

# Vigilancia de enfermedades huérfanas-Raras

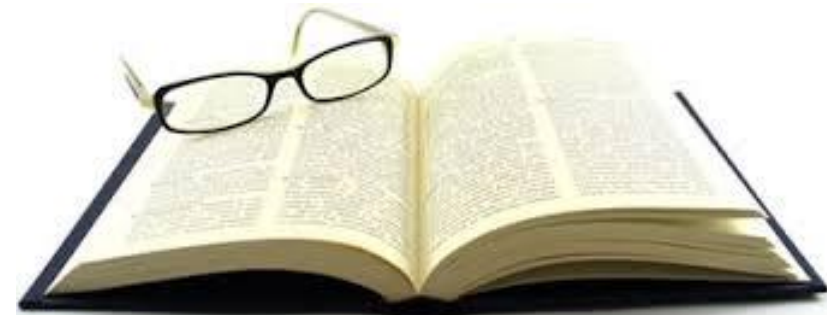
**Sandra Patricia Misnaza Castrillón**

Dirección Vigilancia y Análisis del Riesgo en Salud Pública  
Subdirección de Prevención, Vigilancia y Control en Salud  
Pública

Grupo ECNT

Bogotá, diciembre 18 de 2015

Las enfermedades Huérfanas-Raras han sido definidas por el Estado Colombiano (Congreso de la República) como “*aquellas crónicamente debilitantes y graves, que amenazan la vida, y con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 persona*” (Artículo 140 Ley 1438 de 2011)



- Existen en el país 13.168 personas diagnosticadas con una enfermedad Huérfana-Rara.
- 10 diagnósticos más frecuentes:
  - Déficit Congénito del Factor VIII (1.117 casos)
  - Miastenia Grave (839 casos)
  - Enfermedad de Von Willebrand (779 casos)
  - Estatura Baja por Anomalía Cualitativa de la Hormona de Crecimiento (559 casos)
  - Displasia Broncopulmonar (511 casos)
  - Fibrosis Quística (424 casos)
  - Esclerosis Sistémica Cutánea Difusa (408 casos)
  - Síndrome de Guillan Barré (392 casos)
  - Hipertensión Arterial Pulmonar Idiopática y/o Familiar (377 casos)
  - Enfermedad de Von Willebrand Adquirida (281 casos).

## Justificación de la vigilancia de Enfermedades Huérfanas – Raras en Colombia

- El artículo No.7 de la Ley 1392 de 2010 establece que el Gobierno Nacional implementará un sistema de información de pacientes con Enfermedades Huérfanas-Raras

Decreto 1954 de 2012: establece las disposiciones generales para la implementación del sistema de información de pacientes con Enfermedades Huérfanas-Raras



Fase inicial:

Recopilación y consolidación del censo de pacientes con Enfermedades Huérfanas-Raras por única vez a través de la cuenta de alto costo

Segunda fase:

Los pacientes nuevos diagnosticados con Enfermedades Huérfanas-Raras se reportarán a través de la notificación de casos al Sistema de Vigilancia en Salud Pública, SIVIGILA, de acuerdo con los procedimientos e instrumentos establecidos.

# Propósito

- 
- 
- **Mantener actualizado un registro sistemático con la información de los pacientes con diagnóstico confirmado** (laboratorio o consenso clínico) de una Enfermedad Huérfana-Rara, de acuerdo al listado definido por el Ministerio de Salud y Protección Social (Resolución 2048 de 2015).
  - Generando información sobre la incidencia, prevalencia, mortalidad 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.

# Objetivos de la vigilancia



Calcular indicadores sobre la magnitud del evento, mediante estimación de medidas de frecuencia para Enfermedades Huérfanas-Raras según variables de persona, tiempo y lugar en el territorio nacional.

Mantener actualizado el registro nacional de información de pacientes con diagnóstico confirmado de una Enfermedad Huérfana-Rara.

Identificar necesidades de investigación relacionadas con factores predisponentes y grupos poblacionales de riesgo para Enfermedades Huérfanas-Raras.

Divulgar de forma periódica y oportuna los resultados del análisis de información de los pacientes diagnosticados con una Enfermedad Huérfana-Rara.

