

Informe de evento enfermedades huérfanas – raras. 2022

INSTITUTO NACIONAL DE SALUD

Coordinador

Greace Alejandra Ávila Mellizo

Subdirector

Diana Marcela Walteros Acero

Elaborado por:

Nidia Esperanza González Toloza
Grupo Enfermedades No
Transmisibles, Subdirección de
Prevención, Vigilancia y Control en
Salud Pública

Revisado por:

Diana Marcela Walteros Acero
Subdirección de Prevención,
Vigilancia y Control en Salud Pública
Franklyn Edwin Prieto Alvarado
Director de Vigilancia y Análisis del
Riesgo en Salud Pública

Aprobado por:

Diana Marcela Walteros Acero
Subdirección de Prevención,
Vigilancia y Control en Salud Pública
Franklyn Edwin Prieto Alvarado
Director de Vigilancia y Análisis del
Riesgo en Salud Pública

El documento requirió revisión por la Oficina Asesora de Jurídica: SI ☐ NO ☒

El documento requirió revisión por una instancia externa asesora: SI ☐ NO ☒ ¿Cuál?

© Julio de 2023. Instituto Nacional de Salud. Bogotá, Colombia

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia

Avenida Calle 26 # 51 - 20 / Bogotá, Colombia • PBX: (601) 220 77 00 exts. 1101 - 1214



Informe de Enfermedades Huérfanas - Raras, Colombia, 2022

Este informe incluye únicamente los casos de enfermedades huérfanas notificados a Sivigila durante el 2022, los cuales pueden corresponder a diferentes años de diagnóstico. La cifra oficial de prevalencia de las enfermedades huérfanas es suministrada por el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas que es administrado por el Ministerio de Salud y Protección Social.

1. Introducción

Las enfermedades raras son enfermedades que tienen baja prevalencia y agrupan alrededor de 6000 enfermedades raras en el mundo, sin embargo, en conjunto se estima que afectan alrededor del 6 al 8 % de la población, lo que las convierte en un problema de salud pública. (1, 2). Aproximadamente el 80 % de las enfermedades raras son de origen genético, el 75 % se presentan en la infancia y el 30 % de los pacientes mueren en durante los primeros cinco años de vida. (1)

De acuerdo con la Comisión Europea, puede haber hasta 36 millones de personas con enfermedades raras en los países de la Unión Europea (3), en Estados Unidos se estima que hay 30 millones de personas con estas enfermedades. De acuerdo con el portal Statista, en algunos países de Latinoamérica se calcula: 15 millones de personas con enfermedades raras en Brasil, 5,5 millones en México, 3,5 millones en Argentina y en Colombia y 2 millones en Perú. (4, 5)

Teniendo en cuenta la gama de enfermedades raras identificadas; los signos y síntomas son diversos y varían en cada enfermedad e incluso en cada paciente, sin embargo, la mayoría de las enfermedades raras son consideradas crónicas, progresivas y afectan la salud y la calidad de vida de los pacientes y sus familias. La baja prevalencia de algunas enfermedades lleva a

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia

Avenida Calle 26 # 51 - 20 / Bogotá, Colombia • PBX: (601) 220 77 00 exts. 1101 - 1214

que haya poca información disponible tanto para la comunidad médica, los pacientes, las familias y la comunidad. (1,2)

El interés por las enfermedades raras ha crecido en los últimos años debido a los retos que implican para los sistemas de salud, tales como la complejidad del diagnóstico, el tratamiento y la financiación para garantizar la atención integral de los pacientes. (1). En Colombia mediante la Ley 1392 de 2010 se reconoció a las enfermedades huérfanas como un asunto de especial interés en salud y se adoptaron las acciones necesarias para garantizar la atención integral de los pacientes, sus familias y cuidadores. Dentro de las medidas adoptadas se incluyó la creación de un sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas que permita disponer de información para orientar la utilización de recursos sanitarios, sociales y científicos necesarios para su atención. (6)

La Ley 1438 de 2011 define las enfermedades huérfanas en Colombia como: “aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas” (7) y La Resoluciones 1954 de 2012 y 946 de 2019 establecen las fuentes de información que conforman el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas, bajo la administración del Ministerio de Salud y Protección Social, y la notificación de los casos con diagnóstico nuevo a través de Sivigila. (8, 9).

El Ministerio es la institución encargada de emitir la lista de enfermedades reconocidas como huérfanas en el país, así como los criterios de confirmación del diagnóstico de cada una; hasta 2022, 2 190 enfermedades eran objeto de notificación a Sivigila según la Resolución 5265 de 2018 (10).

El Registro como fuente oficial de información tenía a corte del 31 de marzo de 2023, 74 032 personas con enfermedades raras en Colombia. Los diagnósticos más frecuentes son: esclerosis múltiple (4 594 casos), enfermedad de Von Willebrand (3 576 casos), déficit congénito del factor VIII (3 232), síndrome de Guillain Barré (3 007), esclerosis sistémica

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia

Avenida Calle 26 # 51 - 20 / Bogotá, Colombia • PBX: (601) 220 77 00 exts. 1101 - 1214

cutánea limitada (2 244), displasia broncopulmonar (2 112), drepanocitosis (1 950), miastenia gravis (1 701), enfermedad de Crohn (1 488) y esclerosis sistémica cutánea difusa (1 465) (11).

El objetivo de este informe es describir el comportamiento de la notificación de casos de enfermedades huérfanas a Sivigila durante el 2022, como casos nuevos aportados al Registro Nacional



#OrgullosamenteINS



2. Materiales y métodos

Informe descriptivo retrospectivo de los resultados de la vigilancia rutinaria de enfermedades huérfanas – raras durante 2022. Los datos fueron recolectados por: médicos especialistas de Unidades Primarias Generadoras de Datos (UPGD), de Unidades Informadoras (UI) y por las Entidades Administradoras de Planes de Beneficios (EAPB), a través de la ficha de notificación código INS: 342 “enfermedades huérfanas - raras”. La información fue digitada en el aplicativo Sivigila y notificada al Instituto Nacional de Salud por las Entidades Territoriales (ET) departamentales y distritales y las EAPB.

El análisis de los datos se realizó mediante estadística descriptiva en términos de lugar y tiempo, se usaron las siguientes variables: fecha de notificación, Semana Epidemiológica (SE), ET de residencia, ET de notificación, fecha de diagnóstico y nombre de la enfermedad. Para el procesamiento de los datos y el análisis de la información se usó el programa Microsoft Excel®, los resultados se presentan en tablas y figuras de frecuencias absolutas y relativas.

El análisis de la tendencia en la notificación (incremento y decremento) se realizó comparando la notificación del periodo 2019-2021 con la notificación del 2022 por entidad territorial. La oportunidad en la notificación se calculó para los casos diagnosticados durante 2022, el indicador se calcula estableciendo la diferencia en días entre la fecha de diagnóstico y la fecha de notificación, se considera oportuno cuando el caso se notifica en un periodo de máximo 8 días después de la confirmación del diagnóstico.

Es importante aclarar que la base de datos de enfermedades huérfanas permanece abierta en el sistema de información, lo que significa que las entidades notificadoras pueden hacer ajustes a los casos notificados en años anteriores, por lo tanto, los datos de este informe se consideran preliminares ya que pueden presentar modificaciones posteriores a su publicación.

Este informe da cuenta únicamente de los casos captados por el sector salud y notificados a través del Sivigila, la fuente oficial de información de enfermedades huérfanas en el país es el

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia

Avenida Calle 26 # 51 - 20 / Bogotá, Colombia • PBX: (601) 220 77 00 exts. 1101 - 1214

Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas administrado por la Dirección de Epidemiología y Demografía del Ministerio de Salud y Protección Social.

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 (12). La información se obtuvo del Sivigila, 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.

#OrgullosamenteINS

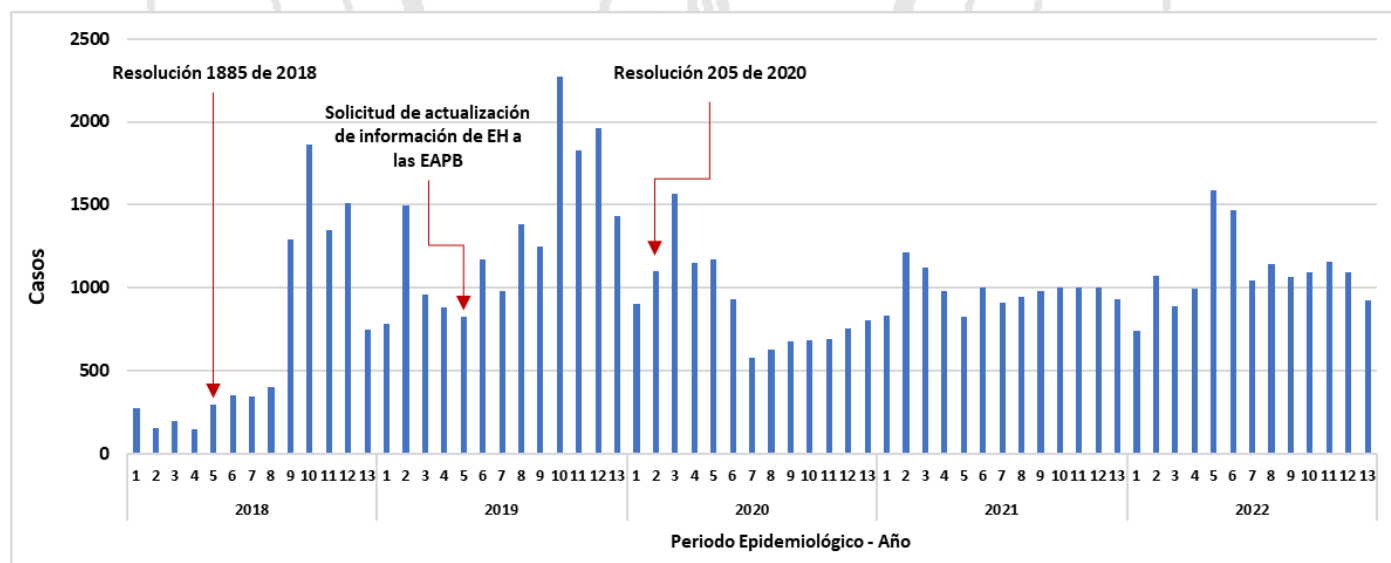


3. Resultados

Un total de 754 entidades notificadoras del país reportaron 16 515 casos de enfermedades huérfanas en 2022, durante la depuración de la base de datos se excluyeron: 337 casos descartados por las ET y 1 931 casos repetidos que fueron identificados usando las variables nombres, apellidos, tipo y número de identificación y nombre de la enfermedad.

Durante el 2022 se notificaron a Sivigila 14 247 casos de enfermedades huérfanas, un aumento de 11,9 % (1 515 casos) en comparación con 2021, año en el que se notificaron 12 732 casos y una reducción de 17,3 % (2 971 casos) en comparación con 2019 que ha sido el año de mayor notificación desde que se implementó la vigilancia (17 218 casos). En 2022 se notificaron en promedio 274 casos de enfermedades huérfanas por SE, con un mínimo de 149 casos en la SE 01 y un máximo de 447 casos en la SE 19. Se observó un aumento en la notificación en los Periodos Epidemiológicos (PE) 5 y 6 en comparación con los demás PE del año y con los PE 5 y 6 de años anteriores. Figura 1.

Figura 1. Frecuencia de casos de enfermedades huérfanas notificados al Sivigila según año y periodo epidemiológico, Colombia 2018 a 2022



#OrgullosamenteINS



Se recibió notificación de 34 ET; Antioquia, Bogotá y Cali notificaron el 73,2 % de los casos (10 424). Por ciudad se encontró que el mayor volumen de notificación se registra en las capitales siendo las que más aportaron casos durante 2022: Bogotá (3 822 casos), Medellín (3 702), Cali (2 164), Rionegro (615), Pereira (422), Barranquilla (378), Manizales (328) y Cartagena (313); estas 8 ciudades notificaron el 82,4 % de los casos.

La tabla 1 muestra los casos notificados por cada ET por año, de 2019 a 2022; Atlántico, Barranquilla, Boyacá, Caquetá, Córdoba, Guaviare, La Guajira, Magdalena y Quindío presentaron incremento significativo en la notificación durante 2022 en comparación con el promedio de notificación del periodo de 2019-2021, ninguna ET presentó decremento en la notificación. Durante 2022 Amazonas, Arauca, San Andrés y Vichada no notificaron casos.

