

## INFORME ENFERMEDADES HUÉRFANAS RARAS BOYACA PERIODO EPIDEMIOLOGICO XIII DE 2018

*Lida Isabel Báez Plazas  
Referente Enfermedades huérfanas raras  
Vigilancia en Salud Pública  
Dirección de Promoción y Prevención en Salud*

### 1. INTRODUCCIÓN

Las enfermedades huérfanas-raras se constituyen en un grupo amplio y variado de trastornos que afectan un reducido número de personas o una proporción baja de la población general. Por su baja prevalencia, la población afectada enfrenta dificultades como la obtención de diagnóstico preciso y oportuno debido a la poca experiencia y conocimiento de los profesionales de salud, además de escasa información en la literatura científica. Las actividades de investigación en torno a estas enfermedades son pocas, el desarrollo de nuevos medicamentos no ha sido económicamente factible y algunos tratamientos son particularmente costosos.

Las enfermedades huérfanas-raras se caracterizan por ser potencialmente mortales o debilitantes en el largo plazo, presentar una baja prevalencia en la población general y requerir la mayoría de las veces un alto nivel de complejidad para su diagnóstico y tratamiento. Este grupo de enfermedades pueden ser de tipo genético (80 %) o autoinmune, malformaciones de tipo congénito, cánceres poco frecuentes, de carácter tóxico o infeccioso, entre otros. Las enfermedades de tipo genético se asocian a exposiciones ambientales durante el embarazo o durante el transcurso de la vida, o a procesos hereditarios en la familia.

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

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS) se estima que existen cerca de 7 000 enfermedades huérfanas-raras que afectan al 7 % de la población mundial, aunque las estimaciones varían de acuerdo con las definiciones legales establecidas por cada país.

En Colombia de acuerdo con el censo realizado en 2013, existen en el país 13 168 personas diagnosticadas con una enfermedad huérfana-rara. Dentro de los 10 diagnósticos más frecuentes identificados se encontraron el Déficit Congénito del Factor VIII (1 117 casos), la Miastenia Grave (839 casos), Enfermedad de Von Willebrand (779 casos), Estatura Baja por Anomalía Cualitativa de la Hormona de Crecimiento (559 casos), Displasia Broncopulmonar (511 casos), Fibrosis Quística (424 casos), Esclerosis Sistémica Cutánea Difusa (408 casos), Síndrome de Guillan Barré (392 casos), Hipertensión Arterial Pulmonar Idiopática o Familiar (377 casos) y la Enfermedad de Von Willebrand Adquirida (281 casos).

El 54 % de las enfermedades huérfanas reportadas durante el censo, se presentaron en el sexo femenino, 70,4 % de las personas pertenecían al régimen contributivo y se concentraban con mayor frecuencia en Bogotá (2 142), Antioquia (1 175), Valle del Cauca (533), Santander (336) y Atlántico (333)

## 2. OBJETIVOS

- Describir el comportamiento de las Enfermedades Huérfanas Raras notificadas al Sistema de Vigilancia en Salud Pública, para el departamento de Boyacá a periodo XIII de 2018.
- Identificar el cumplimiento de los procesos de notificación, seguimiento y clasificación de los casos notificados mediante ficha 342 de enfermedades huérfanas raras y establecer la frecuencia y distribución de la morbilidad y mortalidad en Boyacá a periodo XIII de 2018.

## 3. MATERIALES Y MÉTODOS

Análisis descriptivo retrospectivo de los hallazgos encontrados mediante la notificación al Sivigila desde la semana epidemiológica 01 a la semana 52 de 2018. Los datos fueron recolectados por los médicos especialistas de las unidades primarias generadoras de datos (UPGD) y de las unidades informadoras (UI); la información fue digitada y notificada en el aplicativo Sivigila para su reporte semanal al departamento. El proceso de depuración previo al análisis incluyó identificación de casos repetidos y descartados.

