

Informe anual Enfermedades huérfanas-raras

Código 342

2023

Enfermedades crónicas no transmisibles
Vigilancia en Salud Pública

Dirección Territorial de Salud de Caldas

Vigilancia.cronicasnt@saluddecaldas.gov.co

Informe del evento enfermedades huérfanas -raras

Créditos

NATALIA CASTAÑO
Director General

JORGE RUBIO JIMÉNEZ
Subdirector Salud Pública

Elaboró

JULIETH TATIANA VASQUEZ ARCILA
Referente Enfermedades Crónicas no transmisibles

Revisó

ERIKA JULIETH LA ROTTA HURTADO
Coordinadora Vigilancia en Salud Pública

Aprobó

JORGE RUBIO JIMÉNEZ
Subdirector Salud Pública

Dirección Territorial de Salud de Caldas,
Manizales. Carrera 21 No. 29-29

Contenido

Introducción.....	4
Las causas de las enfermedades huérfanas.....	4
Objetivos	7
Materiales y Métodos	7
Resultados	9
Comportamiento del evento	9
Tabla 1. Incremento decremento de casos de enfermedades huérfanas-raras por municipio de residencia, Caldas, 2018 – 2023.....	9
Gráfica 2. Incidencia de enfermedades huérfanas por municipio de residencia. Caldas, semanas epidemiológicas 01-52, 2023	10
Tabla 2. Prevalencia de enfermedades huérfanas por entidad municipio de residencia. Caldas, hasta semana epidemiológica 52 de 2023	11
tabla 3. Proporción de notificación de las principales enfermedades huérfanas-raras, Caldas,.....	12
Tabla 4. Tabla 2. Proporción de las principales causas de muerte por enfermedades huérfanas-raras, hasta semana epidemiológica 52 de 2023 Caldas.....	16
Tabla 5. Variables demográficas y sociales de los casos de enfermedades huérfanas semana epidemiológica 01-52, 2023.....	17
Tabla 6. Proporción de confirmación de casos de enfermedades huérfanas-raras Caldas, hasta semana epidemiológica 52 de 2023	18
Gráfico 3. Proporción de hospitalizados de enfermedades huérfanas-raras por grupo de edad, Caldas, hasta semana epidemiológica 52 de 2023.....	19
Grafica 4. Proporción de casos de enfermedades huérfanas-raras por grupo de edad, mortalidad Caldas, hasta semana epidemiológica 52 de 2023.....	20
.....	¡Error! Marcador no definido.
Discusión.....	20
Conclusiones.....	22
Referencias	25

Introducción

Las enfermedades huérfanas, que se conocen también como enfermedades raras dentro del mundo médico, son afecciones a la salud que afectan a un número pequeño de personas respecto de la población general. A menudo, estas enfermedades son difíciles de diagnosticar y tratar debido a la falta de información y estudios disponibles. De hecho, se estima que alrededor del 7% de la población mundial padece de una enfermedad rara. En este artículo te contaremos un poco más sobre estas afecciones.

Las causas de las enfermedades huérfanas

Las enfermedades huérfanas son de origen genético o no genético y pueden afectar cualquier sistema del cuerpo. Algunos ejemplos incluyen la enfermedad de Huntington, la enfermedad de Fabry, la enfermedad de Gaucher, la enfermedad de Pompe, la fibrosis quística, la enfermedad de Wilson y la enfermedad de Niemann-Pick. Las causas de las enfermedades huérfanas tienden a variar. En algunos casos se deben a mutaciones genéticas, heredadas o adquiridas. En otros casos, las enfermedades pueden ser causadas por infecciones, exposición a sustancias tóxicas, trastornos autoinmunitarios o simplemente una causa desconocida. Además, en muchos casos las enfermedades raras tienen como causa una combinación de factores, lo que hace que sean difíciles de diagnosticar y tratar. También, en ciertos casos, la causa de una enfermedad huérfana puede ser identificada a través de pruebas genéticas. Por ejemplo, la enfermedad de Huntington es causada por una mutación genética y se puede diagnosticar mediante pruebas genéticas.

