	CIRCULAR EXTERNA		
	CÓDIGO: F-PGED05-04	VERSIÓN: 01	FECHA: 23-08-2013

Página 1 de 6

No. 73

PARA: Entidades Administradoras del Plan de Beneficios
Directores Locales de Salud
Gerentes y/o Representantes Legales de Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud de Nariño - IPS

DE: Dirección

ASUNTO: Conmemoración día mundial de enfermedades huérfanas y raras

FECHA: 19 de marzo de 2021

Tomando como referencia las competencias asignadas a las Entidades Territoriales Departamentales y Municipales a través de la Ley 715 de 2001 el Instituto Departamental de Salud de Nariño reitera la responsabilidad de las Entidades Administradoras del Plan de Beneficios con respecto a "garantizar la disponibilidad y capacidad resolutoria de su red de prestadores de servicios para la atención de la de las enfermedades huérfanas así como de las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud en la atención, notificación, y seguimiento a los casos para ello los destinatarios de la presente circular deberán interpretar y aplicar los principios establecidos en el artículo 6 de la ley 1751 de 2015 y en el SOGCS, con el fin de garantizar la debida atención en promoción prevención diagnóstico tratamiento y rehabilitación en salud a las personas con enfermedades huérfanas en condiciones de calidad, continuidad, integralidad, oportunidad, resolutoria y accesibilidad para ello como ente de vigilancia y control se permite recordarles a los actores que:


El Estado Colombiano definió una enfermedad huérfana-rara como aquella con una prevalencia menor de uno por cada 5.000 personas¹. Actualmente son objeto de vigilancia 2190 enfermedades huérfanas incluidas en la Resolución 5265 de 2018, de acuerdo con la Clasificación Internacional de Enfermedades Décima edición (CIE-10), la mayor proporción de enfermedades notificadas al Sivigila corresponden a enfermedades del sistema nervioso central, enfermedades de la sangre y órganos hematopoyéticos, malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas y enfermedades endocrinas, nutricionales y metabólicas².

Tabla N°1. Proporción de enfermedades huérfanas notificadas al Sivigila según la Clasificación Internacional de Enfermedades Décima edición (CIE-10). Colombia 2016 hasta SE 04 de 2021

Capítulo	Casos	%
Enfermedades del sistema nervioso	11524	27,1
Enfermedades de la sangre y de los órganos hematopoyéticos/ trastornos que afectan el mecanismo de la inmunidad	7925	18,6
Malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas	6022	14,1
Enfermedades endocrinas, nutricionales y metabólicas	5247	12,3
Enfermedades del sistema osteomuscular y del tejido conectivo	3106	7,3
Enfermedades del aparato digestivo	2719	6,4
Enfermedades de la piel y el tejido subcutáneo	1760	4,1

¹ Ley 1438 de Enero 19 de 2011. "Por medio del cual se reforma el Sistema General de Seguridad Social en Salud y se dictan otras disposiciones". Ministerio de Salud y Protección Social. Disponible en: <http://www.minsalud.gov.co/Normatividad/LEY%201438%20DE%202011.pdf>

² Boletín Epidemiológico Semanal 07. 14 al 20 de febrero de 2021. Instituto Nacional de Salud.

	CIRCULAR EXTERNA		
	CÓDIGO: F-PGED05-04	VERSIÓN: 01	FECHA: 23-08-2013

Página 2 de 6

Capítulo	Casos	%
Ciertas afecciones originadas en el periodo perinatal	1209	2,8
Enfermedades del sistema circulatorio	905	2,1
Enfermedades del sistema respiratorio	588	1,4
Neoplasias	351	0,8
Enfermedades del ojo y sus anexos	317	0,7
Traumatismos, envenenamientos y algunas otras consecuencias de causa externa	132	0,3
Trastornos mentales y del comportamiento	108	0,3
Enfermedades del aparato genitourinario	81	0,2
Ciertas enfermedades infecciosas y parasitarias	22	0,1
Sin Clasificar	544	1,3
Total	42560	100

En el departamento de Nariño, con corte a semana 04 de 2021, se han notificado desde 2016, 560 enfermedades huérfanas-raras que corresponden al 1,3% de la proporción de enfermedades huérfanas notificadas a nivel nacional desde la implementación de la vigilancia del evento a través de Sivigila³.


De acuerdo con la información preliminar 2020, los municipios con el mayor número de casos por municipio de residencia son Pasto, Tumaco, Nariño, Ipiales y La Unión.

