

Fecha última actualización:  
jueves, 30 de julio de 2026

## Comportamiento Epidemiológico De Las Enfermedades Huérfanas En El Departamento De Antioquia



año

Todas

Semana

Todas

Subregión

Todas

Municipio

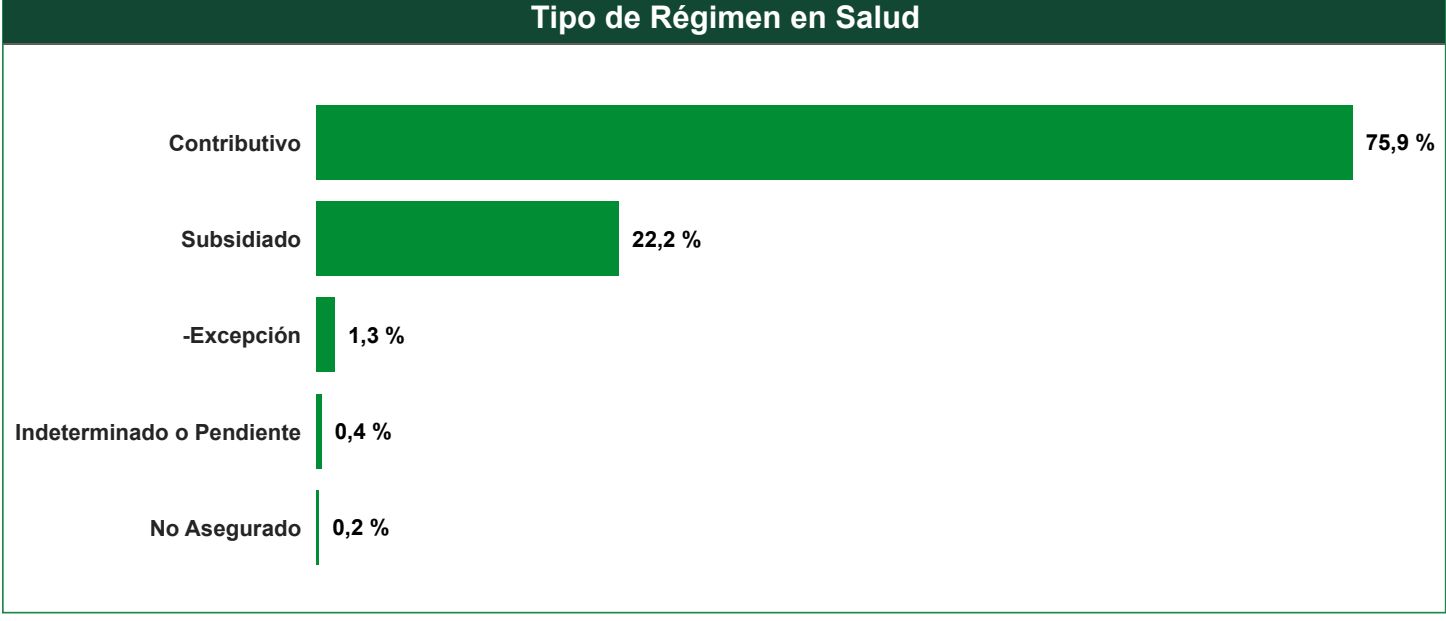
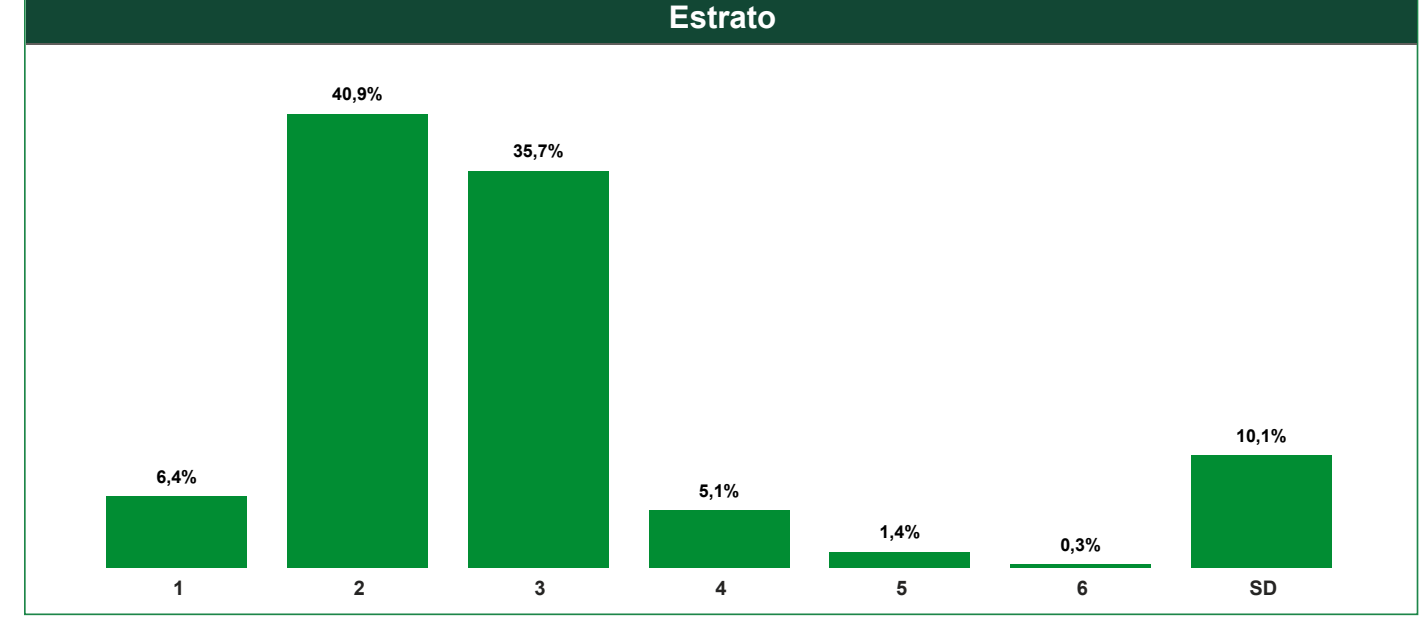
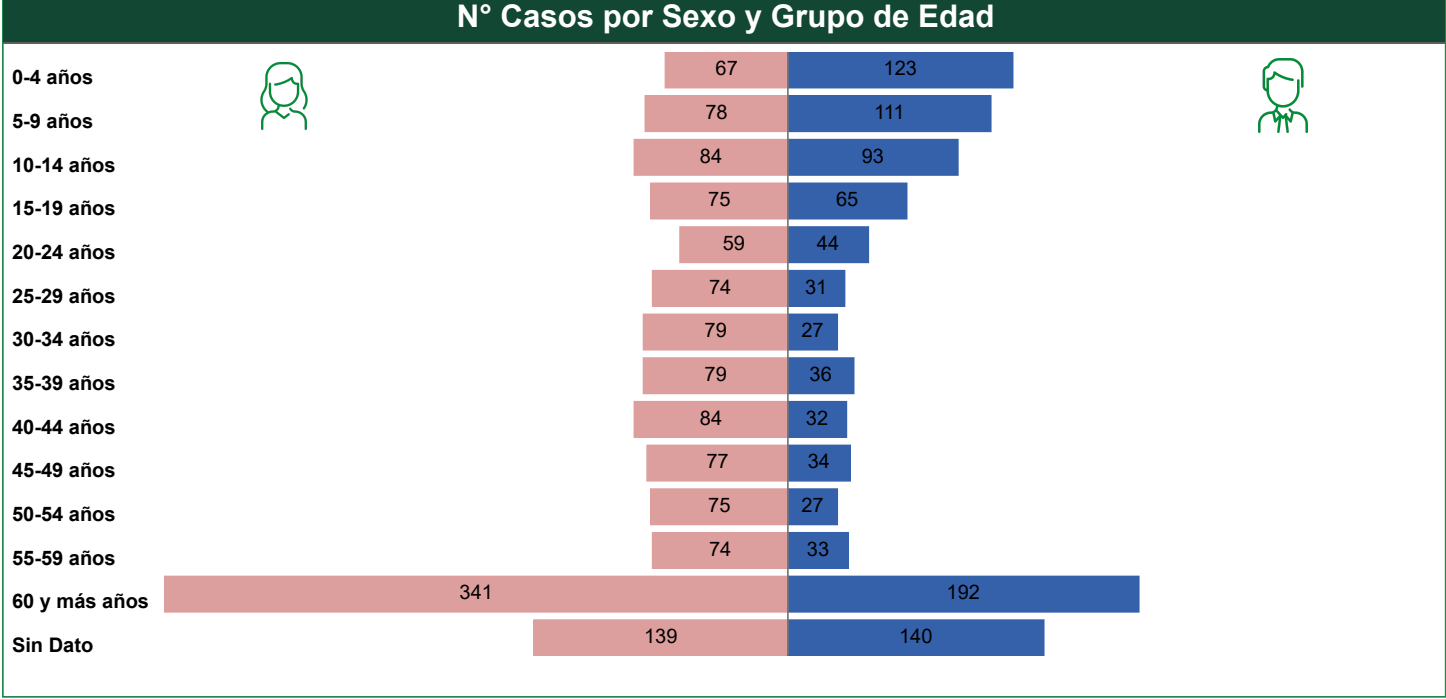
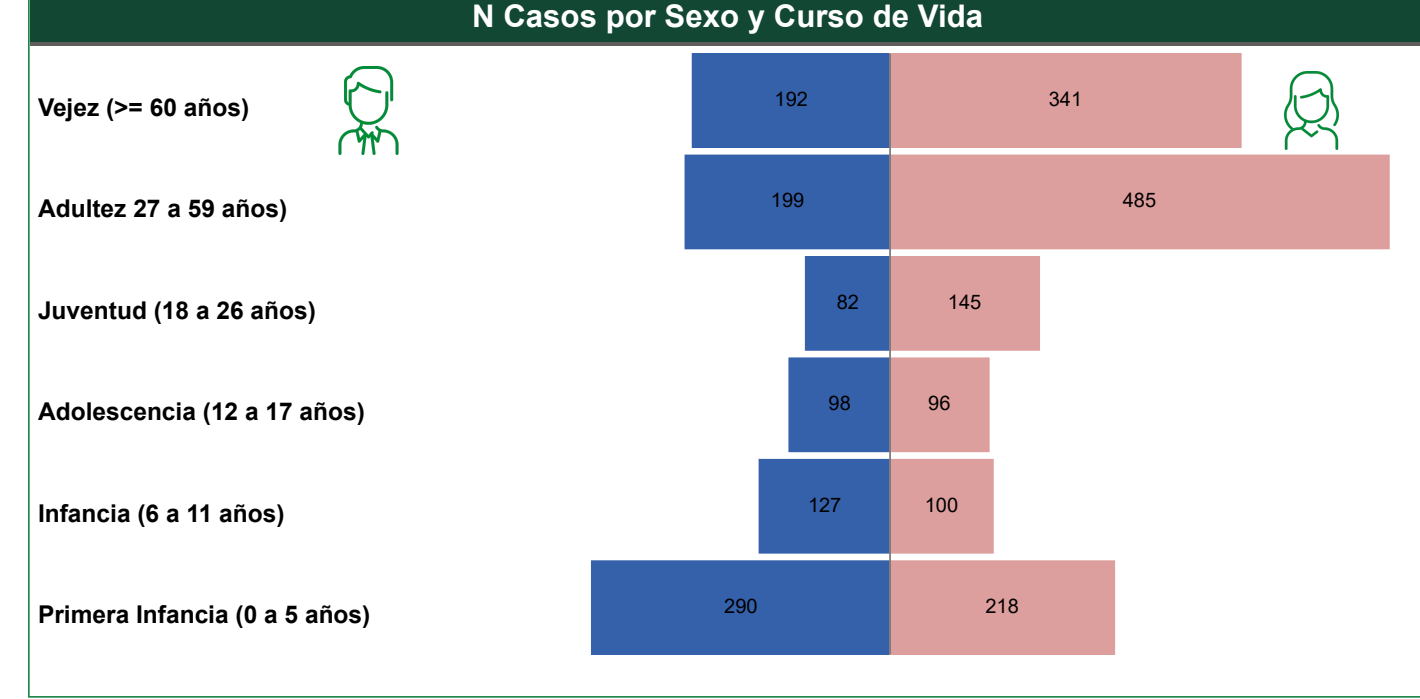
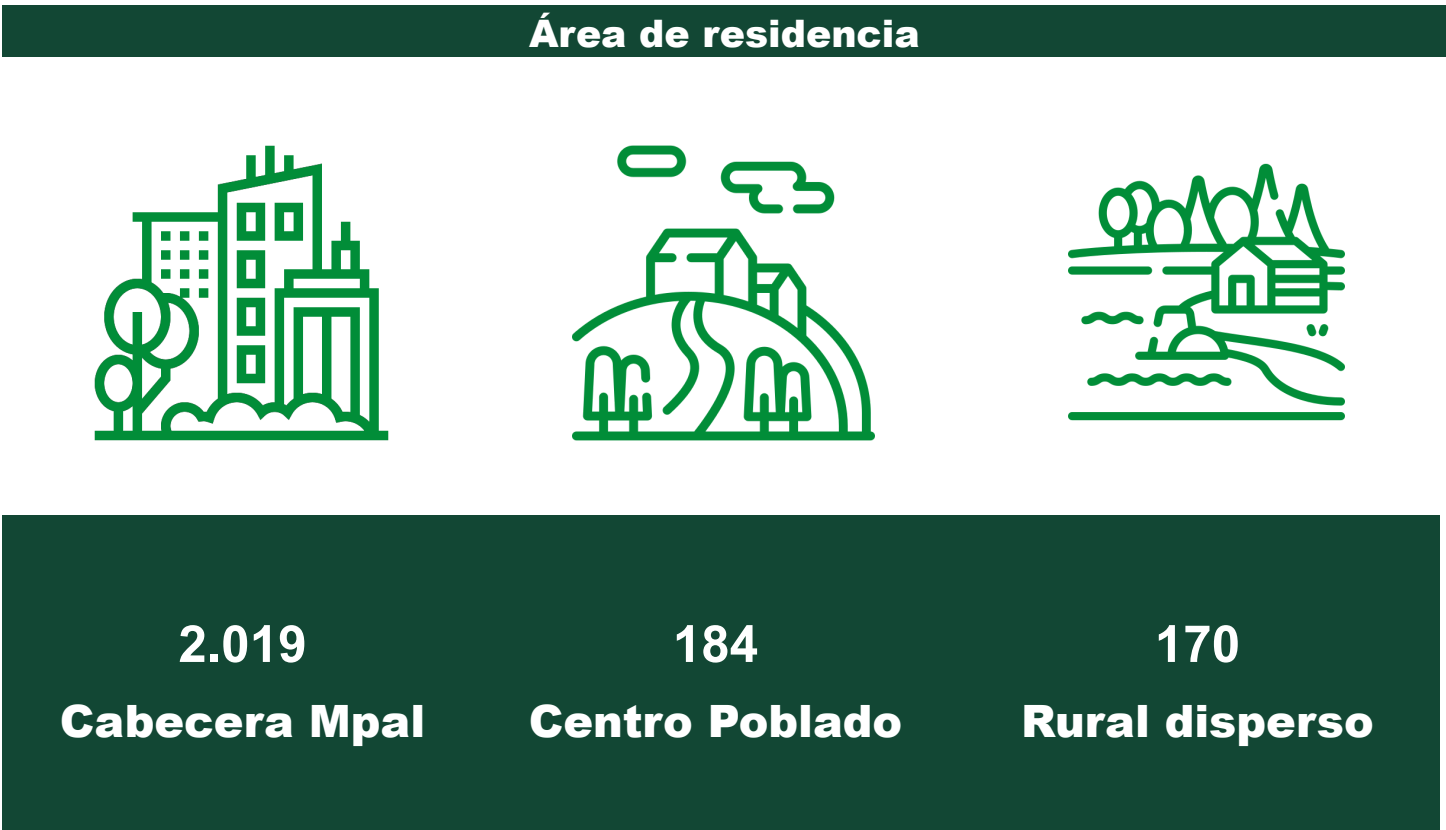
Todas

