantes y en una baja proporción letales.

Grafica 12. Distribución porcentual de los casos de enfermedades huérfanas – raras según condición final. Antioquia, semana 1 – 53 de 2025.



Fuente: SIVIGILA, 2025.

De los 3 755 casos notificados de enfermedades huérfanas en el departamento de Antioquia en el año 2025 se destacan como los diagnósticos más frecuentes y con las tasas de incidencias relevantes, la displasia broncopulmonar con 198 casos y una tasa de incidencia de 2,9 casos por cada 100 000 habitantes, seguida de la esclerosis sistémica cutánea limitada con 173 casos y una tasa de 2,5 casos por cada 100 000 habitantes (ver tabla 3).

En los eventos más notificados con tasas de incidencia mayores a 1 y menores de 2 casos por cada 100 000 habitantes se observaron diagnósticos como la Enfermedad de Von Willebrand (1,7), Enfermedad de Crohn (1,7), Hipertensión Pulmonar Persistente del Recién Nacido / Distrés respiratorio agudo neonatal por deficiencia de SP B 81.6), Esclerosis Múltiple (1,4), Miastenia grave (1,4), Esclerosis sistémica cutánea difusa (1,1), Esclerosis lateral amiotrófica (1), Síndrome de





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

Guillain-Barre (1), Vasculitis (1), Enfermedad de Alzheimer autosómica dominante de aparición temprana(1,0) y Hepatitis crónica autoinmune (1). (ver tabla 3).

Otros eventos con tasas menores a 1, incluyeron: microtia (0,9), Artritis juvenil idiopática de inicio sistémico (0,8), Déficit congénito del factor VIII (0,8), Hipertensión Pulmonar Tromboembólica Crónica (0,8), Sordera - hipoplasia del esmalte - anomalía en las uñas (0,8) y Otras alteraciones cromosómicas no especificadas (0,8) (ver tabla 3).

Los diagnósticos más frecuentes reflejan la recurrencia de las patologías neurología, genéticas, pulmonares y gastrointestinales de mayor relevancia para tener presente en el análisis de acciones de investigación en salud pública.

Tabla 3. Casos e incidencia de enfermedades huérfanas según diagnósticos más frecuentes. Antioquia, semana 1 - 53 de 2025.

Nombre de la enfermedad	Casos	Incidencia
Displasia broncopulmonar	198	2,9
Esclerosis sistémica cutánea limitada	173	2,5
Enfermedad de Von Willebrand	118	1,7
Enfermedad de Crohn	116	1,7
Esclerosis Múltiple	112	1,6
Hipertensión Pulmonar Persistente del Recién Nacido / Distrés respiratorio agudo neonatal por deficiencia de SP B	96	1,4
Miastenia grave	96	1,4
Esclerosis sistémica cutánea difusa	76	1,1
Esclerosis lateral amiotrófica	72	1,0
Síndrome de Guillain-Barre	71	1,0
Vasculitis	68	1,0
Enfermedad de Alzheimer autosómica dominante de aparición temprana	68	1,0
Hepatitis crónica autoinmune	67	1,0
Microtia	61	0,9
Artritis juvenil idiopática de inicio sistémico	56	0,8
Déficit congénito del factor VIII	55	0,8
Hipertensión Pulmonar Tromboembólica Crónica	55	0,8
Sordera - hipoplasia del esmalte - anomalía en las uñas	53	0,8
Otras alteraciones cromosómicas no especificadas	53	0,8

Fuente: SIVIGILA, 2025.

Al analizar la oportunidad en la notificación de los casos nuevos de enfermedades huérfanas del protocolo de vigilancia en salud pública del Instituto Nacional de Salud