#OrgullosamenteINS



Tabla 1. Casos de enfermedades huérfanas según año y entidad territorial de notificación. Colombia 2019 – 2022

Entidad territorial	2019	2020	2021	2022		Tendencia	Variación 2021-2022	
				Casos	%		Casos	%
Antioquia	4092	2759	3416	4438	31,2		1022	29,9
Bogotá	7037	4649	4377	3822	26,8		-555	-12,7
Cali	2402	1557	1746	2164	15,2		418	23,9
Risaralda	211	190	425	429	3,0		4	0,9
Barranquilla	207	227	251	378	2,7		127	50,6
Santander	340	358	265	349	2,4		84	31,7
Caldas	256	195	401	329	2,3		-72	-18,0
Norte de Santander	299	299	327	319	2,2		-8	-2,4
Cartagena	412	139	247	313	2,2		66	26,7
Boyacá	135	88	173	288	2,0		115	66,5
Córdoba	122	152	139	253	1,8		114	82,0
Nariño	65	141	205	250	1,8		45	22,0
Quindío	83	81	103	204	1,4		101	98,1
Tolima	91	152	120	137	1,0		17	14,2
Huila	162	126	102	98	0,7		-4	-3,9
Cauca	141	91	86	89	0,6		3	3,5
Cesar	56	48	34	54	0,4		20	58,8
Meta	76	39	23	53	0,4		30	130,4
Atlántico	35	20	29	52	0,4		23	79,3
Cundinamarca	31	45	57	34	0,2		-23	-40,4
Sucre	40	12	24	30	0,2		6	25,0
Caquetá	5	9	12	28	0,2		16	133,3
Valle del Cauca	831	200	61	25	0,2		-36	-59,0
Bolívar	1	9	18	24	0,2		6	33,3
La Guajira	19	14	12	24	0,2		12	100,0
Santa Marta	0	14	42	21	0,1		-21	-50,0
Choco	2	1	18	10	0,1		-8	-44,4
Vaupés	0	0	0	8	0,1		8	100,0
Guaviare	4	1	4	7	0,0		3	75,0
Putumayo	21	6	1	7	0,0		6	600,0
Buenaventura	14	5	5	5	0,0		0	0,0
Magdalena	0	1	1	3	0,0		2	200,0
Casanare	25	8	6	1	0,0		-5	-83,3
Guainía	0	0	0	1	0,0		1	100,0
Arauca	3	1	0	0	0,0		0	0,0
San Andrés	0	0	2	0	0,0		-2	-100,0
Total	17218	11637	12732	14247	100		1515	11,9

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



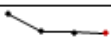
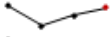
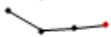
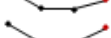
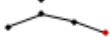
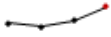
Instituto Nacional de Salud de Colombia



En 2022 se notificaron casos residentes en las 38 entidades territoriales del país, incluidos los 6 distritos (Barranquilla, Bogotá, Buenaventura, Cali, Cartagena y Santa Marta), el 58,3 % de los casos (8 304) residen en el departamento de Antioquia y las ciudades de Bogotá y Cali. Se notificaron 20 casos residentes en el exterior: 13 en Venezuela, 2 en Aruba y 1 en Panamá, en Estados Unidos, Islas Turcas, Bangladesh y Comoras respectivamente. Anexo 1.

Se notificaron casos residentes en 689 municipios del país, el 79,4 % (11 321) de los casos, residen en municipios con población mayor a 100.000 habitantes. La tabla 2 muestra los municipios en los que se notificaron más de 100 casos de enfermedades huérfanas durante 2022 y la tendencia desde 2019, la variación más importante hacia el aumento se observó en Medellín, Cali y Rionegro, y la mayor reducción en Bogotá, Manizales e Ibagué. Tabla 2.

Tabla 2. Casos de enfermedades huérfanas según año de notificación y municipio de residencia. Colombia 2019 – 2022

Entidad territorial	2019	2020	2021	2022		tendencia	Variabilidad 2021-2022	
				Casos	%		Casos	%
Bogotá	4764	2814	2648	2474	17,5		-174	-6,6
Medellín	2470	1588	2046	2342	16,6		296	14,5
Cali	1749	1134	1146	1417	10,0		271	23,6
Manizales	290	176	367	292	2,1		-75	-20,4
Barranquilla	328	240	229	279	2,0		50	21,8
Pereira	260	156	272	271	1,9		-1	-0,4
Cartagena	456	163	203	250	1,8		47	23,2
Rionegro	135	111	122	231	1,6		109	89,3
Cúcuta	156	197	235	228	1,6		-7	-3,0
Bello	277	184	179	220	1,6		41	22,9
Envigado	220	121	123	197	1,4		74	60,2
Armenia	136	106	139	192	1,4		53	38,1
Itagüí	158	119	113	173	1,2		60	53,1
Montería	127	105	127	165	1,2		38	29,9
Pasto	62	87	127	158	1,1		31	24,4
Bucaramanga	251	193	135	146	1,0		11	8,1
Soacha	147	129	152	145	1,0		-7	-4,6
Ibagué	144	171	154	129	0,9		-25	-16,2
Tunja	59	45	69	124	0,9		55	79,7
Palmira	152	100	99	109	0,8		10	10,1
Dosquebradas	81	33	119	105	0,7		-14	-11,8

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia



Durante 2022 se notificaron casos de 894 enfermedades de las 2 190 que eran objeto de vigilancia. En 864 (96,6 %) enfermedades se notificaron menos de 100 casos, en 14 (1,6 %) entre 100 y 200 casos y en 16 (1,8 %) más de 200 casos cada una, estos 16 diagnósticos representan el 43,4 % (6 190) de los casos. Ver anexo 5.

De los casos notificados durante la vigencia 2022 el 57,3 % (8 175) tienen fecha de diagnóstico de 2022 y el 42,6 % (6 072) tienen fecha de diagnóstico de años anteriores. La tabla 3 muestra las 20 enfermedades huérfanas que se diagnosticaron con mayor frecuencia en 2022, con excepción de la microtia todas mostraron tendencia al aumento comparadas con el año anterior y con 2019. La displasia broncopulmonar, esclerosis sistémica cutánea limitada, el reumatismo psoriásico y la fibrosis pulmonar idiopática presentaron el mayor aumento.

Tabla 3. Enfermedades huérfanas notificadas al Sivigila con mayor frecuencia según año de diagnóstico. Colombia 2019 – 2022

Etiquetas de fila	2019	2020	2021	2022	Tendencia	Variación 2021-2022	
						Casos	%
Síndrome de Guillain-Barre	398	306	392	449		57	14,5
Displasia broncopulmonar	253	235	245	436		191	78,0
Esclerosis Múltiple	176	169	251	302		51	20,3
Esclerosis sistémica cutánea limitada	38	36	149	292		143	96,0
Reumatismo psoriásico	40	36	137	267		130	94,9
Esclerosis lateral amiotrófica	146	129	189	217		28	14,8
Fibrosis pulmonar idiopática	90	61	107	188		81	75,7
Drepanocitosis	109	89	174	184		10	5,7
Hipertensión arterial pulmonar idiopática	75	46	106	160		54	50,9
Neuromielitis óptica espectro	106	62	110	159		49	44,5
Enfermedad de Von Willebrand	99	75	123	158		35	28,5
Microtia	78	75	145	137		-8	-5,5
Enfermedad de Crohn	70	97	111	131		20	18,0
Hepatitis crónica autoinmune	130	75	104	128		24	23,1
Hipertensión Pulmonar Tromboembólica Crónica	48	38	65	117		52	80,0
Neurofibromatosis	52	42	79	113		34	43,0
Miastenia grave	91	54	84	110		26	31,0
Gastrosquisis	62	76	84	102		18	21,4
Esclerosis sistémica cutánea difusa	47	23	62	99		37	59,7
Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	83	42	79	84		5	6,3

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia

Avenida Calle 26 # 51 - 20 / Bogotá, Colombia • PBX: (601) 220 77 00 exts. 1101 - 1214



A continuación, se presenta una descripción general de algunas variables sociales y demográficas de las tres enfermedades diagnosticadas con mayor frecuencia durante el 2022:

Tabla 4. Enfermedades huérfanas notificadas al Sivigila con mayor frecuencia según sexo, rango de edad, área de residencia y régimen de aseguramiento, Colombia 2022.

		Síndrome de Guillain Barré	Displasia Bronco-pulmonar	Esclerosis Múltiple
Casos diagnosticados en 2022		449	436	302
sexo	Mujer	270 (60,1 %)	179 (41,1 %)	207 (68,5 %)
	Hombre	179 (39,9 %)	257 (58,9 %)	95 (31,5 %)
Rango de edad	Menor de 1 año	0	406 (93,1 %)	0
	de 1 a 17 años	78 (17,4 %)	30 (6,9 %)	13 (4,3 %)
	Mayor de 18 años	371 (82,6 %)	0	289 (95,7 %)
Área de residencia	Urbana	371 (82,6 %)	318 (72,9 %)	285 (94,4 %)
	Rural	78 (17,3 %)	118 (27,1 %)	17 (5,6 %)
Regimen de aseguramiento	Contributivo	281 (62,5 %)	251 (57,6 %)	237 (78,5 %)
	Subsidiado	137 (30,5 %)	163 (37,4 %)	55 (18,2 %)
	otros	31 (7 %)	22 (5,0 %)	10 (3,3 %)

Síndrome de Guillain Barré

Durante 2022 se notificaron 526 casos, de los cuales 449 fueron diagnosticados en 2022, los restantes registran fecha de diagnóstico de años anteriores. El 60 % (270) de los casos diagnosticados en 2022 ocurrió en hombres y el 82,6 % (371) en personas mayores de 18 años, la mediana de la edad fue 49 años. El 82,6 % (371) residentes en el área urbana; 62,6 % (281) afiliados al régimen contributivo y 30,5 % (137) afiliados al régimen subsidiado. Según entidad territorial de residencia se observó aumento en el número de casos en 22 ET, las que presentaron incremento significativo en comparación con el promedio de notificación 2019-2021 fueron: Antioquia, Boyacá, Santander y Nariño. En el anexo 2 se pueden consultar los casos de SGB diagnosticados en 2022 según entidad territorial de residencia.

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia

Avenida Calle 26 # 51 - 20 / Bogotá, Colombia • PBX: (601) 220 77 00 exts. 1101 - 1214



Displasia broncopulmonar

Durante 2022 se notificaron 482 casos, de los cuales 436 fueron diagnosticados en 2022, los restantes registran fecha de diagnóstico de años anteriores. El 58,9 % (257) de los casos diagnosticados en 2022 ocurrió en el sexo masculino y el 93,1 % (406) en niños menores de 1 año. El 72,9 % (318) residentes en el área urbana; 57,6 % (251) afiliados al régimen contributivo y 37,4 % (163) afiliados al régimen subsidiado. Según entidad territorial de residencia se observó aumento en el número de casos en 22 ET, las que presentaron incremento significativo en comparación con el promedio de notificación 2019-2021 fueron: Boyacá, Antioquia, Valle del Cauca, Nariño y Huila. En el anexo 3 se pueden consultar los casos de displasia Broncopulmonar diagnosticados en 2022 según entidad territorial de residencia.

Esclerosis múltiple

Durante 2022 se notificaron 518 casos, de los cuales 302 fueron diagnosticados en 2022, los restantes registran fecha de diagnóstico de años anteriores. El 68,5 % (207) de los casos diagnosticados en 2022 ocurrió en mujeres y el 95,7 % (289) en personas mayores de 18 años, la mediana de la edad fue 33 años. El 94,4 % (285) residentes en el área urbana; 78,5 % (237) afiliados al régimen contributivo y 18,2 % (55) afiliados al régimen subsidiado. Según entidad territorial de residencia se observó aumento en el número de casos en 24 ET, únicamente Bogotá presentó incremento significativo en comparación con el promedio de notificación 2019-2021. En el anexo 4 se pueden consultar los casos de esclerosis múltiple notificados en 2022 según entidad territorial de residencia.

El proceso de vigilancia de las enfermedades huérfanas en Colombia establece que los casos deben ser notificados máximo 8 días después de la fecha de confirmación del diagnóstico. Para calcular el indicador de oportunidad en la notificación se tuvieron en cuenta únicamente los casos diagnosticados en 2022 (8 175 casos), se excluyeron 10 registros con error en la

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia

Avenida Calle 26 # 51 - 20 / Bogotá, Colombia • PBX: (601) 220 77 00 exts. 1101 - 1214

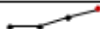
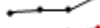
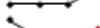
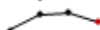
calidad del dato en las variables fecha de diagnóstico o fecha de notificación, quedaron 8 165 casos para el análisis.

La tabla 5 muestra los casos diagnosticados por año desde 2019 hasta 2022 y los casos notificados oportunamente cada año, se observa en la mayoría de las entidades territoriales y a nivel nacional aumento en la oportunidad en la notificación. Tabla 4. En 2022, el 65 % de los casos (5 306) fueron notificados oportunamente, una mejoría de 6 puntos porcentuales comparado con 2021 (3709 casos, 58,9 %). El tiempo mínimo observado entre el diagnóstico y la notificación fue cero (0), es decir, fueron notificados el mismo día del diagnóstico el 33,1 % (2 705) de los casos y el tiempo máximo fue de 11 meses en el 0,09 % (7) de los casos. La oportunidad promedio en la notificación a nivel nacional fue de 25 días.

#OrgullosamenteINS



Tabla 5. Oportunidad en la notificación de casos de enfermedades huérfanas diagnosticados en Colombia en 2022, según entidad territorial de notificación.

