

Informe del evento enfermedades huérfanas-raras semana epidemiológica 52 de 2022

Código 342

Semana epidemiológica 52 de 2022

Enfermedades crónicas no transmisibles
Vigilancia en Salud Pública
Dirección Territorial de Salud de Caldas

observatoriosocial@saluddecaldas.gov.co



Informe del evento enfermedades huérfanas -raras semana epidemiológica 52 de 2022.

Créditos

JORGE RUBIO JIMÉNEZ
Director General

NORBERTO LUIS SEPULVEDA
Subdirector Salud Pública

Elaboró

JULIETH TATIANA VASQUEZ ARCILA
Referente Enfermedades Crónicas
no transmisibles

Revisó

NATALIA ANDREA ALZATÉ BEDOYA
Coordinadora Vigilancia en Salud Pública

Aprobó

CLAUDIA PATRICIA NARVÁEZ AVELLANEDA
Coordinadora Observatorio Social

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

1. INTRODUCCIÓN



Las enfermedades huérfanas o raras son aquellas enfermedades graves o debilitantes a largo plazo, que se presentan en menos de una de cada 5.000 personas. La mayoría de ellas son enfermedades genéticas, otras son cánceres poco frecuentes, enfermedades autoinmunes, malformaciones congénitas o enfermedades tóxicas e infecciosas.

Las enfermedades huérfanas (genéticas o raras) han estado presentes a lo largo de la historia de la humanidad, desde la enfermedad de Kohler II que padecía el Faraón egipcio Tutankamón (1341 a.C. – 1323 a.C.), la fibrosis quística padecida por el compositor Frédéric Chopin (1810-1849), el Síndrome de Marfán padecido por Abraham Lincoln (1809-1865) y hasta la Reina Victoria de Inglaterra (1819-1901) quien era portadora de los alelos responsables de la hemofilia, enfermedad que fue desarrollada en 3 de sus 9 hijos. Es a partir de finales del siglo XX, que las enfermedades genéticas o aquellas que tienen componentes genéticos constituyen una importante causa de morbilidad y mortalidad en el mundo occidental. Sin embargo, la definición de enfermedades “raras” se introdujo por primera vez en Estados Unidos a mediados de la década de los 80, al mismo tiempo que se le relacionó con la idea de medicamentos “huérfanos” debido a la deficiente investigación y producción, lo que deriva en que aquellos que padecen estas enfermedades tengan limitadas alternativas de tratamiento y por ende muchas dificultades para la resolución de su patología; con ese antecedente se estimaría que alrededor de 4.000 de estas enfermedades no tienen tratamiento curativo. Las enfermedades raras y los síndromes genéticos son trastornos que tienen su origen en la alteración de uno o varios genes y se les denomina raras porque son enfermedades que tienen una baja prevalencia, pero son altamente graves, siendo responsables de altas tasas de mortalidad principalmente infantil. De acuerdo a la OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) actualmente se han descubierto alrededor de 10.000 enfermedades genéticas denominadas también como enfermedades huérfanas, que afectan aproximadamente al 7% de la población a nivel mundial de acuerdo a datos de la Organización Mundial de la Salud, porcentaje que equivale a alrededor de 500 millones de personas(1)

En Latinoamérica, el subdiagnóstico y subregistro de enfermedades genéticas no han permitido contar con información específica de la prevalencia de este tipo de trastornos.

(1) Sin embargo, de acuerdo al Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas, se conoce que en la región las enfermedades raras se ubican entre el segundo y quinto lugar en índices de mortalidad en niños menores de 1 año, lo cual corresponde al 2 - 27%

