



INFORME DEL COMPORTAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES HUÉRFANAS RARAS EN BOYACÁ CON CORTE A SEMANA EPIDEMIOLÓGICA 36 DE 2021.

*Lida Isabel Báez Plazas
Referente de enfermedades Huérfanas Raras
Vigilancia en Salud Pública
Dirección de Promoción y Prevención en Salud*

I. INTRODUCCIÓN:

Las enfermedades raras (ER) o poco frecuentes son aquellas que tienen una baja prevalencia 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.

La causa exacta de una enfermedad huérfana sigue siendo desconocida. Sin embargo, para una porción significativa de la población el problema se puede originar en mutaciones (cambios) en un gen. Muchas de estas mutaciones genéticas pueden pasar de generación en generación, explicando porque algunas enfermedades huérfanas son familiares. Es importante saber que la genética es solo un factor. Factores ambientales como la dieta, fumar, o exposición a químicos también juegan un papel en las enfermedades huérfanas. Estos factores pueden causar enfermedades o interactuar con factores genéticos para aumentar la severidad de una enfermedad.

La mayoría de los casos de enfermedades raras aparecen en la edad pediátrica, consecuencia directa de la alta frecuencia de enfermedades de origen genético y a la presencia de anomalías congénitas. No obstante, la prevalencia es mayor en los adultos que en los niños, debido a la excesiva mortalidad de algunas enfermedades infantiles, como malformaciones o enfermedades genéticas graves y también por la influencia de ciertas enfermedades cuya edad de aparición es más tardía como ciertas patologías autoinmunes, la esclerosis lateral amiotrófica o enfermedades genéticas del tipo de la enfermedad de Huntington, entre otras.

El propósito de la vigilancia del evento es incluir los casos nuevos en el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas, de acuerdo al listado vigente y las definiciones de caso definidas por el Ministerio de Salud y Protección Social, generando información sobre la incidencia, y distribución geográfica de los casos; facilitando la identificación de medidas necesarias para orientar acciones en recursos sanitarios, sociales y científicos requeridos para su atención.

2. MATERIALES Y MÉTODOS:

Análisis descriptivo retrospectivo de los hallazgos encontrados mediante la notificación al Sivigila desde la semana epidemiológica 01 a la semana 36 de 2021. Los datos fueron recolectados por los médicos especialistas de las unidades primarias generadoras de datos (UPGD), unidades informadoras (UA) 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 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 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.

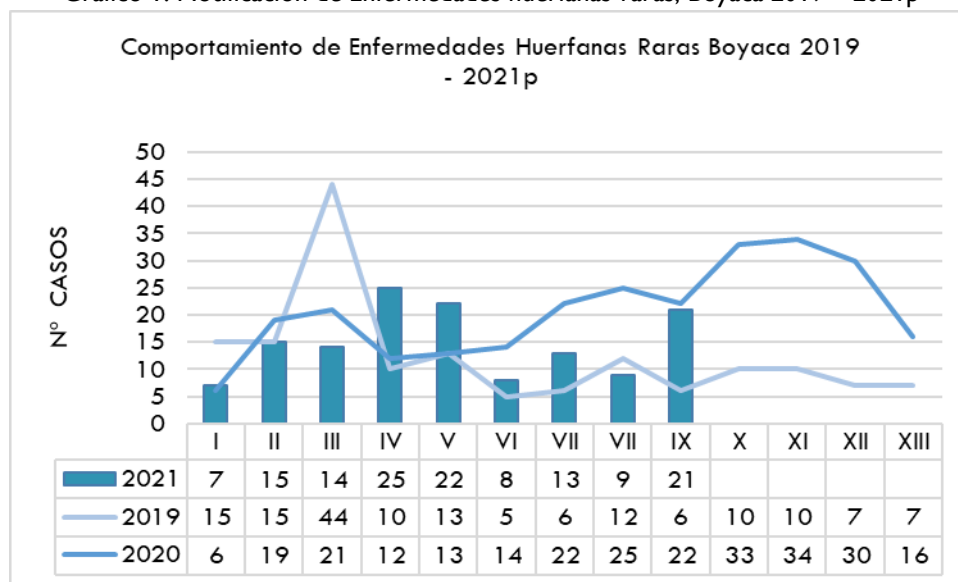
3. RESULTADOS:

3.1 Comportamiento de la notificación



Fueron notificados 134 casos de enfermedades raras de semana epidemiológica I a semana epidemiológica 36 de 2020. Durante 2019, 2020 y lo corrido de 2021 se notificaron un total de 561 casos. El promedio de casos notificados semanalmente fue de 4 casos.