# Definiciones operativas de caso

Tipo de caso	Características de la clasificación
 <p>Caso confirmado por laboratorio</p>	<p>Todo paciente de cualquier edad con un resultado positivo mediante estudios de laboratorio <b>de acuerdo a las pruebas definidas por MSPS</b>, en quien se confirme una enfermedad declarada como Huérfana-Rara según la normatividad nacional vigente.</p>
 <p>Caso confirmado por clínica</p>	<p>Todo paciente de cualquier edad con un diagnóstico realizado por consenso clínico de especialistas, que determinen la presencia de una enfermedad declarada como Huérfana-Rara <b>que no tenga prueba de laboratorio</b> y que esté listada en la normatividad nacional vigente.</p>

# Fuentes de datos



Sivigila

- Enfermedades huérfanas-raras
- Defectos congénitos



RIPS

- CIE 10



RUAF

- Defunciones



Estudios  
puntuales

- Enfermedad de Huntington (Magdalena)



## DATOS BÁSICOS

FOR-R02.0000-001 V:04 AÑO 2015

### 1. INFORMACIÓN GENERAL

1.1 Código de la UPGD

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

Departamento

Municipio

Código

Sub-Índice

Razón social de la unidad primaria generadora del dato

1.2 Nombre del evento

Código del evento

1.3 Fecha de la notificación (dd/mm/aaaa)

--	--	--

--	--	--	--	--	--	--	--

### 2. IDENTIFICACIÓN DEL PACIENTE

2.1 Tipo de documento

- RC     TI     CC     PA  
 MS     AS     CE

2.2 Número de identificación

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

\*RC : REGISTRO CIVIL | TI : TARJETA IDENTIDAD | CC : CÉDULA CIUDADANÍA | CE : CÉDULA EXTRANJERÍA | PA : PASAPORTE | MS : MENOR SIN ID | AS : ADULTO SIN ID

2.3 Nombres y apellidos del paciente

2.4 Teléfono

2.5 Fecha de nacimiento (dd/mm/aaaa)

--	--	--	--	--	--	--	--

2.6 Edad

2.7 Unidad de medida de la edad

1. Años     3. Días     5. Minutos  
 2. Meses     4. Horas     0. No aplica

2.8 Sexo

- M. Masculino     I. Indeterminado  
 F. Femenino

2.9 País de ocurrencia del caso

--	--	--	--

Código

2.10 Departamento y municipio de procedencia /  
ocurrencia

--	--	--	--	--	--

Departamento

Municipio

2.11 Área de ocurrencia del caso

1. Cabecera municipal     3. Rural disperso  
 2. Centro poblado

2.12 Localidad de ocurrencia del caso		2.13 Barrio de ocurrencia del caso		2.14 Cabecera municipal /centro poblado / rural disperso		2.15 Vereda / zona	
2.16 Ocupación del paciente		2.17 Tipo de régimen en salud		2.18 Nombre de la administradora de salud			
Código		<input type="radio"/> P. Excepción <input type="radio"/> C. Contributivo <input type="radio"/> N. No Asegurado <input type="radio"/> E. Especial <input type="radio"/> S. Subsidado		Código			
2.19 Pertenencia étnica							
<input type="radio"/> 1. Indígena <input type="radio"/> 3. Raizal <input type="radio"/> 5. Negro, mulato afro colombiano <input type="radio"/> 2. Rom, Gitano <input type="radio"/> 4. Palenquero <input type="radio"/> 6. Otro							
2.20 Seleccione los grupos poblacionales a los que pertenece el paciente							
<input type="checkbox"/> Discapacitados <input type="checkbox"/> Migrantes <input type="checkbox"/> Gestantes <input type="checkbox"/> Población infantil a cargo del ICBF <input type="checkbox"/> Desmovilizados <input type="checkbox"/> Víctimas de violencia armada <input type="checkbox"/> Desplazados <input type="checkbox"/> Carcelarios <input type="checkbox"/> Indigentes <input type="checkbox"/> Madres comunitarias <input type="checkbox"/> Centros psiquiátricos <input type="checkbox"/> Otros grupos poblacionales							
<b>3. NOTIFICACIÓN</b>							
Código del municipio		3.1 Departamento y municipios de residencia del paciente					
Código							
3.2 Dirección de residencia							
3.3 Fecha de consulta (dd/mm/aaaa)		3.4 Fecha de inicio de síntomas (dd/mm/aaaa)		3.5 Clasificación inicial de caso		3.6 Hospitalizado	
/ /		/ /		<input type="radio"/> 1. Sospechoso <input type="radio"/> 3. Conf. por laboratorio <input type="radio"/> 5. Conf. nexa epidemiológico <input type="radio"/> 2. Probable <input type="radio"/> 4. Conf. Clínica		<input type="radio"/> 1. SI <input type="radio"/> 2. No	
3.7 Fecha de hospitalización (dd/mm/aaaa)		3.8 Condición final		3.9 Fecha de defunción (dd/mm/aaaa)		3.10 Número certificado de defunción	
/ /		<input type="radio"/> 1. Vivo <input type="radio"/> 0. No sabe, no responde F <input type="radio"/> 2. Muerto		/ /			
3.11 Causa básica de muerte				3.12 Nombre del profesional que diligenció la ficha			
Código				Teléfono			
<b>4. ESPACIO EXCLUSIVO PARA USO DE LOS ENTES TERRITORIALES</b>							
4.1 Seguimiento y clasificación final del caso				4.2 Fecha de ajuste (dd/mm/aaaa)			
<input type="radio"/> 0. No aplica <input type="radio"/> 4. Conf. Clínica <input type="radio"/> 6. Descartado <input type="radio"/> D. Error de digitación <input type="radio"/> 3. Conf. por laboratorio <input type="radio"/> 5. Conf. nexa epidemiológico <input type="radio"/> 7. Otra actualización				/ /			