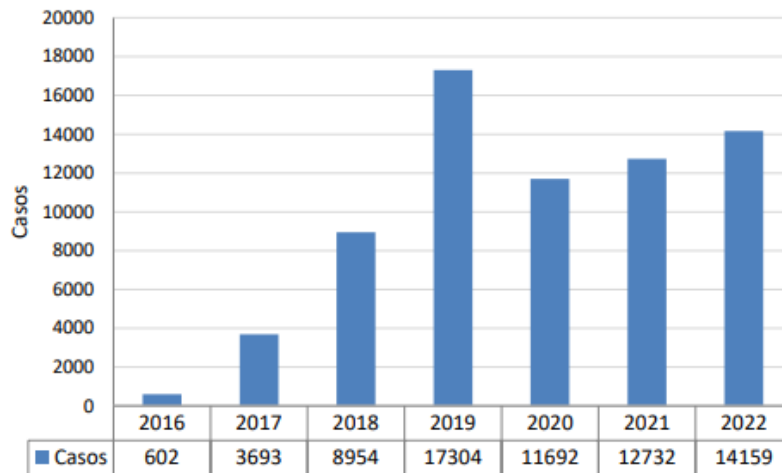
1.1 Comportamiento el Colombia

Asimismo, en el país, con corte a febrero de 2023 y de acuerdo al cubo de información SISPRO, 72.440 personas tienen un diagnóstico positivo de enfermedades huérfanas, 57% mujeres y 41% hombres. Las enfermedades huérfanas más comunes en Colombia son:

1. Esclerosis múltiple: 4.516 personas diagnosticadas, que representa el 6% del total de personas con enfermedades huérfanas reportadas en el país.
2. Enfermedad de Von Willebrand: 3.529 personas diagnosticadas. Esta enfermedad es un trastorno sanguíneo el cual, debido al malfuncionamiento de la denominada proteína Von Willebrand, ocasiona que la sangre de la persona no coagule adecuadamente.
3. Hemofilia A: 3.218 diagnosticadas con esta enfermedad. Así como el trastorno Von Willebrand, la hemofilia también es un trastorno sanguíneo en la sangre.
4. Síndrome de Guillain-Barre: 2.959 personas sufren de esta enfermedad en Colombia, la cual, inflama los nervios causando debilidad muscular e incluso parálisis.
5. Reumatismo psoriásico: 2.575 personas diagnosticadas. Esta enfermedad es una inflamación de las articulaciones (arteritis) relacionada con una lesiones en piel que se denominan psoriasis.(2)

A periodo epidemiológica XIII de 2022 en Colombia se han presentaron 14,158 casos de enfermedades huérfanas en el 2021 se notificaron 12.818 casos de enfermedades huérfanas, a la misma semana en el año 2020 se presentaron 11.795 casos y en el año 2018, 17384 casos. se observa un aumento de los casos en el año 2022 comparado con los años anteriores (Grafica 1)

Grafica 1. Casos de enfermedades huérfanas-raras, Colombia, hasta periodo epidemiológico XIII 2016-2022



Fuente: Instituto Nacional de Salud

2. Objetivos

- Analizar de forma individual y agregada los datos estadísticos para cada uno de los eventos 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.
- Difundir el comportamiento de enfermedades huérfanas y raras a semana 52 de 2022 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 2022.
- Identificar el cumplimiento de los procesos de notificación y seguimiento de casos de enfermedades huérfanas hasta la semana epidemiológica 52 del año 2022.

3. 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 2022. La población en estudio fueron los casos de enfermedades huérfanas notificados al sistema de vigilancia epidemiológica SIVIGILA-hasta la semana epidemiológica 52 de 2022.

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.



4. Resultados

Comportamiento del evento

El análisis de incremento/decremento de casos por enfermedades huérfanas a semana epidemiológica 52 de 2022 indicó que en 26 de los 27 municipios de Caldas notificaron este evento, 17 de ellos incrementaron los casos de enfermedades huérfanas comparado con el año 2021. Los municipios de Filadelfia, Samaná Salamina y San José no presentaron casos en este periodo. Al realizar un análisis de los años 2017-2022 se observa un incremento 211 casos en el Departamento de Caldas, el municipio de Manizales fue el que mayor número de casos notificó (n=294) de enfermedades huérfanas, presentando un incremento significativo de 160 casos. (tabla 1).