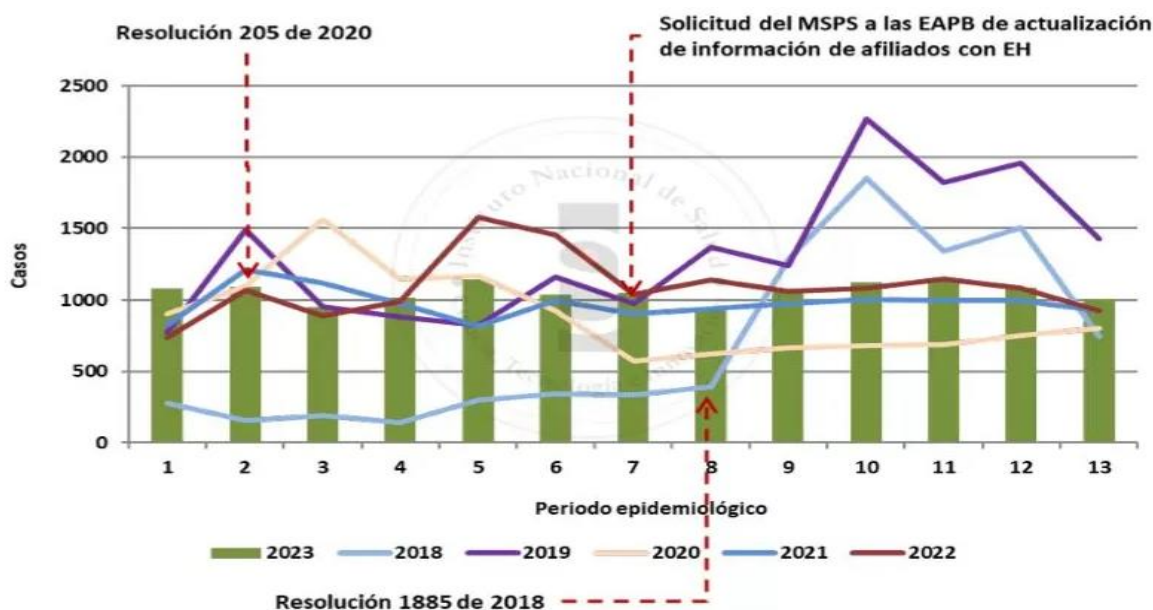
La falta de investigación y financiación para enfermedades huérfanas es también un factor importante de por qué son tan difíciles de diagnosticar y tratar. Dado que estas enfermedades afectan a un pequeño porcentaje de la población, hay menos interés en ellas por parte de la industria farmacéutica y la investigación médica. Esto hace que la investigación y el desarrollo de medicamentos para enfermedades huérfanas sean costosos y menos rentables que los tratamientos para enfermedades más comunes. Afortunadamente, en los últimos años ha habido un mayor enfoque en la investigación y el desarrollo de tratamientos para enfermedades huérfanas. Con la ayuda de organizaciones sin fines de lucro y la conciencia pública, se están recaudando fondos para la investigación de enfermedades raras. Además, los avances en la tecnología y la medicina están permitiendo una mayor comprensión de la genética y los procesos biológicos subyacentes a estas enfermedades, lo que puede conducir a tratamientos más efectivos y personalizados en el futuro. (1)

Comportamiento el Colombia

Desde 2016 hasta 2023, se reportaron 82,491 casos de enfermedades huérfanas al Sistema de Vigilancia en Salud Pública (Sivigila). Durante este periodo, se observó un incremento en las notificaciones en los años 2018 y 2019, así como en la primera mitad de 2020, un fenómeno vinculado a la implementación de regulaciones que exigían la notificación al Sivigila para el reembolso de servicios de salud no cubiertos por la Unidad de Pago por Capitación.

En 2023, se registraron 13,714 casos, con un promedio de 1,054 casos por periodo epidemiológico, marcando una disminución del 3.46% (492 casos menos) en comparación con los 14,206 casos de 2022. El año 2019 se destaca por tener la cifra más alta de casos reportados hasta la fecha, con un total de 17,160. En 2023, Colombia notificó 13,714 casos de enfermedades huérfanas, lo que representa una disminución del 3.46% en comparación con 2022, donde se reportaron 14,206 casos. Esta tendencia sugiere una estabilización en la detección y reporte de estas enfermedades, gracias a los esfuerzos de las autoridades de salud para mejorar los mecanismos de vigilancia.(2)

Grafica 1. Casos de enfermedades huérfanas-raras, Colombia, 2018 -2022



Fuente: consultor salud

Objetivos

- Difundir el comportamiento de enfermedades huérfanas y raras a semana 52 de 2023 en el departamento de Caldas.
- Establecer la frecuencia y distribución enfermedades huérfanas y raras en el departamento de Caldas notificado a través del Sistema de Vigilancia en Salud Pública SIVIGILA durante el año del 2023.
- Analizar los datos estadísticos de enfermedades huérfanas, desde el componente demográfico, social y clínico, estableciendo los principales determinantes que contribuyeron de forma directa e indirecta en la ocurrencia de dichos Eventos, para orientar la toma de decisiones y el diseño, implementación y evaluación de políticas públicas en el departamento de Caldas.
- Identificar el cumplimiento de los procesos de notificación y seguimiento de casos de enfermedades huérfanas hasta la semana epidemiológica 52 del año 2023.

Materiales y Métodos

Para la creación de este informe se realizó un estudio de tipo descriptivo retrospectivo el cual caracteriza la situación epidemiológica de enfermedades huérfanas del departamento de Caldas año 2023. La población en estudio fueron los casos de enfermedades huérfanas notificados al sistema de vigilancia epidemiológica SIVIGILA-hasta la semana epidemiológica 52 de 2023.

