

Informe de Evento 2023

Enfermedades Huérfanas – Raras

INSTITUTO NACIONAL DE SALUD

Coordinador

Greace Alejandra Ávila Mellizo

Elaborado por:

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

Revisado por:

Maritza González Duarte
Grupo de Formación de Talento Humano
para la Vigilancia en Salud Pública
Dirección de Vigilancia y Análisis del
Riesgo en Salud Pública

Aprobado por:

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 X

El documento requirió revisión por una instancia externa asesora: SI ___ NO X ¿Cuál?

© Julio 2024. Instituto Nacional de Salud. Bogotá, Colombia

<https://doi.org/10.33610/infoeventos.19.1>

www.ins.gov.co



Informe de Evento 2023 - Enfermedades Huérfanas – Raras

Este informe incluye únicamente los casos de enfermedades huérfanas notificados a Sivigila durante el año epidemiológico 2023, 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

Actualmente en el mundo se han documentado alrededor de 6 000 a 7 000 enfermedades raras, que se caracterizan por tener baja prevalencia, signos y síntomas heterogéneos y en algunas ocasiones inespecíficos; la etiología de un gran número de enfermedades raras aún se desconoce, pero se cree que aproximadamente el 80 % son de origen genético. Aunque de manera individual tienen baja prevalencia, en conjunto se estima que las enfermedades raras afectan alrededor del 6 al 8 % de la población, por lo tanto, se constituyen en un problema de salud pública. (1, 2).

Dada la cantidad de enfermedades raras conocidas hasta la fecha cada país o región ha adoptado una definición, por ejemplo; en Estados Unidos, se consideran raras las enfermedades o condiciones que afectan a menos de 200 000 personas, por lo tanto, se estima que afectan alrededor de 30 millones de personas en el país (3). En la Unión Europea una enfermedad rara es aquella que no afecta a más de una de cada 2 000 personas y se estima que puede haber hasta 36 millones de personas con enfermedades raras en los países de la Unión Europea (2).

No todos los países de América Latina y el Caribe tienen una definición para las enfermedades raras, (en Brasil; menos de 65 en 100 000 personas, en Colombia; 1 en 5 000 personas y en Argentina, Chile, México, Panamá y Uruguay; menos de 5 en 10 000 personas) con base en esas prevalencias se estima que puede haber alrededor de 50 millones de personas con enfermedades raras en los países de América latina y el Caribe (4).

En Colombia mediante la Ley 1392 de 2010 se reconoció a las enfermedades huérfanas - raras 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 (5).

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” (6) y La Resoluciones 1954 de 2012 y 946 de 2019 establecen las disposiciones para la creación del Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas, administrado por el Ministerio de Salud y Protección Social, y la notificación de las enfermedades huérfanas a través del Sistema de Vigilancia en Salud Pública – Sivigila (7, 8).

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; en febrero de 2023 el Ministerio de Salud emitió la Resolución 023 de 2023 mediante la cual actualizó la lista de enfermedades huérfanas de Colombia; la nueva lista incluyó 49 enfermedades nuevas y excluyó tres, por lo tanto, el listado vigente quedó conformado por 2 236 enfermedades que son objeto de vigilancia en el país (9).

Con corte del 10 de abril de 2024, el Registro Nacional, fuente oficial de información de enfermedades huérfanas en Colombia, tenía registradas a 84 175 personas con enfermedades raras en el país. Los diagnósticos más frecuentes son: esclerosis múltiple (5 166 casos), enfermedad de Von Willebrand (3 951 casos), déficit congénito del factor VIII (3 328), síndrome de Guillain Barré (3 275), esclerosis sistémica cutánea limitada (2 682), displasia broncopulmonar (2 598), drepanocitosis (2 144), miastenia gravis (1 865), enfermedad de Crohn (1 734) y esclerosis sistémica cutánea difusa (1 689) (10).

El objetivo de este informe es describir el comportamiento de la notificación de casos de enfermedades huérfanas a Sivigila durante el 2023 y compararlo con la notificación en vigencias anteriores.

2. Materiales y métodos

Informe descriptivo retrospectivo de los resultados de la vigilancia rutinaria de enfermedades huérfanas – raras durante 2023. 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.

