



## **INFORME DE EVENTO ENFERMEDADES HUÉRFANAS - RARAS, DEPARTAMENTO DE NARIÑO, SEMANA 52, 2022.**

Yaddy Alejandra Solarte Bastidas  
*Referente de Enfermedades Huérfanas*  
*Oficina de Epidemiología*  
*Subdirección de Salud Pública*  
*Instituto Departamental de Salud de Nariño*

### **INTRODUCCIÓN**

Las enfermedades huérfanas y raras (EHR) son aquellas que afectan a un grupo reducido de personas, sin embargo, por su complejidad suponen un peligro de muerte o invalidez crónica (1,2).

Debido a su baja prevalencia, difícil diagnóstico, escaso tratamiento y alto costo en los sistemas de salud, las EHR son consideradas como un problema especial de salud pública (3,4) con una gran variedad de etiologías que incluyen causas genéticas, autoinmunes, malformaciones congénitas entre otras (1).

En Colombia a partir de 2016 las EHR se incluyeron en la vigilancia rutinaria del Sistema de Vigilancia en Salud Pública (SIVIGILA) (5) con el objetivo de contribuir al sistema de información de pacientes con EHR que permita su atención y tratamiento oportuno neutralizando la intermediación de servicios y el fraude en el territorio Colombiano (4).

El Instituto Nacional de Salud vigila el evento de enfermedades huérfanas - raras a través de las siguientes definiciones operativas de caso (5):

Caso nuevo confirmado con prueba diagnóstica estándar: “Todo caso nuevo, residente en Colombia, de cualquier edad a quien se realiza diagnóstico de enfermedad huérfana con resultados de pruebas diagnósticas de laboratorio, o imagenológicas, o histológicas, o fisiológicas, incluidas en el listado de pruebas confirmatorias del Ministerio de Salud y Protección Social y que hacen parte del anexo técnico 02 del protocolo”.

Caso nuevo confirmado por caso clínico: “Todo caso nuevo, residente en Colombia, de cualquier edad, a quien se realiza diagnóstico de enfermedad huérfana basado exclusivamente en criterios clínicos declarados por uno o más médicos tratantes, con base en las definiciones nosológicas aceptadas por la comunidad científica y los antecedentes de historia clínica y otros registros del paciente que confirmen la presencia de la enfermedad huérfana”.

Caso en tratamiento certificado por junta de profesionales en salud: “Toda persona, residente en Colombia, de cualquier edad, no reportada en el censo de 2013 o en los registros de hemofilia, que se encuentra actualmente en tratamiento, que cumple con los criterios clínicos de la enfermedad pero sin evidencia de una prueba diagnóstica confirmatoria y que es declarado mediante concepto de junta de profesionales en salud de la Entidad Administradora del Plan de Beneficios, o de la UPGD que notifica, confirmando la presencia de la enfermedad huérfana con base en evidencias clínicas y paraclínicas registradas en historia clínica”.

## **OBJETIVOS ESPECIFICOS**

1. Describir el comportamiento y la tendencia del evento en el departamento de Nariño durante 2022.
2. Caracterizar el evento en términos de tiempo, lugar, persona.
3. Calcular la oportunidad en la notificación de casos nuevos de enfermedades huérfanas-raras diagnosticados en 2022.
4. Determinar la tasa de Enfermedades Huérfanas en el departamento de Nariño en 2022.

## **MATERIALES Y MÉTODOS**

Se realizó un análisis descriptivo transversal de la notificación de enfermedades huérfanas – raras al aplicativo SIVIGILA desde la semana epidemiológica 01 hasta la semana 52 de 2022.

El proceso de depuración previo al análisis incluyó la eliminación de los casos con ajuste R, repetidos, los casos con ajuste 6, descartados, los casos con ajuste D, con error de digitación y los casos con residencia diferente al departamento de Nariño.

El plan de análisis incluyó estadística descriptiva mediante análisis univariado, se calcularon medidas de tendencia central, medidas de ocurrencia y cálculo de proporciones.

