



GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

INFORME VIGILANCIA EPIDEMIOLOGICA ENFERMEDADES HUERFANAS

ANTIOQUIA, 2024

Elaboró: Eliana Astrith Pulido Espinosa

Revisó: Amparo Liliana Sabogal Apolinar

Aprobó: Dra. Dionisia del Carmen Yusti Rivas



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





INFORME DE ENFERMEDADES HUERFANAS 2024

INTRODUCCIÓN

Las enfermedades huérfanas (EH), internacionalmente conocidas como enfermedades raras (ER), constituyen un conjunto extenso y heterogéneo de más de 7.000 condiciones clínicas distintas, caracterizadas fundamentalmente por su baja prevalencia poblacional (1,3). Si bien la definición operativa varía en menos de 1 caso por cada 2.000 habitantes en la Unión Europea (1) y en menos de 1 por cada 5.000 en Colombia según la Ley 1392 de 2010 (2), comparten rasgos comunes que las convierten en un problema de salud pública relevante. Predominantemente de origen genético (aproximadamente 80% de los casos), suelen ser crónicas, multisistémicas, progresivas y severamente discapacitantes, afectando significativamente la calidad y expectativa de vida (1,4). Un desafío transversal es la denominada "odisea diagnóstica", un largo periodo, a menudo de años, que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas y la obtención de un diagnóstico certero, impactando negativamente el pronóstico y el acceso a un manejo oportuno (4,7).

A escala global, la magnitud del problema de las enfermedades huérfanas es considerable a pesar de la rareza individual de cada patología. Las estimaciones más recientes, con base en datos acumulados hasta 2023, sugieren que más de 300 millones de personas en todo el mundo viven con alguna de estas condiciones (3,4). De las más de 7.000 EH identificadas y catalogadas en bases de datos como Orphanet, una proporción significativa, cercana al 70%, tiene inicio en la edad pediátrica (1). Este panorama global no solo refleja una carga sustancial de morbilidad y mortalidad prematura, sino también un impacto socioeconómico considerable para los sistemas de salud, las familias y la sociedad, derivado de la necesidad de cuidados complejos, tratamientos de alto costo (cuando existen) y la pérdida de productividad (7).

En la región de las Américas, el escenario epidemiológico de las EH en 2023 continuaba marcado por una importante heterogeneidad y fragmentación de la información. Si bien se carece de un registro unificado que permita establecer una cifra consolidada precisa para todo el continente, aplicando las estimaciones de prevalencia global (entre 3.5% y 8% de la población), se podría inferir que decenas de millones de personas residen en la región con alguna EH (4). Los principales retos identificados en 2023 incluían la variabilidad en las definiciones nacionales, la capacidad desigual de los sistemas de vigilancia epidemiológica para detectar y registrar casos, el subdiagnóstico crónico





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

y las barreras en el acceso equitativo a pruebas diagnósticas especializadas y a terapias innovadoras (5).

En Colombia, la implementación de la Ley 1392 de 2010 (2) ha sido fundamental para visibilizar las EH y estructurar un marco normativo para su abordaje integral, incluyendo la creación del Registro Nacional de Enfermedades Huérfanas (RNEH). La vigilancia epidemiológica, a cargo del Instituto Nacional de Salud (INS) a través del SIVIGILA, reporta la situación a 31 de diciembre de 2023, en Colombia se habían identificado y registrado 13.543 personas con diagnóstico confirmado de alguna EH durante el año. Este reporte también indicó que la mayoría de los casos notificados se concentraban en ciertos grupos de enfermedades como displasia broncopulmonar y Síndrome de Guillain – Barre, adicional también se identifica que los casos se notificaron principalmente por los departamentos de Bogotá DC, Antioquia y Cali.



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



OBJETIVO

Describir y analizar el comportamiento epidemiológico de las enfermedades huérfanas en el departamento de Antioquia durante el año 2024, a partir de los registros notificados al Sistema Nacional de Vigilancia en Salud Pública (SIVIGILA) con el fin de generar evidencia útil para la toma de decisiones en salud pública y el fortalecimiento de estrategias territoriales de atención integral.

MATERIALES Y METODOS

Se realizó un estudio de tipo descriptivo y retrospectivo, a partir de los datos de casos de enfermedades huérfanas notificados en el departamento de Antioquia al Sistema Nacional de Vigilancia en Salud Pública (SIVIGILA) durante el año 2024. La información fue obtenida de la ficha epidemiológica No. 342, diseñada específicamente para la vigilancia de este evento.

Para garantizar la calidad y consistencia de los datos, se efectuó una depuración detallada de la base de datos, con los siguientes criterios de exclusión:

- Registros con ajuste 6, R o D.
- Pacientes residentes fuera del departamento de Antioquia.
- Registros duplicados, identificados por coincidencia en nombre, tipo y número de documento, y diagnóstico.

Del total inicial de 4.240 registros, se excluyeron 513 casos por tener ajustes no válidos, resultando en 3.727 registros depurados. Posteriormente, se eliminaron 302 casos correspondientes a personas residentes en otros departamentos, quedando 3.425 registros. En esta base intermedia, se identificaron 14 registros duplicados o relacionados, en los que se notificó un mismo paciente con dos diagnósticos idénticos, similares o complicaciones relacionadas. En estos casos, se conservó el diagnóstico más específico o clínicamente relevante. Ejemplos de ajustes aplicados incluyen:

- Amiloidosis hereditaria asociada a transtirretina y cardiomiopatía amiloidótica familiar.
- Enfermedad de Wegener y vasculitis no especificada.
- Síndrome de Dravet y epilepsia mioclónica de la infancia.
- Artrogriposis múltiple congénita – cara de silbido y artrogriposis no especificada.

Tras estos ajustes, la base quedó con 3.412 registros, de los cuales se excluyeron 205 casos notificados en años anteriores, resultando finalmente en 3.207 casos únicos, correspondientes al año de análisis.

Se identificaron como variables cualitativas nominales: sexo, tipo de documento, municipio y área de residencia, régimen de afiliación, código de aseguradora, pertenencia étnica, grupo poblacional, tipo de caso, tipo de ajuste, condición final, nombre de la enfermedad, tipo de discapacidad, y tipo de prueba diagnóstica. La variable nivel educativo fue considerada cualitativa ordinal. Como variables cuantitativas discretas, se incluyeron: edad en años y tiempo (en días) de oportunidad en la notificación.

Se realizó un análisis descriptivo, en el que las variables cualitativas se resumieron mediante frecuencias absolutas y porcentajes, representadas en tablas y gráficos de barras y torta. Las





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

variables cuantitativas fueron descritas mediante medidas de tendencia central y dispersión. Adicionalmente, se analizaron los indicadores establecidos en el protocolo de vigilancia en salud pública de enfermedades huérfanas, los cuales se presentan en una tabla 1.