Para determinar el total de registros para el análisis de este informe, se depuró la base de datos así: se excluyeron los registros con ajuste 6 (descartado por no cumplir definición de caso) D (descartado por error de digitación) y los registros identificados como repetidos usando las variables: nombres, apellidos, tipo y número de identificación y nombre de la enfermedad.

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 el promedio de la notificación del periodo 2019-2022 (valor esperado) con la notificación en el 2023 (valor observado) por entidad territorial de notificación y de residencia, para establecer la significancia de la variación, en las ET con 30 casos o más, se calculó la razón entre el valor observado y el esperado, la desviación estándar, el coeficiente de variación y se calcularon límites superior e inferior; se considera incremento significativo si la razón observada se ubica por encima del límite superior o decremento si se ubica por debajo del límite inferior, para las ET con menos de 30 casos se usó la distribución de Poisson considerándose significativo un valor de p menor a 0,05 y una diferencia con el valor esperado mayor a 5 casos.

El mismo procedimiento descrito en el párrafo anterior se usó para establecer la variación en el diagnóstico de las enfermedades más frecuentes; para cada enfermedad el valor observado corresponde al número de casos notificados y diagnosticados en 2023 (se excluyen las enfermedades diagnosticadas en años anteriores teniendo en cuenta que no se puede establecer donde se realizó el diagnóstico), el valor esperado es el promedio de los casos de cada enfermedad diagnosticados cada año en el periodo 2019-2022, se excluyeron de cada año las enfermedades con fecha de notificación de años anteriores, por ejemplo, para el año 2019 solo se incluyeron las enfermedades notificadas y diagnosticadas en 2019.

La oportunidad en la notificación definida como la diferencia en días entre la fecha de diagnóstico y la fecha de notificación, se calculó para los casos diagnosticados durante 2023, 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 se pueden notificar casos diagnosticados en años anteriores y hacer ajustes a los casos notificados previamente, 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 Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas administrado por la Dirección de Epidemiología y Demografía del Ministerio de Salud y Protección Social.

Consideraciones éticas

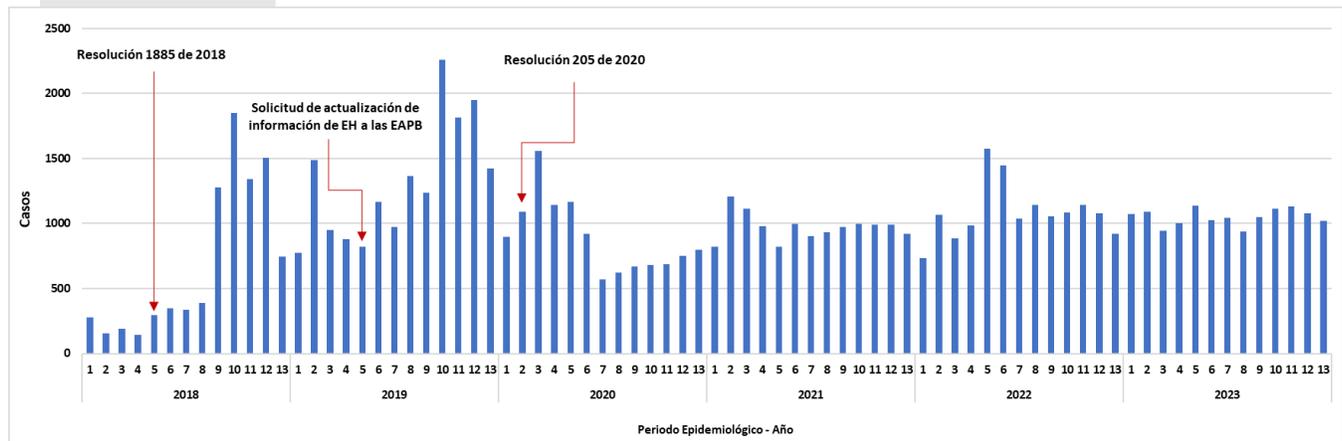
Para la elaboración del presente informe se usó la base de datos de los casos de enfermedades huérfanas notificados a Sivigila, no se utilizó información sensible y se aseguró la confidencialidad de los datos, por lo tanto, se considera un análisis sin riesgo de acuerdo con la Resolución 08430 de 1993 del Ministerio de Salud de Colombia (11). Los resultados permitirán fortalecer las acciones y decisiones de vigilancia en salud pública a nivel nacional y territorial.