Los denominadores usados para el cálculo de los indicadores de incidencia fueron las proyecciones de población del DANE, calculadas con base en los resultados del Censo Nacional de Población y Vivienda - CNPV- 2018. El coeficiente de multiplicación para cálculos fue por 100.000 personas.

Consideraciones éticas: durante el análisis no hubo ninguna intervención en los sujetos, no se violó el derecho a la privacidad y los resultados se presentan de manera agrupada. De acuerdo con la Resolución 008430 de 1993 este análisis se considera sin riesgo.

## **HALLAZGOS**

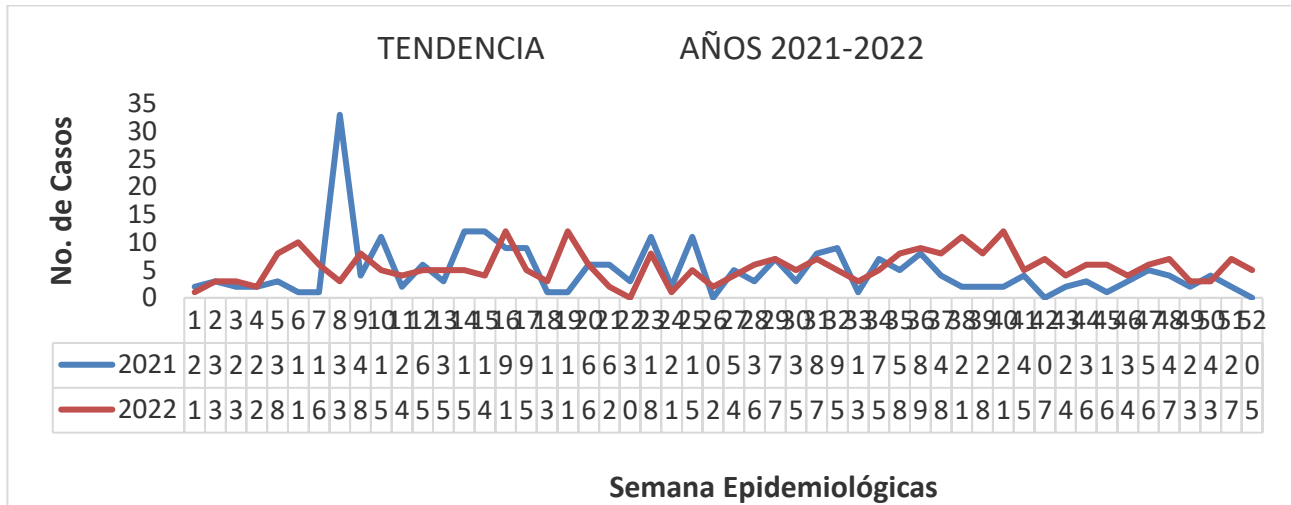
### **Comportamiento de la notificación**

Durante 2022 se notificaron 302 casos de enfermedades huérfanas – raras al aplicativo SIVIGILA de los cuales, se descartan 13 casos por depuración D, y residencia en otros departamentos. Para un total de 289 casos de EHR en el departamento de Nariño.

Las semana con mayornúmero de casos notificados fue la semana 16, 19, y 40 con 12 casos.. Gráfica N° 1.

## Enfermedades huérfanas – raras

Gráfica 1. Casos de enfermedades huérfanas – raras por semana epidemiológica, Nariño, 2022.



Fuente: Sivigila, oficina de epidemiología, IDSN 2022

### Magnitud en lugar y persona (datos básicos)

La mayoría de los casos fueron notificados en mujeres; el 14,2% de los casos fueron menores de 4 años de edad; 86,2% tenían como cabecera municipal; el mayor número de casos de presentó en el régimen subsidiado; la pertenencia étnica “otro” fue la más frecuente Tabla N° 1

Tabla 1. Comportamiento demográfico y social de las enfermedades huérfanas-raras, Nariño, 2022.

