

## INFORME ENFERMEDADES HUÉRFANAS RARAS BOYACA PERIODO EPIDEMIOLOGICO VII 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 VII 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 VII 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 28 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.

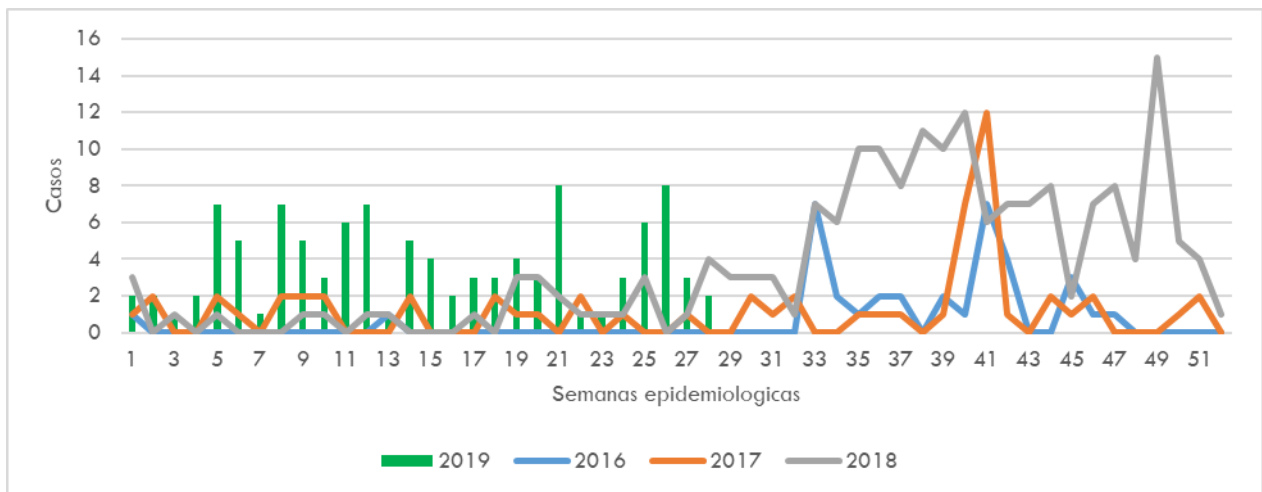
#### 4. HALLAZGOS

##### 4.1 Comportamiento de la notificación

Fueron notificados 118 casos de semana epidemiológica 1 a semana epidemiológica 28 de 2019, se identificaron 1 casos descartados, 10 repetidos y 2 casos residentes de los departamentos Cundinamarca y Casanare, para un total de 105 casos notificados a Periodo epidemiológico VII de 2019. Durante 2016 fueron notificados hasta semana epidemiológica 28, 22 casos, para 2017, 29 casos, 2018 con 29 casos y para 2019, 105 casos, para un total acumulados 2016 – 2019 de 392 casos. El promedio de casos semanales a periodo VII de 2019 fue de 3,7 casos. A periodo VII de 2017, el promedio de casos semanales fue de 0,7 y durante 2018 de 1 (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 VII de 2019**

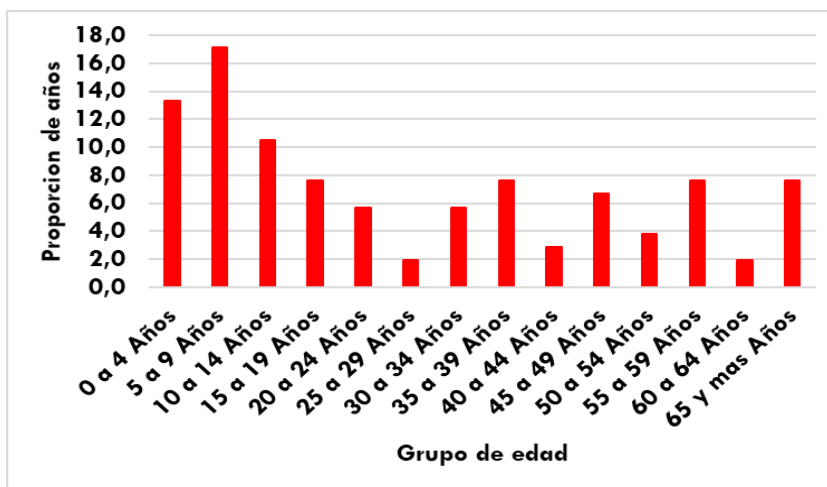
Variable	Categoría	Casos	Porcentaje
Sexo	Femenino	56	53,3
	Masculino	49	46,7
Tipo de régimen	Contributivo	65	61,9
	Subsidiado	35	33,3
	No asegurado	1	1,0
	Especial	4	3,8

Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2019

La mayor proporción de casos notificados a periodo epidemiológico VII de 2019 se encuentran en el grupo mayor de 18 años con el 55,2% (58 casos) mientras que el grupo menor de 18 años presenta una proporción de 47,8% (47 casos). De acuerdo a la clasificación por grupo etario los que presentan la mayor proporción son los grupos de 5 a 9 años (17%), 0 a 4 años (13%) y el grupo de 10 a 14 años con el 11%. (Grafico 2).

El 26,7 % de los casos notificados fueron confirmados por laboratorio, el 73,3% por clínica, el 12,4 % estaban hospitalizados al momento del reporte, la tasa de mortalidad a periodo VII de 2019 se encuentra en 0,0.

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

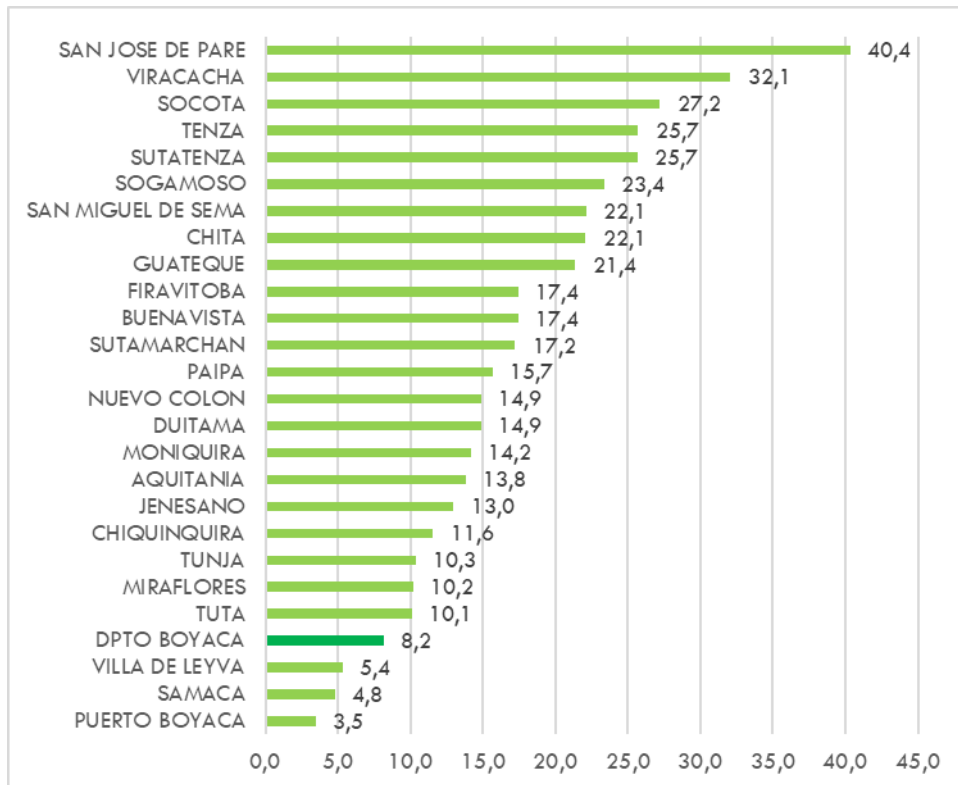


Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2019

Se notificaron casos residentes en 26 municipios, el municipio con mayor número de casos notificados es la ciudad de Sogamoso con el 24,8%, en segundo lugar, Tunja con el 20%, en tercer lugar, Duitama con el 16,2%, en cuarto lugar, Chiquinquirá con el 7,6% seguido el municipio de Paipa con el 4,8%; los demás municipios registran el 26,7% del total de casos notificados. La incidencia departamental de Enfermedades huérfanas-raras se encontró en 8,2 casos por 100000 habitantes, 23 municipios se encuentran por encima de este valor. Los municipios que registran las mayores prevalencias se encuentran el municipio de San José de Pare con 40,4 casos por cada 100000 habitantes, esto por cuanto registra 2

caso de enfermedad huérfana-rara y tan solo 4955 habitantes, le siguen los municipios de Viracachá con una prevalencia de 32,1 y Socotá con 32,1 casos por cada 100000 habitantes. Los municipios de Villa de Leyva, Samacá y Puerto Boyacá registran incidencia por debajo de la departamental (Grafico 3).