Tabla 1. Incremento decremento de casos de enfermedades huérfanas-raras por municipio de residencia, Caldas, 2016 – 2022

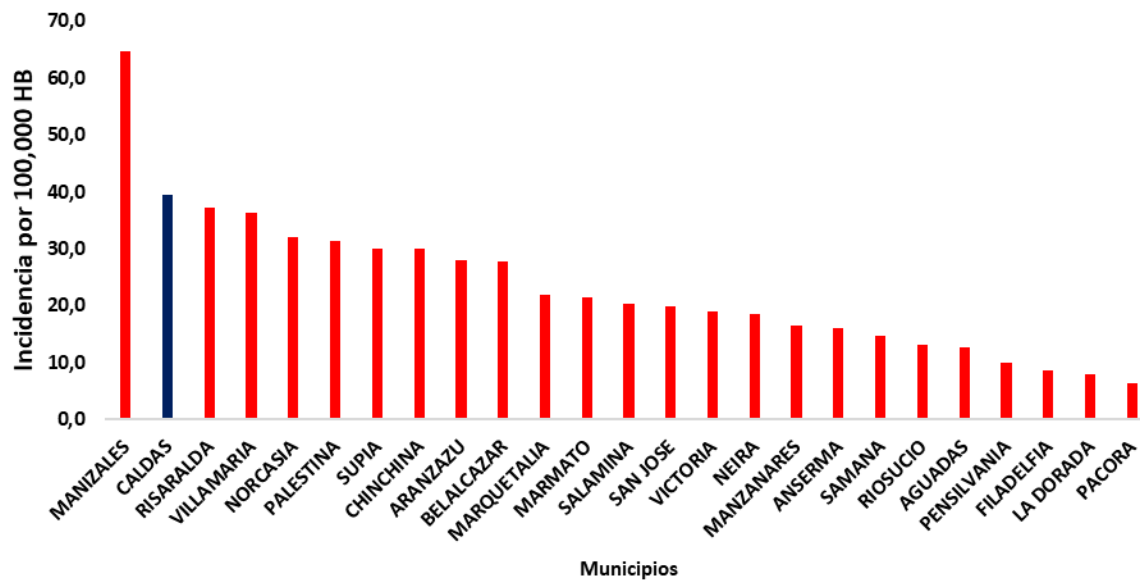
	2021	2020	2019	2018	2017	promedio esperado	Observado 2022	incremento/decremento
Aguadas	9	3	9	2		6	3	-3
Anserma	2	4	3	2		3	6	3
Aranzazu	1	2	2		2	2	3	1
Belalcázar	1	1	2			1	3	2
Chinchiná	19	18	15	7		15	16	1
Filadelfia	1		1			1	1	0
La Dorada	4	2	3	4	1	3	6	3
La Merced	3	1	0	0	0	1		-1
Manizales	285	124	161	84	18	134	294	160
Manzanares	1	6	0	1		2	3	1
Marmato	1		1		1	1	2	1
Marquetalia		1	0	1		1	3	2
Neira	7	2	6	1	1	3	4	1
Norcasia			1			1	2	1
Pacora	4	2	3			3	1	-2
Palestina	3	3	3			3	5	2
Pensilvania	3	2				3	2	-1
Riosucio	3	6	17	8		9	7	-2
Risaralda	4	4	0	1		2	4	2
Salamina	6	5	2			4	4	0
Samaná	1	1	1	1		1	3	2
San José			1			1	1	0
Supia	3	5	2	7		4	9	5
Victoria	2		1			2	2	1
Villamaría	20	14	18	5		14	25	11
Viterbo	2	1	1			1	0	-1
Total	385	207	253	124	23	198	409	211

Fuente: Sivigila, Dirección Territorial de Salud. Caldas.

A semana epidemiológica 52 del año 2022 el departamento de Caldas presenta

con una incidencia de 39,5 por cada 100.000 HB, el municipio de Manizales presenta una tasa más elevada que la departamental de 64,7 por cada 100.000 HB, seguido por Risaralda con 37,2 por cada 100.000 HB, Villamaría con 36,4 por cada 100.000 HB, Norcasia con 32,1 por cada 100.000 HB, Palestina con 31,3 Supia y Chinchiná con 30,1 por cada 100.000 hb. (gráfica 2).