Entidad territorial	2019		2020		2021		2022		Tendencia
	Casos	Oportunos	Casos	Oportunos	Casos	Oportunos	Casos	Oportunos	
Antioquia	1336	545	997	563	1832	1218	2510	1868	
Bogotá	1544	685	1142	556	1799	987	2035	1233	
Cali	1035	530	759	452	1028	653	1321	911	
Norte de Santander	226	106	162	78	228	116	269	165	
Risaralda	79	28	59	28	132	67	187	129	
Santander	131	57	144	59	163	80	267	126	
Nariño	24	14	43	23	103	54	175	123	
Caldas	98	34	98	50	167	85	180	120	
Boyacá	75	34	39	25	87	44	216	110	
Cartagena	108	32	50	24	132	67	176	82	
Córdoba	57	40	36	14	96	65	142	71	
Barranquilla	77	30	88	48	129	76	153	70	
Quindío	33	13	40	21	56	23	100	69	
Tolima	37	16	67	43	68	46	80	54	
Huila	104	35	65	35	71	35	80	37	
Cauca	72	34	25	14	40	19	45	23	
La Guajira	6	5	5	3	6	4	19	17	
Cundinamarca	17	11	26	19	32	20	29	15	
Atlántico	17	5	10	3	9	0	32	13	
Sucre	23	11	8	4	15	5	21	13	
Meta	44	24	23	9	14	10	20	12	
Cesar	35	16	30	19	13	7	30	9	
Choco	1	0	0	0	1	1	8	6	
Santa Marta	0	0	6	5	13	6	11	6	
Caquetá	2	1	4	1	11	1	12	5	
Guaviare	3	3	0	0	4	4	6	5	
Bolívar	1	1	1	0	16	7	10	4	
Vaupés	0	0	0	0	0	0	7	4	
Valle del Cauca	67	14	14	3	26	7	14	2	
Putumayo	10	3	1	0	0	0	5	2	
Magdalena	0	0	1	1	0	0	2	1	
Guainía	0	0	0	0	0	0	1	1	
Buenaventura	6	0	3	2	3	2	1	0	
Casanare	10	6	2	0	3	0	1	0	
Arauca	2	2	1	0	0	0	0	0	
País	5280	2335	3949	2102	6297	3709	8165	5306	
% de oportunidad		44,2		53,2		58,9		65,0	

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia

Avenida Calle 26 # 51 - 20 / Bogotá, Colombia • PBX: (601) 220 77 00 exts. 1101 - 1214

4. Discusión

El comportamiento de la notificación de enfermedades huérfanas en Colombia ha mostrado tendencia al aumento desde el inicio de la vigilancia en el 2016, se han observado incrementos en la notificación en diferentes periodos: en el segundo semestre de 2018, relacionado con la expedición de la Resolución 1885 de 2018 (13), en la que se establece la obligatoriedad del reporte a Sivigila como requisito para los cobros por tecnologías en salud no financiadas con recursos de la Unidad de Pago por Capitación (UPC); en el segundo semestre de 2019, por un requerimiento del Ministerio de Salud a las EAPB, en el que se solicitó actualizar la información de los afiliados con enfermedades huérfanas y en el primer semestre de 2020, por la expedición de la Resolución 205 de 2020 en la que se establece la notificación a Sivigila como requisito para el recobro de los recursos destinados al tratamiento farmacológico de los pacientes diagnosticados por primera vez (14). En el segundo semestre de 2020 se observó reducción en la notificación que pudo estar relacionado con las medidas establecidas para la atención de la emergencia sanitaria por Covid-19. El 2022 mostró un comportamiento similar al observado en 2021, con excepción de los periodos epidemiológicos 5 y 6 en los que se presentó un aumento significativo en la notificación. Al comparar los datos con los mismos PE de 2019 a 2021 se observó que el aumento se presentó principalmente en Antioquia, Cali y Barranquilla, y estuvo relacionado con una estrategia de Búsqueda Activa Institucional adelantada por algunas IPS especializadas en enfermedades autoinmunes. En 2022 se observó un aumento de 11,9 % (1 515 casos) en la notificación comparado con 2021, sin embargo, no se superó la notificación de 2019, año en el que se registró el mayor número de casos para este evento (17 218 casos).

En 26 entidades territoriales aumentó la notificación durante el 2022, las que presentaron mayor incremento fueron: Antioquia (incremento de 1022 casos en comparación con 2021), Cali (418 casos) y Barranquilla (127 casos), en estas tres entidades territoriales el incremento estuvo relacionado con la estrategia de BAI que se mencionó. Aunque Bogotá en 2022 notificó

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia

Avenida Calle 26 # 51 - 20 / Bogotá, Colombia • PBX: (601) 220 77 00 exts. 1101 - 1214

555 casos menos que en 2021, continúa siendo una de las tres ET que notifica más casos a nivel nacional, lo cual es similar al observado en 2021. (15)

Se observa que la mayor proporción de personas con enfermedades huérfanas en Colombia residen en departamentos de la región Andina y algunos de las regiones Pacífica y Caribe y en estos departamentos, en los municipios que son capital o en los que se concentran las actividades económicas y de prestación de servicios. Es posible que las personas trasladen sus lugares de residencia por la necesidad de acceder a instituciones de salud de alto nivel de complejidad para lograr la confirmación del diagnóstico y el tratamiento de su enfermedad.

La frecuencia de notificación según el nombre de la enfermedad es similar a la observada en años anteriores tanto al comparar las enfermedades notificadas con más frecuencia cada año como al comparar las diagnosticadas con mayor frecuencia cada año (15). Al revisar el comportamiento de la notificación de las enfermedades diagnosticadas durante cada vigencia se observa una tendencia al aumento es decir, han sido notificadas con mayor oportunidad, lo que se corrobora con la medición del indicador de oportunidad en la notificación que muestra también mejoría tanto a nivel departamental como en el país, lo que puede estar relacionado con la normativa nacional que vincula el pago de atenciones en salud no financiadas con recursos de la UPC a la notificación a Sivigila (13, 14) y a las asistencias técnicas desde el nivel nacional, departamental y municipal para promover la notificación oportuna.

#OrgullosamenteINS



5. Conclusiones

- En 2022 aumentó la notificación de casos de enfermedades huérfanas comparado con 2021, sin embargo, no fue superior a la notificación de 2019 año en que se presentó la notificación más alta del evento.
- El aumento en la notificación de las enfermedades huérfanas está relacionado principalmente con la expedición de normatividad que establece la obligatoriedad del reporte como requisito para el pago de atenciones en salud no financiadas con recursos de la UPC.
- Antioquia, Bogotá y Cali son las entidades territoriales que aportan la mayor proporción de notificación teniendo en cuenta que en ellas se concentra la mayor cantidad de instituciones con capacidad de diagnóstico y tratamiento de enfermedades huérfanas.
- La oportunidad en la notificación ha mejorado cada año desde 2019 como resultado, entre otros factores, del fortalecimiento de la vigilancia del evento en las entidades territoriales.

6. Recomendaciones

- Realizar periódicamente asistencia técnica, inducción y reinducción al personal médico y de vigilancia en salud pública en el nivel local, municipal y departamental para fortalecer el proceso de vigilancia.
- Aunque la oportunidad en la notificación ha mejorado se recomienda continuar promoviendo la notificación inmediata, el objetivo es lograr que todos los casos sean notificados dentro de las primeras 24 horas posteriores a la confirmación del diagnóstico.
- Promover la realización de Búsquedas Activas Institucionales de acuerdo con lo establecido en el protocolo de vigilancia tanto en IPS como en EPS para garantizar la

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia

Avenida Calle 26 # 51 - 20 / Bogotá, Colombia • PBX: (601) 220 77 00 exts. 1101 - 1214



notificación del 100 % de los casos, tanto los nuevos diagnósticos como los casos antiguos en tratamiento que no hayan sido reportados previamente en ninguna de las fuentes de información del Registro Nacional.

- No se incluyó en este informe análisis de variables como sexo y edad dado que se trata de un evento que agrupa 2 190 enfermedades con características epidemiológicas diferentes. Se recomienda hacer análisis específicos de cada enfermedad de forma independiente de acuerdo con las necesidades de los tomadores de decisiones.

7. Referencias

1. Castañeda-Cardona, C., Holguín, A. & Rosselli, D. Enfermedades raras: del diagnóstico a las políticas públicas. [Internet]. 2019. Fecha de consulta: mayo de 2023. Disponible en: <http://hdl.handle.net/10554/47312>.
2. Uhlenbusch N, Löwe B, Depping MK. Perceived burden in dealing with different rare diseases: a qualitative focus group study. BMJ Open. 2019;9:e033353. doi:10.1136/bmjopen-2019-033353.
3. Comisión Europea. Enfermedades raras [Internet]. Fecha de consulta mayo de 2023. Disponible en: https://health.ec.europa.eu/non-communicable-diseases/expert-group-public-health/rare-diseases_es?ettrans=es
4. Chevalier, S. ¿Cuántos latinoamericanos viven con una Enfermedad Rara? Statista. [Internet]. 2021. Fecha de consulta: mayo de 2023. Disponible en <https://es.statista.com/grafico/24276/numero-de-personas-con-una-enfermedad-rara-en-america-latina/>
5. Gómez, S. Paramá, A. Caballero, I. y Coca, J. Creación y desarrollo de una web sobre enfermedades raras como herramienta sociodidáctica en educación superior. RMIE, 2022, VOL. 27, NÚM. 95, PP. 1143-1163 (ISSN: 14056666 • ISSN-e 25942271). Disponible en: <https://www.redalyc.org/journal/140/14074127006/html/>
6. Congreso de Colombia. Ley 1392 de 2010. [Internet] 2010. Fecha de consulta mayo de 2023. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/ley-1392-de-2010.pdf>
7. Congreso de Colombia. Ley 1438 de 2011. [Internet]. 2011. Fecha de consulta mayo de 2023. Disponible en: [https://www.minsalud.gov.co/Normatividad Nuevo/LEY%201438%20DE%202011.pdf](https://www.minsalud.gov.co/Normatividad%20Nuevo/LEY%201438%20DE%202011.pdf)
8. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 1954 de 2012. [Internet]. 2012. Fecha de consulta mayo de 2023. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/Decreto-1954-de-2012.PDF>
9. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 946 de 2019. [Internet]. 2019. Fecha de consulta mayo de 2023. Disponible en:

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia

Avenida Calle 26 # 51 - 20 / Bogotá, Colombia • PBX: (601) 220 77 00 exts. 1101 - 1214

<https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/resolucion-946-de-2019.pdf>

10. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 5265 de 2018. [Internet]. 2018. Fecha de consulta mayo de 2023. Disponible en:
https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%20No.%205265%20de%202018.pdf
11. Ministerio de Salud y Protección Social. Información del Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas. SISPRO. Fecha de consulta 19 de mayo de 2023.
12. Ministerio de Salud. Resolución 8430 de 1993. [Internet]. 1993. Fecha de consulta mayo de 2023. Disponible en:
<https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/RESOLUCION-8430-DE-1993.PDF>
13. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 1885 de 2018. [Internet]. 2018. Fecha de consulta mayo de 2023. Disponible en:
<https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/resolucion-1885-de-2018.pdf>
14. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 205 de 2020. [Internet]. 2020. Fecha de consulta mayo de 2023.
https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Resolucion%20205%20de%20feb%202020.pdf
15. Instituto Nacional de Salud. Informe de evento de enfermedades huérfanas – raras, Colombia 2021. [Internet] 2021. Fecha de consulta mayo de 2023. Disponible en:
<https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Informesdeevento/ENFERMEDADES%20HU%C3%89RFANAS%20RARAS%20INFORME%202021.pdf>

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia

Avenida Calle 26 # 51 - 20 / Bogotá, Colombia • PBX: (601) 220 77 00 exts. 1101 - 1214

8. Anexos

Anexo 1. Casos de enfermedades huérfanas notificados a Sivigila según entidad territorial de residencia. Colombia 2019 - 2022

Entidad territorial	2019	2020	2021	2022		Tendencia	Variación 2021-2022	
				Casos	%		Casos	%
Antioquia	4225	2871	3360	4413	31,0		1053	31,3
Bogotá	4764	2814	2648	2474	17,4		-174	-6,6
Cali	1749	1134	1146	1417	9,9		271	23,6
Valle del Cauca	578	388	463	541	3,8		78	16,8
Cundinamarca	679	533	581	497	3,5		-84	-14,5
Risaralda	378	223	454	441	3,1		-13	-2,9
Caldas	413	289	502	406	2,8		-96	-19,1
Boyacá	267	182	270	384	2,7		114	42,2
Santander	552	407	340	374	2,6		34	10,0
Norte de Santander	348	330	365	350	2,5		-15	-4,1
Córdoba	218	215	217	293	2,1		76	35,0
Nariño	149	161	259	290	2,0		31	12,0
Cauca	368	227	252	281	2,0		29	11,5
Barranquilla	328	240	229	279	2,0		50	21,8
Cartagena	456	163	203	250	1,8		47	23,2
Quindío	158	134	181	245	1,7		64	35,4
Tolima	232	245	231	207	1,5		-24	-10,4
Atlántico	128	125	91	126	0,9		35	38,5
Huila	190	163	165	125	0,9		-40	-24,2
Meta	145	103	108	118	0,8		10	9,3
Cesar	158	110	83	108	0,8		25	30,1
Bolívar	83	52	75	101	0,7		26	34,7
Sucre	109	63	78	76	0,5		-2	-2,6
Choco	76	38	69	74	0,5		5	7,2
La Guajira	41	31	30	58	0,4		28	93,3
Santa Marta	57	71	76	53	0,4		-23	-30,3
Buenaventura	68	53	59	49	0,3		-10	-16,9
Caquetá	29	32	42	39	0,3		-3	-7,1
Magdalena	15	19	26	38	0,3		12	46,2
Putumayo	30	24	30	34	0,2		4	13,3
Casanare	53	39	16	29	0,2		13	81,3
Arauca	29	23	19	27	0,2		8	42,1
Guaviare	8	8	8	9	0,1		1	12,5
Vaupés	0	3	0	8	0,1		8	100,0
San Andrés	7	12	12	5	0,0		-7	-58,3
Amazonas	3	3	5	4	0,0		-1	-20,0
Guainía	6	4	4	2	0,0		-2	-50,0
Vichada	4	7	1	2	0,0		1	100,0
Exterior	41	30	34	20	0,1		-14	-41,2
Sin dato	76	68	0	0	0,0		0	0,0
Total	17218	11637	12732	14247	100		1515	11,9