3. Resultados

Durante 2023 se notificaron 15 597 casos de enfermedades huérfanas; en la depuración de la base de datos se excluyeron: 502 casos descartados por las entidades notificadoras (136 con ajuste 6 y 366 con ajuste D) y 1 452 casos repetidos, quedaron para el análisis de este informe 13 643 casos.

En 2023 se notificaron en promedio 262 casos de enfermedades huérfanas por SE; un mínimo de 170 casos en la SE 52 y un máximo de 379 casos en la SE 19. Se observó una reducción del 3,7 % (518 casos) en comparación con 2022, año en que se notificaron 14 161 casos, y una reducción de 20,2 % (3 459 casos) en comparación con 2019 (17 102 casos) que fue el año de mayor notificación desde que se implementó la vigilancia de este evento. Figura 1.

FIGURA 1 CASOS DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS NOTIFICADOS AL SIVIGILA SEGÚN AÑO Y PERIODO EPIDEMIOLÓGICO, COLOMBIA 2018 A 2023



34 ET realizaron notificación en el 2023; Bogotá, Antioquia y Cali notificaron el 69,9 % de los casos (9 537). Por ciudad se encontró que el mayor volumen de notificación se registra en las capitales, las que más aportaron casos durante 2023 fueron: Bogotá (4 381 casos), Medellín (2 577), Cali (1 796), Cartagena (776) Rionegro (718), Barranquilla (425), Pereira (335), Manizales (265), Cúcuta (242), Tunja (238) y Pasto (220); estas 11 ciudades notificaron el 87,8 % de los casos.

La tabla 1 muestra los casos notificados por cada ET por año de 2019 a 2023; Cartagena, Barranquilla, Caquetá, Cesar, Cundinamarca, San Andrés, Vaupés y Buenaventura, presentaron incremento significativo en la notificación durante 2023, en comparación con el promedio de notificación del periodo de 2019-2022 y Meta, La Guajira, Bolívar, Casanare y Chocó presentaron reducción significativa. Amazonas, Arauca, Guainía y Vichada no notificaron ningún caso.

TABLA 1 CASOS DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS SEGÚN ET DE NOTIFICACIÓN, COLOMBIA 2023

Entidad territorial de notificación	Observado 2023		Esperado (\bar{x} 2019-2022)	Límite inferior	Límite superior	Razón observada	Poisson (n < 30)
	Casos	%					
Bogotá	4381	32,1	4938	0,44	1,56	0,89	
Antioquia	3360	24,6	3657	0,61	1,39	0,92	
Cali	1796	13,2	1949	0,61	1,39	0,92	
Cartagena	776	5,7	275	0,19	1,81	2,82	
Barranquilla	425	3,1	264	0,42	1,58	1,61	
Santander	371	2,7	327	0,74	1,26	1,13	
Risaralda	335	2,5	310	0,17	1,83	1,08	
Norte de Santander	279	2,0	310	0,90	1,10	0,90	
Caldas	268	2,0	293	0,41	1,59	0,91	
Boyacá	262	1,9	170	0,01	1,99	1,54	
Nariño	232	1,7	163	0,02	1,98	1,42	
Córdoba	176	1,3	166	0,30	1,70	1,06	
Huila	157	1,2	122	0,53	1,47	1,29	
Quindío	145	1,1	119	-0,03	2,03	1,22	
Tolima	143	1,0	125	0,60	1,40	1,15	
Cauca	103	0,8	101	0,48	1,52	1,02	
Cesar	91	0,7	48	0,57	1,43	1,91	
Cundinamarca	67	0,5	41	0,45	1,55	1,63	
Atlántico	46	0,3	35	0,21	1,79	1,32	
Valle del Cauca	44	0,3	278	-1,63	3,63	0,16	
Sucre	43	0,3	27	0,13	1,87	1,62	
Caquetá	38	0,3	14	-0,46	2,46	2,81	
Meta	27	0,2	48				0,000
Santa Marta	17	0,1	19				0,088
Buenaventura	14	0,1	7				0,009
Vaupés	10	0,1	2				0,000
Putumayo	7	0,1	9				0,123
La Guajira	6	0,0	18				0,001
Guaviare	6	0,0	4				0,104
San Andrés	6	0,0	1				0,000
Bolívar	4	0,0	13				0,003
Casanare	4	0,0	10				0,025
Chocó	2	0,0	8				0,013
Magdalena	2	0,0	1				0,224
Arauca	0	0,0	1				0,368
Guainía	0	0,0	0				0,779
Vichada	0	0,0	0				1,000
Colombia	13643	100,0	13869	0,66	1,34	0,98	

Nota: en las ET con menos de 30 casos se considera que la variación significativa cuando el valor de p es < 0,05 y hay una diferencia de 5 casos o más entre el valor observado y el esperado.