Gráfica 2. Incidencia de enfermedades huérfanas por municipio de residencia. Caldas, semanas epidemiológicas 01-52, 2022



Fuente: Sivigila, Dirección Territorial de Salud. Caldas

A semana epidemiológica 52 de 2022 el departamento de Caldas notificó 409 casos de enfermedades huérfanas, Los municipios que mayor prevalencia presentaron fueron Manizales con el 72% (n=294), Villamaría 6,1% (n=25), Chinchiná con 3,9% (n=16), Supia con 2,2 (n=9) Riosucio con 1,7 (n=7) Anserma y La Dorada 1,5% (n= 6), (tabla. 2)

Tabla 2. Prevalencia de enfermedades huérfanas por entidad municipio de residencia. Caldas, hasta semana epidemiológica 52 de 2022

Municipio	Casos	Prevalencia
-----------	-------	-------------

Aguadas	3	0,7
Anserma	6	1,5
Aranzazu	3	0,7
Belalcazar	3	0,7
Chinchiná	16	3,9
Filadelfia	1	0,2
La Dorada	6	1,5
Manizales	294	71,9
Manzanares	3	0,7
Marmato	2	0,5
Marquetalia	3	0,7
Neira	4	1,0
Norcasia	2	0,5
Pacora	1	0,2
Palestina	5	1,2
Pensilvania	2	0,5
Riosucio	7	1,7
Risaralda	4	1,0
Salamina	4	1,0
Samaná	3	0,7
San José	1	0,2
Supia	9	2,2
Victoria	2	0,5
Villamaría	25	6,1
Total general	409	100,0

Fuente: Sivigila, Dirección Territorial de Salud. Caldas

De las 409 enfermedades que se notificaron en el departamento de Caldas a semana 52 de 2022 en su orden de proporción se encontró: Reumatismo Psoriasico con 16,4% (n= 67) esclerosis sistémica cutánea limitada con 14,4% (n=80), Esclerosis múltiple con 4,2% (n=17) Enfermedad de Crohn e hipertensión pulmonar tromboembólica crónica con 5,7 % (n=12), Enfermedad de Von Willebrand 2,4% (n=10), dermatomiositis y esclerosis lateral amiotrófica 2,0% (n=8) (tabla 3).

tabla 3. Proporción de notificación de las principales enfermedades huérfanas-raras, Caldas, hasta semana epidemiológica 52 de 2022

Enfermedad Huérfana 2022	Casos	Porcentaje
Reumatismo psoriasico	67	16,4
Esclerosis sistémica cutánea limitada	59	14,4
Esclerosis Múltiple	17	4,2
Artritis juvenil idiopática de inicio sistémico	14	3,4
Enfermedad de Crohn	12	2,9
Hipertensión Pulmonar Tromboembólica Crónica	12	2,9
Enfermedad de Von Willebrand	10	2,4
Dermatomiositis	8	2,0
Esclerosis lateral amiotrófica	8	2,0
Displasia broncopulmonar	7	1,7
Enfermedad mixta del tejido conectivo	7	1,7
Esclerosis sistémica cutánea difusa	7	1,7
Hipertensión arterial pulmonar idiopática	7	1,7
Enfermedad de Behçet	6	1,5
Enfermedades hematológicas no especificadas	6	1,5
Hepatitis crónica autoinmune	6	1,5
Hiperplasia suprarrenal congénita	6	1,5
Poliartritis factor reumatoide positivo	6	1,5
Cirrosis biliar primaria	5	1,2
Enfermedad de Still del adulto	5	1,2
Síndrome de Guillain-Barre	5	1,2
Distonia no especificada	4	1,0
Hipogamaglobulinemia inespecifica	4	1,0
Polimiositis	4	1,0
Síndrome de Turner	4	1,0
Vasculitis	4	1,0
Enfermedad de las neuronas motoras patron Madras	3	0,7
Esclerosis múltiple - ictiosis - deficiencia del factor VIII	3	0,7
Esferocitosis hereditaria	3	0,7
Gastrosquisis	3	0,7
Hiperglicinemia no cetosica	3	0,7
Neurofibromatosis	3	0,7
Policondritis atrofiante	3	0,7
Atrofia muscular espinal proximal de tipo 2	2	0,5
Colangitis esclerosante	2	0,5

