



ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS

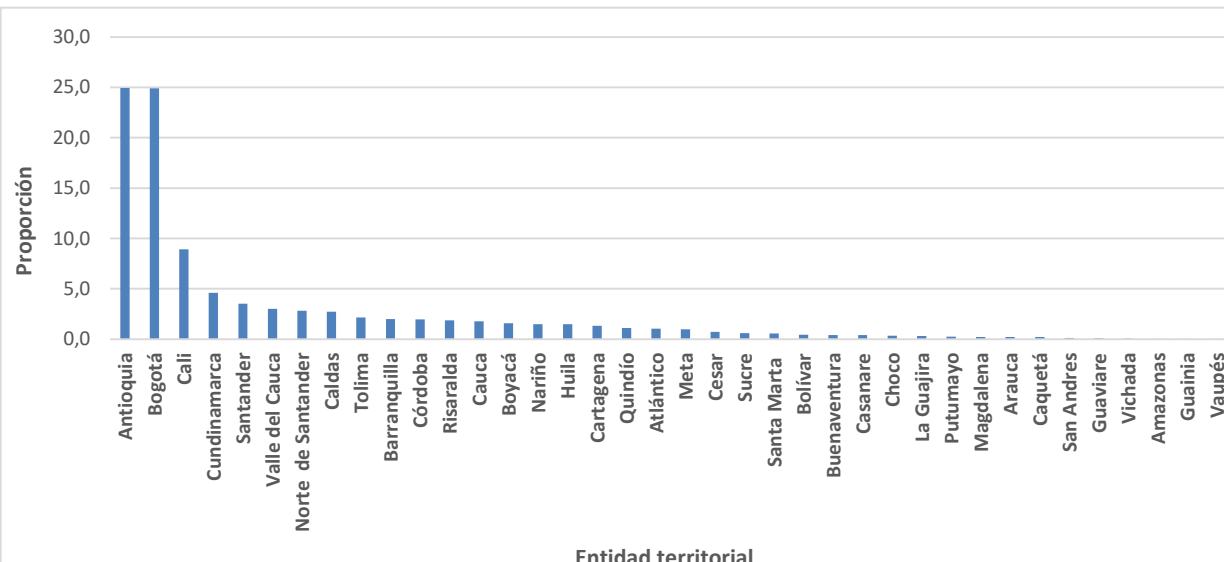
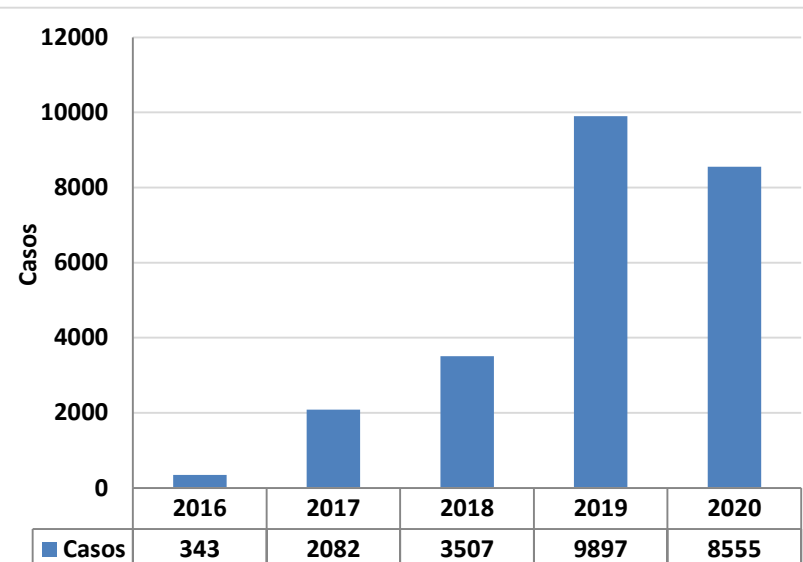
Periodo epidemiológico IX. Colombia 2020



8.555

**No. casos
notificados**

Comportamiento de la notificación



Casos de enfermedades huérfanas - raras, Colombia, hasta periodo epidemiológico IX 2016-2020

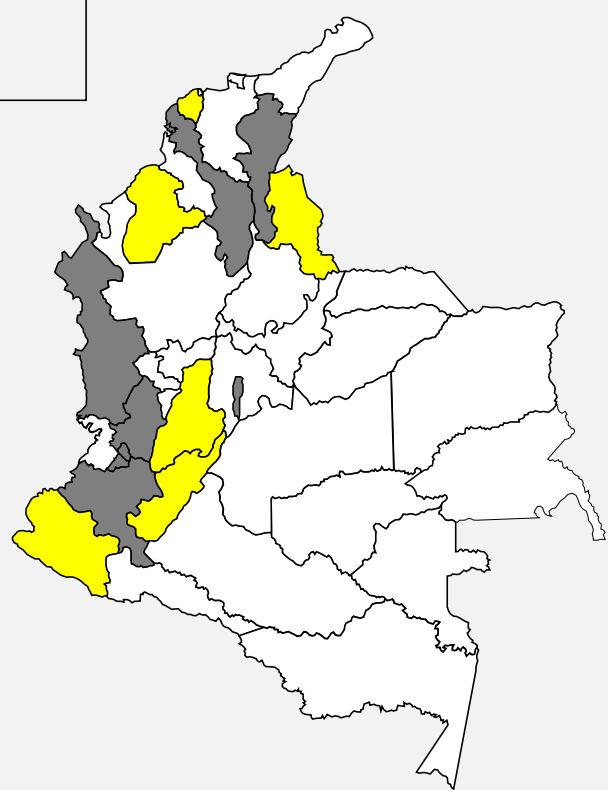
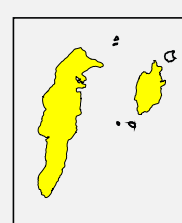
Proportión de enfermedades huérfanas - raras según entidad territorial de residencia, Colombia, hasta periodo epidemiológico IX de 2020

Clasificación de las Enfermedades huérfanas

Capítulo	Casos	%
Enfermedades del sistema nervioso	2159	25,2
Enfermedades de la sangre y de los órganos hematopoyéticos y otros trastornos que afectan el mecanismo de la inmunidad	1798	21,0
Malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas	1229	14,4
Enfermedades endocrinas, nutricionales y metabólicas	977	11,4
Enfermedades del sistema osteomuscular y del tejido conectivo	601	7,0
Enfermedades del aparato digestivo	576	6,7
Enfermedades de la piel y el tejido subcutáneo	329	3,8
Ciertas afecciones originadas en el periodo perinatal	232	2,7
Enfermedades del sistema circulatorio	230	2,7
Enfermedades del sistema respiratorio	118	1,4
Neoplasias	109	1,3
Enfermedades del ojo y sus anexos	63	0,7
Traumatismos, envenenamientos y algunas otras consecuencias de causa externa	23	0,3
Trastornos mentales y del comportamiento	19	0,2
Enfermedades del aparato genitourinario	13	0,2
Ciertas enfermedades infecciosas y parasitarias	4	0,0
Sin Clasificar	75	0,9
Total	8555	100