Tabla 1. Descripción de indicadores protocolo 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 los 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 de confirmación 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 enfermedad huérfana notificados en una población y tiempo determinados (según entidad territorial de residencia, independientemente	100.000	SIVIGILA Proyecciones de población DANE	La tasa refleja la frecuencia de casos notificados por 100.000 habitantes.





	de la fecha de diagnóstico) Numerador: Número de casos con diagnóstico confirmado notificados. Denominador: Población general (proyección DANE).			
--	---	--	--	--

CONSIDERACIONES ÉTICAS

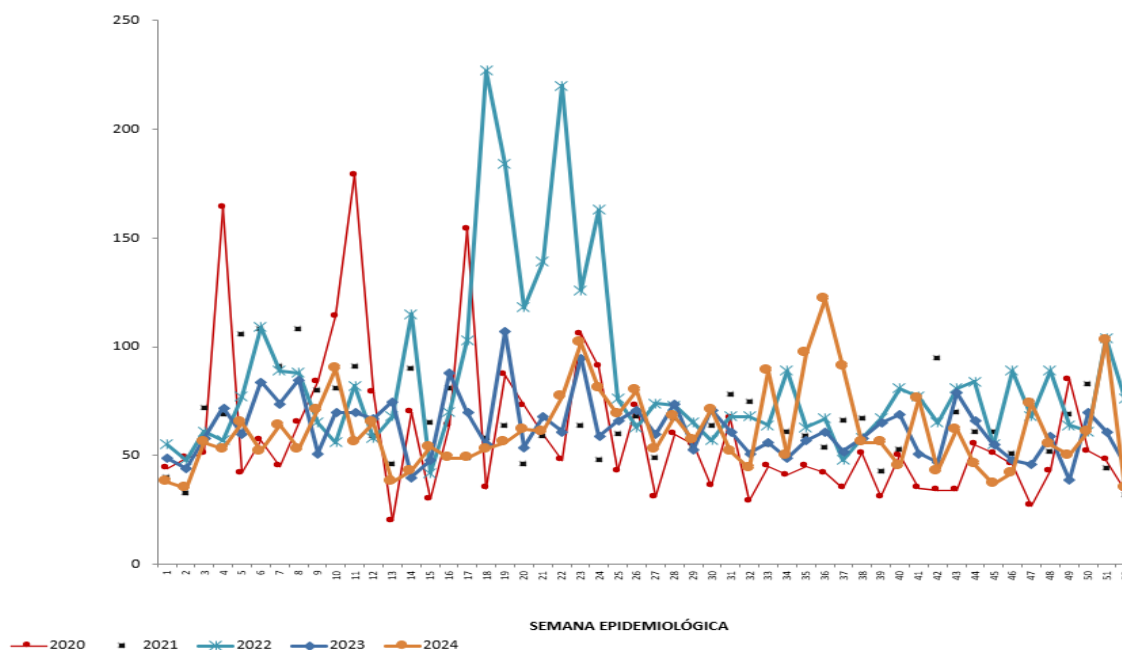
La presente investigación se clasificó como sin riesgo, de acuerdo con los criterios establecidos en la Resolución 8430 de 1993 del Ministerio de Salud, dado que se basó en el análisis de información secundaria, recolectada de forma retrospectiva a partir de los registros de la ficha de notificación del sistema SIVIGILA (Código 342 para enfermedades huérfanas), sin contacto directo con los pacientes. Por esta razón, no fue requerido el consentimiento informado, en concordancia con las disposiciones éticas vigentes que contemplan la exención del mismo en investigaciones de este tipo.





RESULTADOS:

Figura 1. Distribución de los casos de enfermedades huérfanas, por semana epidemiológica. Antioquia, 2020 – 2024



Fuente: SIVIGILA secretaria de Salud de Antioquia 2024.

Durante el periodo 2020–2024, en el departamento de Antioquia se notificaron un total de 17.404 casos de enfermedades huérfanas, con una variación interanual significativa. El año con mayor número de notificaciones fue 2022, con 4.414 casos, seguido por 2021 con 3.413 casos. En contraste, los años 2020 y 2024 reportaron los menores valores, con 3.125 y 3.207 casos respectivamente, cifras similares que reflejan un comportamiento más estable en esos periodos.

En 2023, los casos disminuyeron a 3.245, marcando una reducción del 26% respecto al pico observado en 2022. Esta disminución podría estar asociada a ajustes en los procesos de notificación, cambios en la dinámica asistencial postpandemia o a variabilidad en la capacidad diagnóstica entre prestadores y aseguradoras. Sin embargo, en 2024 se mantuvo una cifra similar a la del año anterior (3.207 casos), lo que podría indicar una estabilización en el sistema de vigilancia.

El comportamiento anual refleja el impacto de múltiples factores como el fortalecimiento progresivo del Registro Nacional de Enfermedades Huérfanas (RNEH), los avances en el diagnóstico y la sensibilización del talento humano en salud sobre la importancia de reportar estos eventos.

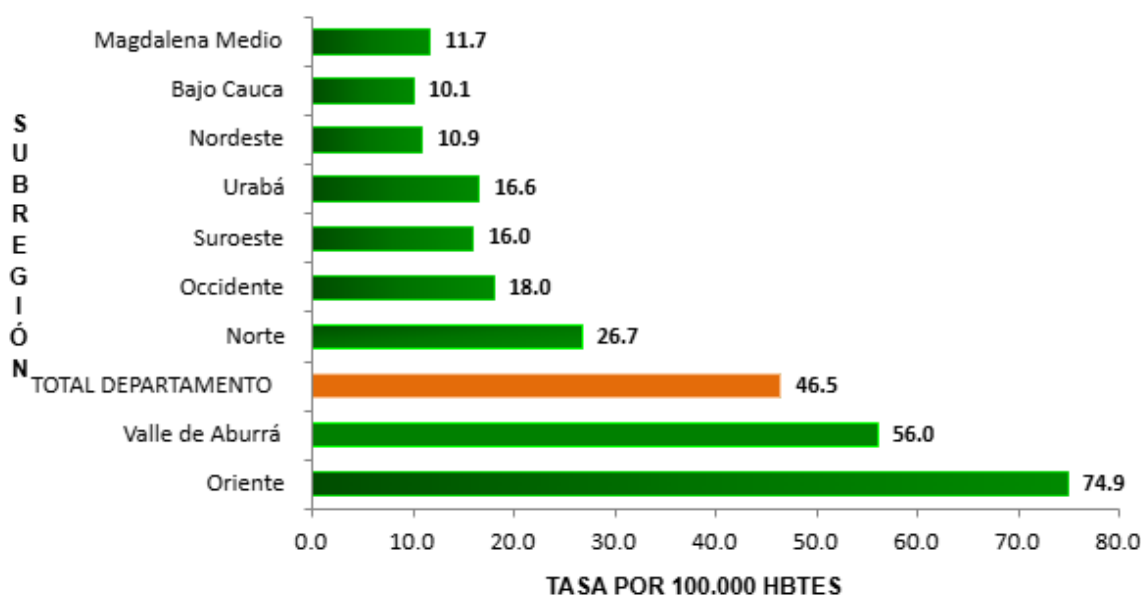




Aunque aún se identifican oscilaciones en el reporte, el volumen de casos sostenido en los últimos años evidencia un sistema de notificación funcional y la necesidad de continuar promoviendo el registro oportuno y completo de estas condiciones en el territorio.