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



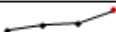
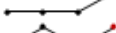
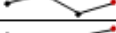
@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia



Anexo 2. Casos de Síndrome de Guillain Barre notificados a Sivigila según entidad territorial de residencia, Colombia 2019 - 2022

Entidad territorial	2019	2020	2021	2022	Tendencia	Variación 2021-2022	
						Casos	%
Antioquia	67	78	81	109		28	34,6
Bogotá	99	63	112	94		-18	-16,1
Boyacá	21	10	18	29		11	61,1
Norte de Santander	24	9	20	25		5	25,0
Santander	17	18	18	25		7	38,9
Cali	25	24	17	19		2	11,8
Cundinamarca	25	19	21	17		-4	-19,0
Barranquilla	9	2	14	13		-1	-7,1
Valle del Cauca	11	7	9	12		3	33,3
Nariño	3	5	8	11		3	37,5
Tolima	11	6	6	10		4	66,7
Cartagena	3	2	8	8		0	0,0
Huila	13	8	10	8		-2	-20,0
Risaralda	5	4	7	8		1	14,3
Cauca	13	5	3	6		3	100,0
Atlántico	3	8	3	5		2	66,7
Caldas	11	7	4	5		1	25,0
Guaviare	2	0	2	5		3	150,0
Meta	2	2	0	5		5	100,0
Córdoba	1	1	4	4		0	0,0
Quindío	2	6	5	4		-1	-20,0
Arauca	3	2	2	3		1	50,0
Putumayo	0	0	0	3		3	100,0
Santa Marta	1	3	1	3		2	200,0
Caquetá	1	0	2	2		0	0,0
Cesar	7	3	2	2		0	0,0
Choco	3	0	0	2		2	100,0
Magdalena	1	0	1	2		1	100,0
Sucre	4	1	1	2		1	100,0
Bolívar	2	3	9	1		-8	-88,9
Buenaventura	1	0	2	1		-1	-50,0
Casanare	2	1	1	1		0	0,0
La Guajira	3	1	0	1		1	100,0
Vaupés	0	0	0	1		1	100,0
San Andrés	0	2	0	0		0	0,0
Vichada	1	1	0	0		0	0,0
Exterior	3	5	1	3		2	200,0
Total	399	306	392	449		57	14,5

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia



Anexo 3. Casos de Displasia Bronco Pulmonar notificados a Sivigila según entidad territorial de residencia, Colombia 2019 - 2022

Entidad territorial	2019	2020	2021	2022	Tendencia	Variación 2021-2022	
						Casos	%
Boyacá	4	1	3	104		101	3366,7
Antioquia	55	70	70	93		23	32,9
Bogotá	85	59	51	77		26	51,0
Cali	33	39	33	41		8	24,2
Cundinamarca	17	10	24	28		4	16,7
Valle del Cauca	15	16	10	22		12	120,0
Cauca	10	10	14	15		1	7,1
Choco	8	3	4	9		5	125,0
Nariño	0	3	3	9		6	200,0
Caldas	2	1	6	6		0	0,0
Córdoba	0	0	0	6		6	100,0
Santander	0	0	0	6		6	100,0
Huila	1	0	1	5		4	400,0
Quindío	0	0	5	5		0	0,0
Risaralda	0	3	3	3		0	0,0
Putumayo	0	2	0	2		2	100,0
Buenaventura	4	4	5	1		-4	-80,0
Casanare	0	0	1	1		0	0,0
Guajira	1	3	2	1		-1	-50,0
Meta	0	6	4	1		-3	-75,0
Tolima	4	0	1	1		0	0,0
Arauca	2	0	0	0		0	0,0
Barranquilla	2	0	0	0		0	0,0
Bolívar	0	1	0	0		0	0,0
Caquetá	1	1	2	0		-2	-100,0
Cesar	6	0	0	0		0	0,0
Norte de Santander	3	2	2	0		-2	-100,0
Exterior	0	1	1	0		-1	-100,0
Total	253	235	245	436		191	78,0

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia



Anexo 4. Casos de Esclerosis Múltiple notificados a Sivigila según entidad territorial de residencia, Colombia 2019 – 2022

Entidad territorial	2019	2020	2021	2022	Tendencia	Variación 2021-2022	
						Casos	%
Bogotá	54	70	91	111		20	22,0
Antioquia	58	37	65	74		9	13,8
Cali	20	11	14	19		5	35,7
Barranquilla	8	4	11	15		4	36,4
Cundinamarca	8	10	13	15		2	15,4
Boyacá	2	4	8	8		0	0,0
Caldas	3	9	4	8		4	100,0
Nariño	1	0	4	6		2	50,0
Córdoba	1	0	3	5		2	66,7
Cauca	0	1	1	4		3	300,0
Santander	1	4	5	4		-1	-20,0
Valle	1	7	7	4		-3	-42,9
Atlántico	1	5	2	3		1	50,0
Bolívar	0	0	1	3		2	200,0
Cartagena	2	1	1	3		2	200,0
Cesar	0	1	0	3		3	100,0
Norte de Santander	6	0	1	3		2	200,0
Risaralda	3	2	8	3		-5	-62,5
Meta	0	0	1	2		1	100,0
Sucre	3	1	2	2		0	0,0
Buenaventura	0	0	1	1		0	0,0
Caquetá	0	0	0	1		1	100,0
Casanare	0	0	0	1		1	100,0
La Guajira	1	0	0	1		1	100,0
Huila	1	1	1	1		0	0,0
Santa Marta	0	0	1	1		0	0,0
Arauca	1	0	0	0		0	0,0
Magdalena	0	0	1	0		-1	-100,0
Quindío	0	0	2	0		-2	-100,0
Tolima	1	1	3	0		-3	-100,0
Exterior	0	0	0	1		1	100,0
Total	176	169	251	302		51	20,3

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia

Avenida Calle 26 # 51 - 20 / Bogotá, Colombia • PBX: (601) 220 77 00 exts. 1101 - 1214

Anexo 5. Proporción de notificación de enfermedades huérfanas - raras, Colombia 2022

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
1	Reumatismo psoriásico	953	6,69
2	Esclerosis sistémica cutánea limitada	824	5,78
3	Síndrome de Guillain-Barre	526	3,69
4	Esclerosis Múltiple	518	3,64
5	Displasia broncopulmonar	482	3,38
6	Drepanocitosis	364	2,55
7	Esclerosis sistémica cutánea difusa	306	2,15
8	Esclerosis lateral amiotrófica	299	2,10
9	Fibrosis pulmonar idiopática	281	1,97
10	Enfermedad de Von Willebrand	280	1,97
11	Hipertensión arterial pulmonar idiopática	248	1,74
12	Neuromielitis óptica espectro	239	1,68
13	Artritis juvenil idiopática de inicio sistémico	233	1,64
14	Miastenia grave	227	1,59
15	Enfermedad de Crohn	207	1,45
16	Dermatomiositis	203	1,42
17	Hepatitis crónica autoinmune	187	1,31
18	Polimiositis	186	1,31
19	Microtia	185	1,30
20	Hipertensión Pulmonar Tromboembólica Crónica	181	1,27
21	Déficit congénito del factor VIII	164	1,15
22	Neurofibromatosis	160	1,12
23	Cirrosis biliar primaria	147	1,03
24	Enfermedad mixta del tejido conectivo	144	1,01
25	Enfermedad de Wegener	128	0,90
26	Gastrosquisis	115	0,81
27	Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	114	0,80
28	Vasculitis	112	0,79
29	Otras alteraciones cromosómicas no especificadas	112	0,79
30	Poliartitis factor reumatoide positivo	106	0,74
31	Acromegalia	99	0,69
32	Enfermedad de Behçet	92	0,65
33	Síndrome de Turner	90	0,63
34	Enfermedad de Still del adulto	88	0,62
35	Poliartitis factor reumatoide negativo	85	0,60
36	Angioedema hereditario	82	0,58
37	Atrofia óptica	79	0,55
38	Periarteritis nodosa	78	0,55
39	Hipogamaglobulinemia inespecífica	75	0,53
40	Inmunodeficiencia primaria no especificada	74	0,52
41	Fibrosis quística	73	0,51
42	Distrofia muscular tipo Duchenne	70	0,49
43	Beta-talasemia	68	0,48

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia



No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
44	Pénfigo vulgar	67	0,47
45	Amiloidosis secundaria	66	0,46
46	Enfermedad de Huntington	65	0,46
47	Sarcoidosis	62	0,44
48	Distonía no especificada	62	0,44
49	Hiperplasia suprarrenal congénita	60	0,42
50	Síndrome hemolítico urémico atípico	58	0,41
51	osteogénesis imperfecta	57	0,40
52	Enfermedad de Takayasu	56	0,39
53	Artritis relacionada con entesitis	55	0,39
54	Siringomielia	52	0,36
55	Estenosis pulmonar valvular	51	0,36
56	Distrofia muscular no especificada	50	0,35
57	Acalasia primaria	47	0,33
58	Esclerosis múltiple - ictiosis - deficiencia del factor VIII	47	0,33
59	Otras Acromegalias No especificadas	43	0,30
60	Enfermedad de Hirschsprung	43	0,30
61	Hipertensión Pulmonar Persistente del Recién Nacido / Distrés respiratorio agudo neonatal por deficiencia de SP B	41	0,29
62	Policondritis atrofiante	41	0,29
63	Aplasia medular idiopática	41	0,29
64	Encefalopatía epiléptica infantil temprana	40	0,28
65	Síndrome de intestino corto	39	0,27
66	Síndrome de Marfan	38	0,27
67	Malformación de Ebstein	38	0,27
68	Raquitismo Hipofosfatémico Familiar Ligado al Cromosoma X	36	0,25
69	Purpura de Henoch-Schoenlein	36	0,25
70	Síndrome de Noonan	36	0,25
71	Distrofia ampollosa hereditaria tipo macular	35	0,25
72	Hemoglobinuria paroxística nocturna	35	0,25
73	Enfermedad de Cushing	35	0,25
74	Déficit congénito del factor IX	34	0,24
75	Arteritis de células gigantes	33	0,23
76	Sindactilia no especificada	32	0,22
77	Mastocitosis	32	0,22
78	Síndrome CREST	30	0,21
79	Esclerosis tuberosa	30	0,21
80	Artrogriposis no especificado	30	0,21
81	Craneosinostosis - hidrocefalia - malformación de Chiari I - sinostosis radioulnar	29	0,20
82	Acondroplasia	29	0,20
83	Porfiria aguda intermitente	28	0,20
84	Retinosis Pigmentaria	28	0,20
85	Síndrome de Williams	28	0,20
86	disautonomía familiar	28	0,20
87	Atresia biliar	27	0,19

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
88	Enfermedad de Fabry	27	0,19
89	comunicación interauricular con defecto de conducción	26	0,18
90	Síndrome de Tourette	26	0,18
91	Síndrome de Lennox-Gastaut	26	0,18
92	Distrofia muscular de Duchenne y Becker	26	0,18
93	Esferocitosis hereditaria	26	0,18
94	Histiocitosis de células de Langerhans	25	0,18
95	Lipodistrofia no especificada	25	0,18
96	Inmunodeficiencia común variable	25	0,18
97	monosomía 22q11	25	0,18
98	Síndrome del injerto contra huésped	24	0,17
99	Enfermedad de las neuronas motoras patrón Madras	24	0,17
100	Neuropatía óptica hereditaria de Leber	24	0,17
101	Síndrome de Churg-Strauss	21	0,15
102	Onfalocelo	21	0,15
103	Hipoglucemia hiperinsulinémica persistente de la infancia	21	0,15
104	Epilepsia mioclónica de la infancia	21	0,15
105	Colangitis esclerosante	20	0,14
106	Síndrome de West	19	0,13
107	Síndrome de Rett	19	0,13
108	Síndrome de Evans	19	0,13
109	Plagiocefalia aislada	19	0,13
110	Síndrome de Alport	19	0,13
111	Enfermedades hematológicas no especificadas	19	0,13
112	Fibrosis Retroperitoneal idiopática	19	0,13
113	Distrofia muscular de cinturas	18	0,13
114	Macroglobulinemia de Waldenström	18	0,13
115	Hernia diafragmática	18	0,13
116	Polidactilia en espejo - segmentación vertebral anomalías de los miembros	17	0,12
117	Síndrome de Coffin Siris	17	0,12
118	Anemia de Fanconi	17	0,12
119	Hiperglicinemia no cetosica	17	0,12
120	Desordenes del tejido conectivo no especificados	16	0,11
121	Síndrome de Prader-Willi	16	0,11
122	Atresia duodenal	16	0,11
123	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 2	16	0,11
124	Síndrome de Moebius	15	0,11
125	Apnea de la prematuridad (AOP)	15	0,11
126	Polineuropatía amiloide familiar	15	0,11
127	Lipomatosis encefalocraneocutanea	15	0,11
128	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 3	15	0,11
129	Distonías mixtas	15	0,11
130	Atrofia muscular espinal proximal	15	0,11
131	Ataxia de Friedreich	15	0,11
132	Déficit congénito del factor VII	15	0,11
133	Hipogamaglobulinemia de la infancia (transitoria)	15	0,11