Tabla N° 2. Casos y proporción de incidencia de EHR * 100.000 Habitantes. Nariño 2016– 2020.

Municipio	2016		2017		2018		2019		2020		Total casos
	Casos	Incidencia * 100.000 hb	Casos	Incidencia * 100.000 hb	Casos	Incidencia * 100.000 hb	Casos	Incidencia * 100.000 hb	Casos	Incidencia * 100.000 hb	
Pasto	6	1,52	34	8,68	64	16,29	62	15,79	84	21,40	250
Tumaco	3	1,29	6	2,43	19	7,49	18	7,04	9	3,50	55
Nariño	0	0,00	8	183,74	6	137,49	13	298,51	2	46,02	29
Ipiales	0	0,00	6	5,19	9	7,75	7	6,03	5	4,32	27
La Unión	0	0,00	1	3,16	3	9,42	2	6,29	4	12,60	10
Cumbal	0	0,00	0	0,00	2	5,43	4	10,82	3	8,10	9
Sandoná	0	0,00	2	9,08	2	9,63	1	4,95	4	20,23	9
Taminango	0	0,00	1	5,64	0	0,00	4	22,39	4	22,37	9
Barbacoas	1	1,97	2	3,70	2	3,59	3	5,34	0	0,00	8
Pupiales	1	5,39	0	0,00	2	11,43	3	17,31	2	11,62	8
Guaitarilla	0	0,00	2	16,79	1	8,63	1	8,76	3	26,49	7
Samaniego	0	0,00	1	3,13	2	6,80	1	3,52	3	10,81	7
Túquerres	0	0,00	2	4,49	1	2,24	1	2,24	3	6,73	7
Yacuanquer	0	0,00	1	9,20	1	9,14	2	18,27	3	27,38	7
El Charco	0	0,00	1	4,45	1	4,44	3	13,32	1	4,43	6
La Cruz	0	0,00	2	10,67	1	5,33	2	10,70	1	5,36	6
Mosquera	0	0,00	1	8,58	2	16,69	3	24,42	0	0,00	6
El Peñal	0	0,00	2	27,06	0	0,00	3	40,31	0	0,00	5
El Rosario	0	0,00	0	0,00	2	16,29	1	8,22	2	16,58	5
La Florida	2	18,23	0	0,00	0	0,00	2	20,03	1	10,09	5
Ricaurte	0	0,00	1	5,27	0	0,00	2	10,06	2	9,97	5
San Lorenzo	0	0,00	0	0,00	2	10,83	0	0,00	3	16,31	5
Departamento	17	1,05	90	5,54	132	8,10	150	9,21	159	9,77	548

Fuente: Oficina de epidemiología IDSN - Sivigila

³ Boletín Epidemiológico Semanal 07. 14 al 20 de febrero de 2021. Instituto Nacional de Salud.

	CIRCULAR EXTERNA		
	CÓDIGO: F-PGED05-04	VERSIÓN: 01	FECHA: 23-08-2013

Página 3 de 6

Los municipios que tienen entre cuatro y dos casos de enfermedades huérfanas y raras son: Buesaco, Chachagüí, Córdoba, Colón, El Tablón, El Tambo, Policarpa, San Bernardo, Santacruz, Albán, Funes, Guachucal, Gualmatán, Leiva, Linares, Los Andes, San Pablo, Sapuyes y Tangua.

Tabla N° 2. Casos y proporción de incidencia de EHR * 100.000 Habitantes. Nariño 2016 – 2020.