Se identificó que la notificación semanal de casos de enfermedades huérfanas en Antioquia presentó una media de aproximadamente 61,6 casos por semana, con una mediana de 56, lo que sugiere una distribución ligeramente sesgada hacia semanas con mayor carga de notificación. La desviación estándar fue de 19 casos, evidenciando una variabilidad moderada, con semanas de notificación significativamente más alta que otras. El rango observado fue de 87 casos, con un mínimo de 35 y un máximo de 122 casos por semana, lo que refleja semanas pico posiblemente asociadas a actividades intensificadas de diagnóstico, búsqueda activa o regularización de reportes.

Figura 2. Incidencia de enfermedades huérfanas, según subregión Antioquia 2024



Fuente: SIVIGILA secretaria de Salud de Antioquia 2024.

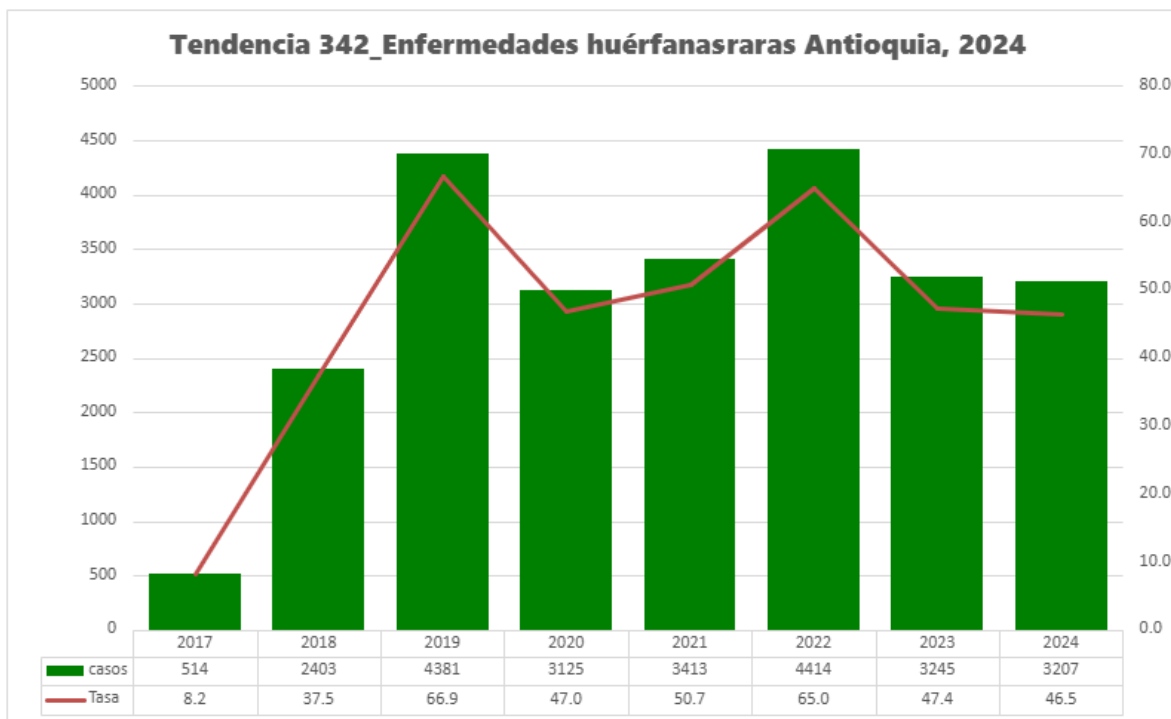
En el análisis territorial de los casos de enfermedades huérfanas reportados en Antioquia durante el año 2024, se registraron 3.207 casos, lo que equivale a una incidencia de 46,5 por cada 100.000 habitantes. La subregión con mayor número de casos fue el Valle de Aburrá, con 2.342 casos y una incidencia de 56,0, lo cual es coherente con su alta concentración poblacional y la disponibilidad de servicios especializados que facilitan el diagnóstico y la notificación.





En términos relativos, la subregión Oriente reportó la incidencia más elevada del departamento con 74,9 casos por cada 100.000 habitantes, superando incluso al Valle de Aburrá, lo que puede interpretarse como un reflejo positivo del fortalecimiento del sistema de vigilancia y atención en esta zona. En contraste, subregiones como Bajo Cauca (10,1), Nordeste (10,9) y Magdalena Medio (11,7) presentaron las incidencias más bajas.

Figura 3. Tendencia de enfermedades huérfanas, Antioquia 2017-2024



Fuente: SIVIGILA secretaria de Salud de Antioquia 2024.

Durante el periodo 2017–2024, la notificación de casos de enfermedades huérfanas en Antioquia mostró una tendencia variable. En 2017 se reportaron 514 casos, con una tasa de 8,2 por 100.000 habitantes, cifra que aumentó de forma considerable en los años siguientes, alcanzando 4.381 casos en 2019 y una tasa de 66,9, lo que representa el valor más alto del periodo analizado.

A partir de 2020 se evidenció una reducción en los registros, posiblemente influenciada por el impacto de la pandemia sobre los sistemas de atención y notificación, con 3.125 casos y una tasa de 47,0. En los años posteriores se observaron fluctuaciones: en 2021 se registraron 3.413 casos, en

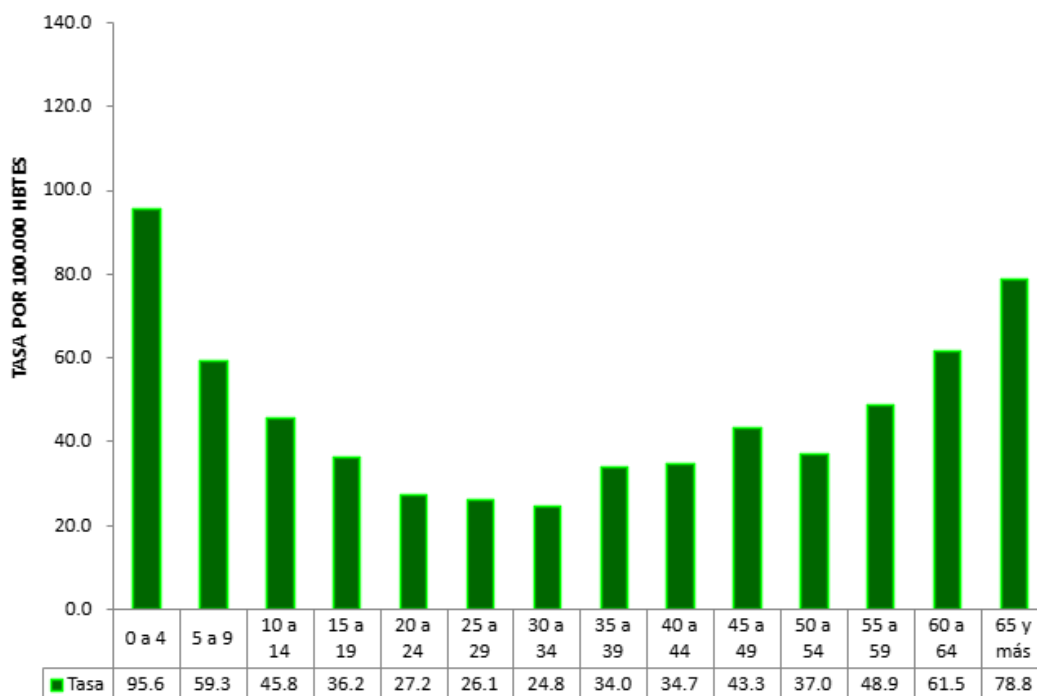




GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

2022 un nuevo pico con 4.414 casos (65,0 por 100.000 habitantes), seguido por una disminución en 2023 (3.245 casos, tasa 47,4) y 3.207 casos en 2024, con una tasa ajustada de 46,5.