Gráfico I. Notificación de Enfermedades huérfanas-raras, Boyacá 2019 – 2021p



Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2021

3.2 Magnitud en lugar y persona

Fueron notificados 79 casos de enfermedades huérfanas-raras en personas de sexo masculino (59%), el aseguramiento en salud que se presentó en mayor proporción fue el régimen contributivo (51%), el 98,5% de los casos se encuentran afiliados a algún régimen de seguridad en salud. El 99,2 % de los casos se registraron en grupo de pertenencia étnica otro.

Tabla I. Comportamiento demográfico y social de las enfermedades huérfanas-raras, Boyacá a semana epidemiológica 36 de 2021.

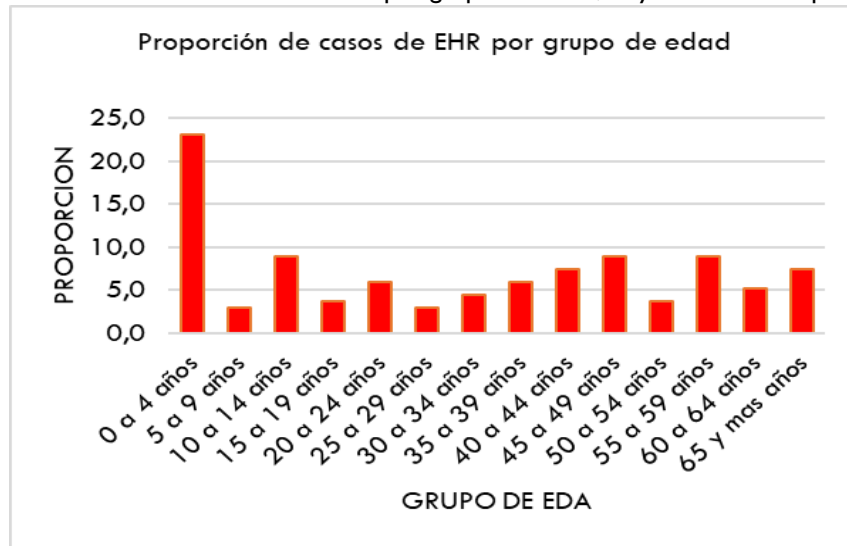
| Variable | Categoría | Casos | Porcentaje |
|-----------------|--------------|-------|------------|
| Sexo | Femenino | 55 | 41 |
| | Masculino | 79 | 59 |
| Tipo de régimen | Contributivo | 68 | 51 |
| | Subsidiado | 64 | 48 |
| | Especial | 0 | 0 |
| | No asegurado | 2 | 1 |

Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2021

La mayor proporción de casos notificados se encuentran en el grupo mayor de edad con el 61% (82 casos) mientras que el grupo menor de 18 años presenta una proporción de 39% (52 casos). De acuerdo a la clasificación por grupo etario el que presenta la mayor proporción es el grupo de 0 a 4 años (23%) seguido del grupo de 10 a 14 años. 45 a 49 años y 55 a 59 años (9%) respectivamente. El 44% de los casos notificados fueron confirmados por laboratorio, el 56% por clínica y un 27% de los casos estaban hospitalizados al momento del diagnóstico, la tasa de mortalidad se encuentre en 2%.