Según lugar de residencia, se notificaron casos de las 38 entidades territoriales departamentales y distritales del país; el 53,5 % de los casos (7 298) residen en el departamento de Antioquia y las ciudades de Bogotá y Cali. Se notificaron 16 casos residentes en el exterior: 7 en Venezuela, 4 en Panamá, 3 en Aruba, 1 en Chile y 1 en Perú. ANEXO 1.

Hubo casos residentes en 721 municipios, la mayor proporción de casos (80,4 %) residen en municipios con población mayor a 100 000 habitantes, el 14,5 % en municipios con poblaciones entre 20 000 y 100 000 habitantes y el 5,1 % en municipios con población menor a 20.000 habitantes. La Tabla 2 muestra los municipios en los que se notificaron más de 100 casos de enfermedades huérfanas durante 2023 y la comparación con el promedio de la notificación del periodo 2019-2022, en este grupo de

municipios se observó aumento significativo en Cartagena, Soacha y Neiva, ninguno presentó reducción significativa en el número de casos.

TABLA 2 CASOS DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS SEGÚN MUNICIPIO DE RESIDENCIA. COLOMBIA 2023

Municipio de residencia	Observado 2023		Esperado (\bar{x} 2019-2022)	Límite inferior	Límite superior	Razón observada
	Casos	%				
Bogotá	3004	22,0	3152	0,34	1,66	0,95
Medellín	1628	11,9	2101	0,64	1,36	0,77
Cali	1088	8,0	1350	0,58	1,42	0,81
Cartagena	637	4,7	266	0,04	1,96	2,39
Barranquilla	291	2,1	268	0,68	1,32	1,09
Pereira	239	1,8	238	0,54	1,46	1,01
Manizales	237	1,7	279	0,45	1,55	0,85
Rionegro	195	1,4	149	0,29	1,71	1,31
Cúcuta	194	1,4	204	0,65	1,35	0,95
Bello	187	1,4	214	0,59	1,41	0,88
Soacha	169	1,2	142	0,86	1,14	1,19
Pasto	162	1,2	107	0,21	1,79	1,52
Armenia	153	1,1	145	0,48	1,52	1,06
Ibagué	147	1,1	149	0,78	1,22	0,99
Bucaramanga	144	1,1	180	0,42	1,58	0,80
Montería	139	1,0	131	0,63	1,37	1,06
Envigado	128	0,9	164	0,39	1,61	0,78
Palmira	107	0,8	114	0,57	1,43	0,94
Popayán	104	0,8	105	0,22	1,78	0,99
Neiva	102	0,7	71	0,57	1,43	1,44

En febrero de 2023 el Ministerio de Salud y Protección Social expidió la Resolución 023 de 2023, mediante la cual actualizó la lista de enfermedades huérfanas que se vigilan en el país, la nueva lista excluyó 2 enfermedades (por no cumplir con la definición establecida para las enfermedades huérfanas en la Resolución 1438 de 2011) y una enfermedad por estar repetida en la lista; e incluyó 49 enfermedades nuevas, quedaron en total 2 236. De los 13 643 casos notificados en 2023 el 2,9 % (394) corresponden a casos de las enfermedades nuevas incluidas en la lista en 2023.

En 2023 se notificaron casos de 956 de las 2 236 enfermedades objeto de vigilancia, 39 de las cuales corresponden a enfermedades nuevas incluidas en la lista mediante la expedición de la Resolución 023 de 2023. Del total de enfermedades notificadas 24 concentran el 47,3 % (6 453) de los casos, las enfermedades que más se notificaron en 2023 fueron: displasia broncopulmonar (649 casos), esclerosis múltiple (564 casos) y esclerosis sistémica cutánea limitada (545 casos). En el anexo 2 se puede consultar el número de casos notificados de cada enfermedad (13 249 de las enfermedades que se venían notificando en años anteriores y 394 de las enfermedades nuevas incluidas en la Resolución 023 de 2023).