## Ficha de notificación para Enfermedades Huérfanas – Raras código INS: 342

La ficha de notificación es para fines de vigilancia en salud pública y todas las entidades que participen en el proceso deben garantizar la confidencialidad de la información LEY 1273/09 y 1266/09

### 5. DATOS COMPLEMENTARIOS

#### 5.1 Nivel educativo

- |  |   |  |   |                                   |
|--|---|--|---|-----------------------------------|
| <input type="radio"/> 1. Preescolar        | <input type="radio"/> 4. Media Académica o Clásica            | <input type="radio"/> 7. Técnica Profesional | <input type="radio"/> 10. Especialización | <input type="radio"/> 13. Ninguno |
| <input type="radio"/> 2. Básica Primaria   | <input type="radio"/> 5. Media Técnica (Bachillerato Técnico) | <input type="radio"/> 8. Tecnológica         | <input type="radio"/> 11. Maestría        |                                   |
| <input type="radio"/> 3. Básica Secundaria | <input type="radio"/> 6. Normalista                           | <input type="radio"/> 9. Profesional         | <input type="radio"/> 12. Doctorado       |                                   |

#### 5.2 Otros grupos poblacionales

- |  |  |   |
|--|--|---|
| <input type="checkbox"/> Trabajador urbano                   | <input type="checkbox"/> Discapacitado – los demás órganos de los sentidos (olfato, tacto y gusto) | <input type="checkbox"/> Discapacitado - otro |
| <input type="checkbox"/> Trabajador rural                    | <input type="checkbox"/> Discapacitado – la voz y el habla   | <input type="checkbox"/> ND= no definido      |
| <input type="checkbox"/> Jóvenes vulnerables rurales         | <input type="checkbox"/> Discapacitado – el sistema cardiorrespiratorio y las defensas             |   |
| <input type="checkbox"/> Jóvenes vulnerables urbanos         | <input type="checkbox"/> Discapacitado – la digestión, el metabolismo, las hormonas                |   |
| <input type="checkbox"/> Discapacitado – el sistema nervioso | <input type="checkbox"/> Discapacitado – el movimiento del cuerpo, manos, brazos, piernas          |   |
| <input type="checkbox"/> Discapacitado – los ojos            | <input type="checkbox"/> Discapacitado – el sistema genital y reproductivo                         |   |
| <input type="checkbox"/> Discapacitado – los oídos           | <input type="checkbox"/> Discapacitado – la piel   |   |