Enfermedad Huérfana 2022	Casos	Porcentaje
Desordenes del tejido conectivo no especificados	2	0,5
Distrofia muscular tipo Duchenne	2	0,5
Enfermedad de Fabry	2	0,5
Fibrosis pulmonar idiopatica	2	0,5
Inmunodeficiencia comun variable	2	0,5
Miopatía ligada al cromosoma X con atrofia del musculo postural	2	0,5
Otras Acromegalias No especificadas	2	0,5
Poliartritis factor reumatoide negativo	2	0,5
Polineuropatia desmielinizante inflamatoria cronica	2	0,5
Purpura de Henoch-Schoenlein	2	0,5
Sarcoidosis	2	0,5
Sindrome de Tourette	2	0,5
Sindrome de Vater-like con hipertension pulmonar anomalias de las orejas y retraso del crecimiento	2	0,5
3MC Sindrome de Deficiencia COLEC11	1	0,2
Acidemia organica no especificada	1	0,2
Aciduria orotica hereditaria	1	0,2
Acromegalia	1	0,2
Angioedema hereditario	1	0,2
Arteritis de celulas gigantes	1	0,2
Ataxia cerebelosa autosomica recesiva	1	0,2
Atresia duodenal	1	0,2
Atrofia muscular espinal proximal de tipo 1	1	0,2
Atrofia muscular espinal proximal de tipo 3	1	0,2
Atrofia muscular espinal proximal infantil autosomica dominante	1	0,2
Crioglobulinemia mixta	1	0,2
Deficiencia de PMS2	1	0,2
Deficit congenito del factor VIII	1	0,2
Displasia craneo fronto nasal.	1	0,2
Distrofia muscular de Duchenne y Becker	1	0,2
Drepanocitosis	1	0,2
Duplicacion de la pierna y del pie en espejo	1	0,2
Embriopatia por talidomida	1	0,2
Encefalopatia epileptica infantil temprana	1	0,2
Enfermedad de Hirschsprung	1	0,2
Epidermolisis ampollosa hereditaria	1	0,2
Epilepsia mioclonica de la infancia	1	0,2
Estenosis pulmonar valvular	1	0,2
Hemoglobinuria paroxistica nocturna	1	0,2
Hernia diafragmatica	1	0,2
Hipertensión Arterial Pulmonar Heredable	1	0,2
Hipocondroplasia	1	0,2
Hipofosfatasia	1	0,2
Ictiosis lamelar	1	0,2
Inmunodeficiencia comienzo adulto	1	0,2

Enfermedad Huérfana 2022	Casos	Porcentaje
Leucodistrofia - paraplejia espastica - distonia	1	0,2
Lipodistrofia parcial adquirida	1	0,2
Nevus melanocitico congenito grande	1	0,2
Otras atelosteogenesis no especificadas	1	0,2
Parálisis supranuclear progresiva	1	0,2
Paraplejia espastica ligada al cromosoma X tipo 2	1	0,2
Penfigoide bulloso	1	0,2
Porfiria aguda intermitente	1	0,2
Síndrome de Bardet-Biedl	1	0,2
Síndrome de Cantu	1	0,2
Síndrome de Coffin Siris	1	0,2
Síndrome de Ehlers-Danlos de tipo vascular	1	0,2
Síndrome de Evans	1	0,2
Síndrome de Gorlin Chaudry Moss	1	0,2
Síndrome de Lesch-Nyhan	1	0,2
Síndrome de Marfan	1	0,2
Síndrome del injerto contra huesped	1	0,2
Síndrome hemolitico uremico atípico	1	0,2
Síndrome Micro	1	0,2
Sordera - vitíligo - acalasia	1	0,2
Total general	409	100,0

Fuente : Sivigila, Dirección Territorial de Salud. Caldas

De los 409 casos notificados a semana epidemiológica 52 de 2022, el 0,25% (n=1) fallecieron de las siguientes enfermedades Síndrome de Vater-like con hipertensión pulmonar anomalías de las orejas y retraso del crecimiento, Reumatismo psoriasisico, Hipertensión arterial pulmonar idiopática, Síndrome de Turner respectivamente.