Realizando un análisis de medidas de tendencia central, medidas de ocurrencia (incidencia y prevalencia) y cálculo de proporciones. El procesamiento de los datos y el análisis de la información se hicieron mediante el empleo de hojas de cálculos para la organización de tablas, gráficas y mapas. La información por municipios se analizó por notificación y residencia. Se

realizó análisis de distribución de Poisson para analizar incremento y decremento por entidad territorial de residencia a partir de la información de casos esperados y observados dado que es un evento de baja incidencia.

Durante el proceso de recolección de datos para al análisis de la información, se identificaron casos que requerían ser descartados, repetidos y/o duplicados; se realiza la revisión de la calidad de dato de las variables registradas en el sistema y revisión y ajustes de acuerdo con el criterio de definición de caso

Consideraciones éticas

El presente informe de evento corresponde al análisis de la notificación de los eventos de interés en salud pública, la información se considera un análisis sin riesgo de acuerdo con la Resolución 08430 de 1993 del Ministerio de Salud de Colombia. La información se obtuvo del Sivegila, se aseguró la confidencialidad de los datos y se respetaron los principios sustanciales de responsabilidad y equidad, no se realizó ninguna modificación intencionada de las variables. Estos resultados permitirán fortalecer las acciones y decisiones de vigilancia en salud pública a nivel nacional y territorial.

Resultados

Comportamiento del evento

El análisis de incremento/decremento de casos por enfermedades huérfanas a semana epidemiológica 52 de 2023 indicó que de los 26 de los 27 municipios de Caldas notificaron este evento, 11 de ellos incrementaron los casos de enfermedades huérfanas comparado con el año 2022. Los municipios de La Merced, Marmato Neira, San José y Pensilvania no presentaron casos en este periodo. Al realizar un análisis de los años 2021-2023 se observa un decremento de 42 casos en el Departamento de Caldas, el municipio de Manizales fue el que mayor número de casos notificó (n=239) de enfermedades huérfanas, presentando un decremento de 55 casos comparado con el año 2022. (tabla 1).

Tabla 1. Incremento decremento de casos de enfermedades huérfanas-raras por municipio de residencia, Caldas, 2018 – 2023

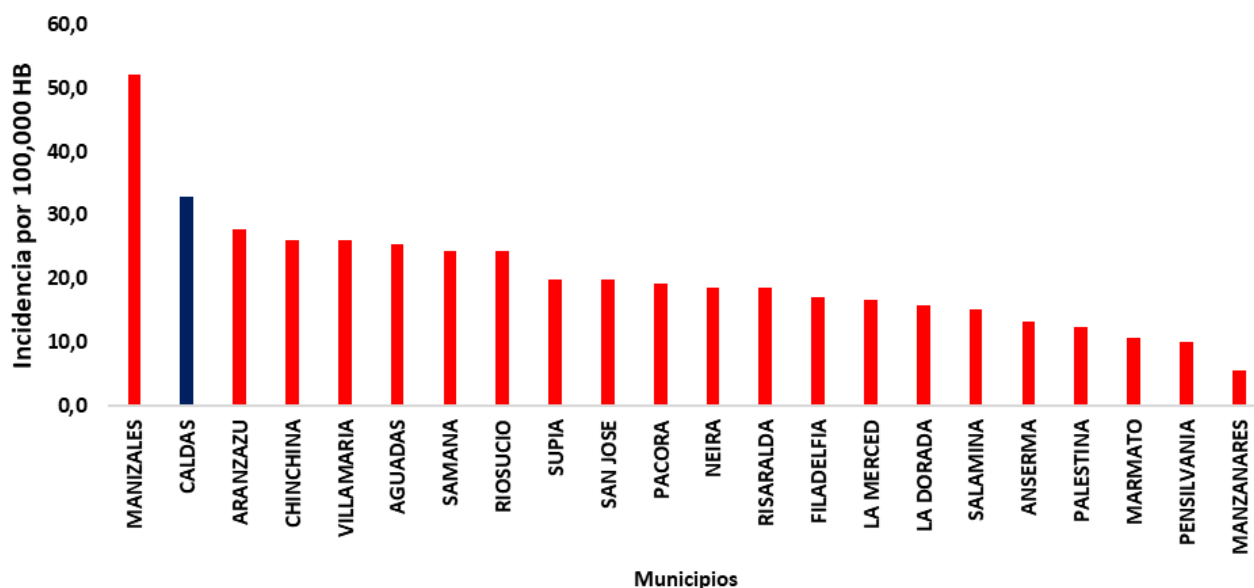
	2022	2021	2020	2019	2018	promedio esperado	Observado 2023	incremento/decremento
Aguadas	3	9	3	9	2	5	6	1
Anserma	6	2	4	3	2	3	5	2
Aranzazu	3	1	2	2		2	3	1
Belalcázar	3	1	1	2		2		-2
Chinchiná	16	19	18	15	7	15	14	-1
Filadelfia	1	1		1		1	2	1
La Dorada	6	4	2	3	4	4	12	8
La Merced		3	1	0	0	1	1	0
Manizales	294	285	124	161	84	190	239	49
Manzanares	3	1	6	0	1	2	1	-1
Marmato	2	1		1		1	1	0
Marquetalia	3		1	0	1	1		-1
Neira	4	7	2	6	1	4	4	0
Norcasia	2			1		2		-2
Pacora	1	4	2	3		3	3	1
Palestina	5	3	3	3		4	2	-2