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
134	Artrogriposis múltiple congénita - cara de silbido	14	0,10
135	Mastocitosis cutánea	14	0,10
136	Mucopolisacaridosis tipo 4	14	0,10
137	Blefaroptosis miopía ectopia lentis	13	0,09
138	Hipertensión Arterial Pulmonar Heredable	13	0,09
139	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo clásico – TIPO I Y II	13	0,09
140	Distonía focal	13	0,09
141	Alfa talasemia - déficit intelectual ligado al cromosoma X	13	0,09
142	Hipospadias - hipertelorismo - coloboma y sordera	13	0,09
143	Arteritis temporal juvenil	12	0,08
144	Ictiosis no especificada	12	0,08
145	Síndrome de Marinesco-Sjogren	12	0,08
146	Esquizofrenia retraso mental sordera retinitis	12	0,08
147	Síndrome de Cushing dependiente de ACTH	12	0,08
148	Síndrome de Angelman	12	0,08
149	Déficit congénito del factor XIII	12	0,08
150	Hipercolesterolemia familiar homocigota	12	0,08
151	Coartación atípica de aorta	12	0,08
152	Mielofibrosis con metaplasia mielocitoide	12	0,08
153	Enfermedad de Gaucher	12	0,08
154	Disquinesia ciliar primaria	12	0,08
155	Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda	11	0,08
156	Síndrome de Cornelia de Lange	11	0,08
157	Atresia de intestino delgado	11	0,08
158	Distrofia miotónica de Steinert	11	0,08
159	Enfermedad de Pompe	11	0,08
160	Hemangiomatosis neonatal difusa	11	0,08
161	Paraplejia espástica no especificada	11	0,08
162	Osteocondromas multiples	10	0,07
163	Síndrome de Secreción inapropiada de hormona antidiurética	10	0,07
164	Poliquistosis renal autosómica y recesiva	10	0,07
165	Síndrome de Sotos	10	0,07
166	Retraso mental ligado al cromosoma X no especificado	10	0,07
167	Trisomía 18	10	0,07
168	Distrofia muscular congénita	10	0,07
169	Enfermedad de Buerger	10	0,07
170	Otras ataxias espinocerebelosas no especificadas	10	0,07
171	Derivados mullerianos - linfangiectasia - polidactilia	10	0,07
172	Otras atrofas musculares espinales no especificadas	10	0,07
173	Pénfigo foliáceo	10	0,07
174	Síndrome de Li-Fraumeni	9	0,06
175	Fibrosis pulmonar - hiperplasia hepática - hipoplasia de medula ósea	9	0,06
176	Atresia de coanas	9	0,06
177	Paraplejia espástica familiar	9	0,06
178	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2A	9	0,06
179	Mucopolisacaridosis tipo 2	9	0,06

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
180	Lesión cerebral isquémica e hipóxica neonatal	8	0,06
181	Cardiomiopatía amiloidótica familiar relacionado con Transtirretina	8	0,06
182	Telangiectasia Hereditaria familiar (Rendu Osler Weber)	8	0,06
183	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	8	0,06
184	monosomía 5p	8	0,06
185	Hipocondroplasia	8	0,06
186	Vasculitis leucocitoclastica hipocomplementemica	8	0,06
187	Síndrome de aspiración de meconio	8	0,06
188	Crioglobulinemia mixta	8	0,06
189	Retraso mental severo - epilepsia - anomalías anales -hipoplasia de las falanges distales	8	0,06
190	Síndrome nefrótico idiopático sensible a esteroides	8	0,06
191	Epidermolisis ampollosa distrófica	8	0,06
192	Distrofia muscular congénita de Ullrich	8	0,06
193	Enfermedad de Castleman	8	0,06
194	Albinismo oculo-cutáneo	8	0,06
195	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 1	8	0,06
196	Mucopolisacaridosis no especificada	8	0,06
197	Displasia esquelética no especificada	8	0,06
198	Holoprosencefalia	8	0,06
199	Distrofia facioescapulohumeral	8	0,06
200	Parálisis supranuclear progresiva	8	0,06
201	Diafano-espondilodisostosis	7	0,05
202	Deficiencia de C1qB	7	0,05
203	Atresia tricúspide	7	0,05
204	Pneumonia intersticial aguda	7	0,05
205	Síndrome de Kabuki make up	7	0,05
206	Síndromes miasténicos congénitos	7	0,05
207	Gastroenteritis eosinofílica	7	0,05
208	Trastorno del metabolismo de los carbohidratos no especificado	7	0,05
209	Síndrome de Wolf-Hirschhorn	7	0,05
210	Trisomía 13	7	0,05
211	Porfiria hepática crónica	7	0,05
212	Síndrome de Pierre Robin aislado	7	0,05
213	Microcefalia - déficit intelectual - anomalías falángicas y neurológicas	7	0,05
214	Enfermedad de Moya-Moya	7	0,05
215	Enfermedad mitocondrial no especificada	7	0,05
216	3-metilcrotonil glicinuria	7	0,05
217	Distrofia muscular congénita tipo 1A	7	0,05
218	Fibrosis pulmonar - inmunodeficiencia - disgenesia gonadal	7	0,05
219	Mielodisplasia con hipogamaglobulinemia	7	0,05
220	Homocistinuria clásica por déficit de cistationina betasintasa	7	0,05
221	Síndrome de Peutz-Jeghers	6	0,04
222	Enfermedad de Stargardt	6	0,04
223	Síndrome de antisintetasas	6	0,04

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia



No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
224	Diabetes neonatal - grupo hipotiroidismo congénito - glaucoma congénito - fibrosis hepática - riñones poliquísticos	6	0,04
225	Síndrome de Cowden	6	0,04
226	Síndrome de Pierre Robin - anomalía faciodigital	6	0,04
227	Penfigoide bulloso	6	0,04
228	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo cifoesciosis – TIPO VI	6	0,04
229	Síndrome de Smith-Magenis	6	0,04
230	Síndrome de Joubert	6	0,04
231	Síndrome CHARGE	6	0,04
232	Agamaglobulinemia (sin bases moleculares conocidas)	6	0,04
233	Síndrome de Ehlers-Danlos de tipo vascular	6	0,04
234	Trastornos del ciclo de la urea	6	0,04
235	Síndrome de Silver-Russell	6	0,04
236	Epidermólisis ampollosa hereditaria	6	0,04
237	Braquidactilia de Hirschsprung	6	0,04
238	Agenesia de cuerpo calloso microcefalia talla baja	6	0,04
239	Esclerosis lateral primaria	6	0,04
240	Microcefalia - anomalías digitales - déficit intelectual	6	0,04
241	Agenesia de cuerpo calloso - neuropatía	6	0,04
242	Neuropatía axonal aguda motora y sensitiva	6	0,04
243	Deleción 22q13	6	0,04
244	Pancreatitis crónica hereditaria	6	0,04
245	Enfermedad de Gaucher tipo 1	6	0,04
246	Lipofuscinosis neuronal ceroid tardía infantil	6	0,04
247	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo hiperlaxitud – TIPO III	5	0,04
248	Trastorno del metabolismo de los aminoácidos no especificado	5	0,04
249	Protoporfiria eritropoyetica	5	0,04
250	Demencia frontotemporal	5	0,04
251	Síndrome de Poland	5	0,04
252	Síndrome PFAPA	5	0,04
253	Trombocitopenia - síndrome de Pierre Robin	5	0,04
254	Miopatía con inclusiones reductoras	5	0,04
255	Síndrome Klippel Trenaunay Weber	5	0,04
256	Urticaria solar	5	0,04
257	Deficiencia de anticuerpos específicos (normal igG y células B)	5	0,04
258	Síndrome de Klippel-Feil aislado	5	0,04
259	Síndrome de Alagille	5	0,04
260	Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos	5	0,04
261	Poliposis adenomatosa familiar	5	0,04
262	Síndrome de Aicardi-Goutieres	5	0,04
263	Síndrome de Goldenhar	5	0,04
264	Problemas de crecimiento - braquidactilia - dismorfismo	5	0,04
265	Síndrome de Budd-Chiari	5	0,04
266	Neurofibromatosis tipo 2	5	0,04
267	Craneosinostosis tipo Boston	5	0,04
268	Craniosinostosis - malformación de Dandy-Walker - hidrocefalia	5	0,04

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
269	Adrenoleucodistrofia ligado al cromosoma X	5	0,04
270	Enfermedad de Wilson	5	0,04
271	Déficit congénito del factor XI	5	0,04
272	3MC Síndrome de Deficiencia COLEC11	5	0,04
273	Parálisis periódica hipocalemica	5	0,04
274	Otras ataxias hereditarias no especificadas	5	0,04
275	Distonía-parkinsonismo de inicio rápido	5	0,04
276	Hirschsprung - hipoplasia de uñas - dismorfia	5	0,04
277	Enfermedad de Von Willebrand adquirida	5	0,04
278	Lipofuscinosis neuronal ceroidea juvenil	5	0,04
279	Hiperostosis vertebral anquilosante con tilosis	4	0,03
280	Déficit de ornitina carbamil transferasa	4	0,03
281	Miositis esporádica con cuerpos de inclusión	4	0,03
282	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo artrocalasia – TIPO VII	4	0,03
283	Neuropatía autonómica y sensitiva hereditaria 2	4	0,03
284	Anemia microcítica con sobrecarga hepática de hierro	4	0,03
285	Síndrome de Costello	4	0,03
286	Diabetes mellitus neonatal	4	0,03
287	Distrofia muscular oculofaringea	4	0,03
288	Xerodermia pies cavos anomalía de esmalte	4	0,03
289	Síndrome de Gitelman	4	0,03
290	Enfermedad inflamatoria inmunomediada con anormalidades de plaquetas y eosinofilia	4	0,03
291	Neuropatía motriz multifocal con bloqueo de conducción	4	0,03
292	Lisencefalia tipo 2	4	0,03
293	Síndrome de microdelección 2q37	4	0,03
294	Aniridia	4	0,03
295	Síndrome de delección 6q16	4	0,03
296	Síndrome de Bardet-Biedl	4	0,03
297	Síndrome de Gorlin	4	0,03
298	Pityriasis rubra pilaris	4	0,03
299	Anoftalmia - microftalmia atresia esofágica	4	0,03
300	Pancreatitis aguda recurrente	4	0,03
301	Cordoma	4	0,03
302	Síndrome de Sturge Weber	4	0,03
303	Enfermedad de Darier	4	0,03
304	Craneosinostosis - enfermedad cardiaca congénita - déficit intelectual	4	0,03
305	Dermatosis pustulosa subcornea	4	0,03
306	Síndrome de Wiskott-Aldrich	4	0,03
307	Galactosemia	4	0,03
308	Paquioniquia congénita	4	0,03
309	Atrofia muscular espinal proximal infantil autosómica dominante	4	0,03
310	Deficiencia selectiva de IgA	4	0,03
311	Leucodistrofia no especificada	4	0,03
312	Dismorfia facial macrocefalia miopía Dandy Walker	4	0,03
313	Linfedema congénito	4	0,03

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia



No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
314	Microcefalia - polimicrogiria- agenesia del cuerpo calloso	4	0,03
315	Macrotrombocitopenia con formación anómala de proplaquetas autosómica dominante	4	0,03
316	Miopatía tipo Bethlem	4	0,03
317	Distrofia de conos y bastones	4	0,03
318	Hirschsprung polidactilia sordera	4	0,03
319	Malformación linfática	4	0,03
320	Osteocondromatosis carpotarsiana	4	0,03
321	Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob	4	0,03
322	Parálisis periódica no especificada	4	0,03
323	Enfermedad de von Hippel-Lindau	4	0,03
324	Cardiopatía congénita - miembros cortos	4	0,03
325	Síndrome óculo-cerebro-renal	3	0,02
326	Síndrome de Axenfeld-Rieger	3	0,02
327	Enfermedad quística medular autosómica dominante	3	0,02
328	Deficiencia de GLUT1	3	0,02
329	Síndrome Alport - leiomiomatosis difusa ligado al cromosoma X	3	0,02
330	Síndrome de Microduplicación Xq28 distal	3	0,02
331	Síndrome de ataxia - sordera - retraso mental	3	0,02
332	Síndrome de Rett atípico	3	0,02
333	Distonía 16	3	0,02
334	Síndrome de Vater-like con hipertensión pulmonar anomalías de las orejas y retraso del crecimiento	3	0,02
335	Hiperinmunoglobulinemia D con fiebre recurrente	3	0,02
336	Síndrome de Myhre Ruvalcaba Graham	3	0,02
337	Desordenes del sistema inmune no especificados	3	0,02
338	Síndrome de Kleefstra	3	0,02
339	Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	3	0,02
340	Leucoencefalopatía asociada al tronco del encéfalo y a la médula espinal - elevación del lactato	3	0,02
341	Pérdida de audición neurosensorial con aparición temprana de canas y temblor esencial	3	0,02
342	NOMID or CINCA	3	0,02
343	Atrofia muscular espinal proximal de adultos autosómica dominante	3	0,02
344	Polisindactilia - malformación cardíaca	3	0,02
345	Ictiosis lamelar	3	0,02
346	Síndrome MERRF	3	0,02
347	Neutropenia cíclica	3	0,02
348	Síndrome de rubeola congénita	3	0,02
349	Mioclonía ataxia cerebelosa sordera	3	0,02
350	Desprendimiento de retina regmatogénico autosómico dominante	3	0,02
351	Obstrucción de Arterias Pulmonares por Estenosis Congénita de Arterias Pulmonares	3	0,02
352	Síndrome de Bartter	3	0,02
353	Síndrome de microdelección 15q24	3	0,02
354	Síndrome de Leigh	3	0,02