#### 5.3 Fecha de diagnóstico de la enfermedad (dd/mm/aaaa)

		/			/				
--	--	---	--	--	---	--	--	--	--

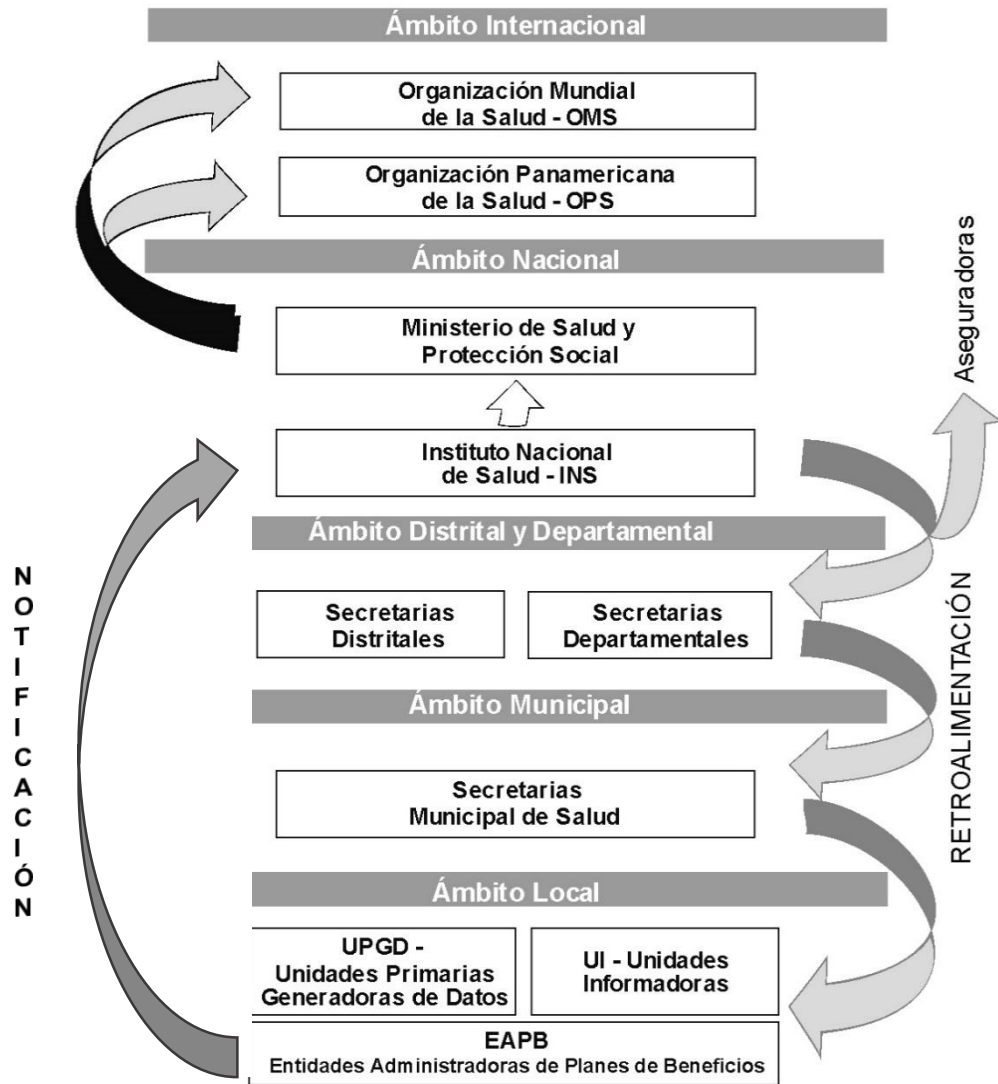
#### 5.3.1 ¿Cuál prueba de laboratorio?