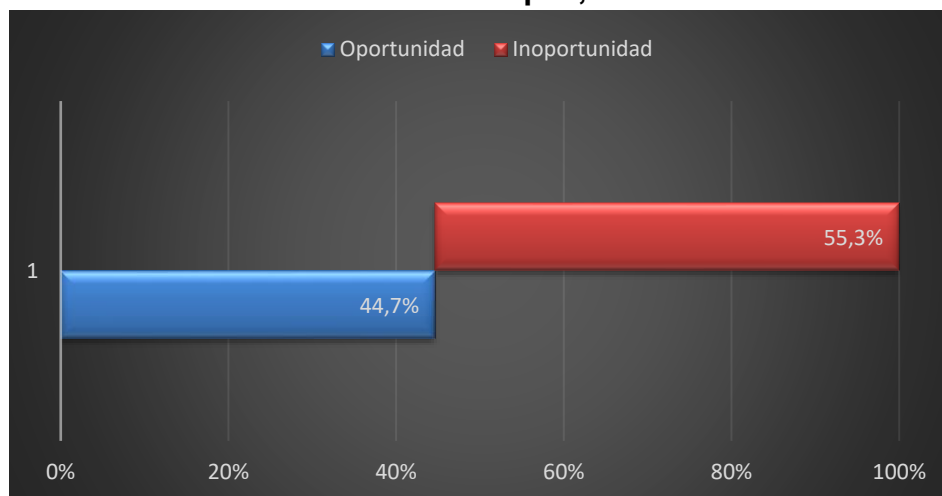




GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

(INS) notificados en el año 2025 en el departamento de Antioquia, se observó que de los 3 755 casos notificados se presentaron 2 214 casos nuevos, diagnosticados durante el mismo periodo (2025); de los cuales 1 225 (55,3%) casos fueron notificados de manera inoportuna; con un tiempo observado entre el diagnóstico y la notificación mayor a 1 día y 989 (44,7%) casos notificados de manera oportuna con un tiempo mínimo entre el diagnóstico y la notificación de 0 a 1 día (ver grafica 13). Lo que se debe analizar para mejorar en la oportunidad en la notificación, dado que es un evento de notificación inmediata (máximo 24 horas posterior al diagnóstico).

Grafica 13. Oportunidad en la notificación de casos nuevos de enfermedades huérfanas. Antioquia, semana



Fuente: SIVIGILA, 2025.



Centro Administrativo Departamental José María Córdova (La Alpujarra)
Calle 42 B No. 52 - 106 - Línea de Atención a la Ciudadanía: 604 409 9000
Medellín - Colombia.



SC4887-1





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

DISCUSIÓN

En el año 2025 en el departamento de Antioquia, hubo un aumento en la notificación de los casos de enfermedades huérfanas – raras con 3 755 casos y una tasa de notificación de 54,2 casos por cada 100 000 habitantes en relación al año anterior 2024 donde se reportaron 3 207 casos con una tasa de notificación de 46,5 casos por cada 100 000 habitantes.

En términos generales frente al evento se observa un fortalecimiento en la notificación de los casos desde el año 2019 con un aumento significativo en la notificación y que se ha mantenido en los últimos años. Se observa un pico en la notificación de los casos en el año 2022 con 4 414 casos siendo la más alta en los últimos 7 años.

Bogotá, Antioquia y Cali son las entidades territoriales con el mayor volumen de casos notificados a nivel nacional, debido a la concentración que presentan de Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud de alta complejidad con servicios médicos especializados y capacidad de diagnóstico de enfermedades huérfanas (3).

En el departamento de Antioquia se mantiene la distribución geográfica con las tasas de notificación más altas en la región de Oriente (73,8) y Valle de Aburrá (66,4) y muy similar al comportamiento en los años anteriores e identificándose como las regiones dentro del departamento con mayor capacidad de servicios diagnósticos.

Dentro del departamento de Antioquia, la ciudad de Medellín presentó las cifras más altas de casos notificados con 1 986 casos y más de la mitad (53%) del total de casos notificados en el año 2025 de 3 755 casos. Comportamiento igual a lo observado en años anteriores a nivel del departamento y nacional donde la mayor proporción de personas con enfermedades huérfanas se ubican en los municipios que son capital de departamento y concentran las actividades económicas y de prestación de servicios que permite un mejor acceso a los servicios de salud para la confirmación diagnóstica y tratamiento de las enfermedades (3).



Centro Administrativo Departamental José María Córdova (La Alpujarra)
Calle 42 B No. 52 - 106 - Línea de Atención a la Ciudadanía: 604 409 9000
Medellín - Colombia.





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

Con un mayor número de casos notificados se observó una mayor carga de enfermedad en las mujeres que en los hombres. Patrón en relación al sexo que se observó igual en el año 2024 en Antioquia y con los datos reportados a nivel nacional en el año 2025(4). Se observa esta relación igual en estudios nacionales e internacionales con algunas patologías como las autoinmunes y neuromusculares más prevalentes en mujeres.

En las edades extremas de la vida, niños menores de 5 años y adultos mayores de 65 años se observaron la más alta proporción de casos de enfermedades huérfanas notificadas en el departamento de Antioquia y que se relaciona con el comportamiento clínico de muchas enfermedades huérfanas que tienen presentación pediátrica o progresión crónica de algunas enfermedades huérfanas – raras.

Se observó en el año 2025 en el departamento de Antioquia un comportamiento similar a años anteriores en cuanto la forma de confirmación diagnóstica y en el ámbito de atención en salud en los que se diagnostican los casos; donde más de la mitad de los casos se confirmaron por prueba de laboratorios (56%) y la mayoría en el ámbito ambulatorio (78%). Lo anterior evidencia un avance en el uso de pruebas diagnósticas.

Al analizar las enfermedades huérfanas raras más frecuentemente notificadas en el departamento de Antioquia que se vigilan en Colombia de acuerdo al listado de enfermedades huérfanas definido se observó muy similar a los registros de años anteriores en el departamento y a nivel nacional donde la displasia broncopulmonar, esclerosis y enfermedad de Crohn concentran el mayor número de casos ().