Tipo Caso

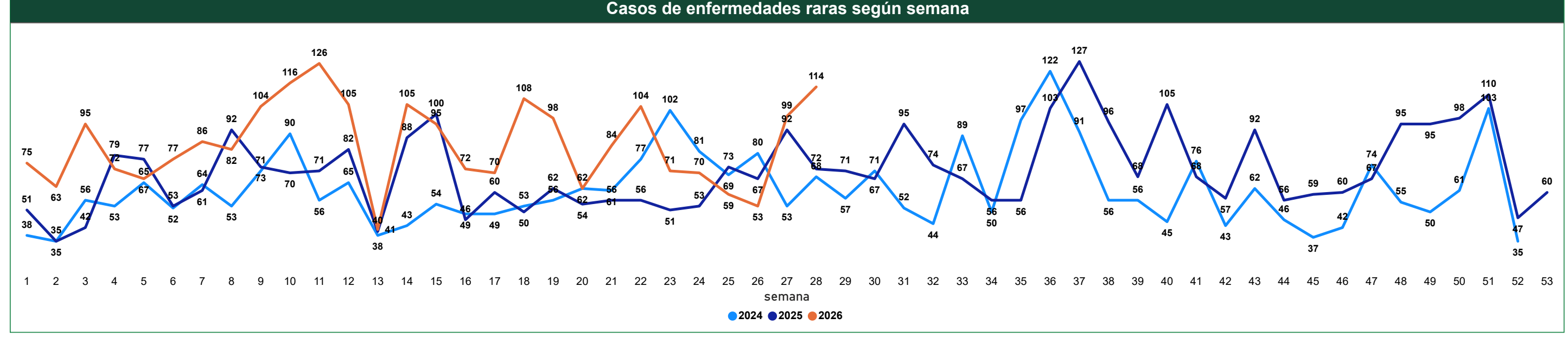
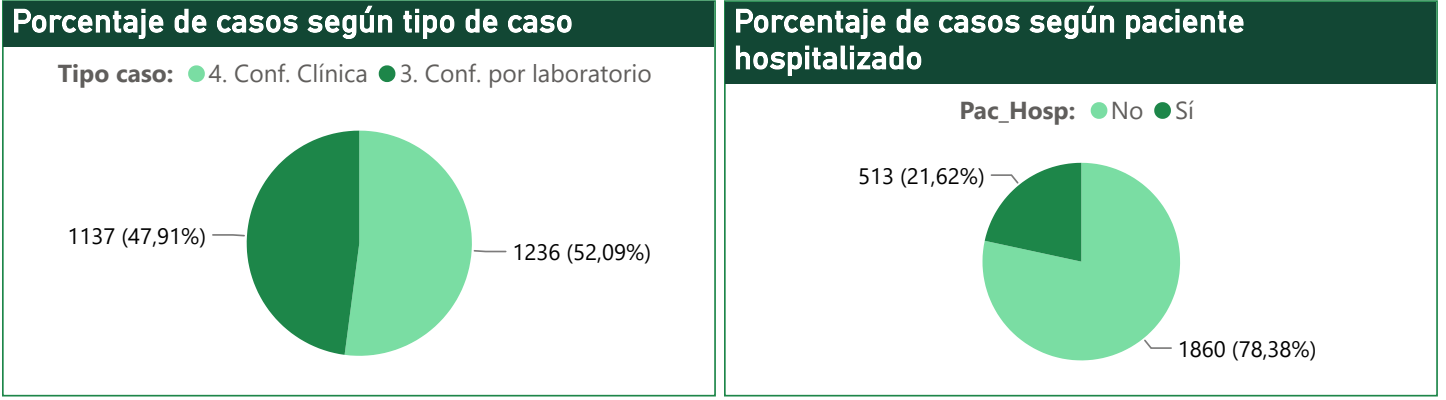
Todas