**Grafico 3 Incidencia de enfermedades huérfanas por municipio de residencia. Boyacá, periodo epidemiológico VII 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 Clínica Boyacá con el 12,4% de los casos, seguido de Hospital san Rafael la cual ha notificado el 8,6 % de los casos; le siguen Compensar IPS y Hospital Regional de Sogamoso con el 4,8 %, en cuarto lugar, Clínica Valle del SOL y Salud Sogamoso con el 2,9%, las demás IPS registran el 1,9 1,0 %. (Tabla 2)

Se identificaron también 51 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 48,6% del total de casos notificados residentes en el departamento de Boyacá.

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

UPGD	Casos	%
SOCIEDAD CLINICA BOYACA	13	12,4
HOSPITAL SAN RAFAEL	9	8,6
COMPENSAR IPS	5	4,8
HOSPITAL REGIONAL DE SOGAMOSO	5	4,8

CLINICA VALLE DEL SOL	3	2,9
SALUD SOGAMOSO	3	2,9
CENTRO DE SALUD DE CHITA	2	1,9
CLINICA DE ESPECIALISTAS	2	1,9
HOSPITAL REGIONAL MONQUIRA	2	1,9
JERSALUD SOGAMOSO	2	1,9
CENTRO MEDICO COLSUBSIDIO TUNJA	1	1,0
CENTRO DE SALUD NUEVO COLON	1	1,0
HOSPITAL REGIONAL DE CHIQUINQUIRA	1	1,0
PUESTO DE SALUD SAN MIGUEL	1	1,0
CENTRO DE SALUD VIRACACHA	1	1,0
HOSPITAL REGIONAL VALLE DE TENZA	1	1,0
SALUD VITAL INTEGRAL	1	1,0
SERVICIOS INTEGRALES DE REHABILITACION	1	1,0

Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2019

Fueron notificadas 62 enfermedades huérfanas diferentes entre semana 1 y semana 28 de 2019, la esclerosis múltiple, Microtia y síndrome de Guillain-Barre se notificaron en mayor proporción (6,7%), seguido de esclerosis lateral amiotrófica y Esclerosis sistémica cutánea difusa (4,8%), en tercer lugar, Angioedema hereditario y Displasia Broncopulmonar (3,8 %) respectivamente; las demás enfermedades se notificaron en menor proporción (1,9 y 1,0%) (tabla 3).

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

<i>Enfermedad Huérfana</i>	<b>Casos</b>	<b>%</b>
<i>Esclerosis Múltiple</i>	7	6,7
<i>Microtia</i>	7	6,7
<i>Síndrome de Guillain-Barre</i>	7	6,7
<i>Esclerosis lateral amiotrófica</i>	5	4,8
<i>Esclerosis sistémica cutánea difusa</i>	5	4,8
<i>Angioedema hereditario</i>	4	3,8
<i>Displasia broncopulmonar</i>	4	3,8
<i>Esclerosis sistémica cutánea limitada</i>	3	2,9
<i>Déficit congénito del factor VIII</i>	2	1,9
<i>Enfermedad de Von Willebrand</i>	2	1,9
<i>Fibrosis quística</i>	2	1,9
<i>Hirschsprung - hipoplasia de uñas - dismorfia</i>	2	1,9
<i>Miastenia grave</i>	2	1,9
<i>Otras Acromegalias No especificadas</i>	2	1,9
<i>Poliartritis factor reumatoide negativo</i>	2	1,9
<i>Poliartritis factor reumatoide positivo</i>	2	1,9
<i>Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica</i>	2	1,9
<i>Acondroplasia</i>	1	1,0
<i>Acromegalia cutis gyrata</i>	1	1,0
<i>Agenesia renal bilateral</i>	1	1,0
<i>Ataxia espinocerebelosa autosómica dominante</i>	1	1,0
<i>Atrofia óptica</i>	1	1,0
<i>Cardiomiopatía - intolerancia al ejercicio por una deficiencia de glicógeno en musculo y corazón</i>	1	1,0

