



INFORME ENFERMEDADES HUERFANAS RARAS BOYACA A PERIODO VIII DE 2020

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 VIII de 2020.
- Identificar el cumplimiento de los procesos de notificación, seguimiento y clasificación de los casos notificados mediante ficha 342 de enfermedades huérfanas raras y describir el comportamiento de los indicadores para la vigilancia epidemiológica en el departamento de Boyacá.

3. MATERIALES Y MÉTODOS

Análisis descriptivo retrospectivo de los hallazgos encontrados mediante la notificación al Sivigila desde la semana epidemiológica 01 a la semana 32 de 2020. Los datos fueron recolectados por los médicos especialistas de las unidades primarias generadoras de datos (UPGD) y de las unidades informadoras y aseguradoras; 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 residencia. Se realizó y análisis de incidencia teniendo en cuenta número de casos y población del departamento. El denominador usado para el cálculo del indicador de incidencia fueron las proyecciones DANE 2018. El coeficiente de multiplicación fue por 100.000 personas.

4. HALLAZGOS

4.1 Comportamiento de la notificación

Fueron notificados 158 casos de semana epidemiológica 1 a semana epidemiológica 32 de 2020, se identificaron 36 casos repetidos y 6 casos notificados por Boyacá, pero residentes de los departamentos Antioquia, Cundinamarca y Guaviare, quedando un total de 116 casos para el análisis del presente informe. Durante 2018 fueron notificados 39 casos para el mismo periodo de estudio y para 2019, 132 casos; para un total acumulados 2018 – 2020 de 614 casos. El promedio de casos notificados semanalmente fue de 4 casos.

Grafico 1 Tendencia del comportamiento de la notificación de Enfermedades huérfanas-raras, Boyacá 2018 – 2020p



Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2020

4.2 Magnitud en lugar y persona

Fueron notificados 53 casos de enfermedades huérfanas-raras en personas de sexo femenino (46%), el aseguramiento en salud que se presentó en mayor proporción fue el régimen contributivo (53%), un 4% de los casos no se encuentra afiliado a ningún régimen de seguridad en salud que hace referencia a 4 pacientes mayores de edad y 1 paciente menor de edad. Todos los casos se registraron en grupo de pertenencia étnica otro ningún caso para los demás grupos.



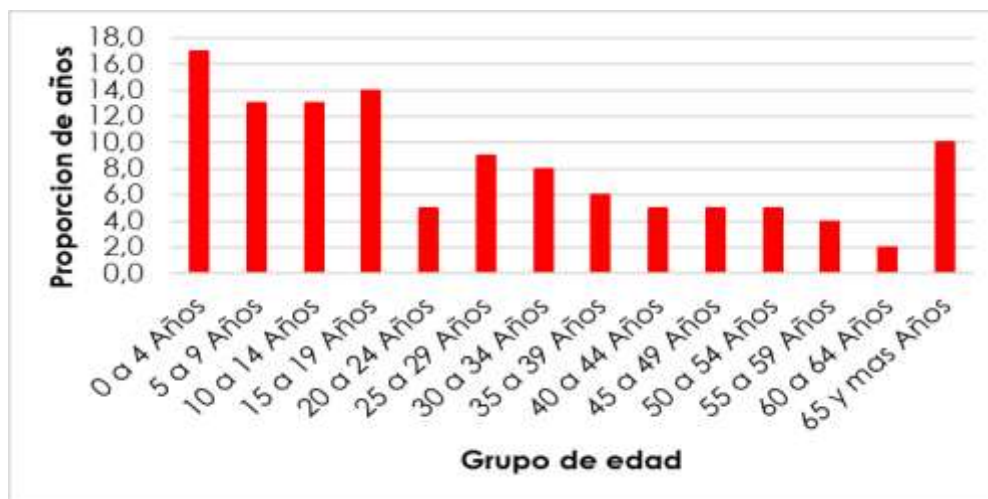
Tabla 1 Comportamiento demográfico y social de las enfermedades huérfanas-raras a periodo VIII, Boyacá, 2020

| Variable | Categoría | Casos | Porcentaje |
|------------------------|--------------|-------|------------|
| Sexo | Femenino | 53 | 46% |
| | Masculino | 63 | 54% |
| Tipo de régimen | Contributivo | 61 | 53% |
| | Subsidiado | 49 | 42% |
| | Especial | 1 | 1% |
| | No asegurado | 5 | 4% |

Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2020

La mayor proporción de casos notificados se encuentran en el grupo mayor de edad con el 52% (60 casos) mientras que el grupo menor de 18 años presenta una proporción de 48% (56 casos). De acuerdo a la clasificación por grupo etario el que presentan la mayor proporción es el grupo de 0 a 4 años (14,7%) seguido del grupo de 15 a 19 años (12,1%). El 47% de los casos notificados fueron confirmados por laboratorio, el 53% por clínica y el 14% estaban hospitalizados al momento del diagnóstico, la tasa de mortalidad se encuentro en 0,0.

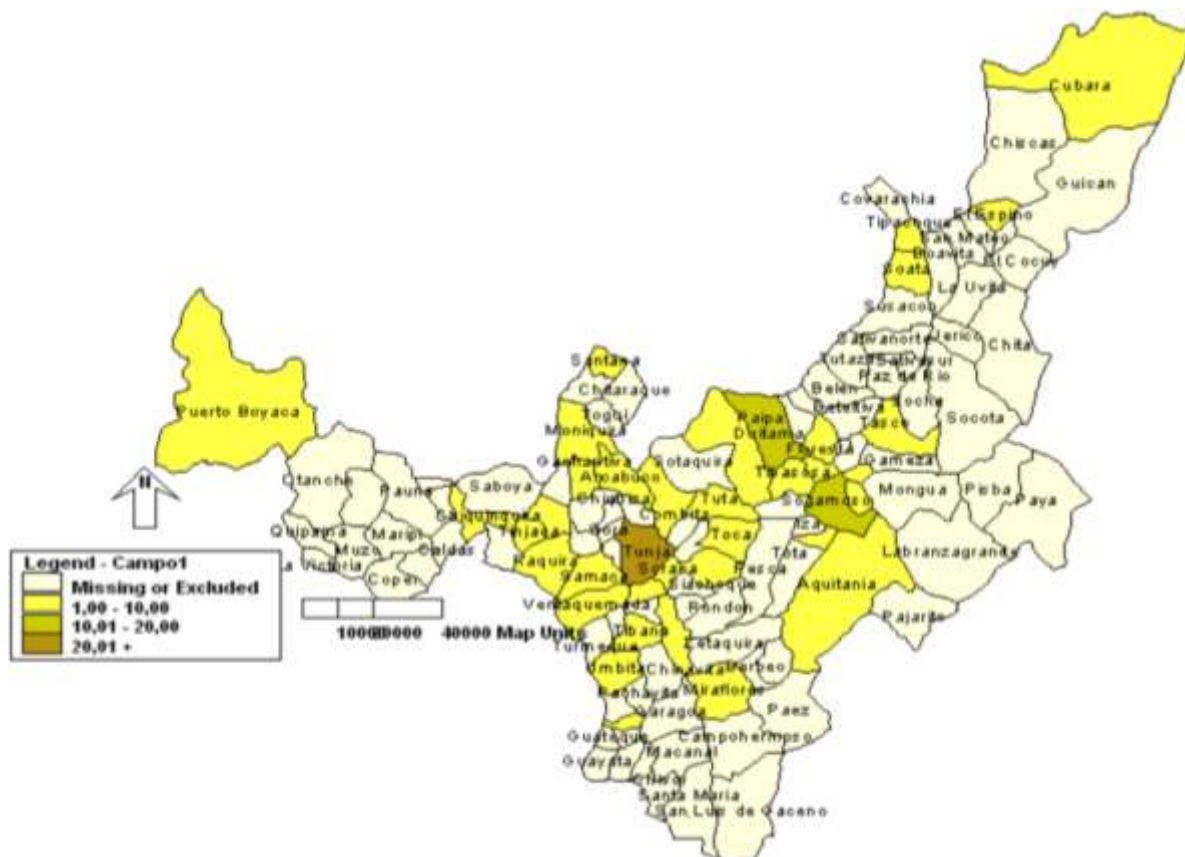
Grafico 2 Proporción de las enfermedades huérfanas-raras por grupos de edad a periodo VIII, Boyacá, 2020



Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2020

Se notificaron casos residentes en 38 municipios, el municipio con mayor número de casos es Tunja (30 casos), seguido por Sogamoso (12 casos), en tercer lugar, Duitama (11 casos); los demás municipios registran entre uno y seis casos de enfermedad huérfana rara. El 69% de los municipios de Boyacá se encuentran en silencio epidemiológico para este evento de interés en salud pública.

Gráfico 3 Casos de enfermedades huérfanas-raras por municipio de residencia a periodo VIII, Boyacá, 2020



Fuente: *SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2020*

Fueron notificadas 62 enfermedades huérfanas diferentes entre semana 1 y semana 32 de 2020, déficit congénito del factor IX, déficit congénito del factor VIII y síndrome de Guillain Barré se notificaron en mayor proporción (6,0%) respectivamente, seguido de Angioedema hereditario y Microtia (5,2%) respectivamente; las demás enfermedades se notificaron en menor proporción.

Tabla 2 Proporción de notificación de enfermedades huérfanas-raras a periodo VIII, Boyacá, 2020

| Enfermedad Rara | Casos | % | Incidencia *100.000 hb |
|--|-------|-----|------------------------|
| Déficit congénito del factor IX | 7 | 6,0 | 0,5 |
| Déficit congénito del factor VIII | 7 | 6,0 | 0,5 |
| Síndrome de Guillain-Barre | 7 | 6,0 | 0,5 |
| Angioedema hereditario | 6 | 5,2 | 0,5 |
| Microtia | 6 | 5,2 | 0,5 |
| Esclerosis Múltiple | 5 | 4,3 | 0,4 |
| Miastenia grave | 4 | 3,4 | 0,3 |
| Déficit congénito del factor XI | 3 | 2,6 | 0,2 |
| Displasia broncopulmonar | 3 | 2,6 | 0,2 |
| Enfermedad de Von Willebrand | 3 | 2,6 | 0,2 |
| Enfermedad de Von Willebrand adquirida | 2 | 1,7 | 0,2 |
| Esclerosis lateral amiotrófica | 2 | 1,7 | 0,2 |
| Esclerosis múltiple - ictiosis - deficiencia del factor VIII | 2 | 1,7 | 0,2 |
| Esclerosis sistémica cutánea difusa | 2 | 1,7 | 0,2 |
| Hipertensión arterial pulmonar idiopática | 2 | 1,7 | 0,2 |