Municipio	2016		2017		2018		2019		2020		Total casos
	Casos	Incidencia * 100.000 hb	Casos	Incidencia * 100.000 hb	Casos	Incidencia * 100.000 hb	Casos	Incidencia * 100.000 hb	Casos	Incidencia * 100.000 hb	
Buesaco	0	0,00	2	8,43	0	0,00	0	0,00	2	8,36	4
Chachagüí	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	6,52	3	19,60	4
Córdoba	1	6,45	2	12,95	0	0,00	1	6,45	0	0,00	4
Colón Genova	0	0,00	1	11,36	0	0,00	0	0,00	2	24,05	3
El Tablón de Gómez	0	0,00	0	0,00	1	6,97	0	0,00	2	14,02	3
El Tambo	0	0,00	0	0,00	2	14,00	0	0,00	1	7,24	3
Policarpa	0	0,00	0	0,00	1	10,10	1	10,18	1	10,23	3
San Bernardo	0	0,00	0	0,00	1	10,87	0	0,00	2	21,81	3
Santacruz	0	0,00	1	9,32	0	0,00	2	18,28	0	0,00	3
Albán	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	2	21,46	2
Funes	0	0,00	1	13,69	1	13,85	0	0,00	0	0,00	2
Guachucal	0	0,00	0	0,00	1	5,14	1	5,16	0	0,00	2
Gualmatán	0	0,00	2	28,52	0	0,00	0	0,00	0	0,00	2
Leiva	0	0,00	1	9,96	0	0,00	1	10,36	0	0,00	2
Linares	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	9,90	1	9,99	2
Los Andes	1	9,08	0	0,00	0	0,00	1	10,67	0	0,00	2
San Pablo	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	6,65	1	6,76	2
Sapuyes	0	0,00	1	13,42	1	13,61	0	0,00	0	0,00	2
Tangua	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	7,46	1	7,51	2
Departamento	17	1,05	90	5,54	132	8,10	150	9,21	159	9,77	548

Fuente: Oficina de epidemiología IDSN - Sivigila


Los municipios que tienen un caso reportado de enfermedades huérfanas y raras son: Aldana, Ancuya, Arboleda, Belén, Cartago, Contadero, Cuaspud, Cumbitara, Imués, La Tola, Magüi Payán, Olaya Herrera y Puerres.

Casos y proporción de incidencia de EHR * 100.000 Habitantes. Nariño 2016 – 2020.

Municipio	2016		2017		2018		2019		2020		Total casos
	Casos	Incidencia * 100.000 hb	Casos	Incidencia * 100.000 hb	Casos	Incidencia * 100.000 hb	Casos	Incidencia * 100.000 hb	Casos	Incidencia * 100.000 hb	
Aldana	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	13,59	1
Ancuya	1	10,96	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1
Arboleda	1	11,89	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1
Belén	0	0,00	1	15,91	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1
Cartago	0	0,00	0	0,00	1	14,61	0	0,00	0	0,00	1
Contadero	0	0,00	1	13,83	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1
Cuaspud	0	0,00	1	10,94	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1
Cumbitara	0	0,00	1	16,29	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1
Imués	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	13,43	1
La Tola	0	0,00	0	0,00	1	13,49	0	0,00	0	0,00	1
Magüi Payan	0	0,00	1	4,30	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1
Olaya Herrera	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	3,96	0	0,00	1
Puerres	0	0,00	1	11,31	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1
Departamento	17	1,05	90	5,54	132	8,10	150	9,21	159	9,77	548

Fuente: Oficina de epidemiología IDSN - Sivigila

Las enfermedades olvidadas o desatendidas son un conjunto de enfermedades infecciosas, muchas de ellas parasitarias, que afectan principalmente a las poblaciones más pobres y con un limitado acceso a los

	CIRCULAR EXTERNA		
	CÓDIGO: F-PGED05-04	VERSIÓN: 01	FECHA: 23-08-2013

Página 4 de 6

servicios de salud; especialmente aquellos que viven en áreas rurales remotas y en barrios marginales. La prevención y el control de estas enfermedades relacionadas con la pobreza requiere un abordaje integrado, con acciones multisectoriales, iniciativas combinadas e intervenciones costo efectivas para reducir el impacto negativo sobre la salud y el bienestar social y económico de los pueblos.

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 por que 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.

El listado de enfermedades huérfanas es dinámico, ya que cualquiera de las patologías descritas en la literatura puede presentarse en la población colombiana, por lo tanto este listado será actualizado cada dos (2) años con base en los criterios que las definen, es decir que seacrónicamente debilitante, grave, amenace la vida y tenga una prevalencia igual o menor a 1 persona en cada cinco mil.

De acuerdo a los datos reportados en el 2013 por las Entidades Promotoras de Salud (EPS), Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS), entidades pertenecientes al régimen de excepción de salud y Direcciones Departamentales, Distritales y Municipales de Salud con el acompañamiento de las Sociedad de Pacientes tenemos un reporte preliminar de 13.238 registros.

Esta información está siendo sometida a un proceso de auditoría y depuración. Posteriormente se creará el registro nacional de pacientes con enfermedades huérfanas para que todos lo pacientes con diagnóstico confirmado sean incluidos. Este será alimentado por la información de las entidades de salud.