En general al analizar la vigilancia en salud pública del evento de enfermedades huérfanas – raras en el departamento de Antioquia con años anteriores se observa un sistema fortalecido respecto a la notificación con aporte de un gran volumen de casos a nivel nacional en la notificación, relacionada con la capacidad diagnóstica





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

con que cuenta el departamento y que aportan información para las intervenciones territoriales y los planes de atención integral para esta población.

Es importante aclarar que la base de datos de enfermedades huérfanas permanece abierta en el sistema de información de notificación SIVIGILA con la posibilidad de modificar y hacer ajustes a los casos notificados previamente y en años anteriores y que debe ser tenido en cuenta al momento del análisis de la información ya que se pueden presentar modificaciones posteriores a la publicación de esta.



Centro Administrativo Departamental José María Córdova (La Alpujarra)
Calle 42 B No. 52 - 106 - Línea de Atención a la Ciudadanía: 604 409 9000
Medellín - Colombia.



SC4887-1





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

CONCLUSIONES

- El análisis de la vigilancia en salud pública del evento permitió caracterizar el comportamiento de las enfermedades huérfanas en el departamento de Antioquia en el año 2025.
- En el año 2025 la notificación de enfermedades huérfanas aumento en comparación con el 2024 sin ser esté estadísticamente significativo.
- Antioquia a nivel nacional es uno de los departamentos junto con Bogotá y Cali que aportan la mayor proporción de casos notificados debido a la capacidad diagnostica que poseen en su red de prestación de servicios de salud.
- En el departamento las subregiones de Oriente y Valle de Aburra presentan las tasas de notificación más alta de los últimos años por su concentración de instituciones prestadoras de servicios de salud de alta complejidad con capacidad de diagnóstico y tratamiento de enfermedades huérfanas.
- La mayor carga de enfermedades huérfanas se concentro en mujeres y en los grupos de edad de menores de 5 años y mayores de 65 años y de relevancia para tener en cuenta al momento de priorizar las intervenciones en salud.
- Se evidencia en el departamento de Antioquia la necesidad de mejorar en la oportunidad en la notificación donde más de la mitad de los casos nuevos con el 55,3% se realizó en un tiempo mayor a 24 horas de la realización del diagnóstico.



Centro Administrativo Departamental José María Córdova (La Alpujarra)
Calle 42 B No. 52 - 106 - Línea de Atención a la Ciudadanía: 604 409 9000
Medellín - Colombia.



SC4887-1





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

RECOMENDACIONES

- Se recomienda continuar fortaleciendo el proceso de notificación con las UPGD e UI con énfasis en la notificación inmediata para el evento y mejorar en el indicador de oportunidad en la notificación donde la meta es lograr que todos los casos sean notificados dentro de las primeras 24 horas posteriores a la realización del diagnóstico de enfermedades huérfanas.
- Promover la realización de búsqueda activa institucional por las IPS y EPS para garantizar la notificación del 100% de los casos y aportar información desde la vigilancia en salud pública del evento a la consolidación del registro nacional de enfermedades huérfanas (RNEH).
- Promover la calidad del dato en el diligenciamiento de la ficha de notificación con completitud de todas las variables solicitadas con especial énfasis en el tipo de documento, número de documento y nombre de la enfermedad debido a la obligatoriedad en la notificación al SIVIGILA como requisito para los cobros en tecnologías en salud no financiadas con los recursos de la Unidad de Pago por Capitación (UPGD) y fortalecimiento del registro nacional de enfermedades huérfanas (RNEH).
- Fortalecer el trabajo intersectorial en todas las regiones del departamento que involucren a los actores en salud junto con los pacientes y sus cuidadores para asegurar la atención e inclusión de esta población en los programas de salud pública.





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

BIBLIOGRAFÍA

1. Organización Mundial de la Salud. 78.^a Asamblea Mundial de la Salud [Internet]. 24 de mayo de 2025; Disponible en: <https://www.who.int/es/news/item/24-05-2025-seventy-eighth-world-health-assembly---daily-update--24-may-2025>.
2. Instituto Nacional de Salud (INS). Protocolo de Vigilancia en Salud Pública: Enfermedades Huérfanas - Raras, cáncer en menores de 18 años, versión 6; Bogotá: INS; 2024.
3. Instituto Nacional de Salud (INS), Nidia Esperanza González Toloza. Informe anual: evento 342, Enfermedades Huérfanas - Raras, Colombia 2024. Bogotá: INS; 2025.
4. Ministerio de Salud y Protección Social. Información del Registro Nacional de Pacientes con enfermedades Huérfanas. SISPRO. [Consultado el 16 de abril de 2024].
5. Instituto Nacional de Salud (INS), Nidia Esperanza González Toloza. Infografía de enfermedades huérfanas - raras, periodo epidemiológico XII 2025: Evento 342 enfermedades huérfanas raras - raras. Bogotá: INS; 2025.



Centro Administrativo Departamental José María Córdova (La Alpujarra)
Calle 42 B No. 52 - 106 - Línea de Atención a la Ciudadanía: 604 409 9000
Medellín - Colombia.



SC4887-1