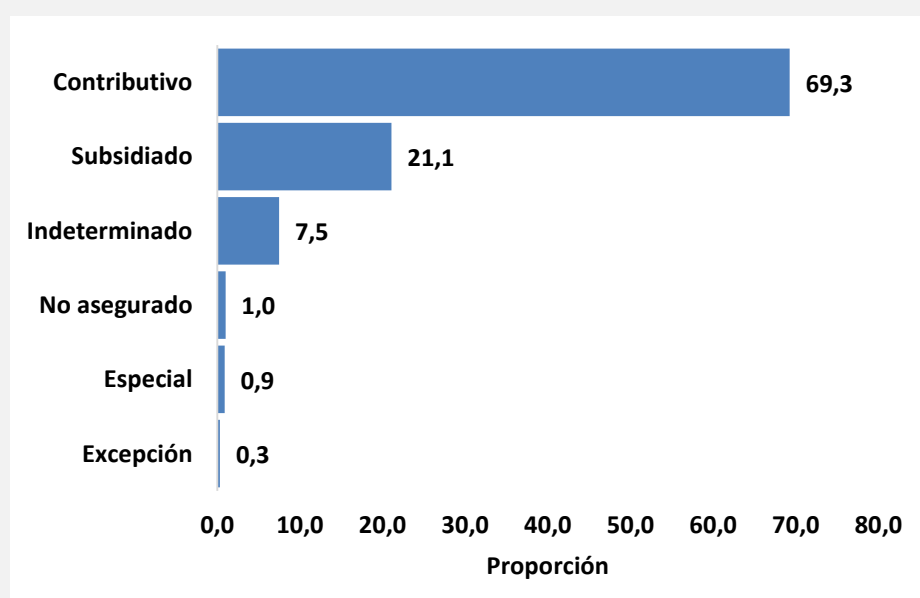
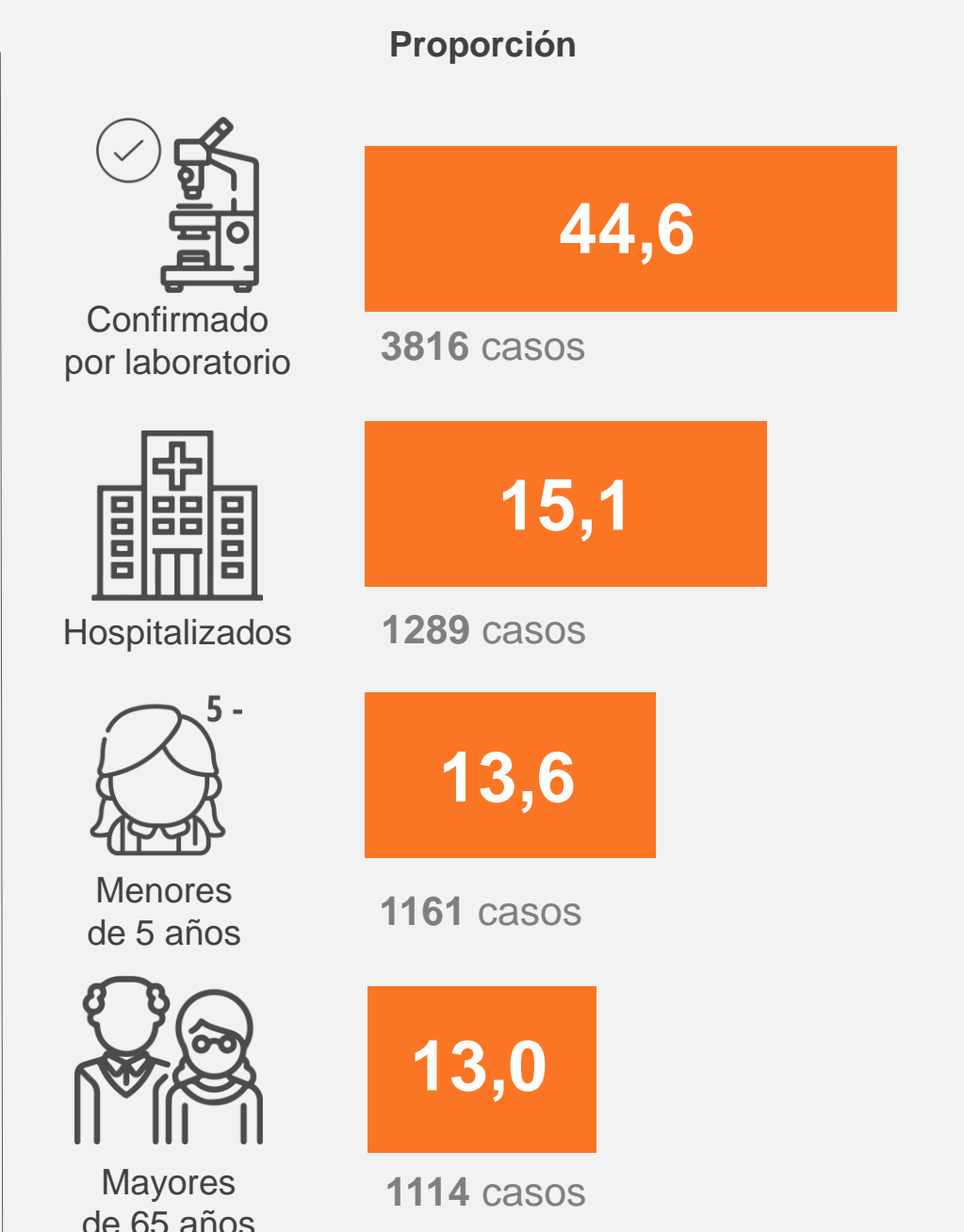
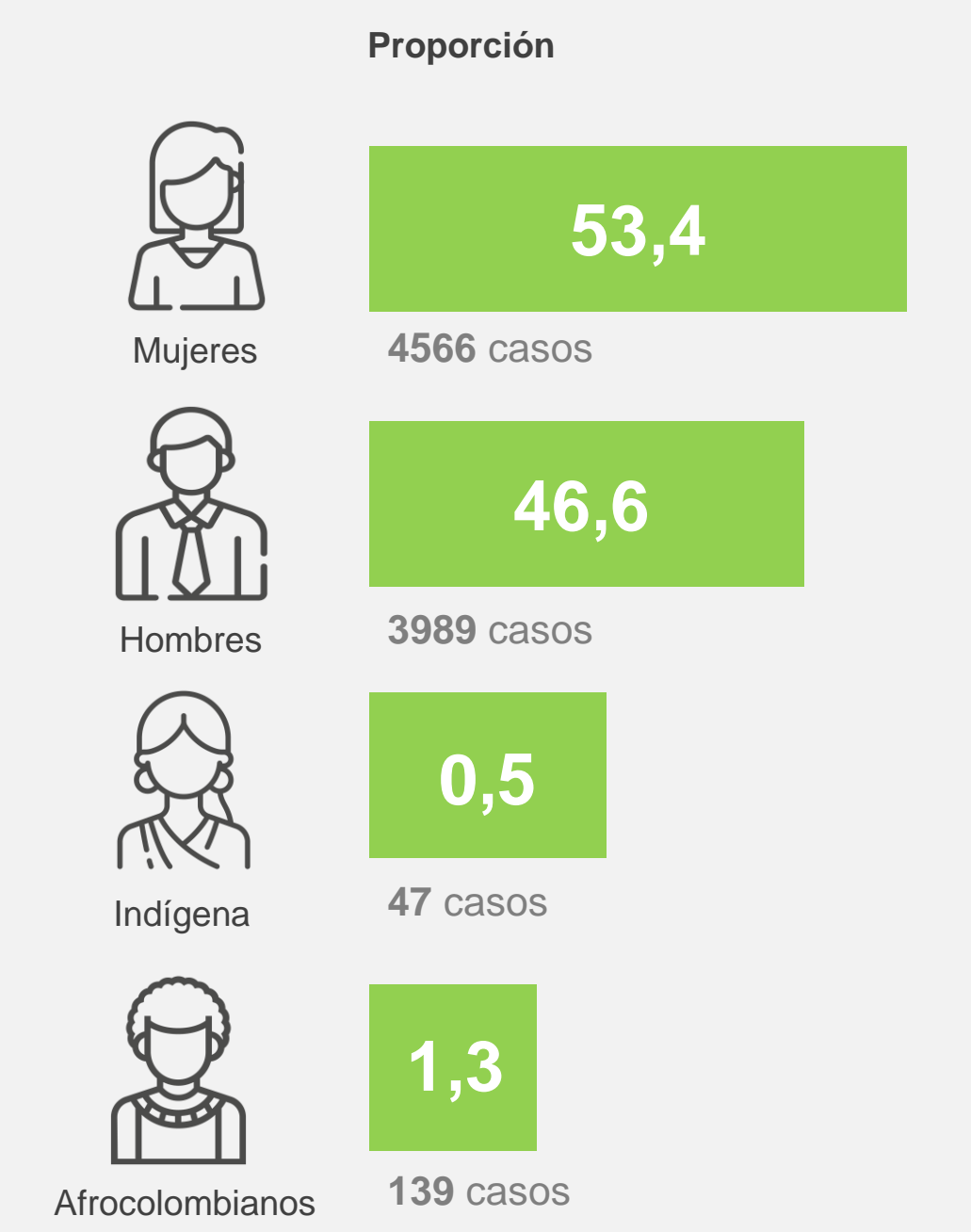
Enfermedades huérfanas - raras, según la Clasificación Internacional de Enfermedades - CIE 10, Colombia, hasta periodo epidemiológico IX de 2020

Comportamientos inusuales



Comportamiento inusuales, enfermedades huérfanas - raras, Colombia, hasta periodo epidemiológico IX de 2020

¿Quiénes son los afectados?



