



INFORME DEL COMPORTAMIENTO DE ENFERMEDADES HUEFANAS RARAS EN BOYACÁ CON CORTE A SEMANA EPIDEMIOLÓGICA 40 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, 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. MATERIALES Y MÉTODOS:

Análisis descriptivo retrospectivo de los hallazgos encontrados mediante la notificación al Sivigila desde la semana epidemiológica 01 a la semana 40 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.

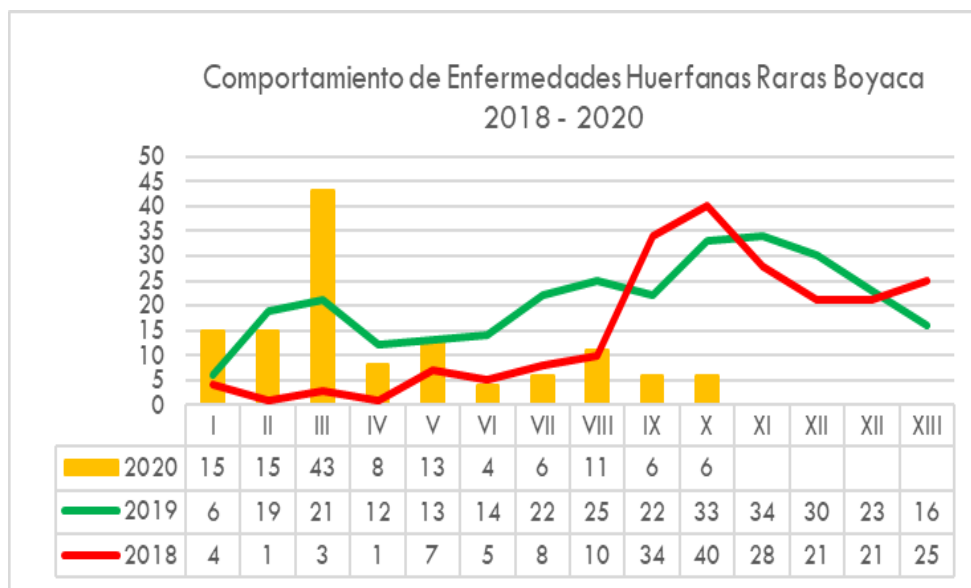
3. RESULTADOS:

3.1 Comportamiento de la notificación

Fueron notificados 173 casos de semana epidemiológica 1 a semana epidemiológica 40 de 2020, se identificaron 38 casos repetidos y 8 casos notificados por Boyacá, pero residentes de los departamentos de Antioquia, Cundinamarca y Guaviare, quedando un total de 127 casos para el análisis del presente informe. Durante 2018 fueron notificados 113 casos para el mismo periodo de estudio y para 2019, 187 casos; para un total acumulados 2018 – 2020 de 625 casos. El promedio de casos notificados semanalmente fue de 3 casos.



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



Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2020

3.2 MAGNITUD EN LUGAR Y PERSONA

Fueron notificados 68 casos de enfermedades huérfanas-raras en personas de sexo masculino (54%), el aseguramiento en salud que se presentó en mayor proporción fue el régimen contributivo (54%), un 5% de los casos no se encuentra afiliado a ningún régimen de seguridad en salud que hace referencia a 6 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 X, Boyacá, 2020

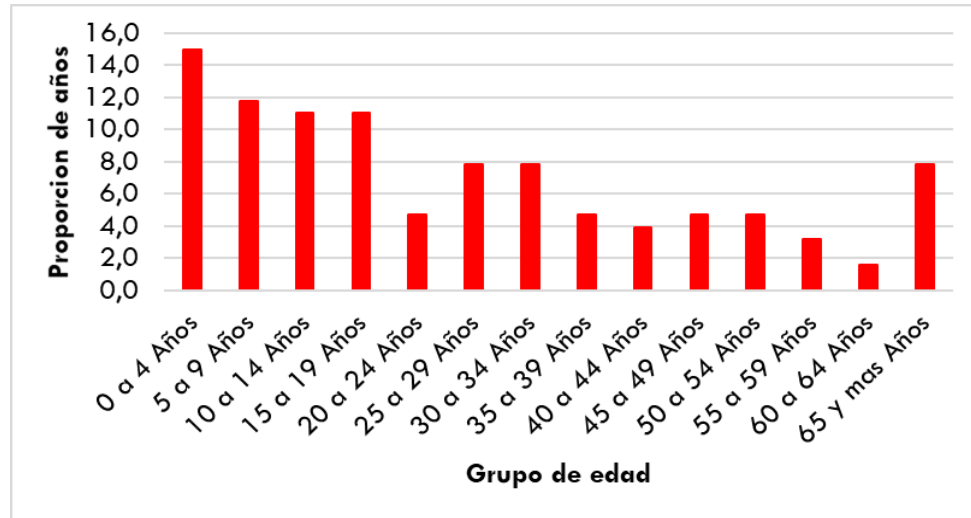
Variable	Categoría	Casos	Porcentaje
Sexo	Femenino	59	46%
	Masculino	68	54%
Tipo de régimen	Contributivo	69	54%
	Subsidiado	51	40%
	Especial	1	1%
	No asegurado	6	5%