El plan de análisis incluyó estadística descriptiva mediante análisis univariado; se caracterizó el comportamiento y la tendencia de las enfermedades huérfanas-raras en términos de persona, tiempo y lugar en el departamento con análisis de medidas de (incidencia y prevalencia) y cálculo de proporciones. El procesamiento de los datos y el análisis de la información se hicieron mediante Excel. La información se presenta en tablas y gráficas.

La información por municipio se analizó por notificación y residencia. Se realizó análisis de incidencia y prevalencia teniendo en cuenta número de casos y población del departamento. Los denominadores usados para el cálculo de los indicadores de incidencia y prevalencia fueron las proyecciones DANE 2017. El coeficiente de multiplicación para cálculos fue por 100.000 personas.

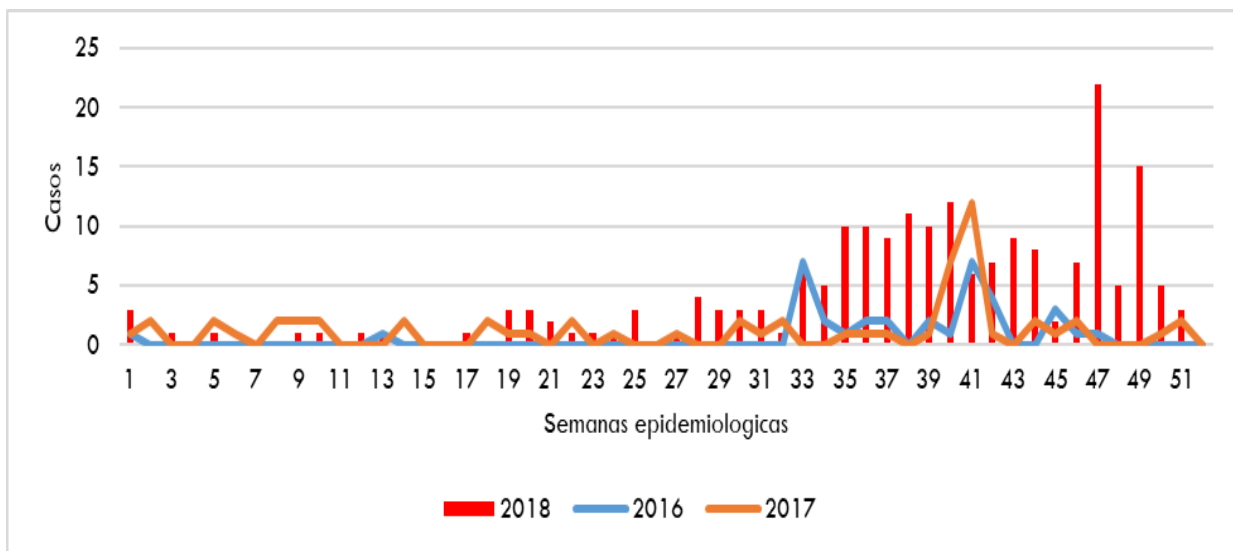
## 4. HALLAZGOS

### 4.1 Comportamiento de la notificación

Fueron notificados 221 casos de semana epidemiológica 1 a semana epidemiológica 52 de 2018, se identificaron 16 casos descartados y repetidos y 4 casos residentes de los departamentos Santander y Casanare, para un total de 202 casos notificados durante el año 2018. Durante 2016 fueron notificados hasta semana epidemiológica 52, 35 casos, para 2017, 59 casos y para 2018, 202 casos, para un total acumulados 2016 – 2018 de 296 casos. El promedio de casos semanales a periodo XIII de 2018 fue de 3,9 casos (Grafico 1).

Se observa que para el año 2019 aumento el número de casos esto probablemente relacionado, con la intensificación de la vigilancia que se ha venido implementando en el departamento para EHR mediante el diligenciamiento de la ficha del Sistema de Vigilancia Nacional (Sivigila) con código 342 por parte de las aseguradoras y la caracterización de nuevos prestadores que confirman enfermedades huérfanas.