Tabla 4. Tabla 2. Proporción de las principales causas de muerte por enfermedades huérfanas-raras, hasta semana epidemiológica 52 de 2022 Caldas

Municipio	Enfermedad Huérfana	Casos	Porcentaje
Chinchiná	Síndrome de Vater-like con hipertensión pulmonar anomalías de las orejas y retraso del crecimiento	1	0,25
Manizales	Reumatismo psoriasisico	1	0,25
Manizales	Hipertensión arterial pulmonar idiopática	1	0,25
Norcasia	Síndrome de Turner	1	0,25
Total		4	1

Fuente: Sivigila, Dirección Territorial de Salud. Caldas

Hasta la semana epidemiológica 52 del 2022 el 73,1% (n=299) de enfermedades huérfanas raras se registró en el sexo femenino, el 26,9% (n=110) en el sexo masculino. Por pertenencia étnica el 99,2% se documentaron en otro (n=406), el 75,5,8% (n=309) pertenecen al régimen contributivo, al régimen subsidiado se documentaron el 23,7% (n=93). Referente a grupos de edad el 22,8% (n=88) se presentó entre 65 y más años y el 12,2% (n=47) en edades entre 60 y 64 años. Respecto a área de ocurrencia el 89,9% (n=368) se presentó en cabeceras municipales, el 8,5% (n=21) en la zona rural disperso. (tabla 5).

Tabla 5. Variables demográficas y sociales de los casos de enfermedades huérfanas semana epidemiológica 01-52, 2022

Variable	Categoría	Casos	%
Sexo	Femenino	299	73,1
	Masculino	110	26,9
Pertenencia étnica	Otro	406	99,2
	Rom Gitano	1	0,25
	Indígena	2	0,5
Tipo de Régimen en Salud	Contributivo	309	75,5
	Subsidiado	97	23,7
	Especial	3	00,7
Grupos de Edad	< 1 Año	5	1,3
	01 a 4 Años	16	4,16
	05 a 9 Años	9	2,34
	10 a 14 Años	10	2,6
	15 a 19 Años	14	3,64
	20 a 24 Años	17	4,42
	25 a 29 Años	17	4,42
	30 a 34 Años	19	4,94
	35 a 39 Años	17	4,42
	40 a 44 Años	23	5,98
	45 a 49 Años	17	4,42
	50 a 54 Años	25	6,50
	55 a 59 Años	50	13,00
	60 a 64 Años	47	12,22
65 y más Años	88	22,88	
Área de ocurrencia del caso	Cabecera Municipal	368	89,9
	Rural Disperso	21	8,5
	Centro Poblado	20	4,8

Fuente: Sivigila, Dirección Territorial de Salud. Caldas

Según la proporción de confirmación de casos de enfermedades huérfanas-raras en el departamento de Caldas el 73,1% (n=299) se fueron casos confirmados por laboratorio y el 26,8% (n=110) casos confirmados por clínica, Manizales notifico 225 casos por laboratorio. (tabla 6)

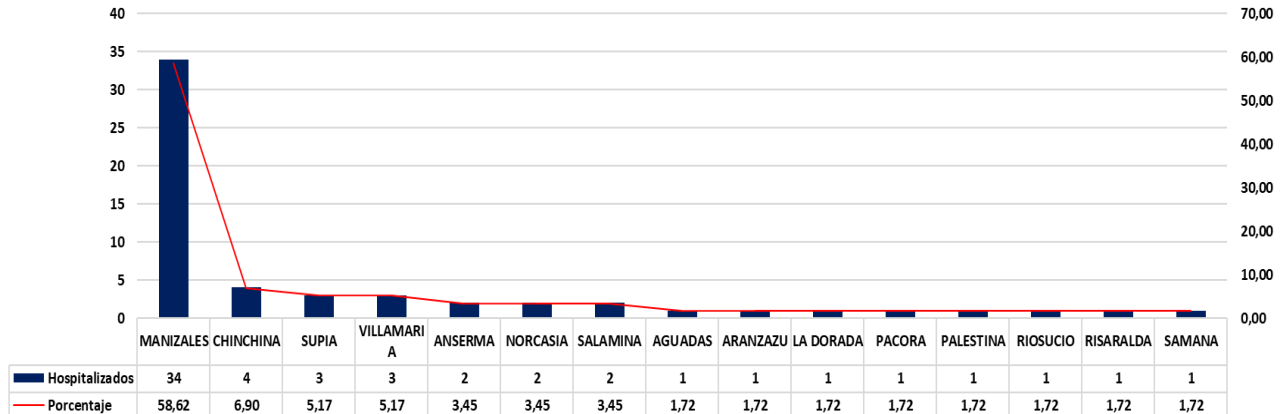
Tabla 6. Proporción de confirmación de casos de enfermedades huérfanas-raras Caldas, hasta semana epidemiológica 52 de 2022

