

## INFORME ENFERMEDADES HUÉRFANAS RARAS BOYACA PERIODO EPIDEMIOLOGICO III 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 III 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 Siviigila desde la semana epidemiológica 01 a la semana 12 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 Siviigila 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 75 casos de semana epidemiológica 1 a semana epidemiológica 12 de 2020, se identificaron 23 casos repetidos y 3 casos residentes de los departamentos Cundinamarca y Guaviare quedando un total de 49 casos para el análisis del presente informe. Durante 2018 fueron notificados 8 casos para el mismo periodo de estudio y para 2019, 46 casos; para un total acumulados 2018 – 2020 de 547 casos. El promedio de casos notificados semanalmente 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 2020 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, Boyacá 2018 – 2020p



Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2020

##### 4.2 Magnitud en lugar y persona

Fueron notificados 28 casos de enfermedades huérfanas-raras en personas de sexo femenino (57,1%), el aseguramiento en salud se presentó en mayor proporción en el régimen contributivo (61,2%), un 2% de los casos no se encuentra afiliado a ningún régimen de seguridad en salud que hace referencia a un paciente mayor de edad. Todos los casos se registraron en grupo de pertenencia étnica otro ningún caso para los demás grupos.

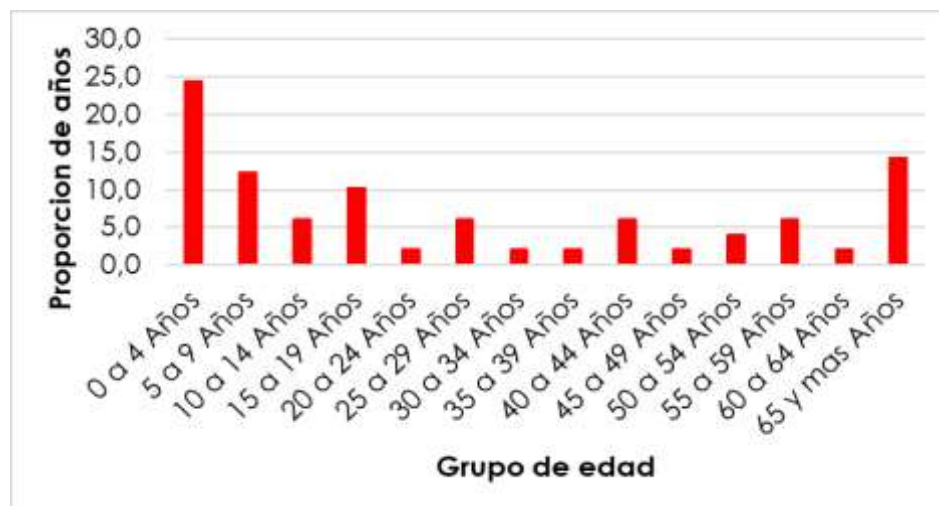
Tabla 1 Comportamiento demográfico y social de las enfermedades huérfanas-raras, Boyacá, periodo epidemiológico III de 2020

Variable	Categoría	Casos	Porcentaje
Sexo	Femenino	28	57,1
	Masculino	21	42,9
Tipo de régimen	Contributivo	30	61,2
	Subsidiado	17	34,7
	Especial	1	2,0
	No asegurado	1	2,0

Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2020

La mayor proporción de casos notificados se encuentran en el grupo menor de edad con el 53% (26 casos) mientras que el grupo mayor de 18 años presenta una proporción de 47% (23 casos). De acuerdo a la clasificación por grupo etario el que presentan la mayor proporción es el grupo de 0 a 4 años (24,5%) seguido del grupo de 65 y más años (14,3%). El 44,9 % de los casos notificados fueron confirmados por laboratorio, el 55,1% por clínica y el 22,4% estaban hospitalizados al momento del diagnóstico, la tasa de mortalidad se encuentre en 0,0.