Pensilvania	2	3	2			2	2	0
Riosucio	7	3	6	17	8	8	13	5
Risaralda	4	4	4	0	1	3	2	-1
Salamina	4	6	5	2		4	3	-1
Samaná	3	1	1	1	1	1	5	4
San José	1			1		1	1	0
Supia	9	3	5	2	7	5	6	1
Victoria	2	2		1		2		-2
Villamaría	25	20	14	18	5	16	18	2
Viterbo	0	2	1	1		1		-1
Total	409	385	207	253	124	276	343	67

Fuente: Sivigila, Dirección Territorial de Salud. Caldas.

A semana epidemiológica 52 del año 2023 el departamento de Caldas presenta con una incidencia de 32,8 por cada 100.000 HB, el municipio de Manizales presenta una tasa más elevada que la departamental de 52,1 por cada 100.000 HB. Seguido por Aranzazu con 27,7 Chinchiná con 26,1 Aguadas con 25,3 Samaná y Riosucio con 24,4 por cada 100.000 hb. (gráfica 2).

Gráfica 2. Incidencia de enfermedades huérfanas por municipio de residencia. Caldas, semanas epidemiológicas 01-52, 2023



Fuente: Sivigila, Dirección Territorial de Salud. Caldas.

A semana epidemiológica 52 de 2023 el departamento de Caldas notificó 343 casos de enfermedades huérfanas, Los municipios que mayor prevalencia presentaron fueron Manizales con el 70% (n=239), Villamaría 5,2% (n=18), Chinchiná con 4,1% (n=14), Riosucio con 3,8 (n=13) La Dorada con 3,5 (n=12) (tabla. 2)

Tabla 2. Prevalencia de enfermedades huérfanas por entidad municipio de residencia. Caldas, hasta semana epidemiológica 52 de 2023

Municipio	Casos	Prevalencia
Aguadas	6	1,7
Anserma	5	1,5
Aranzazu	3	0,9
Chinchiná	14	4,1
Filadelfia	2	0,6
La dorada	12	3,5
La merced	1	0,3
Manizales	239	69,7
Manzanares	1	0,3
Marmato	1	0,3
Neira	4	1,2
Pacora	3	0,9
Palestina	2	0,6
Pensilvania	2	0,6
Riosucio	13	3,8
Risaralda	2	0,6
Salamina	3	0,9
Samaná	5	1,5
San José	1	0,3
Supia	6	1,7
Villamaría	18	5,2
caldas	343	100,0

Fuente: Sivigila, Dirección Territorial de Salud. Caldas

De las 343 enfermedades que se notificaron en el departamento de Caldas a semana 52 de 2023 en su orden de proporción se encontró: Enfermedad de Von Willebrand con 10,5% (n= 36) esclerosis sistémica cutánea limitada con 5,8% (n=20), Enfermedad de Crohn con 5,5 % (n=19) Hipertensión Pulmonar Tromboembólica Crónica con 3,5 % (n=12), Esclerosis Múltiple con 3,2% (n=11), Esclerosis lateral amiotrófica y Esclerosis sistémica cutánea difusa con 2,9% (n=10) (tabla 3).

tabla 3. Proporción de notificación de las principales enfermedades huérfanas-raras, Caldas, hasta semana epidemiológica 52 de 2023

Enfermedad Huérfana 2023	Casos	Porcentaje
Enfermedad de Von Willebrand	36	10,5
Esclerosis sistémica cutánea limitada	20	5,8
Enfermedad de Crohn	19	5,5
Hipertensión Pulmonar Tromboembólica Crónica	12	3,5
Esclerosis Múltiple	11	3,2
Esclerosis lateral amiotrófica	10	2,9
Esclerosis sistémica cutánea difusa	10	2,9
Reumatismo Psoriasico	9	2,6
Displasia broncopulmonar	7	2,0
Hepatitis crónica autoinmune	7	2,0
Dermatomiositis	6	1,7
Hiperplasia suprarrenal congénita	6	1,7
Enfermedad de Behçet	5	1,5
Enfermedad mixta del tejido conectivo	5	1,5
Poliartritis factor reumatoide positivo	5	1,5
Polimiositis	5	1,5
Síndrome de Guillain-Barre	5	1,5
Colangitis esclerosante	4	1,2
Deficit congenito del factor VIII	4	1,2
Hipogamaglobulinemia inespecífica	4	1,2
Otras alteraciones cromosómicas no especificadas	4	1,2
Síndrome de Turner	4	1,2
Angioedema hereditario	3	0,9
Deficit congenito del factor XI	3	0,9
Hipertensión arterial pulmonar idiopática	3	0,9
Miastenia grave	3	0,9
Neuromielitis óptica espectro	3	0,9