Nombre Patologías

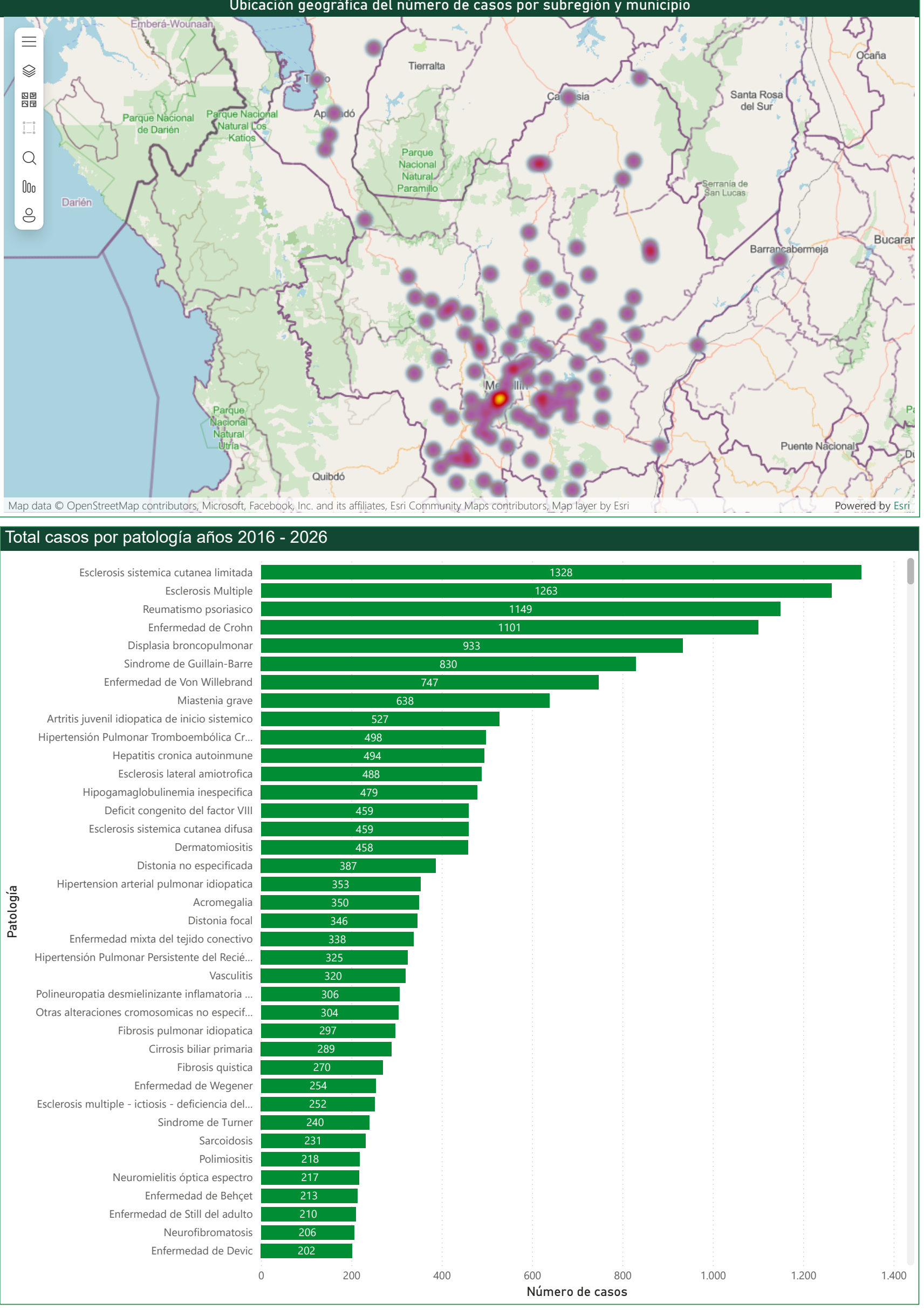
Todas



| Etnia                         | Número de casos | Porcentaje (%) |
|-------------------------------|-----------------|----------------|
| Indígena                      | 4               | 0,17%          |
| Negro, mulato afro colombiano | 8               | 0,34%          |
| Otro                          | 2361            | 99,49%         |
| Total                         | 2373            | 100,00%        |



| SUBREGION       | Total casos Enf. Huérf. | Porcentaje (%) |
|-----------------|-------------------------|----------------|
| Valle de aburrá | 1749                    | 73,70%         |
| Oriente         | 364                     | 15,34%         |
| Norte           | 66                      | 2,78%          |
| Suroeste        | 51                      | 2,15%          |
| Occidente       | 45                      | 1,90%          |
| Urabá           | 36                      | 1,52%          |
| Bajo Cauca      | 34                      | 1,43%          |
| Nordeste        | 19                      | 0,80%          |
| Magdalena Medio | 9                       | 0,38%          |
| Total           | 2373                    | 100,00%        |



Elaborado por:  
Paola Guzmán Guerrero  
Epidemióloga  
Secretaría de Salud e Inclusión Social

Amthuan Uribe Rios  
GESIS  
Secretaría de Salud e Inclusión Social

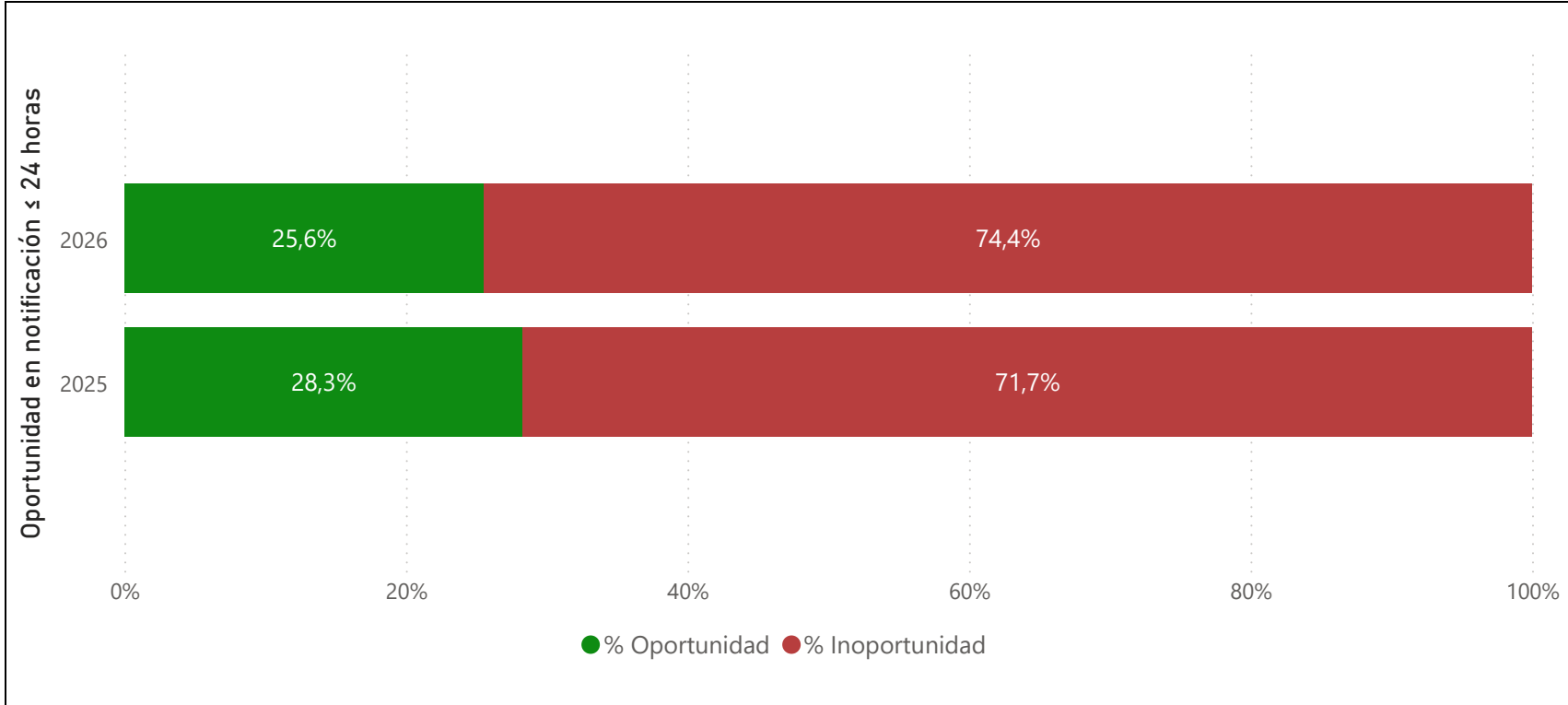
Fuente: SIVIGILA  
Enfermedades Huérfanas, Código 342.