Municipios	Confirmado por Laboratorio				Confirmado por Clínica			Total, general
	Laboratorio	Clínica	Otro ajuste	No Aplica	Laboratorio	Clínica	Otro ajuste	
Aguadas				3				3
Anserma	2		1	3				6
Aranzazu	1			2				3
Belalcazar				3				3
Chinchiná	6			10				16
Filadelfia				1				1
La Dorada	3			3				6
Manizales	63		2	225	2	2		294
Manzanares	1	1		1				3
Marmato				2				2
Marquetalia				3				3
Neira	1			4				4
Norcasia							1	2
Pacora				1				1
Palestina	2			3				5
Pensilvania	1			1				2
Riosucio	4			3				7
Risaralda	2			2				4
Salamina	1			3				4
Samaná	1			2				3
San José				1				1
Supia	4			4	1			9
Victoria	1			1				2
Villamaría	5	1		18		1		25
Caldas	98	2	3	299	3	3	1	409

Fuente: Sivigila, Dirección Territorial de Salud. Caldas

En cuanto a la Proporción de hospitalización de casos de enfermedades huérfanas-raras se reportaron casos en Manizales correspondiente al 58,6% (n=34), Chinchiná reporto el 6,9% (n=4) Supia y Villamaria Riosucio 5,17% (n=3), Anserma, Norcasia y Salamina reportan el 3,45%(n=1) para un total de 58 hospitalizados que corresponde al 14,1% de los casos notificados. (grafica 3)

Gráfico 3. Proporción de hospitalizados de enfermedades huérfanas-raras por grupo de edad, Caldas, hasta semana epidemiológica 52 de 2022



Fuente: Sivigila, Dirección Territorial de Salud. Caldas

Al realizar el análisis de la información por los grupos poblacionales, se observó un 19,6%(n=80) correspondiente a rangos de edades entre 65 y más años, entre 60 a 64 años se observó un 9,29%(n=38) seguido de un 8,80%(n=36) en edades entre 55 a 59 años. El grupo de edades que presentó menor número de casos reportados son entre menores de 1 a 4 años, correspondientes al 2,9%(n=12). (tabla 7)

Tabla 7. Proporción de casos de enfermedades huérfanas-raras por grupo de edad, Caldas, hasta

semana epidemiológica 52 de 2022

Grupo de edad	Casos	Porcentaje
< de 1 Año	23	5,62
1-4 Años	12	2,93
5-9 Años	15	3,67
10-14 Años	17	4,16
15-19 Años	21	5,13
20-24 Años	14	3,42
25-29 Años	14	3,42
30-34 Años	22	5,38
35-39 Años	27	6,60
40-44 Años	29	7,09
45-49 Años	26	6,36
50-54 Años	35	8,56
55-59 Años	36	8,80
60-64 Años	38	9,29
65 y más Años	80	19,56

Fuente: Sivigila, Dirección Territorial de Salud. Caldas.

5. Discusión

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.