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
355	Lipodistrofia tipo Berardinelli	3	0,02
356	Síndrome de autismo y macrocefalia	3	0,02
357	Angioedema adquirido	3	0,02
358	Síndrome de Coffin-Lowry	3	0,02
359	Trastorno del habla y del lenguaje tipo 1	3	0,02
360	Síndrome de Rubinstein-Taybi	3	0,02
361	Trastorno de la fosforilación oxidativa mitocondrial debido a anomalías del ADN nuclear	3	0,02
362	Granulomatosis autoinflamatoria infantil	3	0,02
363	Ictiosis ligada al cromosoma X	3	0,02
364	Ptosis - estrabismo - pupilas ectópicas	3	0,02
365	Hipersomnia idiopática	3	0,02
366	Síndrome de Wells	3	0,02
367	Displasia espondiloepifisaria congénita	3	0,02
368	Síndrome de Apert	3	0,02
369	Trastornos del metabolismo de las lipoproteínas	3	0,02
370	Síndrome de Sjögren-Larsson	3	0,02
371	Síndrome de aneuploidia en mosaico variegada	3	0,02
372	Linfangioleiomiomatosis	3	0,02
373	Otros trastornos del ciclo de la urea no especificados	3	0,02
374	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva	3	0,02
375	Miositis focal	3	0,02
376	Enfermedad de Crouzon	3	0,02
377	Fiebre mediterránea familiar	3	0,02
378	Síndrome de Stickler	3	0,02
379	Lipodistrofia familiar parcial tipo Dunnigan	3	0,02
380	Inmunodeficiencia comienzo adulto	3	0,02
381	Distrofia muscular autosómica recesiva ligada a una epidermólisis ampollosa	3	0,02
382	Microdelección 9q22.3	3	0,02
383	Síndrome tricorninofalangico tipo 1 y 3	3	0,02
384	Síndrome de Treacher-Collins	3	0,02
385	Neurodegeneración con acumulo cerebral de hierro	3	0,02
386	Disgenesia del cuerpo calloso compleja ligada al cromosoma X	3	0,02
387	Mutación de la protocadherina 19 Encefalopatía epiléptica infantil temprana 9	3	0,02
388	Síndrome de Waardenburg (termino genérico)	3	0,02
389	Síndromes hipereosinofílicos	3	0,02
390	Nefrosis - sordera - anomalías del tracto urinario y digitales	3	0,02
391	Cataratas-glaucoma	3	0,02
392	Diabetes insípida nefrogénica	3	0,02
393	Hipofosfatasa	3	0,02
394	Microcefalia epilepsia retraso mental cardiopatía	3	0,02
395	Déficit congénito de fibrinógeno	3	0,02
396	Microcefalia miocardiopatía	3	0,02
397	Neuropatía hereditaria con hipersensibilidad a la presión	3	0,02
398	Desordenes lisosomales no especificados	3	0,02

#OrgullosamenteINS



No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
399	Enfermedad de Blackfan-Diamond	3	0,02
400	Cistinosis	3	0,02
401	Feocromocitoma secretante	3	0,02
402	Encondromatosis	3	0,02
403	Displasia epifisaria múltiple	3	0,02
404	Coloboma ocular	3	0,02
405	Neuropatía axonal motora aguda	3	0,02
406	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de fosforilasa quinasa muscular	3	0,02
407	Macrocefalia - talla baja - paraplejia	3	0,02
408	Mucopolidosis no especificada	3	0,02
409	AD-HIES (Síndrome de Hiper IgE) Síndrome Job	3	0,02
410	Déficit congénito del factor V	3	0,02
411	Enfermedad de Dent	3	0,02
412	Anemia hemolítica por déficit de glutatión reductasa	3	0,02
413	Inmunodeficiencia combinada severa ligado a déficit de adenosina desaminasa	3	0,02
414	Mucopolisacaridosis tipo 3	3	0,02
415	Enfermedad tubular renal - cardiomiopatía	3	0,02
416	Enfermedad de Best	3	0,02
417	Anemia hemolítica no esferocítica por déficit de hexoquinasa	3	0,02
418	Inmunodeficiencia por déficit selectivo de anticuerpos anti-polisacáridos	3	0,02
419	Atrofia multisistémica	3	0,02
420	Deficiencia de proteína relacionada con el Factor H	3	0,02
421	Ataxia telangiectasia	3	0,02
422	anomalías cardíacas - heterotaxia	3	0,02
423	Encefalopatía mioclónica temprana	2	0,01
424	Amaurosis congénita de Leber	2	0,01
425	Opsismodisplasia	2	0,01
426	Síndrome de Acalasia microcefalia	2	0,01
427	Hiperlipoproteinemia tipo 1	2	0,01
428	Déficit de adenosina monofosfato deaminasa	2	0,01
429	Retraso mental ligado al cromosoma X de tipo Wilson	2	0,01
430	Miopatía hereditaria de cuerpos de inclusión - contracturas de las articulaciones - oftalmoplegia	2	0,01
431	Fiebre reumática	2	0,01
432	Síndrome de Muckle-Wells	2	0,01
433	Urticaria familiar por frío	2	0,01
434	Síndrome de Brugada	2	0,01
435	Leucoencefalopatía - distonía - neuropatía motora	2	0,01
436	Síndrome Cardiofacio cutáneo	2	0,01
437	Enanismo microcefálico osteodisplásico primordial	2	0,01
438	Distonía dopa-sensible	2	0,01
439	Acidemia orgánica no especificada	2	0,01
440	Síndrome de CDG	2	0,01
441	Neuropatía sensitiva y autónoma hereditaria con sordera y retraso global	2	0,01

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
442	Desordenes de los lípidos no especificados	2	0,01
443	Miopatía congénita letal tipo Compton-North	2	0,01
444	Hipertrichosis lanuginosa adquirida	2	0,01
445	Síndrome de Mowat-Wilson	2	0,01
446	Miopatía terminal con afectación de la parte posterior de las piernas y de la parte anterior de extremidades superiores	2	0,01
447	Enfermedad del riñón poliquístico autosómica dominante de tipo 1 y con esclerosis tuberosa	2	0,01
448	Síndrome de Worster-Drought	2	0,01
449	TNF receptor asociado a fiebres periódicas TRAPS	2	0,01
450	Retraso mental severo ligado al cromosoma X tipo Gustavson	2	0,01
451	Anomalía de Duane - miopatía - escoliosis	2	0,01
452	Neuropatía visceral - anomalías cerebrales - dismorfismo facial - retraso en el desarrollo	2	0,01
453	Síndrome 3M	2	0,01
454	Fascitis eosinofílica	2	0,01
455	Enfermedad de Menkes	2	0,01
456	Deficiencias distales de las extremidades - síndrome de micrognatia	2	0,01
457	Queratoderma palmoplantar - amiotrofia	2	0,01
458	monosomía distal 10q	2	0,01
459	Glaucoma - apnea del sueño	2	0,01
460	Síndrome 3C	2	0,01
461	Espasticidad - déficit intelectual - epilepsia ligado al cromosoma X	2	0,01
462	Síndrome de pulgar largo braquidactilia	2	0,01
463	Leiomioma orbital	2	0,01
464	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1A	2	0,01
465	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1D	2	0,01
466	Deleción terminal 6q	2	0,01
467	Síndrome Blau (NOD2 or CARD15)	2	0,01
468	Síndrome de Usher	2	0,01
469	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	2	0,01
470	Ectopia de cristalino corioretinana distrofia miopía	2	0,01
471	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial forma encefalomiopática con aciduria metilmalónica	2	0,01
472	Síndrome de Duane	2	0,01
473	Alcaptonuria	2	0,01
474	Malformación cerebral - enfermedad cardíaca congénita	2	0,01
475	Síndrome miasténico de Lambert-Eaton	2	0,01
476	Dermatitis seborreica-like con elementos psoriasiformes	2	0,01
477	Síndrome de Sezary	2	0,01
478	Hipertrichosis cubital talla baja	2	0,01
479	Piebalismo	2	0,01
480	Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvacava	2	0,01
481	Síndrome de Cushing	2	0,01
482	Síndrome de insensibilidad a los andrógenos	2	0,01
483	Pulgares en aducción - artrogriposis tipo Dunder	2	0,01

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia



No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
484	Síndrome de McCune-Albright	2	0,01
485	Epilepsia con crisis parciales migrantes del lactante	2	0,01
486	Trastornos hormonales no especificados	2	0,01
487	Telangiectasia epiléptica	2	0,01
488	Tricomegalia cataratas esferocitosis	2	0,01
489	Fisura media del labio inferior	2	0,01
490	Síndrome de Usher no especificado	2	0,01
491	Síndrome de Holt-Oram	2	0,01
492	Síndrome de aneurisma aórtico de tipo Loeys-Dietz	2	0,01
493	Atrofia muscular espinal - malformación de Dandy- Walker - cataratas	2	0,01
494	Pseudomixoma peritoneal	2	0,01
495	Síndrome de Usher tipo 2	2	0,01
496	Déficit de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena larga	2	0,01
497	Déficit congénito del factor II	2	0,01
498	Síndrome de Hermansky-Pudlak	2	0,01
499	Síndrome neuroléptico maligno	2	0,01
500	Albinismo cutáneo fenotipo Hermine	2	0,01
501	Xeroderma pigmentoso	2	0,01
502	Útero doble-hemivagina-agenesia renal	2	0,01
503	Síndrome de Weaver Williams	2	0,01
504	Acromatopsia	2	0,01
505	Enfermedad de Niemann-Pick tipo B	2	0,01
506	Síndrome de hiper-IgE autosómico dominante	2	0,01
507	Síndrome de Ondine	2	0,01
508	Síndrome hipereosinofílico idiopático	2	0,01
509	Déficit de LCAT	2	0,01
510	Otros trastornos del metabolismo de los ácidos grasos	2	0,01
511	Osteocraneoestenosis	2	0,01
512	Distrofia muscular de Emery Dreifuss	2	0,01
513	Enfermedad de Alzheimer autosómica dominante de aparición temprana	2	0,01
514	Atrofia progresiva bifocal de la coroides y la retina	2	0,01
515	Anemia hemolítica debido a déficit de piruvato quinasa de los glóbulos rojos	2	0,01
516	Agenesia renal bilateral	2	0,01
517	Hiperekplexia - epilepsia	2	0,01
518	Neurodegeneración debida a déficit en 3-hidroxisobutiril-CoA-hidrolasa	2	0,01
519	Agammaglobulinemia ligada a X	2	0,01
520	Acidemia glutárica I	2	0,01
521	Displasia inmuno ósea de Schimke	2	0,01
522	Enanismo osteocondrodisplásico - sordera - retinitis pigmentosa	2	0,01
523	Hipoparatiroidismo familiar aislado	2	0,01
524	Glucogenosis tipo 1	2	0,01
525	Hipopituitarismo microftalmia	2	0,01
526	Esclerosis endosteal - Hipoplasia cerebelar	2	0,01
527	Agammaglobulinemia - microcefalia - craneosinostosis - dermatitis severa	2	0,01
528	Nefropatía sordera hiperparatiroidismo	2	0,01
529	Dandy Walker polidactilia postaxial	2	0,01