Proportión de notificación por régimen de seguridad en salud, Colombia, hasta periodo epidemiológico IX de 2020



ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS

Periodo epidemiológico IX. Colombia 2020



8.555

No. casos
notificados

Ficha técnica

Este informe corresponde a la información de SIVIGILA hasta periodo IX de 2020.

Los datos fueron recolectados por los médicos especialistas de las Unidades Primarias Generadoras de Datos (UPGD) y Unidades Informadoras (UI); la información fue digitada y notificada en el aplicativo Sivigila para su reporte semanal al INS.

El plan de análisis incluyó la descripción de los casos en persona, tiempo y lugar, análisis de tendencia y medidas de ocurrencia.

Los comportamientos inusuales se definieron mediante la metodología de incremento/decremento comparando los casos notificados en el periodo de análisis durante la vigencia 2019 con la vigencia 2020, la significancia estadística se determinó con la distribución de Poisson.

Las proporciones fueron calculadas con base en el total de casos notificados en el periodo.

Se anexa la tabla que incluye la proporción de notificación de todas las enfermedades huérfanas notificadas en el periodo de análisis.

Nidia Esperanza González Toloza
ngonzalez@ins.gov.co

Grupo de Enfermedades No
Transmisibles

Dirección de Vigilancia y Análisis del
Riesgo en Salud Pública

Instituto Nacional de Salud

Correo electrónico:

contactenos@ins.gov.co

Teléfono: (1) 220 77 00

Ext. 1405 - 1431

Bogotá, COLOMBIA

www.ins.gov.co

Línea gratuita nacional:

01 8000 113 400



ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS

Periodo epidemiológico IX. Colombia 2020



8.555

No. casos
notificados

ANEXO 1. Proporción de notificación de enfermedades huérfanas - raras, Colombia, hasta periodo epidemiológico IX de 2020