Variable	Categoría	Casos	%
Sexo biológico	Mujer	179	61,9
	Hombre	110	38,1
Grupos de edad	0 a 4 años	41	14,2
	5 a 9 años	23	8
	10 a 14 años	22	7,6
	15 a 19 años	15	5,2
	20 a 24 años	10	3,5
	25 a 29 años	12	4,2
	30 a 34 años	13	4,5
	_35 a 39 años	18	6,2

Enfermedades huérfanas – raras

Variable	Categoría	Casos	%
	40 a 44 años	10	3,5
	45 a 49 años	18	6,2
	50 a 54 años	16	5,5
	55 a 59 años	21	7,3
	60 a 64 años	16	5,5
	65 y más años	54	18,7
Área de ocurrencia	Cabecera municipal	249	86,2
	Centro poblado	6	2,1
	Rural disperso	34	11,8
Tipo de régimen	Subsidiado	142	49,1
	Contributivo	139	48,1
	Excepción	5	1,7
	Especial	0	0,0
	No asegurado	3	1,0
Pertenencia étnica	Indígena	4	1,4
	ROM	1	0,3
	Negro, Mulato, Afrocolombiano	8	2,8
	Otro	276	95,5

Fuente: Sivigila, oficina de epidemiología, IDSN 2022

De los casos notificados ningún caso tuvo condición final muerto.

### Datos complementarios

La mayoría de los casos de EHR en menores de edad habían cursado básica primaria, en los mayores de edad el nivel educativo más alto fue maestría en 1,1% de los casos, la mayoría solo había cursado la básica secundaria y 48,5% no tenían ningún grado de escolaridad. Tabla N°2

Tabla 2. Nivel educativo de las enfermedades huérfanas-raras, según edad, Nariño, 2022.

Nivel educativo	Menor de edad		Mayor de edad	
	Casos	%	Casos	%
Preescolar	7	6.9		0,5
Básica primaria	29	28.7	31	16.5
Básica secundaria	14	13.9	41	21.8
Media académica o clásica	1		27	14.4
Media técnica	1		18	9.6

Enfermedades huérfanas – raras

Nivel educativo	Menor de edad		Mayor de edad	
	Casos	%	Casos	%
Normalista			3	1.6
Técnica profesional	1	1	14	7.4
Tecnológica			7	3.7
Profesional			25	13.3
Especialización			2	0,5
Maestría			1	1,1
Doctorado			0	0,0
Ninguno	49	48.5	19	10.1

Fuente: Sivigila, oficina de epidemiología, IDSN 2022

La enfermedad huérfana y rara que se notificó con mayor frecuencia en el departamento de Nariño y con la incidencia más alta fue la Reumatismo psoriásico seguido por Esclerosis sistémica cutánea limitada. Tabla N°4.

Tabla 4. Incidencia de enfermedades huérfanas y raras Nariño, 2022.

NOMBRE DE LA ENFERMEDAD	Total	%
Reumatismo psoriásico	34	11,8
Esclerosis sistémica cutánea limitada	31	10,7
Fibrosis pulmonar idiopática	14	4,8
Drepanocitosis	13	4,5
Síndrome de Guillain-Barre	11	3,8
Esclerosis lateral amiotrófica	10	3,5
Displasia broncopulmonar	10	3,5
Desordenes del tejido conectivo no especificados	10	3,5
Artritis juvenil idiopática de inicio sistémico	8	2,8
Esclerosis Múltiple	7	2,4
Esclerosis sistémica cutánea difusa	5	1,7
Enfermedad de Von Willebrand	5	1,7
Cirrosis biliar primaria	5	1,7
Dermatomiositis	5	1,7
Hepatitis crónica autoinmune	5	1,7
Microtia	4	1,4
Síndrome de Noonan	4	1,4
Síndrome de Marfan	3	1,0
Otras alteraciones cromosómicas no especificadas	3	1,0
Distrofia muscular tipo Duchenne	3	1,0
Enfermedad mixta del tejido conectivo	3	1,0
Neuromielitis óptica espectro	3	1,0
Beta-talasemia	3	1,0
Síndrome de Turner	3	1,0
Hiperplasia suprarrenal congénita	3	1,0
Hemoglobinuria paroxística nocturna	2	0,7
Síndrome CREST	2	0,7