<i>Cirrosis biliar primaria</i>	1	1,0
<i>Craneosinostosis calcificaciones intracraneales</i>	1	1,0
<i>Deficiencia de C1 inhibidor</i>	1	1,0
<i>Deficiencia de P13 kinasa</i>	1	1,0
<i>Déficit congénito del factor IX</i>	1	1,0
<i>Déficit de enzima ramificante del glucógeno</i>	1	1,0
<i>Demencia frontotemporal</i>	1	1,0
<i>Dermatomiositis</i>	1	1,0
<i>Distonía no especificada</i>	1	1,0
<i>Distrofia muscular tipo Duchenne</i>	1	1,0
<i>Enfermedad de las neuronas motoras patrón Madras</i>	1	1,0
<i>Enfermedad de Niemann-Pick</i>	1	1,0
<i>Enfermedades hematológicas no especificadas</i>	1	1,0
<i>Epilepsia mioclónica de la infancia</i>	1	1,0
<i>Esclerosis múltiple - ictiosis - deficiencia del factor VIII</i>	1	1,0
<i>Fibrosis pulmonar idiopática</i>	1	1,0
<i>Hepatitis crónica autoinmune</i>	1	1,0
<i>Hiperplasia suprarrenal congénita</i>	1	1,0
<i>Hipertensión arterial pulmonar idiopática</i>	1	1,0
<i>Hipoglucemia hiperinsulinémica persistente de la infancia</i>	1	1,0
<i>Lipofuscinosis neuronal ceroides tardía infantil</i>	1	1,0
<i>Malformación de Ebstein</i>	1	1,0
<i>Mastocitosis cutánea</i>	1	1,0
<i>Miopatía nemalínica</i>	1	1,0
<i>Neurofibromatosis</i>	1	1,0
<i>Obstrucción de Arterias Pulmonares por Estenosis Congénita de Arterias Pulmonares</i>	1	1,0
<i>Osteocondromas múltiples</i>	1	1,0
<i>Osteogénesis imperfecta</i>	1	1,0
<i>Otros trastornos del metabolismo de las purinas no especificados</i>	1	1,0
<i>Plagiocefalia aislada</i>	1	1,0
<i>Polimiositis</i>	1	1,0
<i>Poliquistosis renal autosómica y recesiva</i>	1	1,0
<i>Síndrome de Lesch-Nyhan</i>	1	1,0
<i>síndrome de Noonan</i>	1	1,0
<i>síndrome de Poland</i>	1	1,0
<i>síndrome de Turner</i>	1	1,0
<i>síndrome Klippel Trenaunay Weber</i>	1	1,0
<i>Sordera con aplasia del laberinto microtia y microdoncia</i>	1	1,0
<i>Trombocitopenia - síndrome de Pierre Robin</i>	1	1,0

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	30,5
<i>Incidencia de enfermedades huérfanas-raras en población general</i>	100.000	8,2

Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2019

## 5. DISCUSIÓN

A periodo epidemiológico siete de 2019 han sido notificados 105 casos de enfermedades huérfanas-raras de las cuales 54 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, la comunicación 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 8,1%. 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 V 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 V de 2019.

Clínica Boyacá y Hospital San Rafael 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 30,5 por 100 000 habitantes superior a la de periodo siete de 2018 e inferior a la reportada por el país a periodo cinco de 2019. La incidencia fue de 8,2 por 1000 000 habitantes, lo cual podría indicar que se están aumentando los esfuerzos por confirmar casos nuevos.

Los casos en menores de nueve 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 fueron 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.

Existen en total más de 7 mil enfermedades clasificada como raras, según la Organización Mundial de la Salud (OMS). En Boyacá las Enfermedades Huérfanas que presentan la mayor proporción son: esclerosis múltiple, Microtia y Síndrome de Guillain-Barre, esta última se encuentra dentro de las cinco primeras enfermedades huérfanas en el mundo y la segunda más notificada a nivel nacional junto con esclerosis múltiple.

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.

Los pacientes con enfermedades raras tienen mayor prevalencia en las ciudades capitales. Esto podría estar influenciado en que allí hay más oferta institucional

Esclerosis múltiple y síndrome de Guillain Barré continúan siendo las enfermedades huérfanas con mayor prevalencia en Boyacá, sin embargo, no se ha registrado ningún caso asociado a Zika; sino a la avanzada edad de los pacientes; por otro lado, son casos residentes en municipios que no son endémicos. Aun así, se debe continuar con la vigilancia y el fortalecimiento en la identificación y notificación de la enfermedad.

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 30,5 por 100.000 habitantes.

La Incidencia de Enfermedades Huérfanas Raras del departamento es de 8,2 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 Huérfanas Raras.*, PRO-R02.0000-59V02. 2018.

SALUD, I. N. (s.f.). Misnasa S., *Informe epidemiológico de evento Enfermedades Huérfanas-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 Huérfanas-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)