

INFORME ENFERMEDADES HUÉRFANAS RARAS BOYACA PERIODO EPIDEMIOLOGICO III DE 2019

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

1. INTRODUCCIÓN

Las enfermedades - raras (EHR) son aquellas que tienen una baja incidencia en la población. Para ser considerada como rara, cada enfermedad específica sólo puede afectar a un número limitado de personas. Concretamente, cuando afecta a menos de 5 de cada 10.000 habitantes. Sin embargo, las patologías poco frecuentes afectan a un gran número de personas, ya que según la Organización Mundial de la Salud (OMS), existen cerca de 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial. En total, se estima que en España existen más de 3 millones de personas con enfermedades poco frecuentes.

Las EHR 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 (2). La mayoría de los casos aparecen en la edad pediátrica, dada la alta frecuencia de enfermedades de origen genético y de anomalías congénitas (3), también pueden deberse a alguna de una exposición ambiental en el embarazo o más adelante, a menudo junto con una predisposición genética. Algunas son formas infrecuentes o complicaciones inhabituales de enfermedades comunes y es muy variable la edad de aparición de los primeros síntomas.

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 III de 2019.
- 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 III de 2019.

3. MATERIALES Y MÉTODOS

Análisis descriptivo retrospectivo de los hallazgos encontrados mediante la notificación al Sivigila desde la semana epidemiológica 01 a la semana 12 de 2019. 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 incidencias teniendo en cuenta número de casos y población por municipio de residencia. 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.

Se realizó cálculo y análisis de la incidencia de enfermedades huérfanas en cuanto a distribución departamental y municipal, y cálculo de prevalencia departamental.

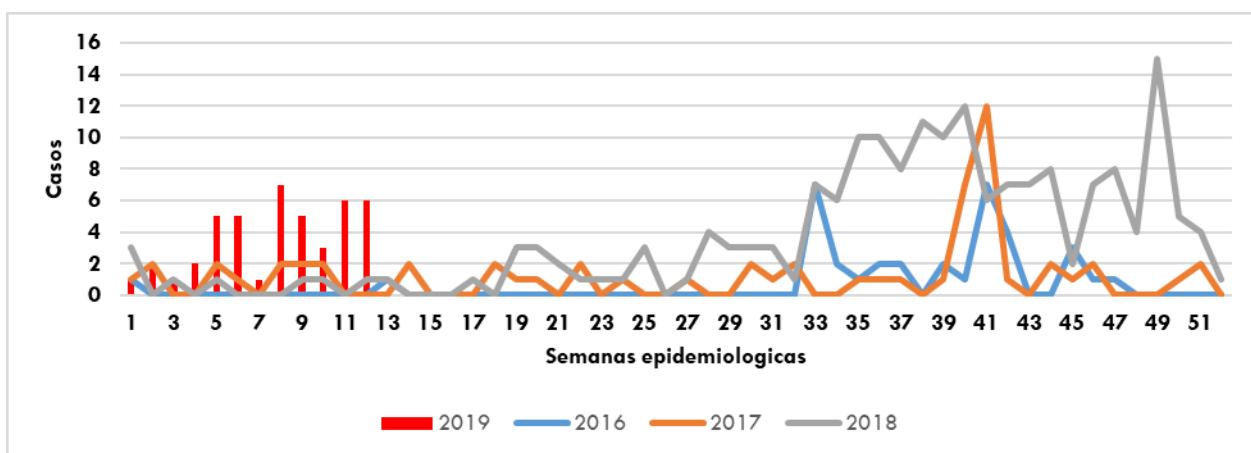
4. HALLAZGOS

4.1 Comportamiento de la notificación

Fueron notificados 52 casos de semana epidemiológica 1 a semana epidemiológica 12 de 2019, se identificaron 6 casos descartados y repetidos y 2 casos residentes de los departamentos Cundinamarca y Casanare, para un total de 44 casos notificados a Periodo epidemiológico tres de 2019. Durante 2016 fueron notificados hasta semana epidemiológica 12, 4 casos, para 2017, 12 casos y para 2018, 8 casos, para un total acumulados 2016 – 2019 de 331 casos. El promedio de casos semanales a periodo tres de 2019 fue de 3,7 casos. A periodo tres de 2017, el promedio de casos semanales fue de 1 y durante 2018 de 0.7 (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 – 2019p



Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2019

4.2 Magnitud en lugar y persona

Fueron notificados 23 casos de enfermedades huérfanas-raras en personas de sexo femenino (52,3 %), el aseguramiento en salud se presentó en mayor proporción en el régimen contributivo (68,2%), el 2,3% de los casos no se encuentra afiliado a ningún régimen de seguridad en salud que hace referencia a un paciente mayor de edad (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 III de 2019

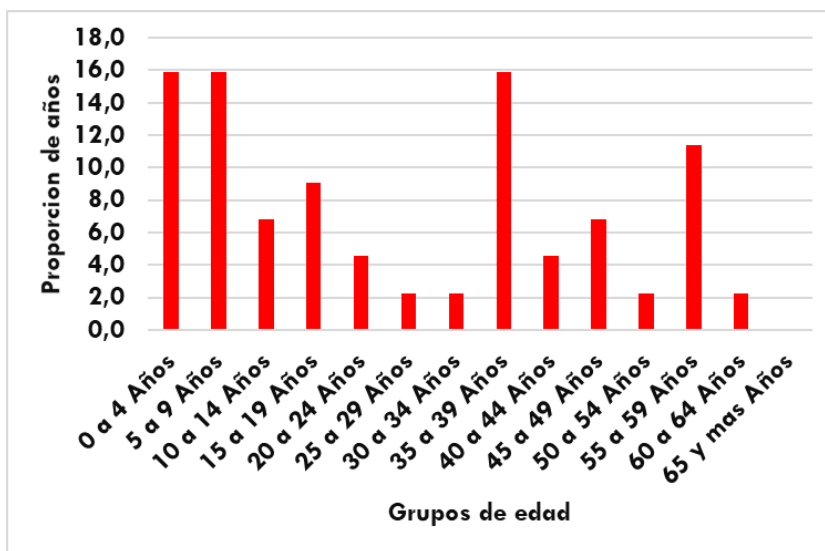
Variable	Categoría	Casos	Porcentaje
Sexo	Femenino	23	52,3
	Masculino	21	47,7
Tipo de régimen	Contributivo	30	68,2
	Subsidiado	13	29,5
	No asegurado	1	2,3

Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2019

La mayor proporción de casos notificados a periodo epidemiológico tres de 2019 se encuentran en el grupo mayor de 18 años con el 56,8% (25 casos) mientras que el grupo menor de 18 años presenta una proporción de 43,2% (19 casos). De acuerdo a la clasificación por grupo etario los que presentan la mayor proporción son los grupos de 0 a 4 años, 5 a 9 años y el grupo de 35 a 39 años con el 16,0%. (Grafico 2).

El 35 % de los casos notificados fueron confirmados por laboratorio, el 65% por clínica, el 11,4 % estaban hospitalizados al momento del reporte, la tasa de mortalidad a periodo tres de 2019 se encuentra en 0,0.

Grafico 2 Proporción de las enfermedades huérfanas-raras por grupos de edad, Boyacá, periodo epidemiológico III de 2019