Policondritis atrofiante	3	0,9
Síndrome de Noonan	3	0,9
(en blanco)	3	0,9
Acromegalia	2	0,6
Albinismo oculo-cutáneo	2	0,6
Atrofia muscular espinal proximal de tipo 1	2	0,6
Cirrosis biliar primaria	2	0,6
Enfermedad de Wegener	2	0,6
Enfermedades hematológicas no especificadas	2	0,6
Esclerosis tuberosa	2	0,6
Fibrosis pulmonar idiopática	2	0,6
Gastrosquisis	2	0,6
Homocistinuria clásica por déficit de cistationina betasintasa	2	0,6
Inmunodeficiencia común variable	2	0,6
Lipodistrofia no especificada	2	0,6
Mastocitosis cutánea	2	0,6
Neurofibromatosis	2	0,6
Osteogenesis imperfecta	2	0,6
Otras Acromegalias No especificadas	2	0,6
Poliartritis factor reumatoide negativo	2	0,6
Síndrome de Alport	2	0,6
Síndrome de Ehlers-Danlos tipo hiperlaxitud – TIPO III	2	0,6
Síndrome de Vater-like con hipertensión pulmonar anomalías de las orejas y retraso del crecimiento	2	0,6
Vasculitis	2	0,6
Acidemia orgánica no especificada	1	0,3
Acondroplasia	1	0,3
Arteritis de células gigantes	1	0,3
Atresia tricuspide	1	0,3
Autismo mancha en vino de Oporto	1	0,3
Braquidactilia no especificada	1	0,3
Colangitis esclerosante primaria	1	0,3
Crioglobulinemia mixta	1	0,3
Diabetes neonatal - grupo hipotiroidismo congénito - glaucoma congénito - fibrosis hepática - riñones poliquísticos	1	0,3
Dilatación aortica - hipermovilidad de las articulaciones - tortuosidad arterial	1	0,3
Discapacidad intelectual relacionada con SYNGAP1.	1	0,3
Disgenesia gonadal 46 XY - neuropatía motora y sensorial	1	0,3

Displasia ectodermica no especificada	1	0,3
Displasia espondilometafisaria tipo Kozlowski	1	0,3
Disquinesia ciliar primaria	1	0,3
Distonía no especificada	1	0,3
Distonías mixtas	1	0,3
Distrofia muscular congénita por déficit de láminas A/C	1	0,3
Distrofia muscular congenita tipo 1A	1	0,3
Distrofia muscular de Emery Dreifuss	1	0,3
Distrofia muscular tipo Duchenne	1	0,3
Enfermedad de Buerger	1	0,3
Enfermedad de Gaucher	1	0,3
Enfermedad de Lafora	1	0,3
Enfermedad de Moya-Moya	1	0,3
Enfermedad de Still del adulto	1	0,3
Enfermedad de Wilson	1	0,3
Esclerosis lateral primaria	1	0,3
Esferocitosis hereditaria	1	0,3
Fibrosis pulmonar - hiperplasia hepatica - hipoplasia de medula ósea	1	0,3
Fibrosis pulmonar - inmunodeficiencia - disgenesia gonadal	1	0,3
Glucogenosis tipo 2	1	0,3
Hernia diafragmática	1	0,3
Hipercolesterolemia debido a deficiencia de colesterol 7-alfa-hidroxilasa	1	0,3
Hipercolesterolemia familiar homocigota	1	0,3
Hiperglicemia no cetosica	1	0,3
Hipertensión Pulmonar Persistente del Recién Nacido / Distrés respiratorio agudo neonatal por deficiencia de SP B	1	0,3
Hipocondroplasia	1	0,3
Histiocitosis de células de Langerhans	1	0,3
Lipodistrofia tipo Berardinelli	1	0,3
Lipomatosis encefalocraneocutanea	1	0,3
Malformación de Ebstein	1	0,3
Miositis focal	1	0,3
Mucopolisacaridosis tipo 4	1	0,3
Neoplasia endocrina múltiple tipo 1.	1	0,3
Neurofibromatosis tipo familiar espinal	1	0,3
Neuropatía autonómica y sensitiva hereditaria 2	1	0,3
Osteosarcoma	1	0,3
Otras ataxias episódicas	1	0,3