#### 5.4 Nombre de la enfermedad

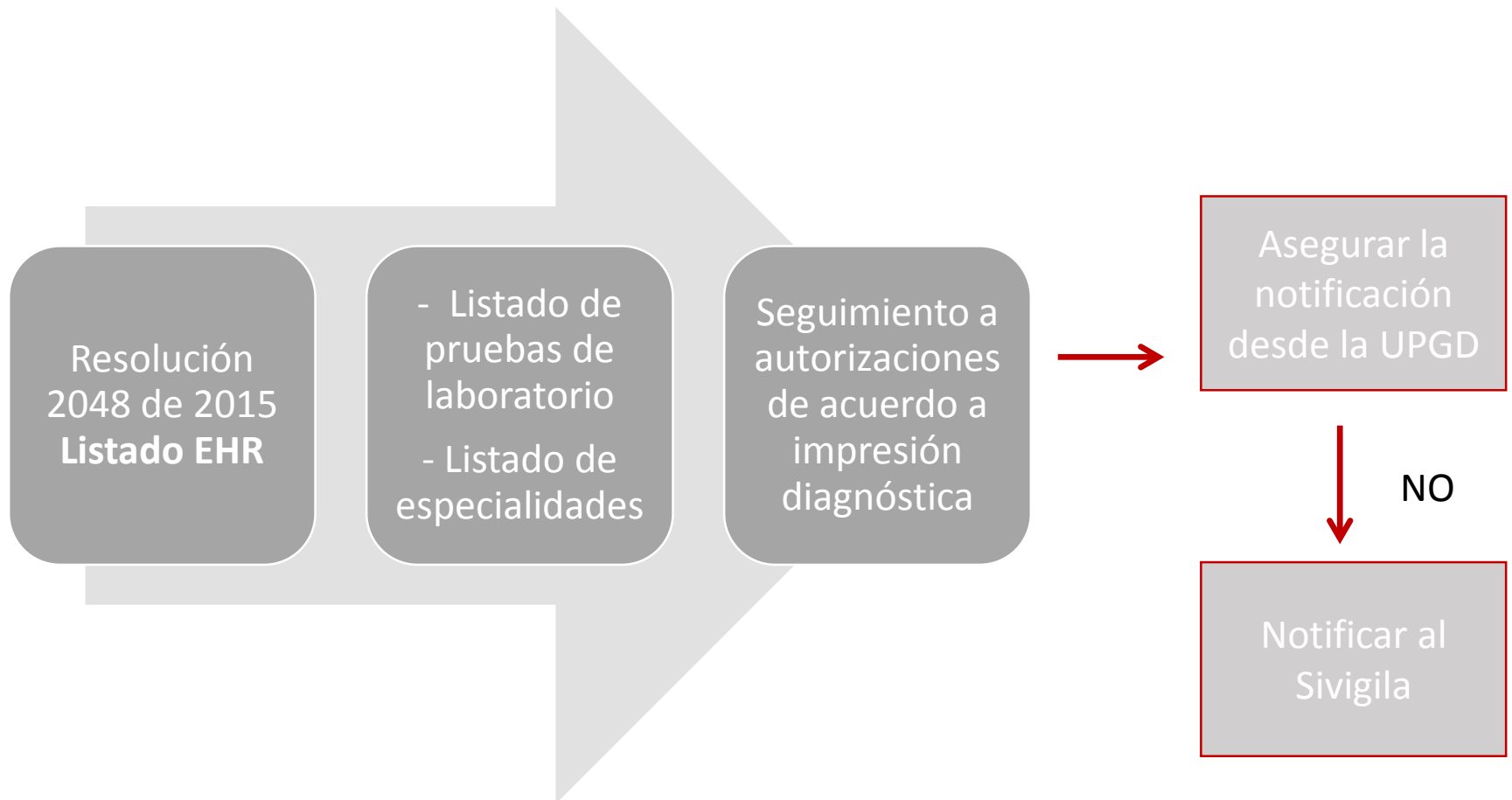
#### 5.4.1 Código/consecutivo

--	--	--	--

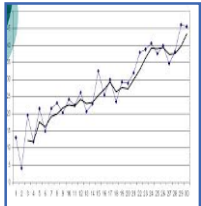
# Flujo de información – Sivigila



# Notificación



- Verificar semanalmente los casos nuevos o los casos pendientes de notificación, si no han sido notificados por la respectiva IPS, realizar la notificación.
- Divulgar e implementar en la red de prestadores de servicios de salud el presente protocolo, garantizando la notificación y atención oportuna de los casos.
- Garantizar las acciones individuales en beneficio de la atención, manejo o rehabilitación de las personas con Enfermedades Huérfanas-Raras, acorde a lo establecido en el sistema general de seguridad social en salud y en la normatividad vigente.



- Prevalencia de Enfermedades Huérfanas-Raras en población general



- Incidencia de Enfermedades Huérfanas-Raras en población general



- Tasa cruda de mortalidad por Enfermedades Huérfanas-Raras en población general

- **Las entidades territoriales** deberán hacer revisión de su red de Unidades Primarias Generadoras de Datos (UPGD) y Unidades Informadoras (UI) caracterizadas en Sivigila de manera que se identifiquen cuales tienen **servicios de especialidades y subespecialidades que estén en capacidad de diagnosticar alguna de las enfermedades huérfanas-raras del listado de la Resolución 2048 de 2015**, en caso de no estar caracterizada previamente, es necesario evaluar si el prestador corresponde a una UPGD o UI y hacer la caracterización con el código de habilitación asignado.
- Las entidades territoriales deberán realizar **un Comité de Vigilancia Epidemiológica (COVE) al año con las EAPB**, de tal forma que divulguen los resultados de la vigilancia de enfermedades huérfanas-raras, entreguen la base de datos de sus casos y procuren la atención oportuna e integral de los mismos. Se solicita realizar dicho COVE durante el segundo semestre del año 2016.





## CIRCULAR EXTERNA

1000- 0049

Bogotá, Octubre 13 de 2015

- PARA:** Direcciones Departamentales, Distritales y Municipales de Salud,  
Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud y Entidades  
Administradoras de Planes de Beneficios
- ASUNTO:** Preparación para la notificación de Enfermedades Huérfanas-Raras  
mediante aplicativo Sivigila

# GRACIAS

Dirección de Vigilancia y Análisis del Riesgo en Salud Pública  
Subdirección de Prevención, Vigilancia y Control en Salud Pública

Grupo de Enfermedades no Transmisibles

Sandra Patricia Misnaza Castrillón  
[smisnaza@ins.gov.co](mailto:smisnaza@ins.gov.co)

Instituto Nacional de Salud

PBX: (57-1) 220 77 00  
Bogotá, COLOMBIA  
[www.ins.gov.co](http://www.ins.gov.co)

Línea gratuita nacional: 01 8000 113 400