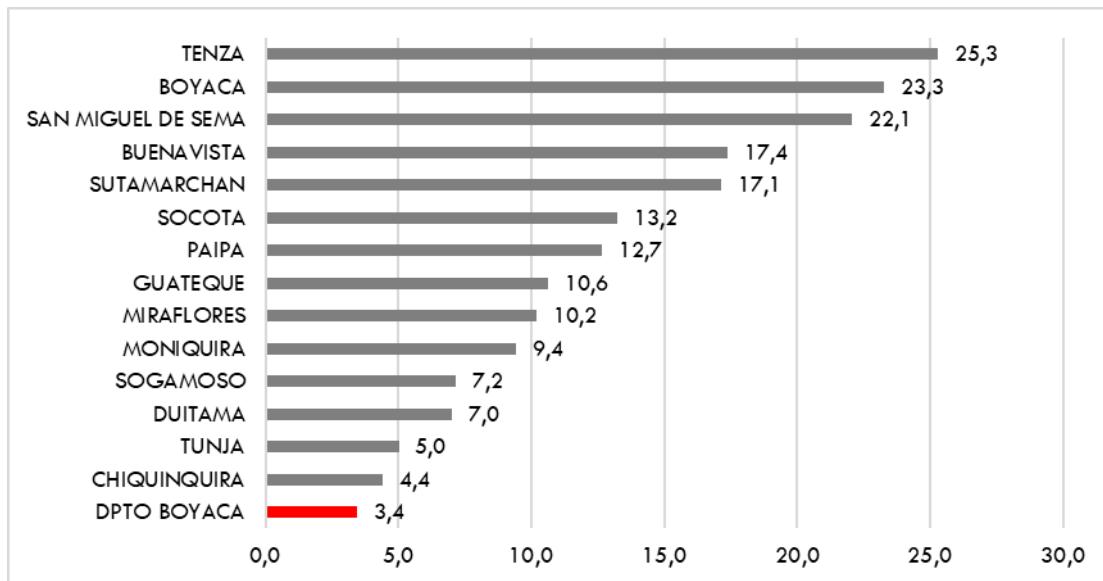


Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2019

Se notificaron casos residentes en 14 municipios, el municipio con mayor número de casos notificados es la ciudad de Tunja con el 22,7%, seguido por los municipios de Duitama y Sogamoso con el 18,9% respectivamente, en tercer lugar, el municipio de Paipa con el 9,1%, en cuarto lugar, Chiquinquirá con el 6,8% seguido el municipio de Moniquirá con el 4,5 %; los demás municipios registran el 2,3% del total de casos notificados. La prevalencia departamental de Enfermedades huérfanas-raras se encontró en 3,4 casos por 100000 habitantes y los 14 municipios se encuentran por encima de este valor. Los municipios

que registran las mayores prevalencias se encuentran el municipio de Tenza con 25,3 casos por cada 100000 habitantes, esto por cuanto registra 1 caso de enfermedad huérfana-rara y tan solo 3950 habitantes, le siguen los municipios de Boyacá con una prevalencia de 23,3 y San Miguel de Sema con 22,1 casos por cada 100000 habitantes (Grafico 2).

Grafico 3 Incidencia de enfermedades huérfanas por municipio de residencia. Boyacá, periodo epidemiológico III de 2019



Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2019

En cuanto a las UPGD que notifican, la Institución con el mayor número de casos fue el Hospital San Rafael con el 18,2% de los casos, seguido de Clínica Boyacá la cual ha notificado el 13,6 % de los casos; le siguen Clínica valle del Sol con el 6,8 %, en cuarto lugar, Clínica de Especialistas con el 4,5%, las demás IPS registran el 2,3% cada una. (Tabla 2)

Se identificaron también 21 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 47,7% del total de casos notificados residentes en el departamento de Boyacá.

Tabla 2 Proporción de notificación de enfermedades huérfanas por UPGD, Boyacá, Periodo Epidemiológico III, 2019

UPGD	CASOS	%
HOSPITAL SAN RAFAEL TUNJA	8	18,2
CLINICA BOYACA	6	13,6
CLINICA VALLE DEL SOL	3	6,8
CLINICA DE ESPECIALISTAS	2	4,5
CENTRO MEDICO COLSUBSIDIO TUNJA	1	2,3
EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO PUESTO DE SALUD SAN MIGUEL DE SEMA	1	2,3
SALUD VITAL INTEGRAL	1	2,3
SERVICIOS INTEGRALES DE REHABILITACION BOYACA	1	2,3

Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2019

Fueron notificadas 44 enfermedades huérfanas diferentes entre semana 1 y semana 12 de 2019, el síndrome de Guillain Barré se notificó en mayor proporción (11,4 %), seguido de esclerosis múltiple (9,1 %), en tercer lugar, Angioedema hereditario y Poliartritis factor reumatoide negativo (4,5 %) respectivamente; las demás enfermedades se notificaron en menor proporción (2,3%) (tabla 3).