Figura 3. Incidencia de enfermedades huérfanas, según grupos de edad, Antioquia 2024



Fuente: SIVIGILA secretaria de Salud de Antioquia 2024.

Durante el año 2024, la distribución de los casos de enfermedades huérfanas por grupo etario en Antioquia mostró una media de 229 casos por grupo de edad, con una mediana de 180 casos, lo que indica que la mitad de los grupos etarios presentaron menos de 180 casos y la otra mitad más. La desviación estándar fue de 127,6 casos, lo que evidencia una alta dispersión entre los diferentes grupos de edad, marcada por extremos como los 405 casos en menores de 5 años y los 602 casos en mayores de 65 años. El rango, es decir, la diferencia entre el valor máximo y el mínimo fue de 460 casos, lo cual refuerza la presencia de grupos con una carga significativamente mayor frente a otros.

Este nivel de variabilidad pone de manifiesto la existencia de grupos prioritarios para la acción en salud pública, particularmente en las edades pediátricas y en personas mayores, donde se concentra una parte importante de los diagnósticos.



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.

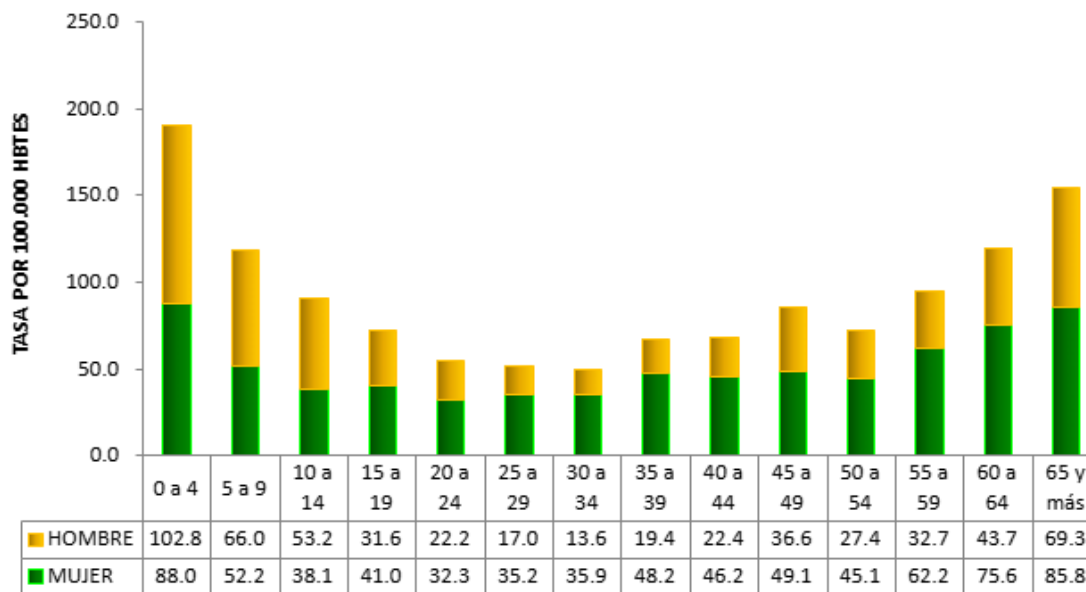


SC4887-1



GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

Figura 4. Incidencia de enfermedades huérfanas, según grupos de edad y sexo, Antioquia 2024



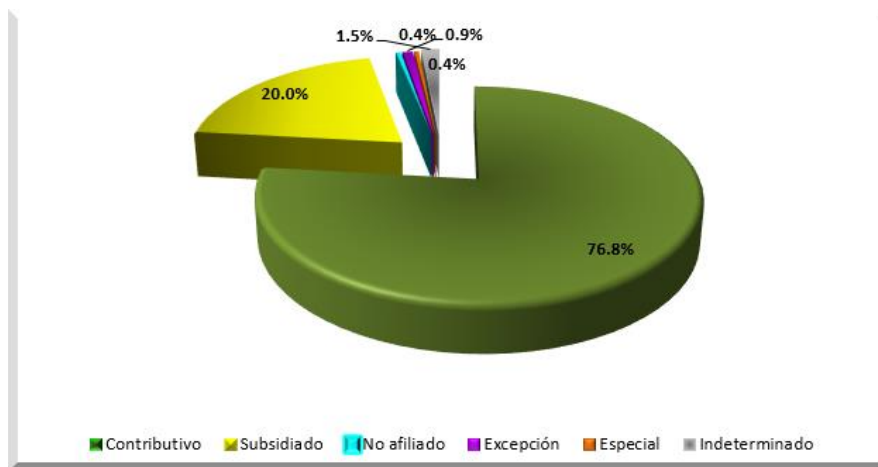
Fuente: SIVIGILA secretaria de Salud de Antioquia 2024.

Al analizar la incidencia de enfermedades huérfanas según el género y el rango de edad, se identifica que se notificaron 1.898 casos de enfermedades huérfanas en mujeres y 1.309 en hombres, lo que representa una incidencia de 53,1 por cada 100.000 mujeres y 39,3 por cada 100.000 hombres. Al desagregar por grupos etarios, se observa que en las primeras edades (0 a 4 años), los hombres presentan una mayor incidencia (102,8) que las mujeres (88,0), lo que podría relacionarse con mayor susceptibilidad o predominio de enfermedades congénitas de base genética. Esta tendencia se mantiene en los grupos de 5 a 14 años, donde la incidencia también es superior en la población masculina. Sin embargo, a partir de los 15 años se invierte la tendencia, siendo las mujeres quienes presentan consistentemente mayores tasas, alcanzando los 75,6 casos por 100.000 entre los 60 y 64 años, y hasta 85,8 por 100.000 en las mayores de 65 años.



GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

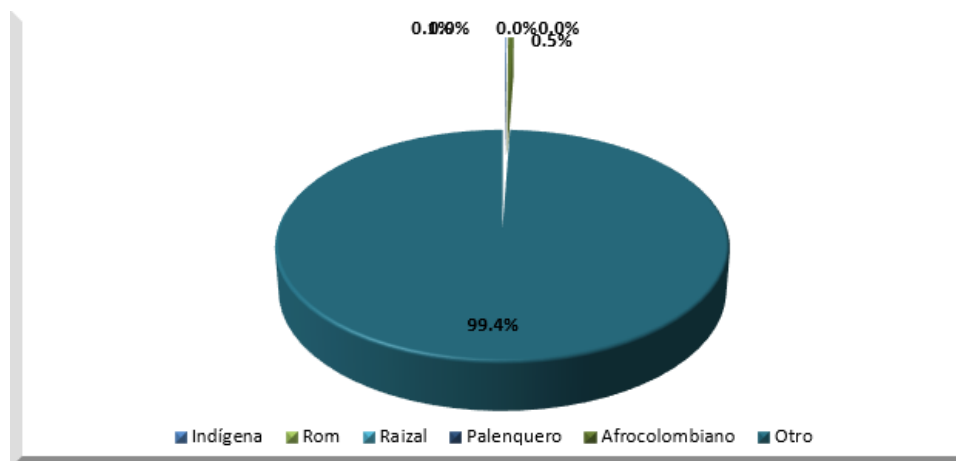
Figura 5. Distribución porcentual de los casos de enfermedades huérfanas, según afiliación al SGSSS, Antioquia 2024



Fuente: SIVIGILA secretaria de Salud de Antioquia 2024.

Con relación al régimen de afiliación en salud, para el año 2024 se registraron 2.462 casos (76,8%) de enfermedades huérfanas en población afiliada al régimen contributivo, seguido por 643 casos (20,0%) en el régimen subsidiado. En menor proporción se reportaron 13 casos (0,4%) sin afiliación, 28 casos (0,9%) en régimen de excepción, y 12 casos (0,4%) bajo régimen especial. Asimismo, 49 casos (1,5%) no presentaron información clara sobre el tipo de afiliación.

Figura 6. Distribución porcentual de los casos de enfermedades huérfanas, según pertenencia étnica, Antioquia 2024



Fuente: SIVIGILA secretaria de Salud de Antioquia 2024.



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.



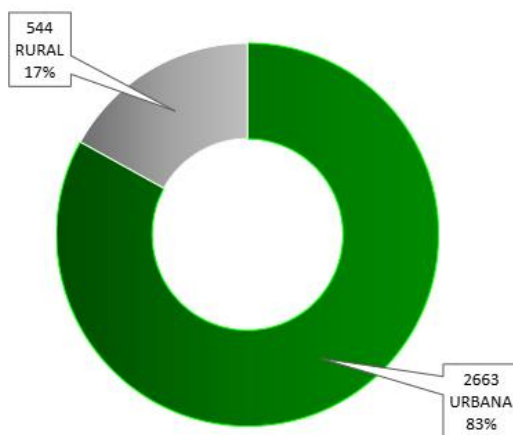
SC4887-1



GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

En el año 2024, se registraron 3 casos (0,1%) de enfermedades huérfanas en población indígena y 16 casos (0,5%) en población afrocolombiana. No se reportaron casos en personas que se autorreconocieran como Rom, raizal o palenquero. La categoría “otro”, que agrupa a personas que no se identifican con un grupo étnico específico, concentró la mayor parte de los registros con 3.188 casos (99,4%).

Figura 7. Distribución porcentual de los casos de enfermedades huérfanas, según área de residencia, Antioquia 2024



Fuente: SIVIGILA secretaria de Salud de Antioquia 2024.

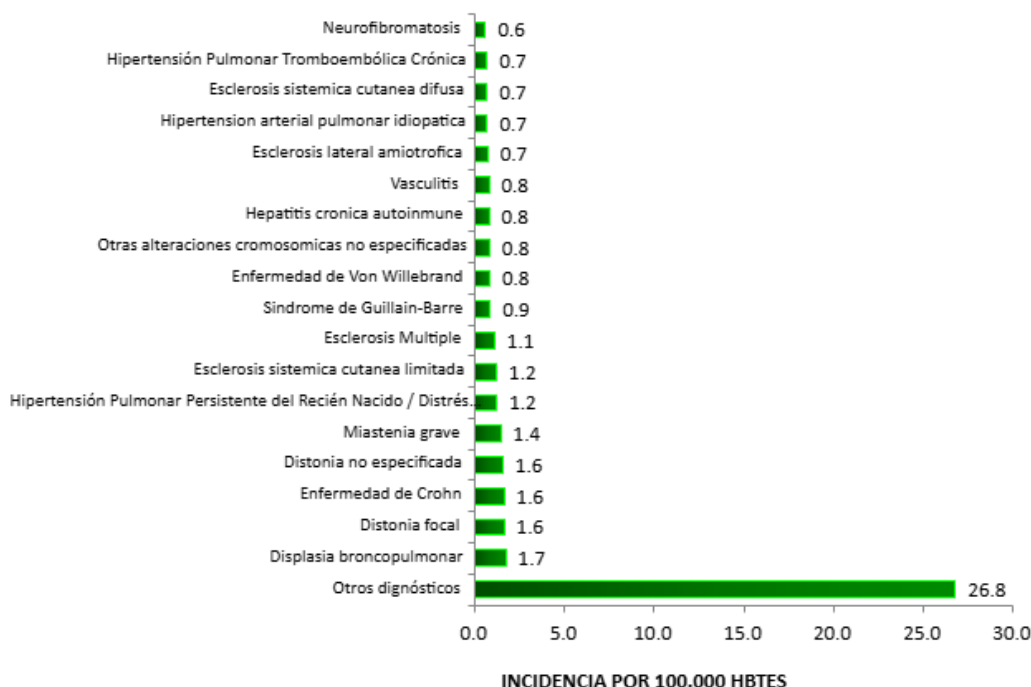
Para el año 2024, se notificaron 2.663 casos (83,0%) de enfermedades huérfanas en población residente en áreas urbanas, mientras que 544 casos (17,0%) correspondieron a población de zonas rurales, lo cual refleja el patrón geográfico de distribución de los registros en el departamento.





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

Figura 8. Incidencia de enfermedades huérfanas, según diagnóstico, Antioquia 2024



Fuente: SIVIGILA secretaria de Salud de Antioquia 2024.

Se notificaron 3.207 casos de enfermedades huérfanas en Antioquia, la mayor carga de enfermedades huérfanas en Antioquia se agrupó bajo la categoría de “otros diagnósticos”, con una tasa de incidencia de 26,8 por 100.000 habitantes, lo que representa la mayoría de los casos registrados.

Entre los diagnósticos específicos, se destacan las siguientes condiciones con tasas relevantes: displasia broncopulmonar (1,7), distonía focal (1,6), enfermedad de Crohn (1,6) y distonía no especificada (1,6), reflejando la recurrencia de patologías neurológicas y gastrointestinales. Le siguen diagnósticos como miastenia grave (1,4), hipertensión pulmonar persistente del recién nacido/distrés neonatal por deficiencia de SP-B (1,2) y esclerosis sistémica cutánea limitada (1,2).