Indicador oportunidad en la notificación de casos nuevos de enfermedades huérfanas 2026



Meta= 100 % de los casos notificados dentro de las 24 horas siguientes a la fecha de confirmación del diagnóstico.



Promedio Total Oportunidad Días,

Año 2026

31,46

| Año   | Promedio días (Oportuno / Inoportuno) |
|-------|---------------------------------------|
| 2016  | 50,74                                 |
| 2017  | 71,16                                 |
| 2018  | 87,99                                 |
| 2019  | 74,22                                 |
| 2020  | 59,55                                 |
| 2021  | 37,26                                 |
| 2022  | 33,04                                 |
| 2023  | 21,95                                 |
| 2024  | 27,34                                 |
| 2025  | 32,25                                 |
| 2026  | 31,46                                 |
| Total | 37,71                                 |

Enfermedades huérfanas notificadas con mayor frecuencia en población general, Antioquia, 2026 (PVII).

Aumento Disminución Estable

Casos de enfermedades huérfanas- raras, Antioquia, 2021 - 2026

| Año   | Casos |
|-------|-------|
| 2021  | 3413  |
| 2022  | 4414  |
| 2023  | 3245  |
| 2024  | 3207  |
| 2025  | 3755  |
| 2026  | 2373  |
| Total | 20407 |

| Nombre de enfermedades huérfanas- raras por numero de casos, Antioquia, 2021 - 2026                               |                    |            |         |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------|------------|---------|
| Nombre de la enfermedad                                                                                           | Promedio 2021-2025 | Casos 2026 | % 2026  |
| Displasia broncopulmonar                                                                                          | 127                | 124        | 5,2 %   |
| Esclerosis sistematica cutanea limitada                                                                           | 200                | 121        | 5,1 %   |
| Glaucoma - apnea del sueño                                                                                        | 5                  | 109        | 4,6 %   |
| Esclerosis Multiple                                                                                               | 107                | 84         | 3,5 %   |
| Enfermedad de Crohn                                                                                               | 107                | 72         | 3,0 %   |
| Miastenia grave                                                                                                   | 76                 | 62         | 2,6 %   |
| Sindrome de Guillain-Barre                                                                                        | 81                 | 53         | 2,2 %   |
| Enfermedad de Von Willebrand                                                                                      | 61                 | 44         | 1,9 %   |
| Dermatomiositis                                                                                                   | 64                 | 40         | 1,7 %   |
| Deficit congenito del factor VIII                                                                                 | 24                 | 39         | 1,6 %   |
| Esclerosis lateral amiotrofica                                                                                    | 63                 | 39         | 1,6 %   |
| Retraso mental severo - epilepsia - anomalias anales -hipoplasia de las falanges distales                         | 3                  | 37         | 1,6 %   |
| Microtia                                                                                                          | 22                 | 35         | 1,5 %   |
| Vasculitis                                                                                                        | 47                 | 35         | 1,5 %   |
| Sarcoidosis                                                                                                       | 35                 | 33         | 1,4 %   |
| Esclerosis sistematica cutanea difusa                                                                             | 66                 | 32         | 1,3 %   |
| Hipertensión Pulmonar Persistente del Recién Nacido / Distrés respiratorio agudo neonatal por deficiencia de SP B | 59                 | 30         | 1,3 %   |
| Hepatitis cronica autoimmune                                                                                      | 60                 | 29         | 1,2 %   |
| Neurofibromatosis tipo 1                                                                                          | 35                 | 28         | 1,2 %   |
| Hipertensión Pulmonar Tromboembólica Crónica                                                                      | 65                 | 27         | 1,1 %   |
| Anomalias auriculares - fisura labial con o sin fisura palatina - anomalias oculares                              | 1                  | 26         | 1,1 %   |
| Neuromielitis óptica espectro                                                                                     | 48                 | 26         | 1,1 %   |
| Enfermedad de Alzheimer autosomica dominante de aparicion temprana                                                | 24                 | 24         | 1,0 %   |
| Sindrome de antisintetasas                                                                                        | 12                 | 24         | 1,0 %   |
| Artritis juvenil idiopatica de inicio sistematico                                                                 | 54                 | 23         | 1,0 %   |
| Enfermedad mixta del tejido conectivo                                                                             | 42                 | 22         | 0,9 %   |
| Drepanocitosis                                                                                                    | 18                 | 18         | 0,8 %   |
| Enfermedad de Wegener                                                                                             | 31                 | 18         | 0,8 %   |
| Hiperekplexia - epilepsia                                                                                         | 3                  | 18         | 0,8 %   |
| Polineuropatia desmielinizante inflamatoria cronica                                                               | 38                 | 18         | 0,8 %   |
| Polimiositis                                                                                                      | 33                 | 17         | 0,7 %   |
| Enfermedad de Huntington                                                                                          | 6                  | 16         | 0,7 %   |
| Enfermedad de Kawasaki.                                                                                           | 19                 | 16         | 0,7 %   |
| Enfermedad de Cushing                                                                                             | 21                 | 15         | 0,6 %   |
| Otras alteraciones cromosomicas no especificadas                                                                  | 50                 | 15         | 0,6 %   |
| Sindrome del injerto contra huesped                                                                               | 14                 | 15         | 0,6 %   |
| Enfermedad de Still del adulto                                                                                    | 30                 | 14         | 0,6 %   |
| Fibrosis pulmonar idiopatica                                                                                      | 32                 | 14         | 0,6 %   |
| Colangitis Biliar Primaria                                                                                        | 24                 | 13         | 0,5 %   |
| Enfermedad de Behçet                                                                                              | 29                 | 13         | 0,5 %   |
| Hipertension arterial pulmonar idiopatica                                                                         | 56                 | 13         | 0,5 %   |
| Sindrome de Turner                                                                                                | 28                 | 13         | 0,5 %   |
| Acromegalia                                                                                                       | 36                 | 12         | 0,5 %   |
| Arteritis de celulas gigantes                                                                                     | 18                 | 12         | 0,5 %   |
| Esclerosis tuberosa                                                                                               | 10                 | 12         | 0,5 %   |
| Gastrosquisis                                                                                                     | 20                 | 12         | 0,5 %   |
| Otras encefalitis autoinmunes                                                                                     | 8                  | 12         | 0,5 %   |
| Total                                                                                                             | 3607               | 2373       | 100,0 % |

# Enfermedades huérfanas más frecuentes según etapa del curso de vida, Antioquia, 2026 (hasta periodo epidemiológico VII).