Tabla 3 Proporción de notificación de enfermedades huérfanas-raras, Boyacá, Periodo Epidemiológico III, 2019

Enfermedad huérfana	casos	%
Síndrome de Guillain-Barre	5	11,4
Esclerosis Múltiple	4	9,1
Angioedema hereditario	2	4,5
Poliartritis factor reumatoide negativo	2	4,5
Acromegalia cutis gyrata	1	2,3
Atrofia óptica	1	2,3
Cirrosis biliar primaria	1	2,3
Deficiencia de C1 inhibidor	1	2,3
Déficit de enzima ramificante del glucógeno	1	2,3
Displasia broncopulmonar	1	2,3
Distonía no especificada	1	2,3
Enfermedad de Niemann-Pick	1	2,3
Enfermedad de Von Willebrand	1	2,3
Esclerosis lateral amiotrófica	1	2,3
Esclerosis múltiple - ictiosis - deficiencia del factor VIII	1	2,3
Fibrosis quística	1	2,3
Hepatitis crónica autoinmune	1	2,3
Hipertensión arterial pulmonar idiopática	1	2,3
Hipoglucemia hiperinsulinemica persistente de la infancia	1	2,3
Hirschsprung - hipoplasia de uñas - dismorfia	1	2,3
Lipofuscinosis neuronal ceroides tardía infantil	1	2,3
Malformación de Ebstein	1	2,3
Miastenia grave	1	2,3
Microtia	1	2,3
Miopatía nemalínica	1	2,3
Osteocondromas múltiples	1	2,3
Otras Acromegalias No especificadas	1	2,3
Plagiocefalia aislada	1	2,3
Poliartritis factor reumatoide positivo	1	2,3
Polimiositis	1	2,3
Poliquistosis renal autosómica y recesiva	1	2,3
Síndrome de Lesch-Nyhan	1	2,3
Síndrome de Noonan	1	2,3
Síndrome de Turner	1	2,3
Trombocitopenia - síndrome de Pierre Robin	1	2,3

Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2019

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	25,8
<i>Incidencia de enfermedades huérfanas-raras en población general</i>	100.000	3,4

Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2019

5. DISCUSIÓN

A periodo epidemiológico tres de 2019 han sido notificados 44 casos de enfermedades huérfanas–raras de las cuales 23 fueron notificadas por IPS del departamento, una notificación superior a la presentada durante el mismo periodo de 2018. lo cual podría estar explicado por el fortalecimiento de la vigilancia, las comunicacion a IPS y aseguradoras así como la mesa nacional de enfermedades huérfanas ha sido un aliado constante en la divulgación del protocolo de vigilancia.

La cobertura de notificación es del 6,7%. 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 periodo epidemiológico II de 2019 del nivel nacional. El régimen en salud notificado en mayor proporción fue el contributivo. Esta información concuerda con lo reportado por el país a periodo epidemiológico II de 2019.

Hospital San Rafael de Tunja, Clínica Boyacá y Clínica Valle del Sol fueron las IPS que notificaron el mayor número de casos, lo cual podría explicarse porque el diagnostico 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 25,8 por 100 000 habitantes superior a la de periodo tres de 2018 e inferior a la reportada por el país a periodo dos de 2019. La incidencia fue de 3,4 por 1000 000 habitantes, por el contrario, fue superior a la del periodo tres de 2018, 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, situación similar a lo reportado por el país, lo cual podría explicarse porque muchas de las enfermedades huérfanas son de origen genético y pueden identificarse desde el nacimiento o la niñez.

Fue mayor la proporción de casos confirmados por clínica que por laboratorio, sin embargo se esperaría que la proporción fuera cercana al 50 % ya que según lo establecido en los anexos del protocolo de vigilancia, el 49,1 % de los casos se confirman únicamente por laboratorio, 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 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 notifico 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.

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 Huerfanas 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 25,8 por 100.000 Habitantes.

La Incidencia de Enfermedades Huérfanas Raras del departamento es de 3,4 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

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