Otras encefalitis autoinmunes	1	0,3
Penfigo vulgar	1	0,3
Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	1	0,3
Porfiria aguda intermitente	1	0,3
Porfiria Hepática Aguda	1	0,3
Pulgares en aducción - artrogriposis tipo Dunder	1	0,3
Purpura Trombocitopénica Trombótica (PTT)	1	0,3
Raquitismo Hipofosfatemico Familiar Ligado al Cromosoma X	1	0,3
Retraso mental ligado al cromosoma X no especificado	1	0,3
Sarcoidosis	1	0,3
Síndrome CREST	1	0,3
Síndrome de Alagille	1	0,3
Síndrome de Angelman	1	0,3
Síndrome de Dravet.	1	0,3
Síndrome de Ehlers-Danlos tipo clásico – TIPO I Y II	1	0,3
Síndrome de insensibilidad a los andrógenos	1	0,3
Síndrome de intestino corto	1	0,3
Síndrome de Klippel-Feil aislado	1	0,3
Síndrome de Microduplicación Xq28 distal	1	0,3
Síndrome de Moebius	1	0,3
Síndrome de Prader-Willi	1	0,3
Síndrome de Saethre-Chotzen	1	0,3
Síndrome de Seckel	1	0,3
Síndrome de Silver-Russell	1	0,3
Síndrome de Tourette	1	0,3
Síndrome de Waardenburg (termino genérico)	1	0,3
Síndrome del injerto contra huésped	1	0,3
Síndrome hemolítico urémico atípico	1	0,3
Síndrome KBG	1	0,3
Síndrome triple A	1	0,3
CALDAS	343	100,0

Fuente : Sivigila, Dirección Territorial de Salud. Caldas

A semana epidemiológica 52 de 2023, el 50% (n=1) fallecieron de las siguientes enfermedades Síndrome de Síndrome hemolítico urémico atípico, Vasculitis respectivamente.

Tabla 4. Tabla 2. Proporción de las principales causas de muerte por enfermedades huérfanas-raras, hasta semana epidemiológica 52 de 2023 Caldas

Municipio	Enfermedad Huérfana	Casos	Porcentaje
Anserma	Síndrome hemolítico urémico atípico	1	50%
Manizales	Vasculitis	1	50%
Total		2	100%

Fuente: Sivigila, Dirección Territorial de Salud. Caldas

Hasta la semana epidemiológica 52 del 2023 el 65,3% (n=224) de enfermedades huérfanas raras se registró en el sexo femenino, el 34,7% (n=119) en el sexo masculino. Por pertenencia étnica el 97,7% se documentaron en otro (n=335), el 70,3% (n=241) pertenecen al régimen contributivo, al régimen subsidiado se documentaron el 22,4% (n=77). Referente a grupos de edad el 17,5% (n=60) se presentó entre 65 y más años y el 7,9% (n=27) en edades entre 30 y 34 años. Respecto a área de ocurrencia el 91% (n=312) se presentó en cabeceras municipales, el 7,0% (n=24) en la zona rural disperso. (Tabla 5).

Tabla 5. Variables demográficas y sociales de los casos de enfermedades huérfanas semana epidemiológica 01-52, 2023

Variable	Categoría	Casos	%
Sexo	Masculino	119	34,7
	Femenino	224	65,3
Pertenece étnica	Indígena	7	2,0
	AfroColombiano	1	0,3
	Otro	335	97,7
	Contributivo	241	70,3
Tipo de régimen en salud	Especial	7	2,0
	Excepción	13	3,8
	Indeterminado/Pendiente	5	1,5
	Subsidiado	77	22,4
Grupos de edad	< 1 año	19	5,5
	1-4 años	15	4,4
	5-9	30	8,7
	10-14	26	7,6
	15-19	35	10,2
	20-24	11	3,2
	25-29	15	4,4
	30-34	27	7,9
	35-39	20	5,8
	40-44	17	5,0
	45-49	10	2,9
	50-54	21	6,1
	55-59	15	4,4
60-64	22	6,4	
65 y más Años	60	17,5	
Área de residencia	Cabecera Municipal	312	91,0
	Centro Poblado	7	2,0
	Rural Disperso	24	7,0

Fuente: Sivigila, Dirección Territorial de Salud. Caldas

Según la proporción de confirmación de casos de enfermedades huérfanas-raras en el departamento de Caldas el 64,1% (n=220) se fueron casos confirmados por laboratorio y el 36% (n=123) casos confirmados por clínica, Manizales notifico 153 casos por laboratorio. (tabla 6)

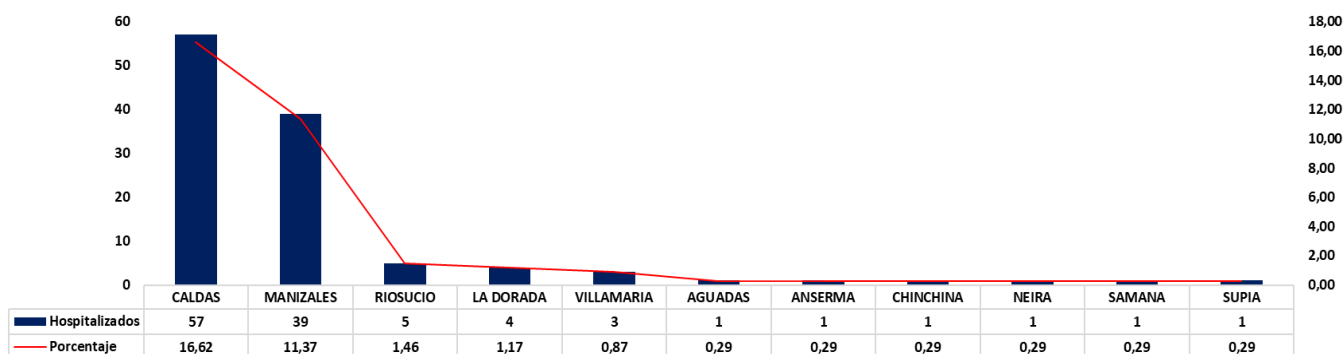
Tabla 6. Proporción de confirmación de casos de enfermedades huérfanas-raras Caldas, hasta semana epidemiológica 52 de 2023