| Etapa del curso de vida                                                         | Casos | %     |
|---------------------------------------------------------------------------------|-------|-------|
| ▢ Primera Infancia (0 a 5 años)                                                 | 219   | 4,5 % |
| Displasia broncopulmonar                                                        | 121   | 2,5 % |
| Glaucoma - apnea del sueño                                                      | 48    | 1,0 % |
| Hipertensión Pulmonar Persistente del Recién Nacido / Distrés respiratorio ...  | 30    | 0,6 % |
| Microtia                                                                        | 20    | 0,4 % |
| ▢ Infancia (6 a 11 años)                                                        | 75    | 3,0 % |
| Glaucoma - apnea del sueño                                                      | 42    | 1,7 % |
| Hiperekplexia - epilepsia                                                       | 9     | 0,4 % |
| Microtia                                                                        | 10    | 0,4 % |
| Retraso mental severo - epilepsia - anomalias anales -hipoplasia de las fala... | 14    | 0,6 % |
| ▢ Adolescencia (12 a 17 años)                                                   | 54    | 2,3 % |
| Deficit congenito del factor VIII                                               | 9     | 0,4 % |
| Enfermedad de Von Willebrand                                                    | 7     | 0,3 % |
| Glaucoma - apnea del sueño                                                      | 6     | 0,3 % |
| Hiperekplexia - epilepsia                                                       | 7     | 0,3 % |
| Neurofibromatosis tipo 1                                                        | 6     | 0,3 % |
| Retraso mental severo - epilepsia - anomalias anales -hipoplasia de las fala... | 19    | 0,8 % |
| ▢ Juventud (18 a 26 años)                                                       | 52    | 1,7 % |
| Artritis juvenil idiopatica de inicio sistemico                                 | 11    | 0,4 % |
| Enfermedad de Crohn                                                             | 16    | 0,5 % |
| Enfermedad de Von Willebrand                                                    | 8     | 0,3 % |
| Esclerosis Multiple                                                             | 17    | 0,5 % |
| ▢ Adultez 27 a 59 años)                                                         | 160   | 1,5 % |
| Enfermedad de Crohn                                                             | 31    | 0,3 % |
| Esclerosis Multiple                                                             | 52    | 0,5 % |
| Esclerosis sistematica cutanea limitada                                         | 54    | 0,5 % |
| Sarcoidosis                                                                     | 23    | 0,2 % |
| ▢ Vejez (>= 60 años)                                                            | 156   | 2,2 % |
| Esclerosis lateral amiotrofica                                                  | 32    | 0,5 % |
| Esclerosis sistematica cutanea limitada                                         | 61    | 0,9 % |
| Miastenia grave                                                                 | 35    | 0,5 % |
| Sindrome de Guillain-Barre                                                      | 28    | 0,4 % |
| Total                                                                           | 716   | 2,3 % |

AÑO

2026

▼

## Tasa de notificación de enfermedades huérfanas por ET de residencia, Antioquia, 2016 - 2026.

| Tasa de notificación de enfermedades huérfanas por ET de residencia |      |      |       |       |       |       |       |       |       |       |       |
|---------------------------------------------------------------------|------|------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|
| Subregión                                                           | 2016 | 2017 | 2018  | 2019  | 2020  | 2021  | 2022  | 2023  | 2024  | 2025  | 2026  |
| ▼                                                                   |      |      |       |       |       |       |       |       |       |       |       |
| Valle de Aburrá                                                     | 0,05 | 0,16 | 0,34  | 0,91  | 0,94  | 0,39  | 0,92  | 0,97  | 0,65  | 0,83  | 0,81  |
| Urabá                                                               | 0,41 | 1,22 | 2,59  | 7,12  | 7,45  | 3,12  | 7,37  | 7,73  | 5,20  | 6,72  | 6,51  |
| Suroeste                                                            | 0,55 | 1,65 | 3,56  | 9,72  | 10,12 | 4,23  | 9,98  | 10,46 | 7,01  | 9,04  | 8,75  |
| Oriente                                                             | 0,31 | 0,91 | 1,94  | 5,25  | 5,43  | 2,24  | 5,25  | 5,45  | 3,63  | 4,64  | 4,46  |
| Occidente                                                           | 0,97 | 2,89 | 6,23  | 16,94 | 17,56 | 7,32  | 17,24 | 18,03 | 12,04 | 15,50 | 14,98 |
| Norte                                                               | 0,84 | 2,51 | 5,38  | 14,72 | 15,32 | 6,40  | 15,11 | 15,82 | 10,61 | 13,69 | 13,25 |
| Nordeste                                                            |      | 3,10 | 6,63  | 18,02 | 18,68 | 7,76  | 18,21 | 18,97 | 12,65 | 16,24 | 15,63 |
| Magdalena Medio                                                     | 1,98 | 5,88 | 12,55 | 34,33 | 35,75 | 14,90 | 35,14 | 36,75 | 24,62 | 31,70 | 30,64 |
| Bajo Cauca                                                          | 0,84 | 2,47 | 5,23  | 14,31 | 14,91 | 6,22  | 14,65 | 15,31 | 10,27 | 13,23 | 12,79 |
| Antioquia                                                           | 0,66 | 2,31 | 4,94  | 13,48 | 14,02 | 5,84  | 13,77 | 14,39 | 9,63  | 12,40 | 11,98 |

Interpretación del resultado: La tasa notificación de enfermedades huérfanas por ET de residencia es de \_\_\_\_ casos por 100.000 habitantes  
Fuente: Sivigila – Proyecciones de población DANE