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia



No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
530	Acidemia isovalerica	2	0,01
531	Ictiosis congénita tipo feto Arlequin	2	0,01
532	Osteodistrofia hereditaria de Albright	2	0,01
533	Leucodistrofia metacromatica	2	0,01
534	Osteopetrosis - hipogammaglobulinemia	2	0,01
535	Anencefalia/exencefalia aislada	2	0,01
536	Autismo mancha en vino de Oporto	2	0,01
537	Macrocefalia - deficiencia inmunitaria - anemia	2	0,01
538	Otros trastornos del metabolismo de las lipoproteínas no especificados	2	0,01
539	Enfermedad por depósito de lípidos neutros	2	0,01
540	Encefalitis focal de Rasmussen	2	0,01
541	Craneosinostosis calcificaciones intracraneales	2	0,01
542	Parálisis supranuclear progresiva - síndrome corticobasal	2	0,01
543	Miopatía nemalinica	2	0,01
544	Microftalmia - atrofia cerebral	2	0,01
545	Acroosteolisis tipo dominante	1	0,01
546	Disgenesia cerebral congénita debida a deficiencia de glutamina sintetasa	1	0,01
547	Síndrome de Clouston	1	0,01
548	Síndrome de Cogan	1	0,01
549	AD-DKC (Mutacion en TERC)	1	0,01
550	Deficiencia de IgAlpha	1	0,01
551	Displasia campomelica	1	0,01
552	Síndrome de CLOVE's	1	0,01
553	Síndrome CDG tipo Ib	1	0,01
554	Parálisis periódica hipercalémica	1	0,01
555	Mastocitosis no especificada	1	0,01
556	Dermatitis granulomatosa intersticial con artritis	1	0,01
557	Camptodactilia taurinuria	1	0,01
558	Déficit de N5-metilhomocisteina transferasa	1	0,01
559	Síndrome de Gorlin Chaudry Moss	1	0,01
560	Síndrome de ataxia-pancitopenia	1	0,01
561	Tirosinemia tipo 2	1	0,01
562	Síndrome de Roberts	1	0,01
563	Retraso mental ligado al cromosoma X de tipo Stocco Dos Santos	1	0,01
564	Miopatía distal tipo Nonaka	1	0,01
565	Ataxia espinocerebelosa tipo 1	1	0,01
566	Déficit de fosfoenolpiruvato carboxiquinasa	1	0,01
567	Ataxia espinocerebelosa tipo 2	1	0,01
568	Mutacion y delección de la cadena pesada de ig	1	0,01
569	Miopatía provocada por exceso de calsecuestrina y proteina SERCA1	1	0,01
570	Displasia cráneo-metafisaria	1	0,01
571	Síndrome de Cole-Carpenter	1	0,01
572	Síndrome de Cobb	1	0,01
573	Craneo-osteo-artropatia	1	0,01
574	Displasia cráneo fronto nasal.	1	0,01
575	anomalías cráneo digitales retraso mental	1	0,01

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
576	Cutis laxa	1	0,01
577	Neumopatía aguda idiopática eosinofílica	1	0,01
578	Anemia hemolítica letal anomalías genitales	1	0,01
579	Síndrome de miembros y mamas	1	0,01
580	Síndrome PHACE	1	0,01
581	Discondrosteosis nefropatía	1	0,01
582	Paraplejia espástica ligada al cromosoma X tipo 2	1	0,01
583	Sinespondilismo congénito	1	0,01
584	Hipoparatiroidismo - sordera - enfermedad renal	1	0,01
585	Leucoencefalopatía cavitada progresiva	1	0,01
586	Síndrome de sordera branquiogénica	1	0,01
587	Síndrome RAPADILINO	1	0,01
588	Displasia epifisiaria-falángica en foma de angel	1	0,01
589	Timoma con inmunodeficiencia (Síndrome de Good)	1	0,01
590	Miopatía tibial de Udd	1	0,01
591	Hiperqueratosis palmoplantar sordera	1	0,01
592	Síndrome de Cockayne	1	0,01
593	Histidinemia	1	0,01
594	Angiomatosis cutánea y digestiva	1	0,01
595	Síndrome de braquimorfismo - oncodisplasia - disfalangismo	1	0,01
596	Síndrome de NLRP1 Autoinflamación con artritis y disqueratosis	1	0,01
597	Síndrome disgenésico del tronco encefálico de Athabaskan	1	0,01
598	Síndrome de Saethre-Chotzen	1	0,01
599	Síndrome neurocutáneo tipo Bicknell	1	0,01
600	Deficiencia de ?c	1	0,01
601	Síndrome de CDG tipo IL	1	0,01
602	Interrupción del arco aórtico	1	0,01
603	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1G	1	0,01
604	Taquiarritmia atrial con intervalo PR corto	1	0,01
605	Sitosterolemia	1	0,01
606	Pseudocondroplasia	1	0,01
607	Displasia de Boomerang	1	0,01
608	Síndrome Micro	1	0,01
609	Agenesia parcial de páncreas	1	0,01
610	Fisura palatina sinequias laterales síndrome de	1	0,01
611	Agenesia traqueal	1	0,01
612	Hipotonía - síndrome de cistinuria	1	0,01
613	Condroadiposidad metafisaria tipo Jansen	1	0,01
614	Síndrome de Cohen	1	0,01
615	Síndrome de Perrault	1	0,01
616	Síndrome de Alstrom	1	0,01
617	Hendidura laringotraqueoesofágica	1	0,01
618	Enanismo retraso mental anomalías oculares fisura labiopalatina	1	0,01
619	Intolerancia a la fructosa	1	0,01
620	Displasia geofísica	1	0,01
621	Deficiencia de XLP1 SH2D1A	1	0,01

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
622	Síndrome de Joubert con defecto orofaciocigital	1	0,01
623	Síndrome de Meckel	1	0,01
624	Ulceración umbilical atresia intestinal	1	0,01
625	Cataratas retraso mental hipogonadismo	1	0,01
626	Hermafroditismo verdadero XX	1	0,01
627	Síndrome de rotula parva	1	0,01
628	Lipodistrofia familiar parcial asociada con mutaciones en PPARG	1	0,01
629	Síndrome de Kaler Garrity Stern	1	0,01
630	Síndrome de Lemierre	1	0,01
631	Escafocefalia aislada	1	0,01
632	Craneosinostosis braquidactilia	1	0,01
633	Angiomatosis neurocutanea hereditaria	1	0,01
634	Macrostomia - papiloma preauricular - oftalmoplejia externa	1	0,01
635	Síndrome de X frágil	1	0,01
636	Pseudohipoaldosteronismo tipo 1	1	0,01
637	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 4	1	0,01
638	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2I	1	0,01
639	Paraplejia espástica autosómica recesiva tipo 14	1	0,01
640	Síndrome de encefalopatía mioneurogastrointestinal	1	0,01
641	Granuloma chalazodermico	1	0,01
642	Síndrome de Susac	1	0,01
643	Paraplejia espástica autosómica dominante tipo 10	1	0,01
644	Enfermedad de Thomsen y Becker	1	0,01
645	Síndrome de Robinow like	1	0,01
646	Mucopolisacaridosis tipo 7	1	0,01
647	Síndrome de Freeman-Sheldon	1	0,01
648	Eritroqueratodermia ataxia	1	0,01
649	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 4	1	0,01
650	Síndrome de Robinow	1	0,01
651	Paraplejia espástica autosómica recesiva tipo 30	1	0,01
652	Cataratas microcornea	1	0,01
653	Displasia pseudodistrofica	1	0,01
654	Trastorno desintegrativo de la infancia	1	0,01
655	Deficiencia de C1 inhibidor	1	0,01
656	Cromosoma 18 en anillo	1	0,01
657	Craneosinostosis tipo Philadelphia	1	0,01
658	Distonía de torsion de aparición temprana	1	0,01
659	Síndrome de Aarskog-Scott	1	0,01
660	Parálisis laríngea retraso mental	1	0,01
661	Sordera - vitíligo - acalasia	1	0,01
662	Síndrome "cat-eye"	1	0,01
663	Encefalopatía debido a deficiencia de urocanasa	1	0,01
664	Hipoplasia cartílago cabello	1	0,01
665	Deficiencia selectiva de IgM	1	0,01
666	Fibrodisplasia osificante progresiva	1	0,01
667	Lipoproteinosis de Urbach-Wiethe	1	0,01

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
668	Leucoencefalopatía con quistes anteriores y bilaterales en el lóbulo temporal	1	0,01
669	Síndrome de Fraser	1	0,01
670	Coloboma del iris con ptosis - déficit intelectual	1	0,01
671	Cutis marmorata telangiectasia congénita	1	0,01
672	Síndrome de resistencia a la hormona liberadora de tirotropina	1	0,01
673	Déficit de beta-ureidopropionasa	1	0,01
674	Síndrome CINCA	1	0,01
675	Síndrome de Johanson Blizzard	1	0,01
676	Gangliosidosis tipo 1	1	0,01
677	Disgenesia gonadal tipo XX	1	0,01
678	ALPS-FASLG	1	0,01
679	Displasia espondiloepimetáfisaria axial	1	0,01
680	Síndrome pioderma gangrenoso + acné + hidradenitis supurativa (PASH).	1	0,01
681	Síndrome de Stormorken Sjaastad Langslet	1	0,01
682	Síndrome de Mazabraud	1	0,01
683	Defectos del ciclo de Krebs	1	0,01
684	Otras ataxias episódicas	1	0,01
685	Deficiencia de Munc13-4 (FHL3)	1	0,01
686	Penfigoide paraneoplásico	1	0,01
687	Complejo miembros-pared abdominal	1	0,01
688	Síndrome CACH	1	0,01
689	Síndrome blefaro queilo odontico	1	0,01
690	Apraxia ocular tipo Cogan	1	0,01
691	Deficiencia en el receptor del complemento 3 CR3	1	0,01
692	Parálisis periódica normocalemica	1	0,01
693	Síndrome de Larsen	1	0,01
694	Arañazo de gato enfermedad del	1	0,01
695	Deficiencia de C1r	1	0,01
696	Miocardopatía restrictiva aislada familiar	1	0,01
697	Duplicación de la pierna y del pie en espejo	1	0,01
698	Hipoplasia dérmica focal	1	0,01
699	Síndrome de Schopf-Schulz-Passarge	1	0,01
700	Queratodermia palmoplantar difusa tipo Norrbotten dominante	1	0,01
701	Cataratas miocardiopatía	1	0,01
702	Arrinia	1	0,01
703	Síndrome de Grange	1	0,01
704	Urolitiasis 28 dihidroxi-adenina	1	0,01
705	Receptor de plaquetas ADP P2Y12 por fármacos antitrombóticos déficit de	1	0,01
706	Deficiencia de PMS2	1	0,01
707	Distrofia coroidal areolar central	1	0,01
708	RNASEH2B (AGS2)	1	0,01
709	Deficiencia de Factor de transcripción E47	1	0,01
710	Alfa-manosidosis	1	0,01
711	Deficiencia de CGD p47	1	0,01
712	Síndrome tipo IPEX	1	0,01
713	Displasia ectodérmica tipo Berlin	1	0,01

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia



No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
714	Blefarochalasia labio doble	1	0,01
715	Hipotricosis - linfedema - telangiectasia	1	0,01
716	Deficiencia de trombomodulin	1	0,01
717	Sordera - neuropatía periférica - enfermedad arterial	1	0,01
718	Asociación MURCS	1	0,01
719	Síndrome de extravasación capilar	1	0,01
720	Mioclónia perioral con ausencias	1	0,01
721	Síndrome de Cantu	1	0,01
722	Paquidermoperiostosis	1	0,01
723	Embriopatía por talidomida	1	0,01
724	Déficit familiar aislado de glucocorticoides	1	0,01
725	Síndrome linfoproliferativo autoinmune (ALPES-SFAS)	1	0,01
726	Fibromatosis gingival - sordera	1	0,01
727	Ataxia espinocerebelosa tipo 29	1	0,01
728	Deficiencia específica de gránulos 2	1	0,01
729	Enfermedad de Kawasaki.	1	0,01
730	Ectrodactilia displasia ectodérmica	1	0,01
731	Aplasia cutis – miopía	1	0,01
732	Lisencefalia debido a mutaciones en TUBA1A	1	0,01
733	Craneoraquisquisis	1	0,01
734	Cetoacidosis debida a déficit de beta-cetotilasa	1	0,01
735	Retraso mental ligado al cromosoma X sindrómico debido a la mutación en JARID1C	1	0,01
736	Braquidactilia no especificada	1	0,01
737	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Bieganski	1	0,01
738	Macrocefalia - malformación capilar	1	0,01
739	Enfermedad de Upington	1	0,01
740	Síndrome de la persona rígida	1	0,01
741	Síndrome de Cantrell Haller Ravitsch	1	0,01
742	Disquinesia paroxística no cinesigenica (PNKD)	1	0,01
743	Síndrome de Char	1	0,01
744	Síndrome oto-palato-digital	1	0,01
745	Síndrome de la cimitarra	1	0,01
746	Síndrome de Proteus	1	0,01
747	Retraso mental ligado al cromosoma X - hipogammaglobulinemia - deterioro neurológico progresivo	1	0,01
748	Síndrome de aniridia - retraso mental	1	0,01
749	Síndrome de Aicardi	1	0,01
750	Tirosinemia tipo 1	1	0,01
751	Síndrome de Van Der Woude	1	0,01
752	Diarrea congénita con malabsorción debido a insuficiencia de células enteroendocrinas	1	0,01
753	Histiocitosis sinusal con linfadenopatía masiva	1	0,01
754	Neuroaxonal distrofia acidosis tubular	1	0,01
755	Síndrome de Hurler	1	0,01