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%	No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
1	Esclerosis Multiple	578	6,76	101	Enfermedad inflamatoria inmunomediada con anomalidades de plaquetas y eosinofilia	12	0,14
2	Deficit congenito del factor VIII	532	6,22	102	Deficiencia selectiva de IgA	12	0,14
3	Enfermedad de Von Willebrand	354	4,14	103	3MC Síndrome de Deficiencia COLEC11	12	0,14
4	Síndrome de Guillain-Barre	299	3,50	104	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 3	12	0,14
5	Enfermedad de Crohn	275	3,21	105	Enfermedad de Pompe	12	0,14
6	Displasia broncopulmonar	207	2,42	106	Síndrome de Evans	12	0,14
7	Esclerosis lateral amiotrofica	204	2,38	107	Hipercolesterolemia familiar homocigota	12	0,14
8	Cirrosis biliar primaria	172	2,01	108	Holoprosencefalia	12	0,14
9	Miastenia grave	166	1,94	109	Síndrome de Moebius	12	0,14
10	Drepanocitosis	157	1,84	110	Sarcoidosis	11	0,13
11	Reumatismo psoriasico	151	1,77	111	Disquinesia ciliar primaria	11	0,13
12	Angioedema hereditario	139	1,62	112	Hipospadias - hipertelorismo - coloboma y sordera	11	0,13
13	Artritis juvenil idiopatica de inicio sistémico	127	1,48	113	Síndrome de intestino corto	11	0,13
14	Esclerosis sistémica cutánea limitada	124	1,45	114	Ictiosis no especificada	10	0,12
15	Esclerosis sistémica cutánea difusa	116	1,36	115	Hipoglucemia hiperinsulinémica persistente de la infancia	10	0,12
16	Enfermedad de Devic	108	1,26	116	Síndrome CREST	10	0,12
17	Hipertensión Pulmonar Tromboembólica Crónica	106	1,24	117	Fibrosis pulmonar - inmunodeficiencia - disgenesia gonadal	10	0,12
18	Microtia	106	1,24	118	Macroglobulinemia de Waldenström	10	0,12
19	Acromegalia	105	1,23	119	Colangitis esclerosante	10	0,12
20	Deficit congenito del factor IX	99	1,16	120	Malformacion de Ebstein	10	0,12
21	Distonia no especificada	98	1,15	121	Paraplejia espástica no especificada	10	0,12
22	Fibrosis pulmonar idiopatica	98	1,15	122	Demencia frontotemporal	9	0,11
23	Hipogamaglobulinemia inespecifica	96	1,12	123	Atresia duodenal	9	0,11
24	Hepatitis crónica autoinmune	92	1,08	124	Distrofia muscular de Duchenne y Becker	9	0,11
25	Fibrosis quística	92	1,08	125	Síndrome de Goldenhar	9	0,11
26	Hipertension arterial pulmonar idiopatica	84	0,98	126	Inmunodeficiencia por deficit selectivo de anticuerpos anti-polisacáridos	9	0,11
27	Hiperplasia suprarrenal congenita	84	0,98	127	Microcefalia - anomalías digitales - deficit intelectual	9	0,11
28	Síndrome de Turner	75	0,88	128	Síndrome de Pierre Robin - anomalía faciodigital	9	0,11
29	Gastrosquisis	70	0,82	129	Síndrome de Rett	9	0,11
30	Dermatomiositis	65	0,76	130	Osteocondromas multiples	8	0,09
31	Esclerosis múltiple - ictiosis - deficiencia del factor VIII	62	0,72	131	Hipercolesterolemia debido a deficiencia de colesterol 7-alfa-hidroxisilasa	8	0,09
32	Osteogenesis imperfecta	60	0,70	132	Mucopolisacaridosis tipo 6	8	0,09
33	Distrofia muscular no especificada	54	0,63	133	Neuropatía autonómica y sensitiva hereditaria 2	8	0,09
34	Síndrome hemolítico uremico atípico	52	0,61	134	Síndromes miasténicos congénitos	8	0,09
35	Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	48	0,56	135	Síndrome de Tourette	8	0,09
36	Hemoglobinuria paroxística nocturna	46	0,54	136	Neuropatía óptica hereditaria de Leber	8	0,09
37	Neurofibromatosis	45	0,53	137	Encefalopatía epiléptica infantil temprana	8	0,09
38	Distonia focal	42	0,49	138	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 1	8	0,09
39	Poliartritis factor reumatoide positivo	42	0,49	139	Deficit congenito de fibrinogeno	8	0,09
40	Enfermedad de Fabry	41	0,48	140	Microcefalia - deficit intelectual - anomalías falangicas y neurologicas	8	0,09
41	Enfermedad de Gaucher	39	0,46	141	Distrofia miotónica de Steinert	8	0,09
42	Aplasia medular idiopatica	39	0,46	142	Enfermedad de Wilson	8	0,09
43	Enfermedad de Cushing	39	0,46	143	Enfermedad de Von Willebrand adquirida	8	0,09
44	Distrofia muscular tipo Duchenne	38	0,44	144	AD-HIES (Síndrome de Hiper IgE) Síndrome Job	8	0,09
45	Otras Acromegalias No especificadas	37	0,43	145	Síndrome linfoproliferativo autoinmune	7	0,08
46	Síndrome de Lennox-Gastaut	35	0,41	146	Síndrome de Williams	7	0,08
47	Deficit congenito del factor VII	35	0,41	147	Xeroderma pigmentoso	7	0,08
48	Enfermedad de Wegener	34	0,40	148	Enfermedad de Alzheimer autosómica dominante de aparición temprana	7	0,08
49	Síndrome de Marfan	33	0,39	149	Hiperglicemia no cetósica	7	0,08
50	Mielofibrosis con metaplasia mielocitoide	33	0,39	150	Linfedema congénito	7	0,08
51	Histiocitosis de células de Langerhans	31	0,36	151	Onfalocelo	7	0,08
52	Enfermedad de Huntington	30	0,35	152	Síndrome de Angelman	7	0,08
53	Esclerosis tuberosa	30	0,35	153	Periartritis nodosa	7	0,08
54	Otras alteraciones cromosómicas no especificadas	30	0,35	154	Cataratas-glaucoma	7	0,08
55	Vasculitis	29	0,34	155	Epidermolisis ampollosa distrofica	7	0,08
56	Enfermedad de Behçet	29	0,34	156	Hipofosfatasa	7	0,08
57	Enfermedad de Gaucher tipo 1	29	0,34	157	Estenosis pulmonar valvular	7	0,08
58	Polidactilia en espejo - segmentación vertebral anomalías de los miembros	29	0,34	158	Trastornos hormonales no especificados	6	0,07
59	Síndrome de West	28	0,33	159	Síndrome de Laron	6	0,07
60	Mucopolisacaridosis tipo 4	28	0,33	160	Trisomía 18	6	0,07
61	Esfecitosis hereditaria	28	0,33	161	Retraso mental ligado al cromosoma X no especificado	6	0,07
62	Penfigo vulgar	28	0,33	162	Otras ataxias hereditarias no especificadas	6	0,07
63	Porfiria aguda intermitente	27	0,32	163	Atrofia muscular espinal proximal	6	0,07
64	Inmunodeficiencia común variable	26	0,30	164	Coloboma ocular	6	0,07
65	Enfermedad de Takayasu	26	0,30	165	Parálisis supranuclear progresiva	6	0,07
66	Síndrome de Noonan	26	0,30	166	Dandy Walker polidactilia postaxial	6	0,07
67	Polimiositis	25	0,29	167	Síndrome de Pierre Robin aislado	6	0,07
68	Acondroplasia	25	0,29	168	Derivados müllerianos - linfangiectasia - polidactilia	6	0,07
69	Enfermedad de Hirschsprung	24	0,28	169	Distrofia facioescapulohumeral	6	0,07
70	Inmunodeficiencia primaria no especificada	24	0,28	170	Homocistinuria clásica por deficit de cistationina betasintasa	6	0,07
71	Retinosis Pigmentaria	23	0,27	171	Otros trastornos del metabolismo de los ácidos grasos	6	0,07
72	Estatura baja por anomalía cualitativa de hormona de crecimiento	23	0,27	172	Mastocitosis	6	0,07
73	Epilepsia mioclónica de la infancia	21	0,25	173	Ataxia de Friedreich	6	0,07
74	Craneosinostosis - hidrocefalia - malformación de Chiari I - sinostosis radioulnar	21	0,25	174	Microcefalia epilepsia retraso mental cardiopatía	6	0,07
75	Atresia biliar	21	0,25	175	Ataxia telangiectasia	6	0,07
76	Enfermedad de Still del adulto	20	0,23	176	Displasia renal-hepática-pancreática - quistes de Dandy-Walker	6	0,07
77	Poliartritis factor reumatoide negativo	20	0,23	177	Síndrome de Prader-Willi	6	0,07
78	Mucopolisacaridosis no especificada	20	0,23	178	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 2	6	0,07
79	Síndrome del injerto contra huésped	19	0,22	179	Queratoconjuntivitis atópica	5	0,06
80	Hipogamaglobulinemia de la infancia (transitoria)	18	0,21	180	Síndrome de Kabuki make up	5	0,06
81	Purpura de Henoch-Schoenlein	18	0,21	181	Trastorno del metabolismo de los aminoácidos no especificado	5	0,06
82	Deficit congenito del factor XI	18	0,21	182	Neuropatía motriz multifocal con bloqueo de conducción	5	0,06
83	Siringomielia	17	0,20	183	Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda	5	0,06
84	Acalasia primaria	17	0,20	184	Deficiencia de C1 inhibidor	5	0,06
85	Deficit congenito del factor XIII	17	0,20	185	Fibrosis pulmonar - hiperplasia hepática - hipoplasia de médula ósea	5	0,06
86	Distrofia muscular congénita	17	0,20	186	Artritis relacionada con entesitis	5	0,06
87	Beta-talasemia	16	0,19	187	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva	5	0,06
88	Atrofia óptica	16	0,19	188	Monosomía 5p	5	0,06
89	Monosomía 22q11	16	0,19	189	Síndrome de Budd-Chiari	5	0,06
90	Raquitismo hipofosfatemico Familiar Ligado al Cromosoma X	15	0,18	190	Ataxia espinocerebelosa infantil	5	0,06
91	Enfermedad de las neuronas motoras patrón Madras	15	0,18	191	Mucopolisacaridosis tipo 3	5	0,06
92	Apnea de la prematuridad (AOP)	14	0,16	192	Braquidactilia de Hirschsprung	5	0,06
93	Agnesia de cuerpo calloso - neuropatía	14	0,16	193	Hernia diafragmática	5	0,06
94	Enfermedad mixta del tejido conectivo	14	0,16	194	Desórdenes lisosomales no especificados	5	0,06
95	Anemia de Fanconi	13	0,15	195	Atresia de intestino delgado	5	0,06
96	Mucopolisacaridosis tipo 2	13	0,15	196	Osteopetrosis - hipogammaglobulinemia	5	0,06
97	Enfermedades hematológicas no especificadas	13	0,15	197	Cistinosis	5	0,06
98	Sindactilia no especificada	13	0,15	198	Artrogriposis múltiple congénita - cara de silbido	5	0,06
99	Enfermedad de Moya-Moya	13	0,15	199	Microcefalia miocardiopatía	5	0,06
100	Penfigo foliáceo	13	0,15	200	Diabetes insípida nefrogénica	5	0,06



ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS

Periodo epidemiológico IX. Colombia 2020



8.555

No. casos notificados

ANEXO 1. Proporción de notificación de enfermedades huérfanas - raras, Colombia, hasta periodo epidemiológico IX de 2020