| Número de Casos Según subregión y municipio |             |                |
|---------------------------------------------|-------------|----------------|
| SUBREGION                                   | Total Casos | Porcentaje (%) |
| ▣ Valle de aburrá                           | 1749        | 73,70%         |
| Medellín                                    | 1258        | 53,01%         |
| Bello                                       | 159         | 6,70%          |
| Itagúí                                      | 107         | 4,51%          |
| Envigado                                    | 68          | 2,87%          |
| Sabaneta                                    | 38          | 1,60%          |
| Copacabana                                  | 32          | 1,35%          |
| La Estrella                                 | 28          | 1,18%          |
| Caldas                                      | 27          | 1,14%          |
| Girardota                                   | 23          | 0,97%          |
| Barbosa                                     | 9           | 0,38%          |
| ▣ Oriente                                   | 364         | 15,34%         |
| Rionegro                                    | 109         | 4,59%          |
| La Ceja                                     | 46          | 1,94%          |
| Marinilla                                   | 42          | 1,77%          |
| Carmen de viboral                           | 33          | 1,39%          |
| El Santuario                                | 30          | 1,26%          |
| Guarne                                      | 22          | 0,93%          |
| Peñol                                       | 13          | 0,55%          |
| San Vicente                                 | 11          | 0,46%          |
| Sonsón                                      | 10          | 0,42%          |
| El Retiro                                   | 9           | 0,38%          |
| La Unión                                    | 8           | 0,34%          |
| Guatapé                                     | 5           | 0,21%          |
| Abejorral                                   | 4           | 0,17%          |
| Cocorná                                     | 4           | 0,17%          |
| San Carlos                                  | 4           | 0,17%          |
| Alejandría                                  | 3           | 0,13%          |
| San Rafael                                  | 3           | 0,13%          |
| Argelia                                     | 2           | 0,08%          |
| Granada                                     | 2           | 0,08%          |
| Nariño                                      | 2           | 0,08%          |
| San Luis                                    | 2           | 0,08%          |
| ▣ Norte                                     | 66          | 2,78%          |
| San Pedro de los Milagros                   | 17          | 0,72%          |
| Yarumal                                     | 13          | 0,55%          |
| Santa Rosa de Osos                          | 11          | 0,46%          |
| Don Matías                                  | 8           | 0,34%          |
| Angostura                                   | 3           | 0,13%          |
| Entrerrios                                  | 3           | 0,13%          |
| Valdivia                                    | 3           | 0,13%          |
| Belmira                                     | 2           | 0,08%          |
| Gómez Plata                                 | 2           | 0,08%          |
| Guadalupe                                   | 2           | 0,08%          |
| San Andrés de Cuerquía                      | 2           | 0,08%          |
| ▣ Suroeste                                  | 51          | 2,15%          |
| Ciudad Bolívar                              | 7           | 0,29%          |
| Amagá                                       | 5           | 0,21%          |
| Concordia                                   | 5           | 0,21%          |
| Jericó                                      | 4           | 0,17%          |
| Urrao                                       | 4           | 0,17%          |
| Andes                                       | 3           | 0,13%          |
| Betulia                                     | 3           | 0,13%          |
| Santa Bárbara                               | 3           | 0,13%          |
| Tarso                                       | 3           | 0,13%          |
| Betania                                     | 2           | 0,08%          |
| Fredonia                                    | 2           | 0,08%          |
| Pueblorrico                                 | 2           | 0,08%          |
| Támesis                                     | 2           | 0,08%          |
| Valparaíso                                  | 2           | 0,08%          |
| Angelópolis                                 | 1           | 0,04%          |
| Hispania                                    | 1           | 0,04%          |
| Titiribí                                    | 1           | 0,04%          |
| Venecia                                     | 1           | 0,04%          |
| ▣ Occidente                                 | 45          | 1,90%          |
| San Jerónimo                                | 8           | 0,34%          |
| Santafé de Antioquia                        | 7           | 0,29%          |
| Sopetrán                                    | 7           | 0,29%          |
| Liborina                                    | 6           | 0,25%          |
| Frontino                                    | 4           | 0,17%          |
| Caicedo                                     | 3           | 0,13%          |
| Ebéjico                                     | 3           | 0,13%          |
| Giraldo                                     | 2           | 0,08%          |
| Abriaquí                                    | 1           | 0,04%          |
| Armenia                                     | 1           | 0,04%          |
| Buriticá                                    | 1           | 0,04%          |
| Cañasgordas                                 | 1           | 0,04%          |
| Uramita                                     | 1           | 0,04%          |
| ▣ Urabá                                     | 36          | 1,52%          |
| Apartadó                                    | 13          | 0,55%          |
| Turbo                                       | 8           | 0,34%          |
| San Juan de Urabá                           | 5           | 0,21%          |
| Carepa                                      | 4           | 0,17%          |
| Chigorodó                                   | 3           | 0,13%          |
| Arboletes                                   | 1           | 0,04%          |
| Mutatá                                      | 1           | 0,04%          |
| San Pedro de Urabá                          | 1           | 0,04%          |
| ▣ Bajo Cauca                                | 34          | 1,43%          |
| Caucasia                                    | 18          | 0,76%          |
| Tarazá                                      | 5           | 0,21%          |
| El Bagre                                    | 4           | 0,17%          |
| Cáceres                                     | 3           | 0,13%          |
| Zaragoza                                    | 3           | 0,13%          |
| Nechí                                       | 1           | 0,04%          |
| ▣ Nordeste                                  | 19          | 0,80%          |
| Remedios                                    | 5           | 0,21%          |
| Vegachí                                     | 4           | 0,17%          |
| Amalfi                                      | 2           | 0,08%          |
| Segovia                                     | 2           | 0,08%          |
| Yalí                                        | 2           | 0,08%          |
| Anorí                                       | 1           | 0,04%          |
| Cisneros                                    | 1           | 0,04%          |
| San Roque                                   | 1           | 0,04%          |
| Yolombó                                     | 1           | 0,04%          |
| ▣ Magdalena Medio                           | 9           | 0,38%          |
| Puerto Berrío                               | 4           | 0,17%          |
| Puerto Triunfo                              | 2           | 0,08%          |
| Caracolí                                    | 1           | 0,04%          |
| Maceo                                       | 1           | 0,04%          |
| Yondó                                       | 1           | 0,04%          |
| Total                                       | 2373        | 100,00%        |