Enfermedades huérfanas – raras

Retinosis Pigmentaria	2	0,7
Enfermedad de Wegener	2	0,7
Enfermedad de Crohn	2	0,7
Epilepsia mioclónica de la infancia	2	0,7
Polimiositis	2	0,7
Malformación de Ebstein	2	0,7
Retraso mental ligado al cromosoma X no especificado	2	0,7
Esclerosis múltiple - ictiosis - deficiencia del factor VIII	2	0,7
Síndrome de Cowden	2	0,7
Neurofibromatosis tipo 2	2	0,7
Distrofia muscular no especificada	2	0,7
Enfermedad de Behçet	2	0,7
Enfermedad de las neuronas motoras patrón Madras	2	0,7
Inmunodeficiencia primaria no especificada	2	0,7
Fibrosis quística	2	0,7
Síndrome de Alport	1	0,3
Siringomielia	1	0,3
Síndrome de microdelecion 2p21	1	0,3
Estenosis pulmonar valvular	1	0,3
Distrofia muscular congénita	1	0,3
Fibrosis pulmonar - hiperplasia hepática - hipoplasia de medula ósea	1	0,3
Síndrome de Cushing dependiente de ACTH	1	0,3
Acondroplasia	1	0,3
Síndrome de Smith-Magenis	1	0,3
Vasculitis	1	0,3
Displasia espondiloepifisaria congénita	1	0,3
Amiloidosis secundaria	1	0,3
Síndrome CHARGE	1	0,3
Gangliosidosis tipo 1	1	0,3
Síndrome de Coffin Siris	1	0,3
Encefalopatía epiléptica infantil temprana	1	0,3
Síndrome de insensibilidad a los andrógenos	1	0,3
Delecion 22q13	1	0,3
Acromegalia	1	0,3
Atrofia muscular espinal proximal de adultos autosómica dominante	1	0,3
Síndrome de Wolf-Hirschhorn	1	0,3
Hipertensión arterial pulmonar idiopática	1	0,3
Espasticidad - déficit intelectual - epilepsia ligado al cromosoma X	1	0,3
Hipertrichosis lanuginosa adquirida	1	0,3
Distonía no especificada	1	0,3
Hipogamaglobulinemia de la infancia (transitoria)	1	0,3
Agamaglobulinemia (sin bases moleculares conocidas)	1	0,3
Hipoglucemia hiperinsulinémica persistente de la infancia	1	0,3
Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2A	1	0,3
Holoprosencefalia	1	0,3
Síndrome de Bardet-Biedl	1	0,3
Enfermedad de Hirschsprung	1	0,3

Enfermedades huérfanas – raras

Craneosinostosis - enfermedad cardiaca congenita - deficit intelectual	1	0,3
Macroglobulinemia de Waldenström	1	0,3
Deficiencia de XLP1 SH2D1A	1	0,3
Aplasia medular idiopática	1	0,3
Déficit congénito del factor VIII	1	0,3
Enfermedad de Moya-Moya	1	0,3
Síndrome de Moebius	1	0,3
Enfermedad de Pompe	1	0,3
Síndrome de Secreción inapropiada de hormona antidiuretica	1	0,3
Enfermedad de Takayasu	1	0,3
Esclerosis tuberosa	1	0,3
Atresia biliar	1	0,3
Síndrome del injerto contra huesped	1	0,3
Paraplejia espástica no especificada	1	0,3
Trisomía 18	1	0,3
Periarteritis nodosa	1	0,3
Poliartritis factor reumatoide positivo	1	0,3
Galactosemia	1	0,3

Fuente: Sivigila, oficina de epidemiología, IDSN 2022

La tasa de incidencia por EHR en el departamento de Nariño en 2022 fue 15,6 casos por cada 100000 habitantes, los municipios con la proporción de incidencia más alta son Nariño, Guachucal y Sapuyes. Tabla N°5

Tabla 5. Incidencia de enfermedades huérfanas y raras por municipio de residencia, Nariño, 2021.