Grafico 1 Tendencia del comportamiento de la notificación de Enfermedades huérfanas-raras por semana epidemiológica, Boyacá, 2016 – 2018



Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2018

#### 4.2 Magnitud en lugar y persona

Fueron notificados 109 casos de enfermedades huérfanas-raras en personas de sexo femenino (54,0%), el aseguramiento en salud se presentó en mayor proporción en el régimen contributivo (46,0%), el 1,0% de los casos se encuentra afiliado a régimen de seguridad en salud especial (Tabla 1).

Todos los casos se registraron en grupo de pertenencia étnica otro ningún caso para los demás grupos.

Tabla 1 Comportamiento demográfico y social de las enfermedades huérfanas-raras, Boyacá, periodo epidemiológico XIII de 2018

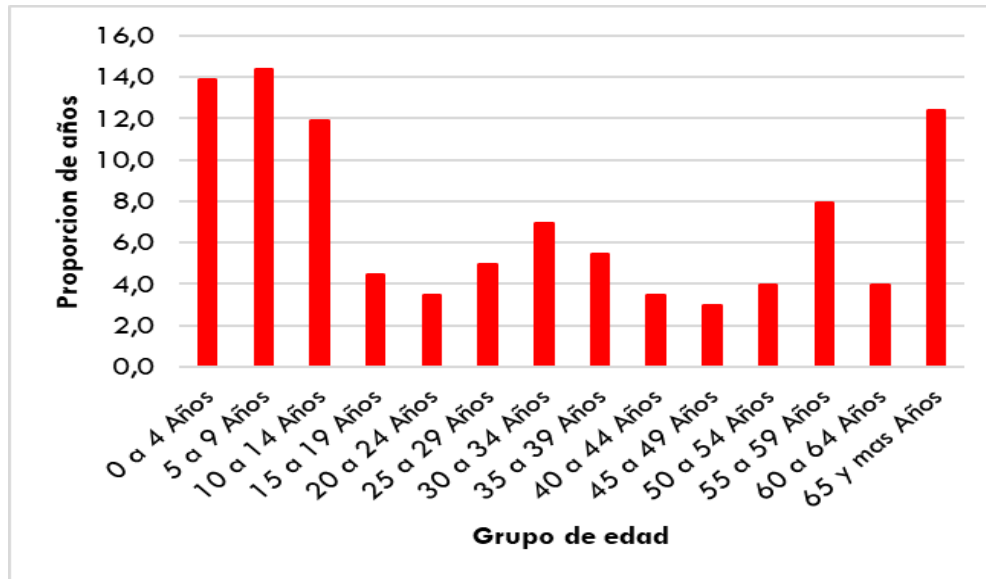
Variable	Categoría	Casos	Porcentaje
Sexo	Femenino	109	54,0
	Masculino	93	46,0
Tipo de régimen	Contributivo	152	75,2
	Subsidiado	48	23,8
	Especial	2	1,0

Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2018

La mayor proporción de casos notificados se encuentran en el grupo mayor de 18 años con el 57,4% (116 casos) mientras que el grupo menor de 18 años presenta una proporción de 42,6% (86 casos). De acuerdo a la clasificación por grupo etario los que presentan la mayor proporción son los grupos de 5 a 4 años con 14,4%, 0 a 4 años con 13,9% y el grupo de 65 años y más con 12,4%. (Grafico 2).

El 49 % de los casos notificados fueron confirmados por laboratorio, el 50% por clínica, el 22,8 % estaban hospitalizados al momento del reporte, la tasa de mortalidad a periodo XIII de 2018 se encuentra en 1,5%.

Grafico 2 Proporción de las enfermedades huérfanas-raras por grupos de edad, Boyacá, periodo epidemiológico XIII de 2018



Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2018

Se notificaron casos residentes en 35 municipios, el municipio con mayor número de casos notificados es la ciudad de Tunja con el 36,1%, seguido por los municipios de Duitama y Sogamoso con el 17,3% y 14,4% respectivamente, en tercer lugar, el municipio de Chiquinquirá con el 6,4%, en cuarto lugar, Toca con el 3,0% seguido el municipio de Moniquirá con el 2,5 %. En estos municipios se concentra el 79 % de los casos de enfermedades raras (Tabla 2).