Municipios	Confirmado por Laboratorio				Confirmado por Clínica			Total, general
	No Aplica	Laboratorio	Clínica	Otro ajuste	No Aplica	Laboratorio	Otro ajuste	
Aguadas	2	2			2			6
Anserma	2			1	2			5
Aranzazu	1				1		1	3
Chinchiná	10	2		2				14
Filadelfia	2							2
La dorada	6			1	2		3	12
La merced		1						1
Manizales	142	8	1	2	80	1	5	239
Manzanares					1			1
Marmato	1							1
Neira		2			2			4
Pacora					3			3
Palestina	1				1			2
Pensilvania	2							2
Riosucio	9				4			13
Risaralda		1			1			2
Salamina					3			3
Samaná	2	1			2			5
San jose	1							1
Supia	3	2			1			6
Villamaría	9	1			8			18
Total, general	193	20	1	6	113	1	9	343

Fuente: Sivigila, Dirección Territorial de Salud. Caldas

En cuanto a la Proporción de hospitalización de casos de enfermedades huérfanas-raras, el departamento de Caldas reporta el 16,6% (n=57), Manizales reporto 11,3% (n=39), Riosucio reporto el 1,4% (n=5) La Dorada 1,17% (n=4), Villamaría el 0,89% (n=3) Aguadas, Anserma, Chinchiná, Neira, Samaná y Supia reportan el 0,29 %(n=1) (grafica 3)

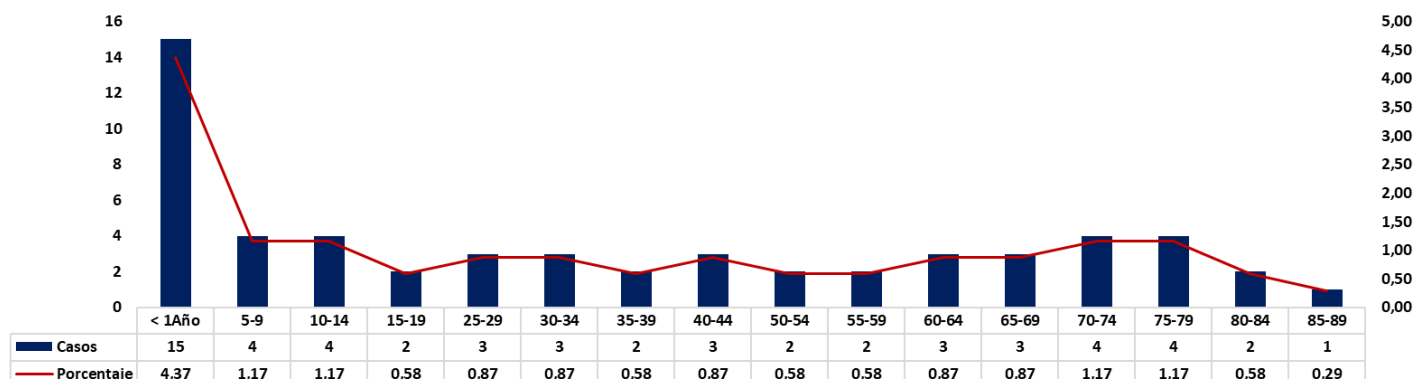
Gráfico 3. Proporción de hospitalizados de enfermedades huérfanas-raras por grupo de edad, Caldas, hasta semana epidemiológica 52 de 2023



Fuente: Sivigila, Dirección Territorial de Salud. Caldas

Al realizar el análisis de la información por los grupos poblacionales, según las defunciones se observó un 4,37%(n=15) correspondiente a menores de 1 año, entre 5 a 14 años se observó un 1,17%(n=8) seguido de un 0,58%(n=2) en edades entre 15 a 19 años. El grupo de edades que presentó menor número de casos reportados son entre 85- 89, correspondientes al 2,9%(n=1). (grafica 4)

Grafica 4. Proporción de casos de enfermedades huérfanas-raras por grupo de edad, mortalidad Caldas, hasta semana epidemiológica 52 de 2023



Fuente: Sivigila, Dirección Territorial de Salud. Caldas.

Discusión

A la semana epidemiológica 52 de 2023 se notificaron 343 casos de enfermedades huérfanas-raras por las 5 subregiones del departamento así: Alto occidente 12 casos, alto oriente 16 casos, bajo occidente 8 casos, centro sur 273 casos, magdalena Caldense 19 casos, norte Caldense 15 casos.