Municipio de residencia	Casos de EHR	Tasa de EHR * 100.000 hb
Pasto	126	32,1
Albán	0	0,0
Aldana	1	13,6
Ancuyá	0	0,0
Arboleda	1	11,9
Barbacoas	1	1,8
Belén	0	0,0
Buesaco	0	0,0
Cartago	0	0,0
Chachagüí	2	13,1
Colón Genova	0	0,0

Enfermedades huérfanas – raras

<b>Municipio de residencia</b>	<b>Casos de EHR</b>	<b>Tasa de EHR * 100.000 hb</b>
Consaca	0	0,0
Contadero	1	13,8
Córdoba	3	19,4
Cuaspud	0	0,0
Cumbal	4	10,8
Cumbitara	1	17,3
El Charco	3	13,3
El Peñol	0	0,0
El Rosario	1	8,3
El Tablón de Gómez	0	0,0
El Tambo	2	14,5
Francisco Pizarro	0	0,0
Funes	1	14,0
Guachucal	9	46,6
Guaitarilla	4	35,3
Gualmatán	2	28,4
Iles	0	0,0
Imués	1	13,4
Ipiales	23	19,9
La Cruz	6	32,2
La Florida	0	0,0
La Llanada	0	0,0
La Tola	0	0,0
La Unión	10	31,5
Leiva	0	0,0
Linares	1	10,0
Los Andes	0	0,0
Magüi Payan	0	0,0
Mallama	1	11,2
Mosquera	0	0,0
Nariño	8	184,1
Olaya Herrera	2	7,9
Ospina	0	0,0
Policarpa	1	10,2
Potosí	2	19,9
Providencia	0	0,0
Puerres	0	0,0
Pupiales	0	0,0
Ricaurte	2	10,0
Roberto Payán	0	0,0
Samaniego	1	3,6
San Bernardo	0	0,0
San Lorenzo	1	5,4
San Pablo	0	0,0
Sandoná	4	20,2
Santa Bárbara	0	0,0
Santacruz	0	0,0



## Enfermedades huérfanas – raras

Municipio de residencia	Casos de EHR	Tasa de EHR * 100.000 hb
Sapuyes	3	41,5
Taminango	0	0,0
Tangua	0	0,0
Tumaco	15	5,8
Túquerres	8	18,0
Yacuanquer	3	27,4
<b>Departamento</b>	<b>289</b>	<b>15,6</b>

Fuente: Sivigila, oficina de epidemiología, IDSN 2022

### CONCLUSIONES

- La enfermedad huérfana y rara que se notificó con mayor frecuencia en el departamento de Nariño fue la enfermedad Reumatismo psoriásico
- Se requiere mejorar la calidad del dato del evento

### RECOMENDACIONES

Fortalecer la vigilancia del evento de enfermedades huérfanas con el Talento Humano de las Instituciones Prestadoras de Salud Especializadas con el fin de mejorar la calidad del dato y la oportunidad en la notificación de este.

### REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.

1. Solves Almela JA. Estudio sobre situación de necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en España: estudio ENSERio, datos 2016-2017. Madrid: FEDER CREER; 2018.
2. Escudero Gómez C, Millán Santos I, de La Paz MP. Análisis de la producción científica española sobre enfermedades raras: 1990-2000. Med Clínica. septiembre de 2005;125(9):329-32.
3. Arcila MLP. Situación actual de las enfermedades huérfanas en Colombia 2017. Rev CES Derecho. 2017;8(2):231-41.
4. Ley 1392. Por medio de la cual se reconocen las enfermedades Huérfanas-Raras como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado Colombiano a la población que padece enfermedades Huérfanas-Raras y sus cuidadores. Congreso de la República de Colombia; 2010 jul.
5. Instituto Nacional de Salud. Protocolo de vigilancia de enfermedades huérfanas – raras. [Internet]. Disponible en: [https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Lineamientos/Pro\\_Enfermedades%20huerfanas.pdf](https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Lineamientos/Pro_Enfermedades%20huerfanas.pdf)