Tabla 2 Frecuencia de enfermedades huérfanas por municipio de residencia. Boyacá, periodo epidemiológico XIII de 2018

Municipio	Casos	%
TUNJA	73	36,1
DUITAMA	35	17,3
SOGAMOSO	29	14,4
CHIQUINQUIRA	13	6,4
TOCA	6	3,0
MONIQUIRA	5	2,5
CHITARAQUE	3	1,5
PAIPA	3	1,5
SANTA ROSA DE VITERBO	3	1,5
AQUITANIA	2	1,0
CHIQUIZA	2	1,0
RAMIRIQUI	2	1,0
SAN JOSE DE PARE	2	1,0
TIPACOQUE	2	1,0

VILLA DE LEYVA	2	1,0
ARCABUCO	1	0,5
BELEN	1	0,5
COPER	1	0,5
CUITIVA	1	0,5
GUATEQUE	1	0,5
JERICO	1	0,5
LA CAPILLA	1	0,5
NOBSA	1	0,5
PAUNA	1	0,5
PUERTO BOYACA	1	0,5
QUIPAMA	1	0,5
SAMACA	1	0,5
SANTA MARIA	1	0,5
SIACHOQUE	1	0,5
SOATA	1	0,5
SUTAMARCHAN	1	0,5
TIBASOSA	1	0,5
TOPAGA	1	0,5
TOTA	1	0,5
TUTA	1	0,5

Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2018

En cuanto a las UPGD que notifican, la Institución con el mayor número de casos fue el Hospital San Rafael con el 13,9% de los casos, seguido de Integral Solutions la cual ha notificado el 6,9 % de los casos; le siguen Clínica Boyacá con el 5,0 %, en cuarto lugar, Clínica de Medilaser con el 4,5%. (Tabla 3)

Se identificaron también 105 casos a través de la retroalimentación que realiza semanalmente el Instituto Nacional de Salud, los cuales fueron notificados en otros prestadores de salud y aseguradoras, que son procedentes de Boyacá, estos casos representan el 52% del total de casos notificados residentes en el departamento de Boyacá.

Tabla 3 Proporción de notificación de enfermedades huérfanas por UPGD, Boyacá, Periodo Epidemiológico XIII, 2018

UPGD	Casos	%
HOSPITAL SAN RAFAEL TUNJA	28	13,9
INTEGRAL SOLUTIONS	14	6,9
CLINICA BOYACA	10	5,0
CLINICA MEDILASER	9	4,5
CENTRO DE SALUD TOCA	5	2,5
HOSPITAL REGIONAL MONIQUIRA	5	2,5
CORPORACIÓN IPS BOYACÁ	4	2,0
GALENICA IPS	3	1,5
CLINICA CHIA SEDE SOGAMOSO	2	1,0
ESE CENTRO DE SALUD SANTA RITA DE CASIA	2	1,0
HOSPITAL REGIONAL DE SOGAMOSO	2	1,0
IPS MYO	2	1,0
SALUD VITAL INTEGRAL SEDE DUITAMA	2	1,0
SERVICIOS INTEGRALES DE REHABILITACION EN BOYACA	2	1,0

CENTRO MEDICO EGEIRO SAS	1	0,5
CLINICA ESIMED TUNJA	1	0,5
CORPORACION MI IPS BOYACA-SC SOGAMOSO	1	0,5
ESE CENTRO DE SALUD SANTO ECCEHOMO	1	0,5
ESE SALUD AQUITANIA	1	0,5
IPS COMFABOY DUITAMA	1	0,5
SALUD SOGAMOSO	1	0,5

Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2018

Fueron notificadas 73 enfermedades huérfanas diferentes entre semana 1 y semana 52 de 2018, el síndrome de Guillain Barré se notificó en mayor proporción (11,9 %), seguido de Angioedema hereditario (9,9%), en tercer lugar, déficit congénito del factor VIII (5,4 %). En el caso de las enfermedades con mayor número de casos como es el Síndrome de Guillain Barre que es la que presenta mayor proporción se encontró que se halla en el grupo mayor de edad (19 casos) y en el grupo menor de edad (5 casos), así mismo para la enfermedad Angioedema hereditario está presente en los dos grupos con mayor número de casos en el grupo mayor de edad (17 casos de 20) (tabla 4).