En el año 2022 el 1% de los casos notificados fallecieron por alguna enfermedad huérfana, al análisis en grupo de edad se observa que son menores de 50 años, la falta de conocimiento sobre este tipo de enfermedades, representa uno de los tantos problemas en el sistema de salud colombiano; muchas personas empeoran su sintomatología sin tener un diagnóstico claro o tratamiento idóneo; las malas prácticas médicas se intensifican, a tal punto, que, en ocasiones, algunos profesionales de la salud, se niegan a ordenar los exámenes necesarios para definir el adecuado plan recuperatorio.

En ese sentido, la vulnerabilidad y pobreza, se constituirían como agravantes de dichos padecimientos; dado que, la posibilidad de tener acceso a los servicios de salud oportunos, especialmente, aquellos que están en áreas rurales remotas, no disponen de los recursos económicos para tal fin.

Es también importante mencionar, que algunos de los medicamentos necesarios para combatir estos padecimientos, no son entregados oportunamente, en consecuencia, un gran número de personas, no logran acceder a los tratamientos en el tiempo indicado, ocasionando que, las personas que sufren esta complicada situación, tengan insuficientes posibilidades de recuperarse, o al menos, de contar con un sistema en salud que les ayude a sobrellevar su enfermedad huérfana.

6. CONCLUSIONES

- De los 26 de los 27 municipios de Caldas notificaron este evento, 17 de ellos incrementaron los casos de enfermedades huérfanas comparado con el año 2021.
- Los municipios de Filadelfia, Samaná Salamina Y San José no presentaron casos en este periodo.
- Al realizar un análisis de los años 2017-2022 se observa un incremento 211 casos en el Departamento de Caldas,
- el municipio de Manizales fue el que mayor número de casos notificó (n=294) de enfermedades huérfanas, presentando un incremento significativo de 160 casos
- A semana epidemiológica 52 del año 2022 el departamento de Caldas presenta con una incidencia de 39,5 por cada 100.000 HB,
- Los municipios que mayor prevalencia presentaron fueron Manizales con el 72% (n=294), Villamaría 6,1% (n=25), Chinchiná con 3,9% (n=16), Supia con 2,2 (n=9) Riosucio con 1,7 (n=7) Anserma y La Dorada 1,5% (n= 6).
- De las 409 enfermedades que se notificaron en el departamento de Caldas a semana 52 de 2022 en su orden de proporción se encontró: Reumatismo Psoriasico con 16,4% (n= 67) esclerosis sistémica cutánea limitada con 14,4% (n=80), Esclerosis múltiple con 4,2% (n=17).



7. Recomendaciones

- Es supremamente 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.
- 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.
- 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.
- 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.

- 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.
- Las EAPBs deben continuar fortaleciendo los programas de educación dirigidos a los pacientes y cuidadores de enfermedades huérfanas o raras con el fin de apoyar su tratamiento y facilitar la toma de decisiones relacionado con su proceso de recuperación.



(6) 880 1620



Carrera 21 # 29-29



www.saluddecaldas.gov.co



1. Referencias

1. Enfermedades huérfanas
https://www.revistaavft.com/images/revistas/2020/avft_5_2020/18_enfermedades.pdf
2. Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España
https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400002
3. Enfermedades huérfanas
<https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/Paginas/enfermedades-huerfanas.aspx>
4. Hagamos un pacto cuídame cuídate
<http://observatorio.saluddecaldas.gov.co/desca/articulos/Diagn%C3%B3stico%20departamental%20adultos%20mayores.pdf>
5. <https://es.statista.com/grafico/24276/numero-de-personas-con-una-enfermedad-rara-en-america-latina/>
6. Enfermedades huérfanas: un tema en el que se debe mejorar
<https://www.cvn.com.co/enfermedades-huerfanas/>
7. Indicadores básicos de salud en Colombia
<https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/VS/ED/PS/Indicadores-basicos-en-salud-2010.pdf>
8. Protocolo de vigilancia de salud pública enfermedades huérfanas
<https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Lineamientos/PRO%20Enfermedades%20hu%C3%A9rfanas%20y%20raras.pdf>
9. <http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/undiagnosed/RECOMENDACIONES-INTERNACIONALES.pdf>
10. 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



(6) 880 1620



Carrera 21 # 29-29



www.saluddecaldas.gov.co