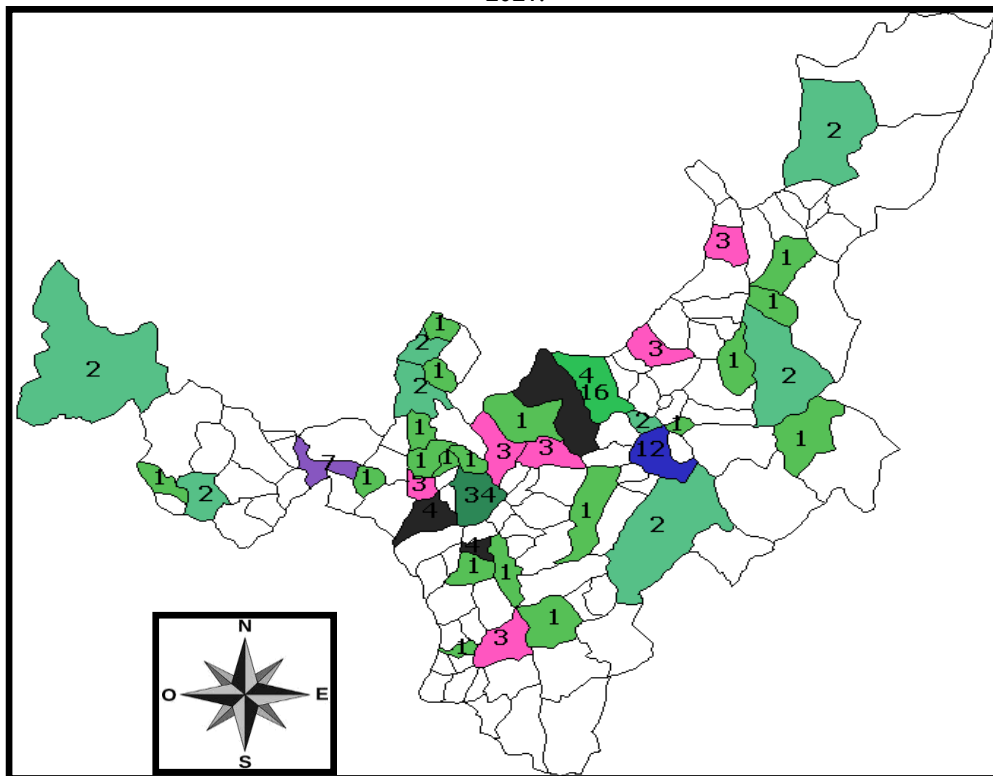
Grafico 2. Proporción de enfermedades huérfanas-raras por grupos de edad, Boyacá a semana epidemiológica 36 de 2021.



Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2021

Se notificaron casos residentes en 40 municipios, el municipio con mayor número de casos notificados fue Tunja (34 casos), seguido por Duitama (16 casos) y en tercer lugar Sogamoso (12 casos); los demás municipios registran entre uno y cuatro casos de enfermedad huérfana rara. El 68% de los municipios de Boyacá se encuentran en silencio epidemiológico para este evento de interés en salud pública.

Mapa 1. Casos de enfermedades huérfanas-raras por municipio de residencia, Boyacá a semana epidemiológica 36 de 2021.





Fueron notificadas al departamento de Boyacá 66 enfermedades huérfanas diferentes entre semana 1 y semana 36 de 2021, síndrome de Guillain Barré se notificó en mayor proporción (11,9%), seguido de Déficit congénito del factor VIII (9,7%) y en tercer lugar Esclerosis Múltiple (7,5%); las demás enfermedades se notificaron en menor proporción.

Tabla 2. Proporción e incidencia de enfermedades huérfanas-raras, Boyacá a semana epidemiológica 36 de 2021