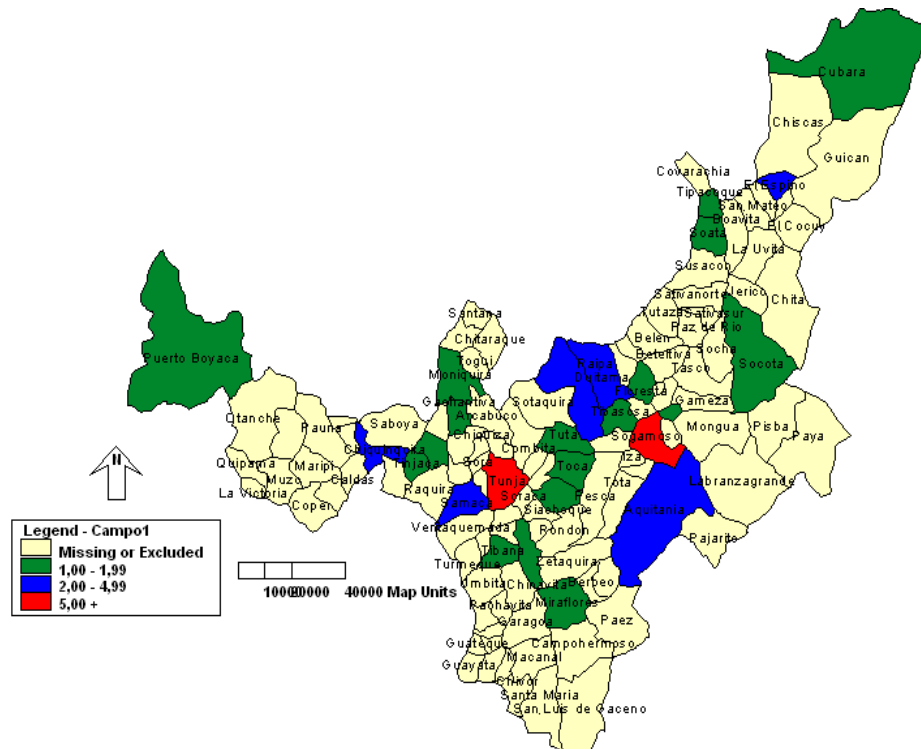
Grafico 2 Proporción de las enfermedades huérfanas-raras por grupos de edad, Boyacá, periodo epidemiológico III de 2020



Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2020

Se notificaron casos residentes en 25 municipios, el municipio con mayor número de casos es Tunja (13 casos), seguido por Sogamoso (6 casos), en tercer lugar, Duitama (4 casos) y en cuarto lugar Aquitania, Chiquinquirá, Paipa y El Espino con dos casos respectivamente; los demás municipios registran 1 caso de enfermedad huérfana rara. El 80% de los municipios de Boyacá se encuentran en silencio epidemiológico para este evento de interés en salud pública.

Grafico 3 Casos de enfermedades huérfanas-raras por municipio de residencia. Boyacá, periodo epidemiológico III de 2020



Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2020

En cuanto a las UPGD que notifican, la Institución que notifico el mayor número de casos fue el Hospital San Rafael con el 18,4%, seguido de Clínica Boyacá con 6,1% y en tercer lugar Compensar IPS y Centro Medico Egeiro los cuales han notificado el 8,2 % de los casos.

Se identificaron también 28 casos a través de la retroalimentación que realiza semanalmente el Instituto Nacional de Salud, los cuales fueron notificados por aseguradoras y en prestadores de salud fuera del departamento y que son procedentes de Boyacá, estos representan el 57,1% del total de la notificación de casos residentes en el departamento.