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% (66 casos) mientras que el grupo menor de 18 años presenta una proporción de 48% (60 casos). De acuerdo a la clasificación por grupo etario el que presentan la mayor proporción es el grupo de 0 a 4 años (15%) seguido del grupo de 5 a 9 años (11,8%). El 46% de los casos notificados fueron confirmados por laboratorio, el 54% por clínica y el 14% estaban hospitalizados al momento del diagnóstico, la tasa de mortalidad se encuentro en 0,0.



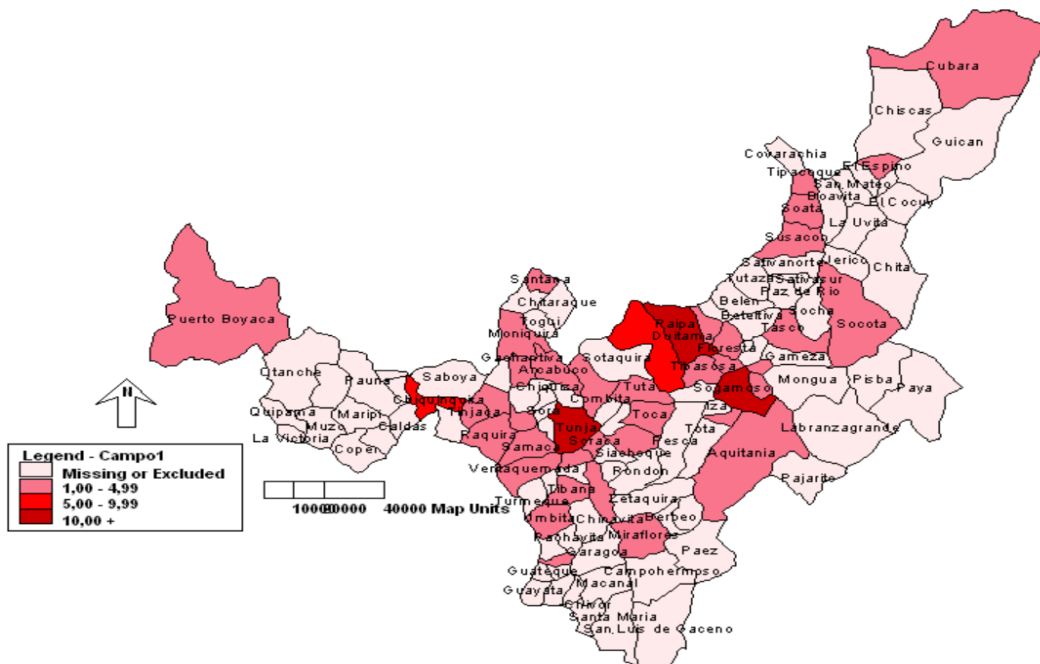
Tabla 2. Proporción de las enfermedades huérfanas-raras por grupos de edad a periodo X, Boyacá, 2020



Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2020

Se notificaron casos residentes en 41 municipios, el municipio con mayor número de casos es Tunja (33 casos), seguido por Sogamoso y Duitama (13 casos) respectivamente, en tercer lugar, Chiquinquirá (11 casos); los demás municipios registran entre uno y cinco casos de enfermedad huérfana rara. El 67% de los municipios de Boyacá se encuentran en silencio epidemiológico para este evento de interés en salud pública.

Grafico 2. Casos de enfermedades huérfanas-raras por municipio de residencia a periodo X, Boyacá, 2020



Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2020

Fueron notificadas 67 enfermedades huérfanas diferentes entre semana 1 y semana 40 de 2020, síndrome de Guillain Barré se notificó en mayor proporción (7,1%), seguido Déficit congénito del factor IX, Déficit congénito del factor VIII y esclerosis múltiple (5,5%) respectivamente; las demás enfermedades se notificaron en menor proporción.