Según la fecha de diagnóstico el 70,8 % (9 661) de los casos notificados en 2023 tienen fecha de diagnóstico de 2023 y el 29,2 % (3 982) de años anteriores. La tabla 3 muestra las 20 enfermedades huérfanas que se diagnosticaron con mayor frecuencia en 2023, Se observó incremento significativo en comparación con el promedio de notificación del periodo de 2019-2022 en: displasia broncopulmonar, enfermedad de Von Willebrand, esclerosis lateral amiotrófica, Enfermedad de Crohn,

Microtia, Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica, hipertensión pulmonar tromboembólica crónica, otras alteraciones cromosómicas no especificadas y déficit congénito del factor VIII.

TABLA 3 ENFERMEDADES HUÉRFANAS DIAGNOSTICADAS CON MAYOR FRECUENCIA, COLOMBIA 2023

Nombre de la enfermedad	Observado 2023		Esperado (\bar{x} 2019-2022)	Límite inferior	Límite superior	Razón observada
	Casos	%				
Displasia broncopulmonar	593	4,3	292	0,36	1,64	2,03
Síndrome de Guillain-Barre	328	2,4	387	0,70	1,30	0,85
Esclerosis sistémica cutánea limitada	306	2,2	128	-0,84	2,84	2,39
Esclerosis Múltiple	294	2,2	222	0,43	1,57	1,32
Enfermedad de Von Willebrand	260	1,9	112	0,40	1,60	2,32
Esclerosis lateral amiotrófica	255	1,9	170	0,53	1,47	1,50
Enfermedad de Crohn	198	1,5	102	0,50	1,50	1,94
Microtia	191	1,4	109	0,33	1,67	1,76
Fibrosis pulmonar idiopática	178	1,3	110	0,05	1,95	1,61
Neurorretinitis óptica espectral	171	1,3	109	0,29	1,71	1,58
Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	162	1,2	72	0,46	1,54	2,26
Hipertensión Pulmonar Tromboembólica Crónica	154	1,1	67	-0,03	2,03	2,30
Drepanocitosis	150	1,1	138	0,33	1,67	1,09
Hepatitis crónica autoinmune	148	1,1	109	0,54	1,46	1,36
Hipertensión arterial pulmonar idiopática	142	1,0	96	0,02	1,98	1,49
Otras alteraciones cromosómicas no especificadas	135	1,0	55	-0,19	2,19	2,44
Miastenia grave	126	0,9	85	0,46	1,54	1,49
Neurofibromatosis	118	0,9	71	0,12	1,88	1,67
Esclerosis sistémica cutánea difusa	114	0,8	58	-0,08	2,08	1,98
Déficit congénito del factor VIII	95	0,7	54	0,56	1,44	1,76

A continuación, se presenta una descripción general de algunas variables sociales y demográficas de las tres enfermedades diagnosticadas con mayor frecuencia durante el 2023:

TABLA 4 ENFERMEDADES HUÉRFANAS DIAGNOSTICADAS CON MAYOR FRECUENCIA EN 2023 SEGÚN SEXO, RANGO DE EDAD, ÁREA DE RESIDENCIA Y RÉGIMEN DE ASEGURAMIENTO, COLOMBIA 2023

		Displasia Bronco-pulmonar	Síndrome de Guillain Barré	Esclerosis sistémica cutánea limitada
Casos diagnósticos en 2023		593	328	306
sexo	Mujer	275 (46,4 %)	138 (42,1 %)	278 (90,8 %)
	Hombre	318 (53,6 %)	190 (57,9 %)	28 (9,2 %)
Rango de edad	Menor de 1 año	559 (94,3 %)	1 (0,3 %)	0
	de 1 a 17 años	34 (5,7 %)	47 (14,3 %)	9 (2,9 %)
	18 o más años	0	280 (85,4 %)	297 (97,1 %)
Área de residencia	Urbana	465 (78,4 %)	272 (82,9 %)	289 (94,4 %)
	Rural	128 (21,6 %)	56 (17,1 %)	17 (5,6 %)
Regimen de aseguramiento	Contributivo	286 (48,2 %)	203 (61,9 %)	218 (71,2 %)
	Subsidiado	289 (48,7 %)	111 (33,8 %)	75 (24,5 %)
	otros	18 (3,0 %)	14 (4,3 %)	13 (4,2 %)