| | | | |
|---|---|-----|-----|
| Mucopolisacaridosis tipo 2 | 2 | 1,7 | 0,2 |
| Poliartritis factor reumatoide positivo | 2 | 1,7 | 0,2 |
| Polimiositis | 2 | 1,7 | 0,2 |
| Síndrome de intestino corto | 2 | 1,7 | 0,2 |
| Síndrome de Prader-Willi | 2 | 1,7 | 0,2 |
| Síndrome de Turner | 2 | 1,7 | 0,2 |
| Síndrome hemolítico urémico atípico | 2 | 1,7 | 0,2 |
| Trastorno del metabolismo de los aminoácidos no especificado | 2 | 1,7 | 0,2 |
| Anemia de Fanconi | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Atrofia muscular espinal proximal de tipo 3 | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Cirrosis biliar primaria | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Condrodisplasia punctata ligada al cromosoma X dominante | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Déficit congénito del factor VII | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Desordenes lisosomales no especificados | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Diabetes insípida nefrogénica | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Displasia espondilometafisaria tipo Kozlowski | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Distrofia muscular tipo Duchenne | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Enfermedad de Blackfan-Diamond | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Enfermedad de Gaucher tipo 1 | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Enfermedades hematológicas no especificadas | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Epidermolisis ampollosa distrofia | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Esclerosis sistémica cutánea limitada | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Esclerosis tuberosa | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Esferocitosis hereditaria | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Fibrosis quística | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Gastrosquisis | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Glucogenosis tipo 1 | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Hemoglobinuria paroxística nocturna | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Hepatitis crónica autoinmune | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Hiperplasia suprarrenal congénita | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Hipertensión Pulmonar Tromboembólica Crónica | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Hipogamaglobulinemia inespecífica | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Inmunodeficiencia por déficit selectivo de anticuerpos anti-polisacáridos | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Malformación de Ebstein | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Neurofibromatosis | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Osteogenesis imperfecta | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Otras Acromegalias No especificadas | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Otras alteraciones cromosómicas no especificadas | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Porfiria aguda intermitente | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Síndrome "cat-eye" | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Síndrome de Angelman | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Síndrome de Banki | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Síndrome de Evans | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Síndrome de la persona rígida | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Síndrome de Sebastián | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Síndrome de West | 1 | 0,9 | 0,1 |
| Siringomielia | 1 | 0,9 | 0,1 |

Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2020

4.3 Comportamiento de los indicadores de vigilancia del evento

| INDICADOR | COEFICIENTE | RESULTADO |
|--|-------------|-----------|
| Incidencia de enfermedades huérfanas-raras en población general | 100.000 | 9,0 |

Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2020

5. DISCUSIÓN

A periodo epidemiológico VIII de 2020 han sido notificados 116 casos de enfermedades huérfanas–raras de las cuales 64 fueron notificadas por IPS del departamento, una notificación menor al mismo periodo de 2019, este comportamiento puede deberse posiblemente a la Pandemia del coronavirus y el confinamiento que por el que esta pasando el país.

La cobertura de notificación es del 3,2%. 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 masculino y menor en el sexo femenino. El régimen en salud notificado en mayor proporción fue el contributivo. Esta información concuerda con lo reportado a nivel nacional.

De acuerdo a los municipios que notifican el mayor número de casos se encuentran Tunja, Duitama, Moniquirá, Sogamoso y Ventaquemada, 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 incidencia departamental fue de 9,0 por 100.000 habitantes

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.

Las Enfermedades Huérfanas que presentan la mayor proporción fueron déficit congénito del factor IX, déficit congénito del factor VIII y síndrome de Guillain Barré con 6,0% respectivamente, seguido de Angioedema hereditario y Microtia (5,2%) respectivamente

6. CONCLUSIONES

La población de sexo masculino, régimen contributivo en salud, pertenencia étnica otros, grupo mayor de edad fue notificado en mayor proporción.

Las Enfermedades Huérfanas que presentaron la mayor proporción fueron déficit congénito del factor IX, déficit congénito del factor VIII y síndrome de Guillain Barré.

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 incidencia de Enfermedades Huérfanas Raras del departamento a periodo epidemiológico VIII es 9,0 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 primer trimestre del año 2019.* Disponible en: <https://www.ins.gov.co/buscadoreventos/Informesdeevento/ENFERMEDADES%20HU%C3%89RFANAS-RARAS%20SEMESTRE%20I%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=4AFFFB2A019A948F64DB763C1D81359?sequence=1

SALUD, I. N. (s.f.). *Informe epidemiológico de evento Enfermedades Huérfanas-Raras. Colombia primer semestre del año 2020.* Disponible en: <https://www.ins.gov.co/buscadoreventos/Informesdeevento/ENFERMEDADES%20HU%C3%89RFANAS-RARAS%20SEMESTRE%20I%202019.pdf>