Los problemas que experimentan las personas con enfermedades huérfanas incluyen


- Dificultad en obtener un diagnóstico exacto
- Opciones de tratamiento limitadas
- Poca o ninguna investigación disponible sobre su enfermedad
- Dificultad para encontrar médicos o centros de tratamiento con experiencia en tratar una enfermedad específica
- En algunos casos tratamientos más costosos que los de una enfermedad común.
- Dificultad para solicitar servicios médicos, sociales, asistenciales o financieros dado la poca familiaridad sobre las enfermedades
- Sensación de aislamiento
- Falta de información

Es difícil obtener un diagnóstico por la diversidad de enfermedades huérfanas, prácticamente todas las especialidades y disciplinas de la salud están involucradas de una u otra manera en el tratamiento por lo que no es sencillo diagnosticarlas. Es posible que el médico que lo atiende nunca haya visto a un paciente con la enfermedad huérfana que usted tiene. Adicionalmente, suele requerir exámenes especializados, debido a sus manifestaciones clínicas pueden confundirse con enfermedades más comunes. Los esfuerzos de parte del Ministerio de Salud y Protección Social, asociaciones de pacientes, centros especializados y grupos de investigación están enfocados en aumentar la conciencia entre los médicos.

En colaboración con las sociedades científicas y las asociaciones de pacientes se está construyendo la base de datos de información en enfermedades huérfanas. Esta base de datos tiene un propósito



CO-SC-CER9001

	CIRCULAR EXTERNA		
	CÓDIGO: F-PGED05-04	VERSIÓN: 01	FECHA: 23-08-2013

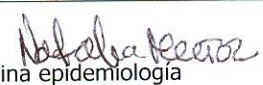
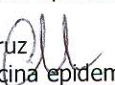
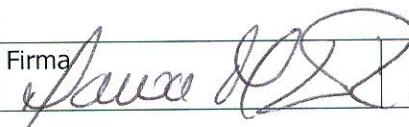
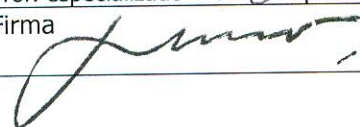
educativo únicamente. Nunca deberá ser utilizada con fines de diagnóstico o tratamiento. Si tiene preguntas sobre su condición médica, siempre busque la orientación de su médico o un profesional de la salud.

En el marco del sistema obligatorio de garantía de calidad las EPS y sus IPS de su red de prestadores de servicios de salud deben garantizar:

- **Disponibilidad de un adecuado grupo de profesionales en salud:** las EPS, siempre que exista la disponibilidad en Colombia, deben contar con el talento humano en salud necesario y especializado en este tipo de enfermedades.
- **Oportunidad en el derecho al diagnóstico y la autorización de servicios de salud:** las EPS deberán garantizar los diagnósticos tempranos en pro de brindar una mejor calidad y expectativa de vida, mediante la disposición permanente de toda la tecnología en salud.
- **Cuidadores:** los aseguradores deberán desarrollar campañas de promoción y prevención en salud de las personas dedicadas al cuidado de los pacientes con enfermedades huérfanas y sus familias.
- **Atención especial para menores de edad:** debe garantizarse lo que tiene que ver con los derechos de los niños, y asegurar de manera inmediata y oportuna la atención integral que se requiera.
- **Acceso oportuno a las tecnologías en salud:** acceso a actividades, intervenciones, insumos, medicamentos, dispositivos, servicios y procedimientos usados en la prestación de servicios en salud, debe hacerse en condiciones de calidad, oportunidad e integralidad.
- **Continuidad en el tratamiento:** EPS e ips deben garantizar la continuidad en los tratamientos médicos de las personas con diagnóstico de enfermedades huérfanas.
- **Garantizar los reportes oportunos y suficiente de información conforme al decreto 1954 del 2012 y sus reglamentarios y el sistema Sivigila.**

Atentamente,


DIANA PAOLA ROSERO ZAMBRANO
 Directora IDSN

Proyectó: Natalia Muñoz Guerrero Prof. Universitario – Oficina epidemiología 		Revisó: Daniana Maritza de la Cruz Subdirectora de Salud Pública IDSN	
Revisó: Juan Carlos Vela Santacruz Prof. especializado – Oficina epidemiología 		Firma: 	
Firma: 		Fecha: 28/02/2021	
Fecha: 28/02/2021		Fecha: 28/02/2021	