Tabla 2 Proporción de notificación de enfermedades huérfanas-raras por UPGD, Boyacá, Periodo Epidemiológico III, 2020

UPGD	Casos	%
COMPENSAR IPS	2	4,1
CENTRO MEDICO EGEIRO	2	4,1
CLINICA MEDILASER	1	2,0
IPS BOYACA DUITAMA	1	2,0
HOSPITAL SAN RAFAEL TUNJA	9	18,4
EPS SANITAS CENTRO MEDICO TUNJA	1	2,0
JERSALUD	1	2,0
SALUD SOGAMOSO	1	2,0
CLINICA BOYACA	3	6,1
OTRAS INSTITUCIONES/EAPB	28	57,1

Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2019

Fueron notificadas 37 enfermedades huérfanas diferentes entre semana 1 y semana 12 de 2020, síndrome de Guillain Barré y Microtia se notificó en mayor proporción (8,7%) respectivamente, seguido de displasia broncopulmonar (6,5 %), en tercer lugar, Angioedema hereditario, esclerosis lateral amiotrófica, miastenia grave y Mucopolisacaridosis tipo 2 (4,3%) respectivamente; las demás enfermedades se notificaron en menor proporción (2,2%),

Tabla 3 Proporción de notificación de enfermedades huérfanas-raras, Boyacá, Periodo Epidemiológico III, 2020

Enfermedad Rara	Casos	%
Angioedema hereditario	2	4,3
Atrofia muscular espinal proximal de tipo 3	1	2,2
Cirrosis biliar primaria	1	2,2
Condrodisplasia punctata ligada al cromosoma X dominante	1	2,2
Déficit congénito del factor IX	1	2,2
Déficit congénito del factor VII	1	2,2
Diabetes insípida nefrogenica	1	2,2
Displasia broncopulmonar	3	6,5
Displasia espondilometafisaria tipo Kozlowski	1	2,2
Enfermedad de Blackfan-Diamond	1	2,2
Enfermedad de Gaucher tipo 1	1	2,2
Enfermedad de Von Willebrand	1	2,2
Enfermedades hematológicas no especificadas	1	2,2
Esclerosis lateral amiotrófica	2	4,3
Esclerosis Múltiple	1	2,2
Esclerosis sistémica cutánea difusa	1	2,2
Esclerosis sistémica cutánea limitada	1	2,2
Esclerosis tuberosa	1	2,2
Hemoglobinuria paroxística nocturna	1	2,2
Hipertensión arterial pulmonar idiopática	1	2,2
Hipertensión Pulmonar Tromboembólica Crónica	1	2,2
Miastenia grave	2	4,3
Microtia	4	8,7
Mucopolisacaridosis tipo 2	2	4,3
Neurofibromatosis	1	2,2
Osteogenesis imperfecta	1	2,2
Otras Acromegalias No especificadas	1	2,2
Otras alteraciones cromosómicas no especificadas	1	2,2
Poliartritis factor reumatoide positivo	1	2,2
Polimiositis	1	2,2
Porfiria cutánea tarda (PCT)	1	2,2
Síndrome de Guillain-Barre	4	8,7
Síndrome de intestino corto	1	2,2
Síndrome de la persona rígida	1	2,2
Síndrome de Turner	1	2,2
Síndrome de West	1	2,2
Siringomielia	1	2,2

Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2020

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

INDICADOR	COEFICIENTE	RESULTADO
<i>Incidencia de enfermedades huérfanas-raras en población general</i>	100.000	3,8

Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2019

### 5. DISCUSIÓN

A periodo epidemiológico III de 2019 han sido notificados 49 casos de enfermedades huérfanas–raras de las cuales 21 fueron notificadas por IPS del departamento, una notificación superior al mismo periodo de 2019, este comportamiento se debe posiblemente al 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 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 femenino y menor en el sexo masculino. Estos resultados son similares a los presentados a 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 y Clínica Boyacá 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 incidencia departamental fue de 3,8 por 100.000 habitantes, por el contrario, fue superior a la del periodo tres de 2019 (3,4), 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 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.

## 6. CONCLUSIONES

La población de sexo femenino, régimen contributivo en salud, pertenencia étnica otros, grupo menor de edad fue notificado 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 Incidencia de Enfermedades Huérfanas Raras del departamento es de 3,8 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 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](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)