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
201	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	5	0,06
202	Disautonomía familiar	5	0,06
203	Acidemia glutárica I	5	0,06
204	Esclerosis lateral primaria	5	0,06
205	Síndrome de microdeleción 15q24	5	0,06
206	Distrofia muscular congénita tipo 1A	5	0,06
207	Enfermedad granulomatosa crónica	5	0,06
208	Policondritis atrofian	5	0,06
209	Síndrome de Silver-Russell	5	0,06
210	Agamaglobulinemia (XLA)- Deficiencia BTK	5	0,06
211	Neuropatía axonal aguda motora y sensitiva	5	0,06
212	Tricomogalia cataratas esferocitosis	4	0,05
213	Lipodistrofia tipo Berardinelli	4	0,05
214	Hipertensión Pulmonar Persistente del Recién Nacido / Distrés respiratorio agudo neonatal por deficiencia de SP B	4	0,05
215	Mastocitosis sistémica	4	0,05
216	Síndrome de Camurati Engelmann	4	0,05
217	Agamaglobulinemia (sin bases moleculares conocidas)	4	0,05
218	Síndrome de Acalasia microcefalia	4	0,05
219	Angioedema adquirido	4	0,05
220	Disostosis craneofacial	4	0,05
221	Gastroenteritis eosinofílica	4	0,05
222	Acidosis láctica	4	0,05
223	Síndrome de Smith-Magenis	4	0,05
224	Linfangiomiomatosis	4	0,05
225	Síndrome de Gorlin	4	0,05
226	Síndrome de Alagille	4	0,05
227	Osteocondrodisplasia hipertricotosis	4	0,05
228	Síndrome de Sotos	4	0,05
229	Lipofuscinosis neuronal ceroides tardía infantil	4	0,05
230	Acromegalia cutis gyrata	4	0,05
231	Pancreatitis crónica hereditaria	4	0,05
232	Acidemia propiónica	4	0,05
233	Dismorfia facial macrocefalia miopía Dandy Walker	4	0,05
234	Epidermolisis ampollosa epidermolítica	4	0,05
235	Paraplejía espástica familiar	4	0,05
236	Convulsiones neonatales-infantiles familiares benignas	4	0,05
237	Enfermedad mitocondrial no especificada	4	0,05
238	Lipodistrofia no especificada	4	0,05
239	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2A	4	0,05
240	Síndrome de Bartter	4	0,05
241	Artrogriposis no especificado	4	0,05
242	Distonía-parkinsonismo de inicio rápido	4	0,05
243	Microcefalia - polimicrogría- agenesia del cuerpo calloso	4	0,05
244	Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob	4	0,05
245	Amiloidosis secundaria	4	0,05
246	Síndrome de Marinesco-Sjögren	4	0,05
247	Deficiencia congénita del factor V	4	0,05
248	Atrofia multisistémica	4	0,05
249	Protoporfirina eritropoyética	4	0,05
250	Agammaglobulinemia ligada a X	4	0,05
251	Albinismo ocular-cutáneo	4	0,05
252	Craniosinostosis - malformación de Dandy-Walker - hidrocefalia	4	0,05
253	3-metilcrotonil glicinuria	4	0,05
254	Síndrome de Aicardi	4	0,05
255	Distonias mixtas	4	0,05
256	Síndrome de secreción inapropiada de hormona anti-diurética	3	0,04
257	Forma perinatal-letal de la enfermedad de Gaucher	3	0,04
258	Microtía bilateral - sordera - paladar hendido	3	0,04
259	Plagiocefalia aislada	3	0,04
260	Artrogriposis - disfunción renal - colestasis	3	0,04
261	Distrofia muscular autosómica recesiva ligada a una epidermolisis ampollosa	3	0,04
262	Síndrome de Wiskott-Aldrich	3	0,04
263	Enfermedad de Darier	3	0,04
264	Hidrocefalia - displasia costoventral - anomalía de Sprengel	3	0,04
265	Síndrome pneumo-renal de Goodpasture	3	0,04
266	Síndrome de Wolf-Hirschhorn	3	0,04
267	PLAID (mutación en PICG22 Hipogamaglobulinemia urticaria por frío)	3	0,04
268	Vasculitis leucocitoclástica hipocomplementémica	3	0,04
269	Deficiencia de enzima ramificante del glucógeno	3	0,04
270	Lesión cerebral isquémica e hipóxica neonatal	3	0,04
271	Hiperqueratosis palmoplantar paraparesia espástica	3	0,04
272	Deficiencia selectiva de IgM	3	0,04
273	Anoftalmía - microftalmía atresia esofágica	3	0,04
274	Coloboma del iris con ptosis - déficit intelectual	3	0,04
275	Atrofia muscular espinal - malformación de Dandy-Walker - cataratas	3	0,04
276	Síndrome miasténico de Lambert-Eaton	3	0,04
277	Síndrome de la persona rígida	3	0,04
278	Obstrucción de Arterias Pulmonares por Estenosis Congénita de Arterias Pulmonares	3	0,04
279	Hipertensión Arterial Pulmonar Heredable	3	0,04
280	Epidermolisis ampollosa hereditaria	3	0,04
281	Distrofia muscular de cinturas	3	0,04
282	Craneosinostosis calcificaciones intracraneales	3	0,04
283	Porfiria hepática crónica	3	0,04
284	Diabetes neonatal - grupo hipotiroidismo congénito - glaucoma congénito - fibrosis hepática - riñones	3	0,04
285	Glucogenosis tipo 1	3	0,04
286	Síndrome de Klippel-Feil aislado	3	0,04
287	Encefalitis focal de Rasmussen	3	0,04
288	Enfermedad por depósito de lípidos neutros	3	0,04
289	Lipofuscinosis neuronal ceroides juvenil	3	0,04
290	Enfermedad de Rendu-Osler-Weber	3	0,04
291	Epilepsia microcefalia displasia esquelética	3	0,04
292	Esquisecefalia	3	0,04
293	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de fosforilasa quinasa muscular	3	0,04
294	Síndrome de Kasabach-Merritt	3	0,04
295	Conjuntivitis leñosa	3	0,04
296	Epidermolisis ampollar adquirida	3	0,04
297	Otras ataxias espinocerebelosas no especificadas	3	0,04
298	Distrofia muscular congénita de Ullrich	3	0,04
299	Anoftalmía - microftalmía aislada	3	0,04
300	Síndrome de microdeleción 2p21	3	0,04