Tabla 4 Proporción de notificación de enfermedades huérfanas-raras, Boyacá, Periodo Epidemiológico XIII, 2018

Enfermedad huérfana	Casos	%
Síndrome de Guillain-Barre	24	11,9
Angioedema hereditario	20	9,9
Déficit congénito del factor VIII	11	5,4
Displasia broncopulmonar	10	5,0
Acromegalia	7	3,5
Esclerosis Múltiple	7	3,5
Enfermedad de Von Willebrand	6	3,0
Dermatomiositis	5	2,5
Enfermedad de Devic	5	2,5
Fibrosis quística	5	2,5
Distrofia muscular tipo Duchenne	4	2,0
Esclerosis múltiple - ictiosis - deficiencia del factor VIII	4	2,0
Esclerosis sistémica cutánea difusa	4	2,0
Esclerosis sistémica cutánea limitada	4	2,0
Hemoglobinuria paroxística nocturna	4	2,0
Microtia	4	2,0
Artritis juvenil idiopática de inicio sistémico	3	1,5
Esclerosis lateral amiotrófica	3	1,5
Gastroquiasis	3	1,5
Hepatitis crónica autoinmune	3	1,5
Purpura de Henoch-Schoenlein	3	1,5
Síndrome de Turner	3	1,5
Albinismo oculo-cutáneo	2	1,0
Atresia biliar	2	1,0
Enfermedad de Pompe	2	1,0
Hernia diafragmática	2	1,0
Hiperplasia suprarrenal congénita	2	1,0

Hipertensión arterial pulmonar idiopática y/o familiar	2	1,0
Mastocitosis	2	1,0
Miopatía con inclusiones reductoras	2	1,0
Retraso mental ligado al cromosoma X no especificado	2	1,0
Acondroplasia	1	0,5
Agenesia de cuerpo calloso - neuropatía	1	0,5
Ataxia cerebelosa autosómica recesiva	1	0,5
Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - intrusión sacadica	1	0,5
Atrofia óptica	1	0,5
Cirrosis biliar primaria	1	0,5
Craneosinostosis - hidrocefalia - malformación de Chiari I - sinostosis radioulnar	1	0,5
Déficit congénito del factor IX	1	0,5
Déficit congénito del factor VII	1	0,5
Déficit congénito del factor XI	1	0,5
Déficit de enzima ramificante del glucógeno	1	0,5
Diabetes insípida nefrogenica	1	0,5
Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2D	1	0,5
Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2M	1	0,5
Distrofia muscular de Duchenne y Becker	1	0,5
Distrofia muscular no especificada	1	0,5
Enfermedad de Crohn	1	0,5
Enfermedad de Still del adulto	1	0,5
Enfermedad mitocondrial no especificada	1	0,5
Enfermedad mixta del tejido conectivo	1	0,5
Epilepsia mioclonica de la infancia	1	0,5
Esclerosis tuberosa	1	0,5
Estatura baja - cuello ancho - trastorno cardiaco	1	0,5
Estenosis pulmonar valvular	1	0,5
Fisura media del labio inferior	1	0,5
Glucogénesis tipo 1	1	0,5
Hipofosfatasa	1	0,5
Hipospadias - hipertelorismo - coloboma y sordera	1	0,5
Hirschsprung - hipoplasia de uñas - dismorfia	1	0,5
Linfangiomiomatosis	1	0,5
Mielofibrosis con metaplasia mielocitoide	1	0,5
Mucopolisacáridosis no especificada	1	0,5
Mucopolisacáridosis tipo 4	1	0,5
Pityriasis rubra pilaris	1	0,5
Poliartritis factor reumatoide negativo	1	0,5
Síndrome de Li-Fraumeni	1	0,5
Síndrome de Tourette	1	0,5
Síndrome de West	1	0,5
Síndrome hemolítico urémico atípico	1	0,5
Tirosinemia tipo 1	1	0,5
Trastornos del metabolismo de las lipoproteínas	1	0,5
Vasculitis	1	0,5

Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2018

#### 4.3 Comportamiento de los indicadores de vigilancia del evento

INDICADOR	COEFICIENTE	RESULTADO
<i>Prevalencia de enfermedades huérfanas-raras en población general</i>	100.000	23,0
<i>Incidencia de enfermedades huérfanas-raras en población general</i>	100.000	15,7

Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2018

### 5. DISCUSIÓN

Durante el año 2018 han sido notificados 202 casos de enfermedades huérfanas–raras al SIVIGILA de las cuales 97 fueron notificadas por IPS del departamento, una notificación superior a la presentada durante el año 2017, podría estar explicado por el fortalecimiento de la vigilancia, la comunicación a IPS y aseguradoras en la notificación de estas Enfermedades raras.

La cobertura de notificación es del 28,4%. Es importante aclarar que la cobertura no puede ser del 100% ya que la mayoría de municipios son de primer nivel de complejidad y no se confirman casos de este tipo de enfermedades por la complejidad del diagnóstico.

La proporción de casos por sexo fue superior en el sexo femenino y menor en el sexo masculino. Estos resultados son similares a los presentados durante el año de 2018 del nivel nacional. El régimen en salud notificado en mayor proporción fue el contributivo. Esta información concuerda con lo reportado por el país.

Hospital San Rafael de Tunja, Integral Solutions, Clínica Boyacá y Clínica Medilaser, fueron las IPS que notificaron el mayor número de casos, lo cual podría explicarse porque el diagnóstico de estas enfermedades debe realizarse en prestadores de altos niveles de complejidad con mayor capacidad instalada para el diagnóstico, ya que para muchas de estas enfermedades se requieren de técnicas diagnósticas especiales, y ubicados generalmente en ciudades principales.

La prevalencia departamental fue de 23,0 por 100 000 habitantes superior a la del año 2017 e inferior a la reportada por el país en 2018 29,60 por 100 000 habitantes. La incidencia fue de 15,7 por 1000 000 habitantes, de igual forma superior a la del año de 2017, lo cual podría indicar que se están aumentando los esfuerzos por confirmar casos nuevos.

Los casos en menores de cuatro años presentan una gran proporción (14%), situación similar a lo reportado por el país (13%), lo cual podría explicarse porque muchas de las enfermedades huérfanas son de origen genético y pueden identificarse desde el nacimiento o la niñez.

La proporción de casos confirmados por clínica fue del 50% y por laboratorio de 49%, según lo establecido en los anexos del protocolo de vigilancia, el 49,1 % de los casos se confirman únicamente por laboratorio y se cumple mientras que el 17,4 % se pueden confirmar por clínica o por laboratorio y el 35,6 % se confirman únicamente por clínica, lo que podría estar indicando que especialistas y aseguradores están priorizando la confirmación clínica en los casos que permiten los dos tipos de confirmación; vale la pena indagar si existen barreras para la toma de las pruebas de laboratorio o si en términos de oportunidad de la notificación, los especialistas prefieren realizar las confirmaciones clínicas.

La Enfermedad Huérfanas que presentan la mayor proporción es Síndrome de Guillain-Barre, esto podría asociarse al brote que se presentó entre los años 2007 y 2016 en un total de 48 países incluido Colombia que notificó 31 555 casos, entre ellos 1504 casos confirmados mediante pruebas de laboratorio. Sin embargo, la evidencia de que los trastornos neurológicos, incluidos la microcefalia y el síndrome de Guillain-Barré, están asociados con la infección por el virus del Zika sigue siendo circunstancial por lo tanto será necesario revisar datos clínicos y epidemiológicos que apunten a que el virus del Zika podría ser un factor causal. Por otro lado, de acuerdo a lo notificado al SIVIGILA los casos de Síndrome de Guillain



Barre en su gran mayoría se registran en personas de avanzada edad y son procedentes y residentes de municipios que no son endémicos para el Virus.