| Enfermedad Rara | Casos | % | Incidencia * 100 000 hb |
|---|-------|-----|----------------------------|
| Acromegalia | 2 | 1,5 | 0,2 |
| Anemia hemolítica debido a déficit de piruvato quinasa de los glóbulos rojos | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Angioedema hereditario | 3 | 2,2 | 0,2 |
| Artrogriposis múltiple congénita - cara de silbido | 2 | 1,5 | 0,2 |
| Ataxia espinocerebelosa ligada al cromosoma X de tipo 3 | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Atresia biliar | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Atresia de coanas | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Deficiencia de CI inhibidor | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Deficiencia de C4a | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Déficit congénito del factor VII | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Déficit congénito del factor VIII | 13 | 9,7 | 1,0 |
| Déficit congénito del factor XIII | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Déficit de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de acidos grasos de cadena larga | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Disautonomía familiar | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Displasia broncopulmonar | 2 | 1,5 | 0,2 |
| Distrofia muscular de Duchenne y Becker | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Distrofia muscular no especificada | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Distrofia muscular tipo Duchenne | 4 | 3,0 | 0,3 |
| Enfermedad de Crouzon | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Enfermedad de Devic | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Enfermedad de Fabry | 3 | 2,2 | 0,2 |
| Enfermedad de Hirschsprung | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Enfermedad de las neuronas motoras patrón Madras | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Enfermedad de Niemann-Pick tipo A | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Enfermedad de Rendu-Osler-Weber | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Enfermedad de Still del adulto | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Enfermedad de Wegener | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Epidermolisis ampollosa epidermolítica | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Esclerosis lateral amiotrófica | 5 | 3,7 | 0,4 |
| Esclerosis Múltiple | 10 | 7,5 | 0,8 |
| Esclerosis sistémica cutánea difusa | 2 | 1,5 | 0,2 |
| Esclerosis sistémica cutánea limitada | 3 | 2,2 | 0,2 |
| Fibrosis pulmonar idiopática | 2 | 1,5 | 0,2 |
| Gastrosquisis | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Hipertensión Pulmonar Persistente del Recién Nacido / Distrés respiratorio agudo neonatal por deficiencia de SP B | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Inmunodeficiencia combinada severa ligada a déficit de adenosina desaminasa | 1 | 0,7 | 0,1 |

| | | | |
|---|----|------|-----|
| Inmunodeficiencia primaria no especificada | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Lipomatosis encefalocraneocutanea | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Mastocitosis | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Miastenia grave | 9 | 6,7 | 0,7 |
| Microcefalia - déficit intelectual - anomalías falángicas y neurológicas | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Microtia | 2 | 1,5 | 0,2 |
| Mielofibrosis con metaplasia mielocitoide | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Mucopolisacaridosis tipo 2 | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Mucopolisacaridosis tipo 3 | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Mucopolisacaridosis tipo 4 | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Osteocraneoostenosis | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Osteogenesis imperfecta | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Otras Acromegalias No especificadas | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Paralisis periodica hipocalemica | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Paraplejia espastica familiar | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Penfigo vulgar | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Plagiocefalia retraso mental ligado al cromosoma X | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Polidactilia en espejo - segmentacion vertebral anomalias de los miembros | 3 | 2,2 | 0,2 |
| Poliquistosis renal autosómica y recesiva | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Porfiria eritropoyetica congénita | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Protoporfiria eritropoyetica | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Retraso mental ligado al cromosoma X - acromegalia - hiperactividad | 3 | 2,2 | 0,2 |
| Síndrome CHARGE | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Síndrome de Angelman | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Síndrome de Guillain-Barre | 16 | 11,9 | 1,3 |
| Síndrome de Leigh | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Síndrome de Marfan | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Síndrome de Mowat-Wilson | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Síndrome de Tourette | 1 | 0,7 | 0,1 |
| Síndrome hemolítico urémico atípico | 2 | 1,5 | 0,2 |

Fuente: SIVIGILA Secretaría de Salud de Boyacá, 2021

4. Indicadores de vigilancia del evento

| INDICADOR | COEFICIENTE | RESULTADO |
|--|-------------|-----------|
| <i>Incidencia de enfermedades huérfanas-raras en población general</i> | 100.000 | 10,7 |

5. DISCUSION

La notificación de enfermedades huérfanas ha mostrado tendencia al aumento desde el inicio de la vigilancia del evento, pasando de notificar 160 casos en 2019 a 267 en 2020; durante este periodo de tiempo y hasta semana epidemiológica 36 de 2021 el aumento se puede atribuir al fortalecimiento del sistema de vigilancia.



GOBERNACIÓN DE
Boyacá

Secretaría
de Salud

Boyacá
Avanza

Las enfermedades huérfanas notificadas con mayor frecuencia en el departamento de Boyacá a semana epidemiológica 36 de 2021 fueron: síndrome de Guillain Barré, esclerosis múltiple y Déficit congénito del factor VIII, lo cual concuerda con lo reportado en el país. La proporción de casos por sexo fue superior en el sexo masculino

La distribución geográfica más frecuentes según lugar de residencia muestra, mayor proporción en Tunja y Duitama, situación que puede estar relacionada con la disponibilidad en estas ciudades de las pruebas diagnósticas y especialistas requeridos para la confirmación del diagnóstico.

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.