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
756	Trastornos del desarrollo sexual con cariotipo 46XY por déficit de 17-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa	1	0,01
757	Hipoperistaltismo intestinal - microcolon - hidronefrosis	1	0,01
758	Hipogonadismo hipogonadotrópico congénito	1	0,01
759	Síndrome de Lesch-Nyhan	1	0,01
760	Síndrome de Parkes Weber	1	0,01
761	Xantomatosis cerebrotendinosa	1	0,01
762	Retraso mental ligado al cromosoma X sindrómico 7	1	0,01
763	Retraso mental ligado al cromosoma X - hipogonadismo - ictiosis - obesidad - baja estatura	1	0,01
764	Neutropenia congénita severa bases desconocidas	1	0,01
765	Síndrome W	1	0,01
766	Síndrome de Pitt Hopkins	1	0,01
767	Osteomielitis multifocal crónica recurrente juvenil	1	0,01
768	Deficiencia aislada de subclases de IgG	1	0,01
769	Síndrome de Allan-Herndon-Dudley	1	0,01
770	Retinitis pigmentaria sordera hipogenitalismo	1	0,01
771	Síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch	1	0,01
772	Síndrome de Dincsoy Salih Patel	1	0,01
773	Síndrome de Alpers	1	0,01
774	Estatura baja por anomalía cualitativa de hormona de crecimiento	1	0,01
775	Síndrome acromegaloide hipertricosis	1	0,01
776	Trastornos del desarrollo sexual 46 XX - anomalías esqueléticas	1	0,01
777	Anemia hemolítica por déficit de glucosa fosfato isomerasa	1	0,01
778	Taquicardia ventricular polimórfica catecolinérgica	1	0,01
779	Mucopolisacaridosis tipo 6	1	0,01
780	Síndrome de Wieacker-Wolff	1	0,01
781	Retraso mental ligado al cromosoma X - hipotonía - dismorfismo facial - comportamiento agresivo	1	0,01
782	Academia metilmalonica - homocistinuria tipo cbl C	1	0,01
783	Síndrome de microdelección 2p21	1	0,01
784	Síndrome oral-facial-digital	1	0,01
785	Síndrome de Wolfram	1	0,01
786	Sinfalangismo anomalías múltiples manos y pies	1	0,01
787	Distrofia neuroaxonal infantil	1	0,01
788	Sordera - anomalías genitales - sinostosis de metacarpianos y metatarsianos	1	0,01
789	Trastorno del desarrollo sexual 46 XY insuficiencia adrenal	1	0,01
790	Acrocefalosindactilia (termino genérico)	1	0,01
791	Leucodistrofia - paraplejia espástica - distonía	1	0,01
792	Síndrome de Kallmann	1	0,01
793	Síndrome de anemia megaloblastica sensible a tiamina	1	0,01
794	Obesidad debida a la deficiencia congénita de leptina	1	0,01
795	Glucogenosis de Bickel-Fanconi	1	0,01
796	Aciduria orotica hereditaria	1	0,01
797	Síndrome de Miller Dieker	1	0,01
798	Hipertricosis lanuginosa congénita	1	0,01

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
799	Lipodistrofia parcial adquirida	1	0,01
800	Proteinosis alveolo-pulmonar (mutación en CSF2RA)	1	0,01
801	PLAID (mutación en PICG22 Hipogamaglobulinemia urticaria por frio)	1	0,01
802	Queratoconjuntivitis atópica	1	0,01
803	Síndrome Maroteaux Lamy	1	0,01
804	Displasia ectodérmica hipohidrosis grupo hipotiroidismo	1	0,01
805	Displasia acromesomelica tipo Hunter - Thompson	1	0,01
806	Retraso en el desarrollo - sordera tipo Hildebrand	1	0,01
807	Hipogonadismo hipogonadotropico - retinitis pigmentaria	1	0,01
808	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - intrusión sacadica	1	0,01
809	Anadislplasia metafisaria	1	0,01
810	Queratoderma palmoplantar difuso - acrocianosis	1	0,01
811	Retraso mental ligado al cromosoma X - macrocefalia - macroorquidismo	1	0,01
812	Trastorno neurometabolico por deficiencia de serina	1	0,01
813	Displasia de timo - riñón - ano - pulmón	1	0,01
814	Mucopolidosis tipo 2	1	0,01
815	Déficit combinado de los factores V y VIII	1	0,01
816	Retraso mental y del crecimiento - disostosis mandibulo facial - microcefalia - fisura palatina	1	0,01
817	Miopatía distal con afectación respiratoria precoz	1	0,01
818	Síndrome de Waardenburg-Shah	1	0,01
819	Déficit de enzima ramificante del glucógeno	1	0,01
820	Síndrome de Rothmund-Thomson	1	0,01
821	Síndrome triple A	1	0,01
822	anomalías del arco aórtico- dismorfismo - déficit intelectual	1	0,01
823	Síndrome de Muenke	1	0,01
824	Retraso global del desarrollo - osteopenia - defecto ectodérmico	1	0,01
825	Plaquetario familiar con predisposición a leucemia mielogenica aguda síndrome	1	0,01
826	Delección 8p	1	0,01
827	Otras atelosteogenesis no especificadas	1	0,01
828	Retraso mental - cataratas - cifosis	1	0,01
829	Síndrome KBG	1	0,01
830	Retraso mental ligado al cromosoma X - epilepsia - contracturas progresivas de las articulaciones - rostro típico	1	0,01
831	Síndrome Klippel Trenaunay Servelle	1	0,01
832	Síndrome de Jacobsen	1	0,01
833	Síndrome de Pallister-Hall	1	0,01
834	Síndrome LEOPARD	1	0,01
835	Anemia de cuerpos de Heinz	1	0,01
836	Déficit de transportador de creatina ligado al cromosoma X	1	0,01
837	Déficit congénito de síntesis de ácidos biliares tipo 4	1	0,01
838	Anoftalmia - microftalmia aislada	1	0,01
839	Deficiencia de Factor I	1	0,01
840	Deficiencia de IgA con subclases de IgG	1	0,01
841	Nevus melanocítico congénito grande	1	0,01

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
842	Enfermedad granulomatosa crónica	1	0,01
843	Enfermedad de Niemann-Pick	1	0,01
844	Distrofia muscular congénita por déficit de láminas A/C	1	0,01
845	Displasia espondilometafisaria tipo Kozlowski	1	0,01
846	Megalencefalia - polimicrogria - polidactilia postaxial - hidrocefalia	1	0,01
847	Hemicrania paroxística	1	0,01
848	Anomalía de Axenfeld-Rieger - hidrocefalia - esqueleto anormal	1	0,01
849	Esquisencefalia	1	0,01
850	Dacriocistitis osteopoiquiosis	1	0,01
851	Estatura baja - defectos en el cerebelo e hipófisis - silla turca pequeña	1	0,01
852	Deficiencia de Lipasa Ácida	1	0,01
853	osteogénesis imperfecta microcefalia cataratas	1	0,01
854	Craneosinostosis alopecia ventrículo cerebral anormal	1	0,01
855	Fenilcetonuria	1	0,01
856	Epidermodisplasia verruciforme 1 (Mutación en EVER 1)	1	0,01
857	Otros trastornos del metabolismo de las purinas no especificados	1	0,01
858	Epidermolisis ampollar adquirida	1	0,01
859	Convulsiones neonatales-infantiles familiares benignas	1	0,01
860	Aterosclerosis- sordera - diabetes - epilepsia - nefropatía	1	0,01
861	Glucogenosis tipo 2	1	0,01
862	Acromegalia cutis gyrata	1	0,01
863	Enfermedad de Krabbe	1	0,01
864	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2D	1	0,01
865	Calcinosis bilateral estriato-pálido-dentada	1	0,01
866	Epidermolisis ampollosa juntural	1	0,01
867	Neutropenia congénita benigna	1	0,01
868	Miopatía ligada al cromosoma X con atrofia del músculo postural	1	0,01
869	Coloboma microftalmia cardiopatía sordera	1	0,01
870	Déficit congénito del factor X	1	0,01
871	Calcificación del sistema nervioso central - sordera - acidosis tubular - anemia	1	0,01
872	Deficiencia de C3	1	0,01
873	Deficiencia de dihidrolipoil deshidrogenasa	1	0,01
874	monosomía 18p	1	0,01
875	Linfedema - anomalía arteriovenosa cerebral	1	0,01
876	Eritrodermia congénita ictiosiforme ampollosa	1	0,01
877	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	1	0,01
878	Eritrodermia congénita letal	1	0,01
879	Duplicación 12p	1	0,01
880	Anemia sideroblastica ligada al cromosoma X	1	0,01
881	Displasia espondilometafisaria	1	0,01
882	Anomalía de Poland	1	0,01
883	Academia metilmalonica - vitamina B12 sensible tipo cbl A	1	0,01
884	Displasia ectodérmica no especificada	1	0,01
885	Ataxia espinocerebelosa tipo 3	1	0,01
886	Amaurosis - hipertriosis	1	0,01
887	Déficit congénito de proteína C	1	0,01

#OrgullosamenteINS



@INSColombia



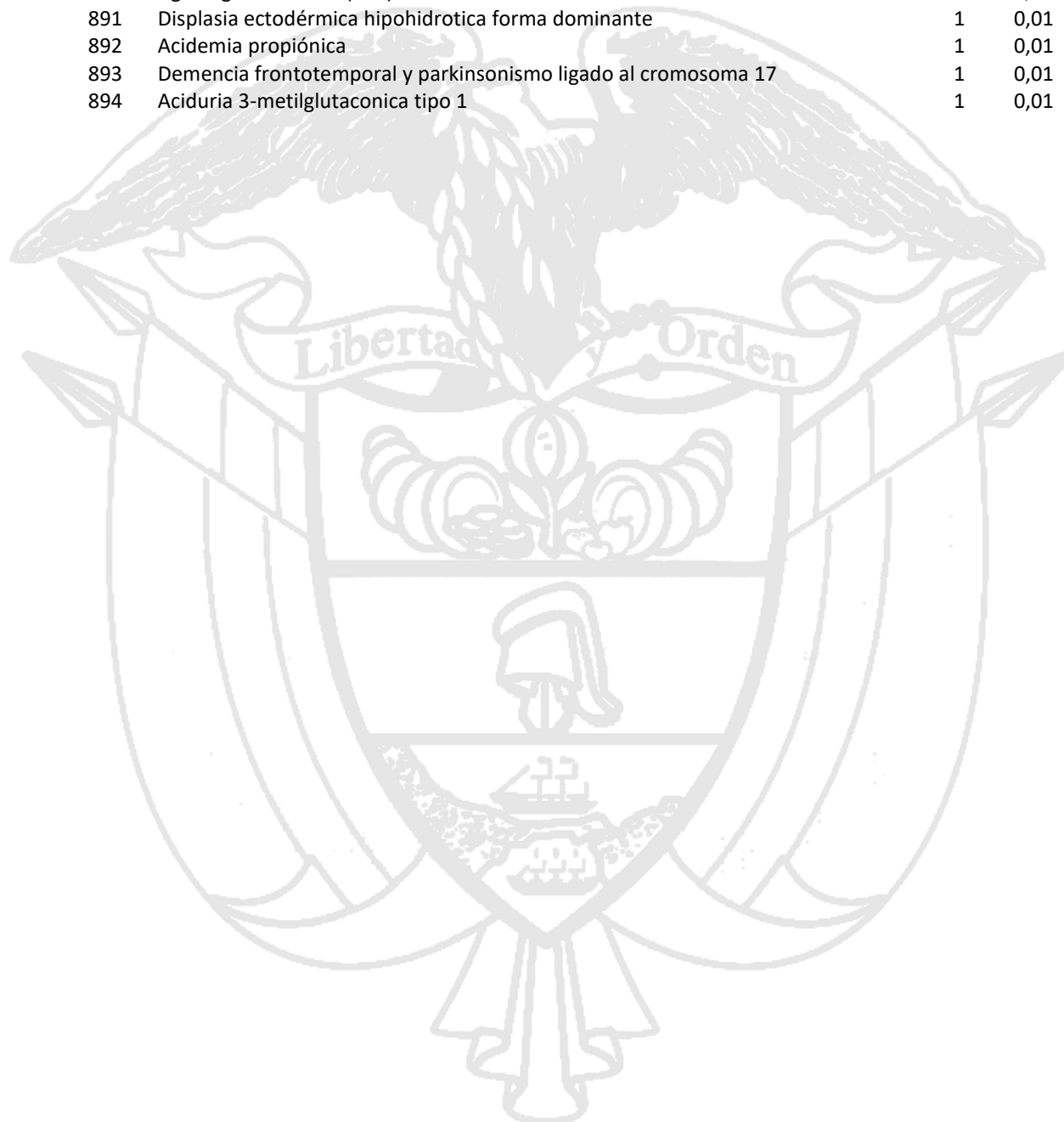
@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia



No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
888	Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X con ataxia	1	0,01
889	Angioma en racimo	1	0,01
890	Agamaglobulinemia (XLA)- Deficiencia BTK	1	0,01
891	Displasia ectodérmica hipohidrotica forma dominante	1	0,01
892	Acidemia propiónica	1	0,01
893	Demencia frontotemporal y parkinsonismo ligado al cromosoma 17	1	0,01
894	Aciduria 3-metilglutaconica tipo 1	1	0,01



#OrgullosamenteINS



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia

Avenida Calle 26 # 51 - 20 / Bogotá, Colombia • PBX: (601) 220 77 00 exts. 1101 - 1214