En el departamento de Caldas se observó durante este periodo que algunos usuarios desconocen la información, el Cuidado paliativo, la atención integral a los cuales tienen derecho cuando padecen una enfermedad huérfana, es importante que las UPGD, EAPB y entes territoriales fortalezcan los procesos con el fin de obtener un diagnóstico y tratamiento con oportunidad, continuidad, calidad y suficiencia.

Además, es de vital importancia que los usuarios y cuidadores participen de forma activa en el proceso de atención y toma de decisiones en el cuidado, recibir atención en instituciones de salud que estén habilitadas con todas las condiciones e infraestructura adecuada para su atención integral.

La Mayor proporción de enfermedades huérfanas en el departamento Caldas continua presentándose el mismo comportamiento que en años anteriores, la mayor incidencia de estas patológicas se presenta en adultos mayores de 65 años, a nivel nacional, el departamento de Caldas es uno de los que mayor porcentaje de personas longevas tiene en su población; por lo anterior importante reconocer el impacto psicológico, social y de salud que se produce a consecuencia de las enfermedades huérfanas o raras, tanto para quien las padece, sus familiares, cuidadores y la sociedad e instituciones gubernamentales y de Salud , pues el grado de dependencia es elevado tanto a nivel económico, social y de salud por lo que se vuelve imprescindible la creación de centros de atención especializada de estas enfermedades en donde la posibilidad de errar en el diagnóstico sea mínima, que la detección sea temprana, se amplíen las coberturas de salud y favorezcan a la investigación y desarrollo de nuevas terapias.

Conclusiones

1. A semana epidemiológica 52 de 2023, 26 de los 27 municipios de Caldas notificaron este evento, 11 de ellos incrementaron los casos de enfermedades huérfanas comparado con el año 2022.
2. Los municipios de La Merced, Marmato Neira, San José y Pensilvania no presentaron casos en este periodo.
3. Al realizar un análisis de los años 2021-2023 se observa un decremento de 42 casos en el Departamento de Caldas,
4. El municipio de Manizales fue el que mayor número de casos notificó (n=239) de enfermedades huérfanas, presentando un decremento de 55 casos comparado con el año 2022
5. A semana epidemiológica 52 del año 2023 el departamento de Caldas presenta con una incidencia de 32,8 por cada 100.000 HB
6. La Proporción de hospitalización de casos de enfermedades huérfanas-raras, el departamento de Caldas reporta el 16,6% (n=57), Manizales reporto 11,3% (n=39), Riosucio reporto el 1,4% (n=5) La Dorada 1,17% (n=4), Villamaría el 0,89% (n=3) Aguadas, Anserma, Chinchiná, Neira, Samaná y Supia reportan el 0,29 %(n=1).

7. Recomendaciones

- Se debe realizar seguimiento a la calidad del dato de los registros que se ingresan al Sistema de Vigilancia Epidemiológica en Salud Pública – SIVIGILA que permita la identificación de casos de enfermedades huérfanas y que genere información útil para la toma de decisiones y garantice el tratamiento oportuno al paciente.
- La Dirección territorial de Salud de Caldas deben continuar implementando las estrategias de educación y comunicación a las Unidades Primarias Generadoras de Datos de los municipios del departamento de Caldas y secretarías de Salud, fortaleciendo la importancia de la notificación oportuna y con calidad de los casos enfermedades huérfanas en los pacientes que presentan enfermedades huérfanas
- Se debe fortalecer los procesos de formación en la academia, ejercicio laboral y desempeño del Talento Humano en Salud entorno a las necesidades de salud en el departamento de Caldas, fortaleciendo las estrategias de IEC (información, educación, comunicación) para la identificación, captación y atención oportuna de los pacientes con enfermedades huérfanas en Caldas, con el fin de que se registre datos de calidad que permita reflejar información veraz de las diferentes situaciones presentadas en cada evento en particular, evitando errores de notificación en las diferentes variables contenidas en la ficha única de notificación y su posterior diligenciamiento a través del sistema.
- Es importante fortalecer las competencias del talento humano en salud para identificar más tempranamente estas enfermedades, así como avanzar en la implementación del tamizaje neonatal que permite identificar tempranamente enfermedades congénitas, antes de que inicien los síntomas y de esta forma, disminuir futuras complicaciones.

- Los programas de vigilancia epidemiológica, salud infantil, adulto mayor y secretarías de salud municipales deben continuar con la articulación de los programas de promoción y prevención buscando generar procesos que promuevan capacidades individuales, familiares, institucionales y sociales para proteger el desarrollo integral de la Salud infantil en Caldas especialmente de los niños que presentan enfermedades huérfanas.

Referencias

1. **Enfermedades Huérfanas: Qué Son y Cómo Afectan a la Salud.**
<https://www.farmatodo.com.co/blog/enfermedades-huerfanas.html>
2. **Enfermedades Huérfanas en Colombia: Panorama Actual**
<https://consultorsalud.com/enfermedades-huerfanas-en-colombia-panorama-actual/>
3. <http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/undiagnosed/RECOMENDACIONES-INTERNACIONALES.pdf>
4. 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>