Entre las limitaciones es importante precisar que el Sivigila permite tener un panorama de los casos de enfermedades huérfanas - raras que acceden a las instituciones prestadoras de salud o que han sido identificados por las administradoras de planes de beneficios, mas no es un registro poblacional

## 6. CONCLUSIONES

La población de sexo femenino, régimen contributivo en salud, pertenencia étnica otros, menor de cinco años fue notificada en mayor proporción.

El síndrome de Guillain Barré continúa siendo la enfermedad huérfana con mayor prevalencia en Boyacá.

La vigilancia de las Enfermedades Huérfanas Raras ha permitido al departamento establecer la magnitud del evento y a la vez identificar las deficiencias en proceso de identificación y notificación.

La Prevalencia de Enfermedades Huérfanas Raras del departamento es de 23.0 por 100.000 Habitantes.

La Incidencia de Enfermedades Huérfanas Raras del departamento es de 15,7 por 100.000 habitantes

## 7. RECOMENDACIONES

Continuar e intensificar la notificación, la identificación oportuna de casos, la calidad de los datos notificados, la consistencia de las pruebas de laboratorio y el seguimiento a los casos.

Incrementar acciones de capacitación con los médicos de las UPGD para divulgar el protocolo de vigilancia, haciendo énfasis en la definición de caso y el tipo de confirmación de acuerdo al tipo de enfermedad.

Fortalecer el proceso de notificación de casos a través de las EAPB, dado que aún existe subregistro en la notificación.

Promover procesos de divulgación de la información (boletines epidemiológicos y comités de vigilancia), al igual que espacios de discusión y análisis de las enfermedades huérfanas-raras.

Participar en espacios de divulgación, discusión y jornadas de actualización de este grupo de enfermedades, ya que se constituyen en un espacio para promover y fortalecer la vigilancia en salud pública.

## 8. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.

INSTITUTO NACIONAL DE SALUD. (s.f.). *Protocolo de vigilancia en Salud Pública Enfermedades Huerfananas Raras.*, PRO-R02.0000-59V02. 2018.

SALUD, I. N. (s.f.). Misnasa S., *Informe epidemiológico de evento Enfermedades Huerfananas-Raras. Colombia año 2017.* Disponible en:

<https://www.ins.gov.co/buscadoreventos/Informesdeevento/ENFERMEDADES%20HU%C3%89RFANAS%202017.pdf>

SALUD, I. N. (s.f.). Misnasa S., *Informe epidemiológico de evento Enfermedades Huerfananas-Raras. Colombia PE II del año 2019.* Disponible en:

<https://www.ins.gov.co/buscadoreventos/Informesdeevento/ENFERMEDADES%20HU%C3%89RFANAS%20PE%20II%202019.pdf>

MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL. (s.f.). *Guía de práctica Clínica para la detección de anomalías congénitas en el recién nacido. Guía 03 de 2013.* Disponible en :  
[http://gpc.minsalud.gov.co/gpc/SitePages/buscador\\_gpc.aspx](http://gpc.minsalud.gov.co/gpc/SitePages/buscador_gpc.aspx)

ORGANIZACION MUNDIA DE LA SALUD. virus del zika y síndrome de Guillain-barré. Informe de situación. Febrero 19 de 2016. *Disponible en:*  
[https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/204514/zikasitrep\\_19Feb2016\\_spa.pdf;jsessionid=4AFFBD2A019A948F64DB763C1D81359?sequence=1](https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/204514/zikasitrep_19Feb2016_spa.pdf;jsessionid=4AFFBD2A019A948F64DB763C1D81359?sequence=1)