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
301	Otras atrofas musculares espinales no especificadas	3	0,04
302	Enfermedad de Erdheim-Chester	3	0,04
303	Enfermedad tubular renal - cardiomiopatía	3	0,04
304	Síndrome de Poland	3	0,04
305	Síndrome de Churg-Strauss	3	0,04
306	Leucodistrofia no especificada	3	0,04
307	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo cifoscoliosis – TIPO VI	3	0,04
308	Poliposis adenomatosa familiar	3	0,04
309	Histiocitosis azul marino	3	0,04
310	Enfermedad de Blackfan-Diamond	3	0,04
311	Arteritis de células gigantes	3	0,04
312	Síndrome de Birt-Hogg-Dube	2	0,02
313	Síndrome de CDG	2	0,02
314	Cataratas nefropatía encefalopatía	2	0,02
315	Síndromes hipereosinofílicos	2	0,02
316	Acidemia metilmalónica - homocistinuria tipo cbl C	2	0,02
317	Lipodistrofia parcial adquirida	2	0,02
318	Deficiencia de ornitina carbamil transferasa	2	0,02
319	Neutropenia congénita grave	2	0,02
320	Otras ataxias episódicas	2	0,02
321	Síndrome Klippel-Trenaunay-Weber	2	0,02
322	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	2	0,02
323	Trombocitopenia - síndrome de Pierre Robin	2	0,02
324	Síndrome de Sebastian	2	0,02
325	Deficiencia de biotinidasa	2	0,02
326	Deficiencia de adhesión leucocitaria tipo II	2	0,02
327	Miopatía con inclusiones reductoras	2	0,02
328	Craneosinostosis - enfermedad cardíaca congénita - déficit intelectual	2	0,02
329	Síndrome de deleción del ADN mitocondrial forma encefalomiopática con aciduria metilmalónica	2	0,02
330	Síndrome de Muckle-Wells	2	0,02
331	VACTERL hidrocefalia	2	0,02
332	Deleción 8p	2	0,02
333	Glucogenosis de Bickel-Fanconi	2	0,02
334	Síndrome de Maffucci	2	0,02
335	Síndrome neuroleptico maligno	2	0,02
336	Síndrome de Cockayne	2	0,02
337	Incontinencia pigmenti	2	0,02
338	Displasia craneofacia	2	0,02
339	Fiebre reumática	2	0,02
340	Hiperlipoproteinemia no especificada	2	0,02
341	Síndrome hipereosinofílico idiopático	2	0,02
342	Síndrome de Hurler-Scheie	2	0,02
343	Cordoma	2	0,02
344	Síndrome de ataxia - sordera - retraso mental	2	0,02
345	Xeroderma pies cavos esmalte anomalía de	2	0,02
346	Perdida de audición neurosensorial con aparición temprana de canas y temblor esencial	2	0,02
347	Amaurosis congénita de Leber	2	0,02
348	Telangiectasia epiléptica	2	0,02
349	Síndrome de Usher tipo 2	2	0,02
350	Síndrome de encefalopatía mioneurogastrointestinal	2	0,02
351	Síndrome de antisintetasa	2	0,02
352	Miositis focal	2	0,02
353	Trisomía 13	2	0,02
354	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo hiperlaxitud – TIPO III	2	0,02
355	Disgenesia del cuerpo calloso compleja ligada al cromosoma X	2	0,02
356	Enfermedad de Gaucher tipo 2	2	0,02
357	Ataxia espinocerebelosa tipo 1	2	0,02
358	Angiomatosis neurocutánea hereditaria	2	0,02
359	Anomalías del arco aórtico- dismorfismo - déficit intelectual	2	0,02
360	Amioplastia congénita	2	0,02
361	Síndrome Anttley-Bixler-like genitales ambiguos alteración de la esteroidogénesis	2	0,02
362	Disquinesia paroxística no cinesigénica (PNKD)	2	0,02
363	Atresia de coanas	2	0,02
364	Síndrome de Schinzel-Giedion	2	0,02
365	Fibrodisplasia osificante progresiva	2	0,02
366	Taquiarritmia atrial con intervalo PR corto	2	0,02
367	Proteinosis alveolar pulmonar idiopática	2	0,02
368	Síndrome Alport - leiomiomatosis difusa ligada al cromosoma X	2	0,02
369	Síndrome de Microduplicación Xq28 distal	2	0,02
370	Displasia acromesomélica tipo Maroteaux	2	0,02
371	Anemia microcítica con sobrecarga hepática de hierro	2	0,02
372	Trastorno inmunoneurológico ligado al cromosoma X	2	0,02
373	Dermatitis granulomatosa intersticial con artritis	2	0,02
374	Síndrome oculo-cerebro-renal	2	0,02
375	Síndrome de Vater-like con hipertensión pulmonar anomalías de las orejas y retraso del crecimiento	2	0,02
376	Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	2	0,02
377	Síndrome de Sturge Weber	2	0,02
378	Neurofibromatosis tipo familiar espinal	2	0,02
379	Hipotonía con acidemia láctica e hiperamonemia	2	0,02
380	Síndrome nefrótico idiopático sensible a esteroides	2	0,02
381	Síndrome de Gitelman	2	0,02
382	Leucoencefalopatía con quistes anteriores y bilaterales en el lóbulo temporal	2	0,02
383	Cutis laxa	2	0,02
384	Síndrome de Chediak-Higashi	2	0,02
385	Miopatía con autofagia excesiva	2	0,02
386	Deficiencia de GLUT1	2	0,02
387	Comunicación interauricular con defecto de conducción	2	0,02
388	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo clásico – TIPO I Y II	2	0,02
389	Síndrome de aneurisma aórtico de tipo Loeys-Dietz	2	0,02
390	Síndrome de Potocki-Shaffer	2	0,02
391	Mucopolisidosis no especificada	2	0,02
392	Lipomatosis encefalocraneocutánea	2	0,02
393	Fibrosis Retroperitoneal Idiopática	2	0,02
394	Síndrome de la cimitarra	2	0,02
395	Enfermedad de Gaucher tipo 3	2	0,02
396	Craneosinostosis tipo Boston	2	0,02
397	Hemangiomatosis neonatal difusa	2	0,02
398	Síndrome de Bardet-Biedl	2	0,02
399	Osteodistrofia hereditaria de Albright	2	0,02
400	Síndrome de Cornelia de Lange	2	0,02



ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS

Periodo epidemiológico IX. Colombia 2020



8.555

No. casos
notificados

ANEXO 1. Proporción de notificación de enfermedades huérfanas - raras, Colombia, hasta periodo epidemiológico IX de 2020