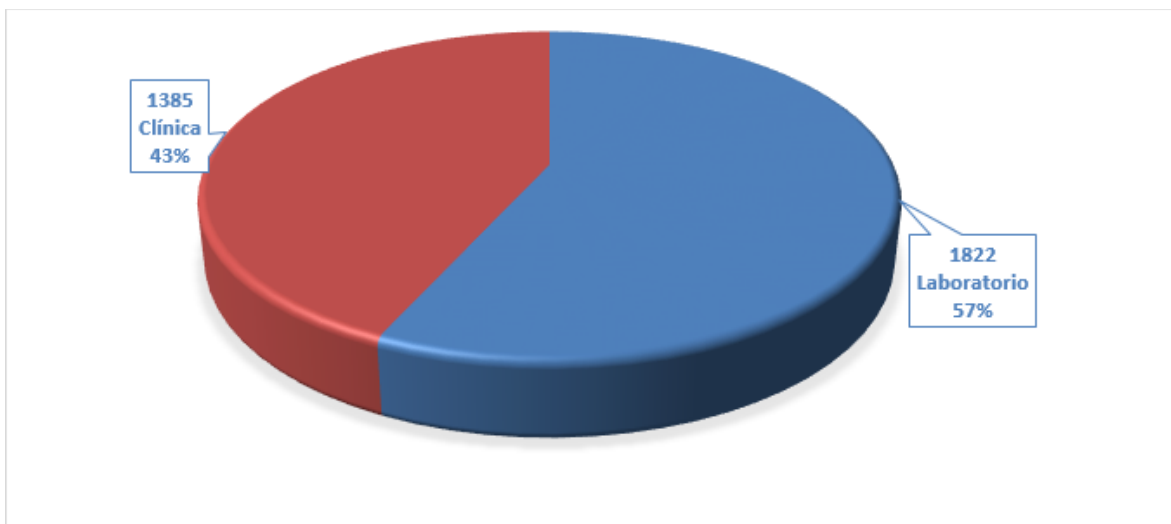
Otros eventos con tasas entre 0,7 y 1,1 incluyen: esclerosis múltiple (1,1), síndrome de Guillain-Barré (0,9), enfermedad de Von Willebrand (0,8), hepatitis crónica autoinmune (0,8), vasculitis (0,8), esclerosis lateral amiotrófica (0,7) y diferentes tipos de hipertensión pulmonar (entre 0,7 y 0,8).





Finalmente, condiciones como neurofibromatosis y dermatomiositis presentaron una incidencia de 0,6 por 100.000 habitantes.

Figura 9. Distribución porcentual de los casos de enfermedades huérfanas, según tipo de caso, Antioquia 2024

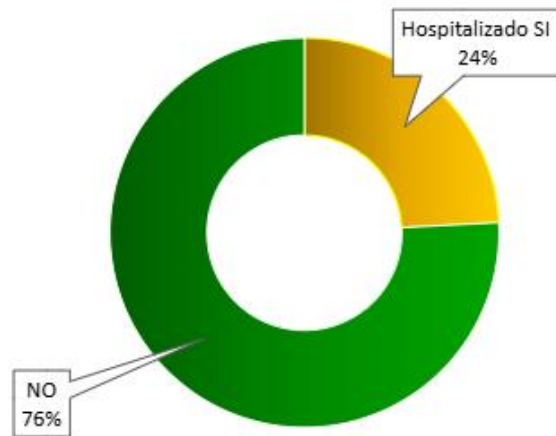


Fuente: SIVIGILA secretaria de Salud de Antioquia 2024.

La mayoría de los casos de enfermedades huérfanas notificadas en Antioquia fueron confirmados por pruebas de laboratorio, con un total de 1.822 casos, lo que representa el 56,8% del total. Por su parte, 1.385 casos (43,2%) fueron diagnosticados por criterio clínico. Esta distribución refleja un predominio de confirmación diagnóstica mediante métodos paraclínicos, aunque una proporción importante también fue identificada a partir de hallazgos clínicos, lo cual es común en este grupo de enfermedades dada su complejidad diagnóstica y la limitada disponibilidad de pruebas específicas en algunos casos.



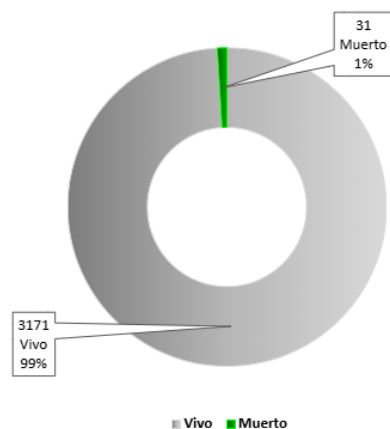
Figura 10. Distribución porcentual de los casos de enfermedades huérfanas, según conducta, Antioquia 2024



Fuente: SIVIGILA secretaria de Salud de Antioquia 2024.

En el año 2024, de los 3.207 casos de enfermedades huérfanas notificados en Antioquia, 775 personas (24,2%) requirieron hospitalización, mientras que 2.432 casos (75,8%) no fueron hospitalizados. Esta distribución muestra que cerca de una cuarta parte de los casos presentó condiciones clínicas que ameritaron atención intrahospitalaria, mientras que la mayoría fueron manejados de forma ambulatoria o sin necesidad de hospitalización en el momento del reporte.

Figura 11. Distribución porcentual de los casos de enfermedades huérfanas, según conducta final, Antioquia 2024



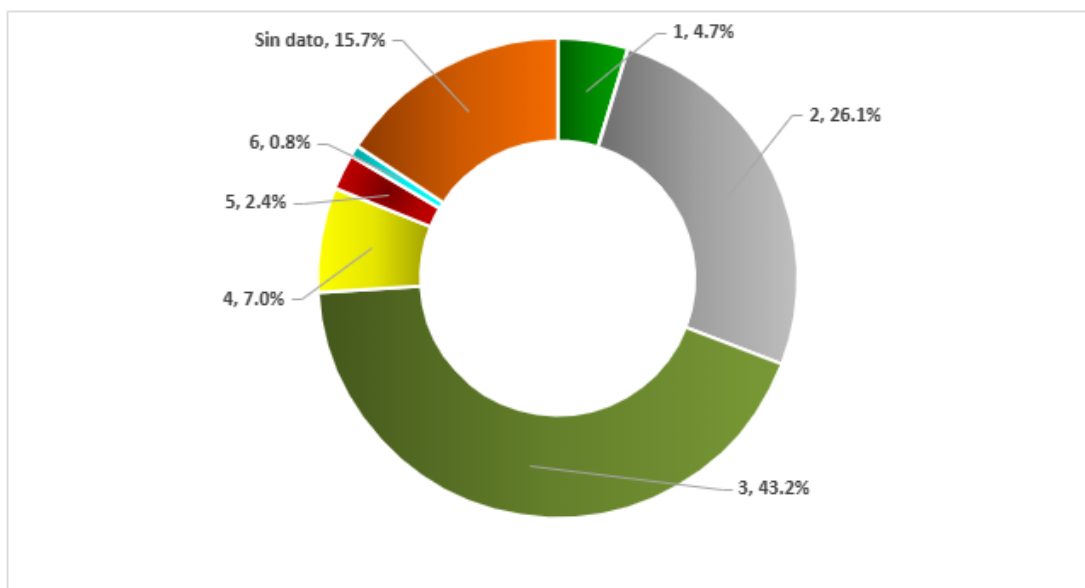
Fuente: SIVIGILA secretaria de Salud de Antioquia 2024.



GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

Durante el año 2024, la condición final reportada en los casos de enfermedades huérfanas en Antioquia mostró que 3.171 personas (98,9%) con la condición final vivo, mientras que se notificaron 31 fallecimientos (1,0%).

Figura 12. Distribución porcentual de los casos de enfermedades huérfanas, según estrato socioeconómico, Antioquia 2024



Fuente: SIVIGILA secretaria de Salud de Antioquia 2024.

En cuanto a la distribución por estrato socioeconómico, los datos del año 2024 en Antioquia evidencian que la mayor proporción de casos de enfermedades huérfanas se presentó en los estratos 2 y 3, con 26,1% (837 casos) y 43,2% (1.386 casos) respectivamente. El estrato 1 reportó 152 casos (4,7%), mientras que el estrato 4 sumó 226 casos (7,0%). Los estratos 5 y 6 concentraron un menor número de casos, con 77 (2,4%) y 25 (0,8%) respectivamente.

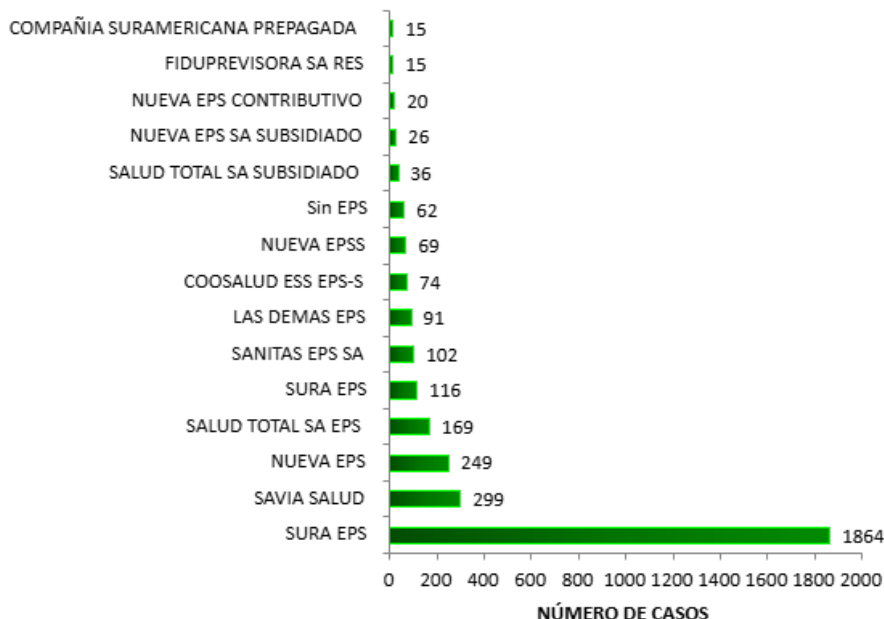
Se identificaron además 504 casos (15,7%) sin información sobre el estrato socioeconómico. Esta distribución indica que los registros se concentran principalmente en población de estrato medio y bajo.





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

Figura 13. Distribución de las enfermedades huérfanas, según estrato EAPB, Antioquia 2024



Fuente: SIVIGILA secretaria de Salud de Antioquia 2024.

Respecto a las entidades administradoras de planes de beneficios (EAPB), en 2024 se observa que SURA EPS concentró el mayor número de casos notificados de enfermedades huérfanas en Antioquia, con 1.864 casos (58,1%), lo que representa más de la mitad del total. Le siguen Savia Salud con 299 casos (9,3%), Nueva EPS con 249 casos (7,8%) y Salud Total EPS con 169 casos (5,3%).

Otras EPS con participación significativa fueron Sanitas EPS (3,2%), Coosalud (2,3%), y agrupadas bajo la categoría de “las demás EPS” se reportaron 91 casos (2,8%). Además, se identificaron 62 casos (1,9%) sin afiliación activa al sistema de salud. El resto de las entidades, como NUEVA EPSS, Salud Total subsidiado, Fiduprevisora y aseguradoras prepagadas, tuvieron una participación menor, con proporciones individuales por debajo del 1%.





Figura 14. Distribución de las enfermedades huérfanas, según nivel educativo, Antioquia 2024



Fuente: SIVIGILA secretaria de Salud de Antioquia 2024.

Al observar el nivel educativo de los casos notificados por enfermedades huérfanas en Antioquia durante 2024, se registró un número importante de personas sin escolaridad formal, con 817 casos clasificados en la categoría "ninguno". Entre los niveles básicos, 536 personas contaban con educación primaria y 825 con secundaria básica, lo que representa un grupo amplio de personas con escolarización incompleta o media.

En cuanto a educación media, se reportaron 104 casos con formación académica y 79 con formación técnica en ese nivel, mientras que 6 personas contaban con formación normalista. En el nivel técnico y tecnológico, se reportaron 282 casos con formación técnica profesional y 57 con formación tecnológica. Además, 333 personas contaban con formación profesional universitaria, y un grupo menor presentó estudios de posgrado: 40 con especialización, 10 con maestría y 3 con doctorado, datos que reflejan una distribución de los casos en personas con nivel educativo básico y medio.





DISCUSION

Los resultados obtenidos para el año 2024 en Antioquia permiten observar un comportamiento estable en la notificación de enfermedades huérfanas, con 3.207 casos y una tasa de 46,5 por 100.000 habitantes, cifra que es muy similar a la registrada en 2023, cuando se reportaron 3.245 casos con una tasa de 47,4. Esta estabilidad es relevante si se considera el descenso ocurrido en 2023 respecto al pico observado en 2022 (4.414 casos; tasa de 65,0), y sugiere un posible proceso de consolidación del sistema de vigilancia en el territorio, en el que el volumen de registros mantiene una tendencia sostenida por encima de 45 casos por 100.000 habitantes.

En términos comparativos, Antioquia continúa reportando una tasa superior a la media nacional estimada en años anteriores (entre 20 y 30 por 100.000 habitantes según reportes históricos del RNEH), lo cual podría atribuirse a una mejor capacidad instalada para el diagnóstico, mayor sensibilidad del sistema local de vigilancia y un compromiso sostenido por parte de las instituciones de salud para visibilizar estos eventos.

A nivel internacional, se estima que entre el 3,5% y el 8% de la población mundial vive con alguna enfermedad rara. Aunque las tasas no son directamente comparables por diferencias en definiciones y sistemas de información, los resultados de Antioquia se alinean con esta prevalencia global estimada, especialmente si se considera que muchas enfermedades huérfanas continúan sin diagnóstico oportuno. En países con registros consolidados como Francia, España o Brasil, los valores reportados también superan los 40 casos por 100.000 habitantes en regiones con mejor desarrollo de programas diagnósticos, lo que sugiere que los resultados departamentales se acercan a los estándares internacionales en vigilancia activa.

Por otro lado, se mantiene una distribución territorial diferencial en Antioquia, con altas tasas de notificación en el Oriente (74,9) y el Valle de Aburrá (56,0), lo cual coincide con los años previos y permite identificar zonas con mayor acceso a servicios diagnósticos. Sin embargo, subregiones como Bajo Cauca, Nordeste y Magdalena Medio continúan con tasas inferiores a 12 casos por 100.000, lo que evidencia persistentes retos en el acceso y cobertura del diagnóstico especializado.