| año  |      |
|------|------|
| 2023 | 2025 |
| 2024 | 2026 |

| Número de Casos Según Nombre de Enfermedad                                                                        |             |                |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------|----------------|
| nom_enferm                                                                                                        | Total Casos | Porcentaje (%) |
| Displasia broncopulmonar                                                                                          | 124         | 5,23%          |
| Esclerosis sistematica cutanea limitada                                                                           | 121         | 5,10%          |
| Glaucoma - apnea del sueño                                                                                        | 109         | 4,59%          |
| Esclerosis Multiple                                                                                               | 84          | 3,54%          |
| Enfermedad de Crohn                                                                                               | 72          | 3,03%          |
| Miastenia grave                                                                                                   | 62          | 2,61%          |
| Sindrome de Guillain-Barre                                                                                        | 53          | 2,23%          |
| Enfermedad de Von Willebrand                                                                                      | 44          | 1,85%          |
| Dermatomiositis                                                                                                   | 40          | 1,69%          |
| Deficit congenito del factor VIII                                                                                 | 39          | 1,64%          |
| Esclerosis lateral amiotrofica                                                                                    | 39          | 1,64%          |
| Retraso mental severo - epilepsia - anomalias anales -hipoplasia de las falanges distales                         | 37          | 1,56%          |
| Microtia                                                                                                          | 35          | 1,47%          |
| Vasculitis                                                                                                        | 35          | 1,47%          |
| Sarcoidosis                                                                                                       | 33          | 1,39%          |
| Esclerosis sistematica cutanea difusa                                                                             | 32          | 1,35%          |
| Hipertensión Pulmonar Persistente del Recién Nacido / Distrés respiratorio agudo neonatal por deficiencia de SP B | 30          | 1,26%          |
| Hepatitis cronica autoinmune                                                                                      | 29          | 1,22%          |
| Neurofibromatosis tipo 1                                                                                          | 28          | 1,18%          |
| Hipertensión Pulmonar Tromboembólica Crónica                                                                      | 27          | 1,14%          |
| Anomalias auriculares - fisura labial con o sin fisura palatina - anomalias oculares                              | 26          | 1,10%          |
| Neuromielitis óptica espectro                                                                                     | 26          | 1,10%          |
| Enfermedad de Alzheimer autosomica dominante de aparicion temprana                                                | 24          | 1,01%          |
| Síndrome de antisintetasas                                                                                        | 24          | 1,01%          |
| Artritis juvenil idiopatica de inicio sistemico                                                                   | 23          | 0,97%          |
| Enfermedad mixta del tejido conectivo                                                                             | 22          | 0,93%          |
| Drepanocitosis                                                                                                    | 18          | 0,76%          |
| Enfermedad de Wegener                                                                                             | 18          | 0,76%          |
| Hiperekplexia - epilepsia                                                                                         | 18          | 0,76%          |
| Polineuropatia desmielinizante inflamatoria cronica                                                               | 18          | 0,76%          |
| Polimiositis                                                                                                      | 17          | 0,72%          |
| Enfermedad de Huntington                                                                                          | 16          | 0,67%          |
| Enfermedad de Kawasaki.                                                                                           | 16          | 0,67%          |
| Enfermedad de Cushing                                                                                             | 15          | 0,63%          |
| Otras alteraciones cromosomicas no especificadas                                                                  | 15          | 0,63%          |
| Síndrome del injerto contra huesped                                                                               | 15          | 0,63%          |
| Enfermedad de Still del adulto                                                                                    | 14          | 0,59%          |
| Fibrosis pulmonar idiopatica                                                                                      | 14          | 0,59%          |
| Colangitis Biliar Primaria                                                                                        | 13          | 0,55%          |
| Enfermedad de Behçet                                                                                              | 13          | 0,55%          |
| Hipertension arterial pulmonar idiopatica                                                                         | 13          | 0,55%          |
| Síndrome de Turner                                                                                                | 13          | 0,55%          |
| Acromegalia                                                                                                       | 12          | 0,51%          |
| Arteritis de celulas gigantes                                                                                     | 12          | 0,51%          |
| Esclerosis tuberosa                                                                                               | 12          | 0,51%          |
| Gastrosquisis                                                                                                     | 12          | 0,51%          |
| Otras encefalitis autoinmunes                                                                                     | 12          | 0,51%          |
| Síndrome de Lennox-Gastaut                                                                                        | 12          | 0,51%          |
| Charcot-Marie-Tooth                                                                                               | 11          | 0,46%          |
| Hiperplasia suprarrenal congenita                                                                                 | 11          | 0,46%          |
| Periarteritis nodosa                                                                                              | 11          | 0,46%          |
| Micosis Fungoide                                                                                                  | 10          | 0,42%          |
| Osteogenesis imperfecta                                                                                           | 10          | 0,42%          |
| Síndrome de Churg-Strauss                                                                                         | 10          | 0,42%          |
| Síndrome de intestino corto (adquirido)                                                                           | 10          | 0,42%          |
| Ausencia, Atrisia y Estenosis Congénita del Ano,con Fistula                                                       | 9           | 0,38%          |
| Coartacion atipica de aorta                                                                                       | 9           | 0,38%          |
| Distrofia muscular tipo Duchenne                                                                                  | 9           | 0,38%          |
| Enfermedad de Hirschsprung                                                                                        | 9           | 0,38%          |
| Miopatía necrotizante inmunomediada.                                                                              | 9           | 0,38%          |
| Síndrome de Ehlers-Danlos tipo hiperlaxitud – TIPO III                                                            | 9           | 0,38%          |
| Albinismo oculo-cutaneo                                                                                           | 8           | 0,34%          |
| Atrofia optica                                                                                                    | 8           | 0,34%          |
| Disautonomia familiar                                                                                             | 8           | 0,34%          |
| Distrofia muscular congenita                                                                                      | 8           | 0,34%          |
| Distrofia muscular de Duchenne y Becker                                                                           | 8           | 0,34%          |
| Síndrome de Alport                                                                                                | 8           | 0,34%          |
| Desordenes del tejido conectivo no especificados                                                                  | 7           | 0,29%          |
| Purpura de Henoch-Schoenlein                                                                                      | 7           | 0,29%          |
| Síndrome de Marfan                                                                                                | 7           | 0,29%          |
| Síndrome de Noonan                                                                                                | 7           | 0,29%          |
| Amiloidosis hereditaria asociada a Transtiretina                                                                  | 6           | 0,25%          |
| Amiloidosis por transtiretina_ ATTRwt                                                                             | 6           | 0,25%          |
| Cardiomiopatía amiloidotica familiar relacionado con Transtirretina                                               | 6           | 0,25%          |
| Deficit congenito del factor XI                                                                                   | 6           | 0,25%          |
| Distrofia facioescapulohumeral                                                                                    | 6           | 0,25%          |
| Encefalopatía epileptica infantil temprana                                                                        | 6           | 0,25%          |
| Estenosis pulmonar valvular                                                                                       | 6           | 0,25%          |
| Hiperglicinemia no cetosica                                                                                       | 6           | 0,25%          |
| Histiocitosis de celulas de Langerhans                                                                            | 6           | 0,25%          |
| Penfigo vulgar                                                                                                    | 6           | 0,25%          |
| Plagiocefalia aislada                                                                                             | 6           | 0,25%          |
| Síndrome de intestino corto (cogénito)                                                                            | 6           | 0,25%          |
| Síndrome de West                                                                                                  | 6           | 0,25%          |
| Angioedema hereditario                                                                                            | 5           | 0,21%          |
| Atrisia biliar                                                                                                    | 5           | 0,21%          |
| Atrofia muscular espinal proximal de tipo 3                                                                       | 5           | 0,21%          |
| Beta-talasemia                                                                                                    | 5           | 0,21%          |
| Delección 22q11.2 (Síndrome de Di George)                                                                         | 5           | 0,21%          |
| Displasia esquelética no especificada                                                                             | 5           | 0,21%          |
| Distonia focal                                                                                                    | 5           | 0,21%          |
| Enfermedad de Takayasu                                                                                            | 5           | 0,21%          |
| Enfermedad relacionada con IgG4                                                                                   | 5           | 0,21%          |
| Esferocitosis hereditaria                                                                                         | 5           | 0,21%          |
| Hipertensión Arterial Pulmonar Heredable                                                                          | 5           | 0,21%          |
| Hipogamaglobulinemia inespecifica                                                                                 | 5           | 0,21%          |
| Hipoglucemia hiperinsulinemica persistente de la infancia                                                         | 5           | 0,21%          |
| Mielitis Trasversa Aguda (ATM)                                                                                    | 5           | 0,21%          |
| Pterygium colli - retraso mental - anomalias digitales                                                            | 5           | 0,21%          |
| Aplasia medular idiopatica                                                                                        | 4           | 0,17%          |
| Atrofia muscular espinal proximal de tipo 1                                                                       | 4           | 0,17%          |
| Demencia frontotemporal                                                                                           | 4           | 0,17%          |
| Distonia no especificada                                                                                          | 4           | 0,17%          |
| Distrofia muscular no especificada                                                                                | 4           | 0,17%          |
| Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob                                                                                   | 4           | 0,17%          |
| Hipersomnia idiopatica                                                                                            | 4           | 0,17%          |
| Inmunodeficiencia comun variable                                                                                  | 4           | 0,17%          |
| Macroglobulinemia de Waldenström                                                                                  | 4           | 0,17%          |
| Paralisis supranuclear progresiva                                                                                 | 4           | 0,17%          |
| Penfigo foliaceo                                                                                                  | 4           | 0,17%          |
| Total                                                                                                             | 2373        | 100,00%        |