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%	No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
401	Síndrome de Hiper IgM	2	0,02	501	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo artrocalasia – TIPO VII	1	0,01
402	Otros trastornos del metabolismo de las lipoproteínas no especificados	2	0,02	502	Eritroqueratodermia ataxia	1	0,01
403	Síndrome de Weaver Williams	2	0,02	503	Síndrome Blau (NOD2 or CARD15)	1	0,01
404	Deleción 22q13	2	0,02	504	Anomalías de la osificación - retraso del desarrollo sicomotor	1	0,01
405	Síndrome CHARGE	2	0,02	505	Granulomatosis autoinflamatoria infantil	1	0,01
406	Deleción 5q35	2	0,02	506	Diafano-espondilodisostosis	1	0,01
407	Síndrome de Alport	2	0,02	507	Deficit congénito de proteína S	1	0,01
408	Penfigoide bulloso	2	0,02	508	Miositis esporádica con cuerpos de inclusión	1	0,01
409	Síndrome de aspiración de meconio	2	0,02	509	Atresia tricuspide	1	0,01
410	Agenesia de cuerpo calloso microcefalia talla baja	2	0,02	510	Colitis epitelio-exfoliativa - sordera	1	0,01
411	Coartación atípica de aorta	2	0,02	511	Displasia ósea terminal - defectos pigmentarios	1	0,01
412	Pityriasis rubra pilaris	2	0,02	512	CASPASE 8 DEFECT	1	0,01
413	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	2	0,02	513	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2I	1	0,01
414	Pneumonia intersticial aguda	2	0,02	514	Femur bifido ectrodactilia monodactilia	1	0,01
415	Síndrome de Cushing	2	0,02	515	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1A	1	0,01
416	Agenesia renal bilateral	2	0,02	516	Síndrome "cat-eye"	1	0,01
417	Mano hendida urinarias anomalías espina bifida anomalía de diafragma	2	0,02	517	Deficit de adhesión leucocitaria tipo I	1	0,01
418	Ictiosis atresia biliar	2	0,02	518	Otros trastornos del metabolismo de las pirimidinas no especificados	1	0,01
419	Síndrome de Holt-Oram	2	0,02	519	Síndrome oral-facial-digital no especificado	1	0,01
420	Ictiosis congénita tipo feto Arlequin	2	0,02	520	Enfermedad de Niemann-Pick tipo B	1	0,01
421	Síndrome de Lesch-Nyhan	2	0,02	521	Disostosis acrofacial no especificada	1	0,01
422	Bajo peso al nacer - enanismo - disgammaglobulinemia	2	0,02	522	Agenesia gonadal	1	0,01
423	Deficiencia de IgA con subclases de IgG	2	0,02	523	Síndrome de Kleeftstra	1	0,01
424	Retraso mental ligado al cromosoma X - macrocefalia - macroorquidismo	2	0,02	524	Defecto de rayo cubital / peroneo con braquidactilia	1	0,01
425	Síndrome de Rubinstein-Taybi	2	0,02	525	Distrofia muscular oculo-faríngea	1	0,01
426	Leucodistrofia metacromática	2	0,02	526	Síndrome pioderma gangrenoso + acné + hidradenitis supurativa (PASH).	1	0,01
427	Craneosinostosis alopecia ventrículo cerebral anormal	2	0,02	527	Queratodermia palmoplantar - amiotrofia	1	0,01
428	Anadisplasia metafisaria	1	0,01	528	Osteopetrosis maligna autosómica recesiva	1	0,01
429	Leucoencefalopatía - distonía - neuropatía motora	1	0,01	529	Síndrome triple A	1	0,01
430	Síndrome de Eng Strom	1	0,01	530	Deficiencia de Factor B	1	0,01
431	TNF receptor asociado a fiebres periódicas TRAPS	1	0,01	531	Otros trastornos del ciclo de la urea no especificados	1	0,01
432	Displasia geleofísica	1	0,01	532	Enanismo retraso mental anomalías oculares fisura labiopalatina	1	0,01
433	Síndrome KBG	1	0,01	533	Síndrome de Li-Fraumeni	1	0,01
434	Mutación de la protocaderina 19 Encefalopatía epiléptica infantil temprana 9	1	0,01	534	Atiroseosis	1	0,01
435	Ictiosis lamelar	1	0,01	535	Distrofia muscular congénita con déficit de integrina	1	0,01
436	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2G	1	0,01	536	Enfermedad de Kennedy	1	0,01
437	Aniridia agenesia renal retraso psicomotor	1	0,01	537	Hipertricotosis cubital talla baja	1	0,01
438	Retraso mental ligado al cromosoma X de tipo Snyder	1	0,01	538	Síndrome de Joubert con defecto orofaciadigital	1	0,01
439	Microdeleción 9q22.3	1	0,01	539	Síndrome de Fanconi asociado a cadenas ligeras Ig monoclonal	1	0,01
440	Síndrome de pulgar largo braquidactilia	1	0,01	540	Retraso psicomotor provocado por déficit de S-adenosil homocisteína hidrolasa	1	0,01
441	Síndrome W	1	0,01	541	Leucodistrofia - paraplejía espástica - distonía	1	0,01
442	Hipersomnia idiopática	1	0,01	542	Adamantinoma	1	0,01
443	Mastocitosis no especificada	1	0,01	543	Histiocitosis progresiva mucinosa hereditaria	1	0,01
444	Mucopolisacaridosis tipo 7	1	0,01	544	Síndrome de Cowden	1	0,01
445	Osteomielitis multifocal crónica recurrente juvenil	1	0,01	545	Enfermedad de depósito de glucógeno por déficit de LAMP-2	1	0,01
446	Hiperferritinemia hereditaria con cataratas congénitas	1	0,01	546	Lipodistrofia familiar parcial asociada con mutaciones en PPAR γ	1	0,01
447	Crioglobulinemia mixta	1	0,01	547	Trastorno de la fosforilación oxidativa mitocondrial debido a anomalías del ADN nuclear	1	0,01
448	Hiperlipoproteinemia tipo 1	1	0,01	548	Aniridia	1	0,01
449	Glaucoma - apnea del sueño	1	0,01	549	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2M	1	0,01
450	Gangliosidosis tipo 1	1	0,01	550	Pelo lanoso - queratodermia palmoplantar - miocardiopatía dilatada	1	0,01
451	Síndrome de Hurler	1	0,01	551	Síndrome Klippel Trenaunay Servelle	1	0,01
452	Condrodisplasia puntada tipo rizomelicó	1	0,01	552	Anoniquia microcefalia	1	0,01
453	Hemangiomas capilar pulmonar	1	0,01	553	Trastorno del desarrollo sexual - retraso mental	1	0,01
454	Deficiencia de perforina FHL2	1	0,01	554	Aciduria no especificada	1	0,01
455	Enfermedad de McCardle	1	0,01	555	Neutropenia ligada al cromosoma X / Mielodisplasia	1	0,01
456	Síndrome ulnar-mamario	1	0,01	556	Síndrome de Seckel	1	0,01
457	AR-DKC (Mutación en RTEL1)	1	0,01	557	Neutropenia congénita severa bases desconocidas	1	0,01
458	Macrostomía - papiloma preauricular - oftalmoplejía externa	1	0,01	558	Deficiencia de XLP2 XIAP	1	0,01
459	Degeneración cortico-basal	1	0,01	559	Retraso mental hipotriquia braquidactilia	1	0,01
460	Deficiencia de CD20	1	0,01	560	Síndrome Maroteaux Lamy	1	0,01
461	Paraplejía espástica ligada al cromosoma X tipo 2	1	0,01	561	Síndrome Cardiofacio Cutáneo	1	0,01
462	Síndrome de Mowat-Wilson	1	0,01	562	Deficiencia de PI3K? quinasa activación (mutación en PIK3CD PI3K-D)	1	0,01
463	Síndrome de NLRP1 Autoinflamación con artritis y disqueratosis	1	0,01	563	Fiebre mediterránea familiar	1	0,01
464	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 23	1	0,01	564	Pseudoxantoma elástico	1	0,01
465	Síndrome de autismo y macrocefalia	1	0,01	565	Síndrome de Wieacker-Wolff	1	0,01
466	Síndrome cerebro-pulmon-tiroideas	1	0,01	566	Histiocitosis sinusal con linfadenopatía masiva	1	0,01
467	Retraso mental ligado al cromosoma X - coreoatetosis - comportamiento anormal	1	0,01	567	Disgenesia gonadal tipo XX	1	0,01
468	Deficit de fosfoglicerato quinasa	1	0,01	568	Síndrome de Banki	1	0,01
469	Distonía de torsión de aparición temprana	1	0,01	569	Porfiria cutánea tarda (PCT)	1	0,01
470	Epilepsia demencia amelogénesis imperfecta	1	0,01	570	Síndrome de Bohring-Opitz	1	0,01
471	Tirosinemia tipo 1	1	0,01	571	Enfermedad de Caroli	1	0,01
472	Fisura labial - retinopatía	1	0,01	572	Neurodegeneración con acumulo cerebral de hierro	1	0,01
473	Deficiencia de anticuerpos específicos (normal IgG y células B)	1	0,01	573	Enfermedad de depósito lisosomal no especificada	1	0,01
474	Atelosteogénesis III	1	0,01	574	Epilepsia con crisis parciales migrantes del lactante	1	0,01
475	Síndrome de rubeola congénita	1	0,01	575	Aceruloplasmia	1	0,01
476	Angiomatosis quística de hueso difusa	1	0,01	576	Aciduria mevalónica	1	0,01
477	Síndrome H	1	0,01	577	Queratitis estromal	1	0,01
478	Síndrome de Alstrom	1	0,01	578	Deficit de carnitina palmitoiltransferasa II	1	0,01
479	Trisomía 8q	1	0,01	579	Desórdenes de los lípidos no especificados	1	0,01
480	Diabetes mellitus neonatal permanente - agenesia pancreática y cerebelosa	1	0,01	580	Enfermedad veno-oclusiva hepática	1	0,01
481	Trastornos del metabolismo de las lipoproteínas	1	0,01	581	CAMPS (CARD14 psoriasis mediada)	1	0,01
482	Síndrome 3C	1	0,01	582	Síndrome de Robinow	1	0,01
483	Distonía mioclónica 15	1	0,01	583	Deficit de N5-metilhomocisteína transferasa	1	0,01
484	Síndrome de Donnai-Barrow	1	0,01	584	Urticaria familiar por frío	1	0,01
485	Síndrome de Ochoa	1	0,01	585	MSMD (IL12RB)	1	0,01
486	Síndrome de Lemierre	1	0,01	586	Triosa fosfato-isomerasa deficit de	1	0,01
487	Deficit de adenosina monofosfato deaminasa	1	0,01	587	Hemimelia tibial	1	0,01
488	Degeneración macular juvenil hipotriquia	1	0,01	588	Hipomagnesemia con normocalciuria	1	0,01
489	Deficiencia aislada de subclases de IgG	1	0,01	589	Hipertricotosis cervical anterior aislada	1	0,01
490	Sordera - anomalías genitales - sinostosis de metacarpias y metatarsianos	1	0,01	590	Colestasis linfedema	1	0,01
491	Acidemia orgánica no especificada	1	0,01	591	Aplasia cutis congénita de miembros forma recesiva	1	0,01
492	Omodisplasia	1	0,01	592	Braquicefalia aislada	1	0,01
493	Pancreatitis aguda recurrente	1	0,01	593	Trastornos del ciclo de la urea	1	0,01
494	Acidemia 3-OH-3ME-glutarica	1	0,01	594	Deficiencia de Dock 8	1	0,01
495	Trastorno del metabolismo de los carbohidratos no especificado	1	0,01	595	Displasia craneo fronto nasal.	1	0,01
496	Afalangia sindactilia microcefalia	1	0,01	596	Síndrome de Bork-Stender-Schmidt	1	0,01
497	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - intrusión sacádica	1	0,01	597	Retraso mental severo ligado al cromosoma X tipo Gustavson	1	0,01
498	Lisencefalia tipo III - displasia ósea metacarpiana	1	0,01	598	Megacalicosis congénita	1	0,01
499	Enfermedad de Tay-Sachs	1	0,01	599	Enfermedad de Tangier	1	0,01
500	Trastornos de la oxidación de ácidos grasos	1	0,01	600	Enfermedad de Crouzon	1	0,01



ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS

Periodo epidemiológico IX. Colombia 2020



8.555

No. casos
notificados

ANEXO 1. Proporción de notificación de enfermedades huérfanas - raras, Colombia, hasta periodo epidemiológico IX de 2020

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%	No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
601	Hipogonadismo hipogonadotropico congenito	1	0,01	653	Retraso mental ligado al cromosoma X - malformacion de Dandy Walker - Enfermedad de los ganglios basales - Convulsiones	1	0,01
602	Paralisis laringea retraso mental	1	0,01	654	Displasia espondilometafisaria tipo Kozlowski	1	0,01
603	Displasia epifisaria-falangica en foma de angel	1	0,01	655	Hidrocefalia talla alta hiperlaxitud	1	0,01
604	Hiperqueratosis palmoplantar - cancer de esofago	1	0,01	656	Adrenoleucodistrofia ligado al cromosoma X	1	0,01
605	Sindrome de Denys-Drash	1	0,01	657	Amaurosis - hipertricosis	1	0,01
606	Displasia de Astley-Kendall	1	0,01	658	Microcefalia hipoplasia pontocerebelosa disquinesia	1	0,01
607	Cardiomiopatia amiloidotica familiar relacionado con Transtirretina	1	0,01	659	Encondromatosis	1	0,01
608	Enfermedad hemorragica debido a mutacion Pittsburgh en alfa 1-antitripsina	1	0,01	660	Displasia esqueletica no especificada	1	0,01
609	Condrodisplasia punctata ligada al cromosoma X dominante	1	0,01	661	Anemia diseritropoyetica congenita	1	0,01
610	Aplasia tibial - ectrodactilia	1	0,01	662	Miopatia ligada al cromosoma X con atrofia del musculo postural	1	0,01
611	Queratoderma palmoplantar difuso - acrocianosis	1	0,01	663	Monosomia 18p	1	0,01
612	Tetraplejia espastica congenita	1	0,01	664	Sindrome de Treacher-Collins	1	0,01
613	Fascitis eosinofilica	1	0,01	665	Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce	1	0,01
614	Ectopia de cristalino corioretinana distrofia miopia	1	0,01	666	Agammaglobulinemia - microcefalia - craneosinostosis - dermatitis severa	1	0,01
615	Neuroaxonal distrofia acidosis tubular	1	0,01	667	Anemia hemolitica por deficit de glutation reductasa	1	0,01
616	Enanismo hiperostotico de Lenz-Majewski	1	0,01	668	Demencia frontotemporal y parkinsonismo ligado al cromosoma 17	1	0,01
617	Sindrome Micro	1	0,01	669	Anencefalia/exencefalia aislada	1	0,01
618	Sindrome de resistencia a la hormona liberadora de tirotrpina	1	0,01	670	Enfermedad de Castleman	1	0,01
619	Trastornos del metabolismo de los acidos grasos	1	0,01	671	Sindrome de anemia megaloblastica sensible a tiamina	1	0,01
620	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 6	1	0,01	672	Sindrome de Joubert	1	0,01
621	Sordera - deficit intelectual tipo Martin-Probst	1	0,01	673	Anemia de cuerpos de Heinz	1	0,01
622	Deficit de acil-CoA deshidrogenasa de acidos grasos de cadena media	1	0,01	674	Mastocitosis sistematica agresiva	1	0,01
623	Ictiosis ligada al cromosoma X	1	0,01	675	Aterosclerosis- sordera - diabetes - epilepsia - nefropatia	1	0,01
624	Deficit de glucogeno sintasa hepatica	1	0,01	676	Sindrome de Leigh	1	0,01
625	Ateriopatia diabetica del cerebro no relacionada con NOTCH3	1	0,01	677	Sindrome de Apert	1	0,01
626	ALPS-FASLG	1	0,01	678	Piebaldismo	1	0,01
627	Hipotonia - sindrome de cistinuria	1	0,01	679	Hipertension arterial pulmonar idiopatica y/o familiar	1	0,01
628	Malfomacion cerebral - enfermedad cardiaca congenita	1	0,01	680	Estatura baja - defectos en el cerebelo e hipofisis - silla turca pequeña	1	0,01
629	Monosomia distal 10q	1	0,01	681	Otros trastornos del metabolismo de los carbohidratos no especificados	1	0,01
630	Microftalmia - atrofia cerebral	1	0,01	682	Sindrome de McCune-Albright	1	0,01
631	Acidemia cadena media	1	0,01	683	Cardiopatía congenita - miembros cortos	1	0,01
632	Enfermedad de Buerger	1	0,01	684	Microcefalia braquidactilia cifoescoliosis	1	0,01
633	Atrofia muscular espinal proximal infantil autosomica dominante	1	0,01	685	Paquioniquia congenita	1	0,01
634	Distrofia de conos y bastones	1	0,01	686	Deficiencia de Factor I	1	0,01
635	Distrofia muscular oculo gastrointestinal	1	0,01	687	Disgenesia gonadal 46 XY - neuropatia motora y sensorial	1	0,01
636	Miopatia nemalinica	1	0,01	688	Sindrome de Parkes Weber	1	0,01
637	Polineuropatia amiloide familiar	1	0,01	689	Sindrome de Carey-Fineman-Ziter	1	0,01
638	Sindrome de Jacobsen	1	0,01	690	Hemicrania paroxistica	1	0,01
639	Ataxia espinocerebelosa autosomica dominante	1	0,01	691	Paralisis periodica hipocalemica	1	0,01
640	Sindrome de Lewis-Summer	1	0,01	692	Osteocraneoostenosis	1	0,01
641	Aciduria 3-metilglutaconica tipo 1	1	0,01	693	Deficit de N-acetil-alfa-D-galactosaminidasa	1	0,01
642	Sindrome de Opitz ligado al cromosoma X	1	0,01	694	Displasia oto-espondilo-megaepifisaria	1	0,01
643	Eritrodermia congenita letal	1	0,01	695	Anomalias cardiacas - heterotaxia	1	0,01
644	Aniridia ataxia cerebelosa y retraso mental	1	0,01	696	Sindrome de Sezary	1	0,01
645	Calcificacion del sistema nervioso central - sordera - acidosis tubular - anemia	1	0,01	697	Sindrome de Cushing dependiente de ACTH	1	0,01
646	Eritrodermia congenita ictiosiforme ampollosa	1	0,01	698	Sindrome de Sjögren-Larsson	1	0,01
647	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	1	0,01	699	Sindrome de Dubowitz	1	0,01
648	Neuropatia hereditaria con hipersensibilidad a la presion	1	0,01	700	Sindrome de Stickler	1	0,01
649	Killian Pallister Nicola	1	0,01	701	Malformacion linfatica	1	0,01
650	Mastocitosis cutanea	1	0,01	702	Miopatia tipo Bethlem	1	0,01
651	Deficiencia de Lipasa Acida	1	0,01	703	Neuropatia axonal motora aguda	1	0,01
652	Disostosis acro fronto facio nasal	1	0,01	704	Distrofia muscular congenita por deficit de laminas A/C	1	0,01
				705	Fenilcetonuria	1	0,01