En cuanto a la caracterización sociodemográfica, se observa una mayor carga de casos en población femenina (tasa de 53,1 frente a 39,3 en hombres), patrón también descrito en otros estudios nacionales e internacionales, especialmente en patologías autoinmunes o neuromusculares, que tienden a tener mayor prevalencia en mujeres. Además, la alta proporción de casos en los extremos de la vida —niños menores de 5 años y adultos mayores de 65— es coherente con el comportamiento clínico de muchas enfermedades raras, que tienen presentación pediátrica o progresión crónica en adultos mayores.





Respecto a la forma de confirmación diagnóstica, más de la mitad de los casos fueron confirmados por laboratorio (56,8%), lo que refleja un avance en el uso de pruebas específicas, aunque aún persiste un 43,2% de diagnósticos clínicos, lo que es esperable dada la dificultad para confirmar muchos de estos eventos en laboratorio. La proporción de hospitalizaciones (24,2%) y el bajo porcentaje de mortalidad (1,0%) se mantienen dentro de rangos similares a los años previos, sin cambios significativos.

Finalmente, la comparación con los años anteriores evidencia que, si bien el volumen total de casos ha disminuido respecto al pico de 2022, el sistema de vigilancia en Antioquia muestra mayor estabilidad, completitud y especificidad diagnóstica, factores que fortalecen la interpretación de los datos y permiten orientar con mayor precisión las intervenciones territoriales y los planes de atención integral para la población con enfermedades huérfanas.

CONCLUSIONES

La vigilancia epidemiológica de enfermedades huérfanas en Antioquia durante el año 2024 se mantuvo estable respecto al año anterior, con una tasa de notificación de 46,5 por 100.000 habitantes, lo que confirma una tendencia sostenida por encima de los valores medios nacionales y refleja el fortalecimiento del sistema de reporte en el departamento.

Las subregiones del Oriente y el Valle de Aburrá concentraron las tasas más altas, lo que sugiere mayor capacidad diagnóstica y articulación entre los actores del sistema. No obstante, regiones como Bajo Cauca, Nordeste y Magdalena Medio continúan con baja notificación, indicando posibles brechas en el acceso o subregistro.

La carga de enfermedad fue mayor en mujeres, así como en los grupos de edad menores de 5 años y mayores de 65, lo que refuerza la importancia de mantener un enfoque de curso de vida y género en las estrategias de atención integral y vigilancia activa.

El alto porcentaje de confirmación diagnóstica por laboratorio (56,8%), junto con una proporción baja de mortalidad (1,0%), evidencia avances en la calidad del diagnóstico, sin dejar de lado que aún se requieren esfuerzos para mejorar la cobertura de pruebas específicas y reducir los tiempos de diagnóstico.

Se destaca el papel de Antioquia como uno de los territorios con mayor reporte del país, lo que contribuye a la visibilización de estas condiciones y a la consolidación del Registro Nacional de Enfermedades Huérfanas (RNEH) como herramienta clave para la gestión del riesgo y la planeación en salud pública.





RECOMENDACIONES

Fortalecer la vigilancia activa en subregiones con baja notificación como Bajo Cauca, Nordeste y Magdalena Medio, mediante la articulación con las EPS e IPS del territorio, el acompañamiento técnico y la promoción del uso adecuado de la ficha No. 342 del SIVIGILA.

Promover el diagnóstico oportuno a través de la actualización y difusión de guías clínicas, fortalecimiento del talento humano en salud (especialmente en primer nivel de atención) y el acceso a pruebas diagnósticas especializadas, especialmente en zonas con barreras geográficas o baja capacidad instalada.

Consolidar las estrategias con enfoque diferencial, priorizando acciones en población pediátrica, mujeres, personas mayores y comunidades rurales o étnicas, de acuerdo con los perfiles de riesgo identificados en los resultados.

Mejorar la calidad del dato en los procesos de notificación, especialmente en variables como nivel educativo, régimen de afiliación y estrato socioeconómico, a fin de fortalecer el análisis social de la situación y orientar políticas públicas más equitativas.

Reforzar el trabajo intersectorial con las EPS, IPS y organizaciones de pacientes, para asegurar la continuidad del cuidado, la atención integral y la inclusión de esta población en los planes de salud pública del nivel local y departamental.

Garantizar la sostenibilidad del Registro Nacional de Enfermedades Huérfanas (RNEH) como herramienta para la toma de decisiones, y fomentar el uso de sus datos en la investigación, evaluación de resultados en salud y planificación de servicios en el territorio.





REFERENCIAS

1. Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. Eur J Hum Genet¹ [Internet]. 2020 Feb;28(2):165–73. Disponible en: <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>
2. Congreso de Colombia. Ley 1392 de 2010.
3. EURORDIS-Rare Diseases Europe. Rare Diseases: Understanding this Public Health Priority [Internet]. 2005 [actualizado Feb 2020; consultado 7 abr 2025]. Disponible en: https://www.eurordis.org/IMG/pdf/princeps_document-EN.pdf (Nota: Aunque el documento base es de 2005, la cifra de 300M es una estimación actualizada comúnmente usada por EURORDIS).
4. Global Genes. Rare Disease Facts [Internet]. [Consultado 7 abr 2025]. Disponible en: <https://globalgenes.org/rare-disease-facts/>
5. Organización Mundial de la Salud (OMS). Enfermedades raras: una prioridad de salud mundial para la equidad y la inclusión [Internet]. [Consultado 7 abr 2025]. Disponible en: https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/EB156/B156_CONF2-sp.pdf
6. INSTITUTO NACIONAL DE SALUD. Informe de Evento 2023 Enfermedades Huérfanas - Raras [Internet]. Bogotá D.C.; 2024 [Consultado 1 abr 2025]. Disponible en: <https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Informesdeevento/ENFERMEDADES%20HUERFANAS%20INFORME%20DE%20EVENTO%202023.pdf>
7. Ferreira CR. The burden of rare diseases. Am J Med Genet A [Internet]. 2019 Jun;179(6):885–92. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61124>
8. Instituto Nacional de Salud (INS). Informe de Evento Enfermedades Huérfanas-Raras, Colombia, Periodo Epidemiológico XIII, 2023 [Internet]. Bogotá D.C.; 2024 [Consultado 7 abr 2025]. (Nota: Se debe referenciar el informe final del INS para el año 2023 si está disponible, o el último informe periódico que consolide datos de cierre de año).
9. Instituto Nacional de Salud (INS). Protocolo de vigilancia epidemiológica Enfermedades Huérfanas-Raras, Colombia, Periodo Epidemiológico XIII, 2023 [Internet]. Bogotá D.C.; 2024 [Consultado 7 abr 2025].





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
República de Colombia

Elaborado por:

Eliana Astrith Pulido Espinosa

Enfermera Epidemióloga

vigilanciaticronicas.sssa@antioquia.gov.co

Edison Giraldo López

Profesional Universitario

edison.giraldo@antioquia.gov.co



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