Tabla 3. Proporción de notificación de enfermedades huérfanas-raras a periodo X, Boyacá, 2020

Enfermedad Rara	Casos	%	Incidencia*100.000 hb
Síndrome de Guillain-Barre	9	7,1	0,7
Déficit congénito del factor IX	7	5,5	0,5
Déficit congénito del factor VIII	7	5,5	0,5
Esclerosis Múltiple	7	5,5	0,5
Angioedema hereditario	6	4,7	0,5
Microtia	6	4,7	0,5
Miastenia grave	4	3,1	0,3
Déficit congénito del factor XI	3	2,4	0,2
Displasia broncopulmonar	3	2,4	0,2
Enfermedad de Von Willebrand	3	2,4	0,2
Esclerosis múltiple - ictiosis - deficiencia del factor VIII	3	2,4	0,2
Cirrosis biliar primaria	2	1,6	0,2
Enfermedad de Von Willebrand adquirida	2	1,6	0,2
Esclerosis lateral amiotrófica	2	1,6	0,2
Esclerosis sistémica cutánea difusa	2	1,6	0,2
Hemoglobinuria paroxística nocturna	2	1,6	0,2
Hipertensión arterial pulmonar idiopática	2	1,6	0,2
Mucopolisacaridosis tipo 2	2	1,6	0,2
Poliartritis factor reumatoide positivo	2	1,6	0,2
Polimiositis	2	1,6	0,2
Síndrome de intestino corto	2	1,6	0,2
Síndrome de Prader-Willi	2	1,6	0,2
Síndrome de Turner	2	1,6	0,2
Trastorno del metabolismo de los aminoácidos no especificado	2	1,6	0,2
Acondroplasia	1	0,8	0,1
Anemia de Fanconi	1	0,8	0,1
Atrofia muscular espinal proximal de tipo 3	1	0,8	0,1
Condrodisplasia punctata ligada al cromosoma X dominante	1	0,8	0,1
Déficit congénito del factor VII	1	0,8	0,1
Desordenes lisosomales no especificados	1	0,8	0,1
Diabetes insípida nefrogénica	1	0,8	0,1
Displasia espondilometafisaria tipo Kozlowski	1	0,8	0,1
Distrofia muscular tipo Duchenne	1	0,8	0,1
Enfermedad de Blackfan-Diamond	1	0,8	0,1
Enfermedad de Gaucher tipo 1	1	0,8	0,1
Enfermedades hematológicas no especificadas	1	0,8	0,1
Epidermólisis ampollosa distrofia	1	0,8	0,1
Esclerosis sistémica cutánea limitada	1	0,8	0,1
Esclerosis tuberosa	1	0,8	0,1
Esferocitosis hereditaria	1	0,8	0,1
Fibrosis quística	1	0,8	0,1



Gastrosquisis	1	0,8	0,1
Glucogenosis tipo 1	1	0,8	0,1
Hepatitis crónica autoinmune	1	0,8	0,1
Hiperplasia suprarrenal congénita	1	0,8	0,1
Hipertensión Pulmonar Persistente del Recién Nacido / Distrés respiratorio agudo neonatal por deficiencia de SP B	1	0,8	0,1
Hipertensión Pulmonar Tromboembólica Crónica	1	0,8	0,1
Hipogamaglobulinemia inespecífica	1	0,8	0,1
Ictiosis no especificada	1	0,8	0,1
Inmunodeficiencia por déficit selectivo de anticuerpos anti-polisacáridos	1	0,8	0,1
Malformación de Ebstein	1	0,8	0,1
Neurofibromatosis	1	0,8	0,1
Osteogénesis imperfecta	1	0,8	0,1
Otras Acromegalias No especificadas	1	0,8	0,1
Otras alteraciones cromosómicas no especificadas	1	0,8	0,1
Porfiria aguda intermitente	1	0,8	0,1
Purpura de Henoch-Schoenlein	1	0,8	0,1
Síndrome "cat-eye"	1	0,8	0,1
Síndrome de Angelman	1	0,8	0,1
Síndrome de Banki	1	0,8	0,1
Síndrome de Evans	1	0,8	0,1
Síndrome de la persona rígida	1	0,8	0,1
Síndrome de Lennox-Gastaut	1	0,8	0,1
Síndrome de Sebastián	1	0,8	0,1
Síndrome de West	1	0,8	0,1
Síndrome hemolítico urémico atípico	1	0,8	0,1
Siringomielia	1	0,8	0,1

Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2020

3.3 Comportamiento de los indicadores de vigilancia del evento

INDICADOR	COEFICIENTE	RESULTADO
<i>Incidencia de enfermedades huérfanas-raras en población general</i>	100.000	9,9

Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2020

4. DISCUSIÓN:

A periodo epidemiológico X de 2020 han sido notificados 127 casos de enfermedades huérfanas-raras de las cuales 61 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 por el que está 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.



GOVERNACIÓN DE
Boyacá

Secretaría
de Salud

Boyacá
Avanza

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 9,9 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 síndrome de Guillain Barré (7,1%), seguido Déficit congénito del factor IX, Déficit congénito del factor VIII y esclerosis múltiple (5,5%) respectivamente.