Displasia broncopulmonar

Se notificaron 649 casos, de los cuales 593 fueron diagnosticados en 2023, los restantes registran fecha de diagnóstico de años anteriores. El 53,6% (318) de los casos diagnosticados en 2023 corresponde a hombres y el 94,3 % (559) a menores de 1 año. El 78,4 % (465) residentes en el área urbana; 48,2 % (286) afiliados al régimen contributivo y 48,7 % (289) afiliados al régimen subsidiado. Según entidad territorial de residencia se observó incremento significativo en comparación con el promedio de notificación 2019-2022 en: Antioquia, Bogotá, Chocó, Cundinamarca, Nariño, Putumayo y Santander. En el ANEXO 3 se pueden consultar los casos de displasia Broncopulmonar diagnosticados en 2023 según entidad territorial de residencia.

Síndrome de Guillain Barré

Se notificaron 377 casos, de los cuales 328 fueron diagnosticados en 2023, los restantes registran fecha de diagnóstico de años anteriores. El 57,9% (190) de los casos diagnosticados en 2023 corresponde a hombres y el 85,4 % (280) a personas de 18 años o más, la mediana de la edad fue 48 años. El 82,9 % (272) residentes en el área urbana; 61,9% (203) afiliados al régimen contributivo y 33,8 % (111) afiliados al régimen subsidiado. Según entidad territorial de residencia se observó incremento significativo en comparación con el promedio de notificación 2019-2022 en: Santander y reducción significativa en: Atlántico, Cauca, Norte de Santander, Valle del Cauca, Barranquilla y Cali. En el anexo 4 se pueden consultar los casos de SGB diagnosticados en 2023 según entidad territorial de residencia.

Esclerosis sistémica cutánea limitada

Se notificaron 545 casos, de los cuales 306 fueron diagnosticados en 2023, los restantes registran fecha de diagnóstico de años anteriores. El 90,8% (278) de los casos diagnosticados en 2023 corresponde a mujeres y el 97,1 % (297) a personas de 18 años o más, la mediana de la edad fue 59 años. El 94,4 % (289) residentes en el área urbana; 71,2 % (218) afiliados al régimen contributivo y 24,5 % (75) afiliados al régimen subsidiado. Según entidad territorial de residencia se observó incremento significativo en comparación con el promedio de notificación 2019-2022 en: Bogotá, Boyacá, Córdoba, Cundinamarca, Nariño, Risaralda y Valle del Cauca, no se presentó reducción significativa en ninguna ET. En el anexo 5 se pueden consultar los casos de esclerosis sistémica cutánea limitada diagnosticados en 2023 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 2023 (9 661).

La tabla 5 muestra los casos diagnosticados por año desde 2019 hasta 2023 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. En 2023, el 68,1 % de los casos (6 582) fueron notificados

oportunamente, una mejoría de 3 puntos porcentuales comparado con 2022 (5 279 casos, 64,9 %). 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% (3 001) de los casos y el tiempo máximo fue de 11 meses en el 0,07 % (7) de los casos. La oportunidad promedio en la notificación a nivel nacional fue de 23 días.

TABLA 5 OPORTUNIDAD EN LA NOTIFICACIÓN DE CASOS DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS, COLOMBIA EN 2023.

Entidad territorial	2019		2020		2021		2022		2023		Tendencia
	Casos	Oportunos									
Antioquia	1332	541	1001	562	1834	1213	2493	1854	2698	2016	
Bogotá	1541	682	1142	552	1787	981	2022	1226	2905	1974	
Cali	1010	517	751	447	1032	646	1308	900	1248	857	
Cartagena	108	32	49	23	132	66	179	83	557	422	
Norte de Santander	225	106	160	76	229	116	268	164	241	180	
Boyacá	75	34	39	24	87	44	215	109	199	147	
Santander	128	55	143	59	162	80	270	127	255	143	
Risaralda	77	27	61	28	132	67	185	129	235	127	
Caldas	97	33	97	50	167	85	179	120	194	123	
Nariño	24	13	38	19	103	54	175	123	174	120	
Barranquilla	79	30	89	46	131	76	151	69	192	85	
Córdoba	57	40	36	14	96	65	142	71	118	74	
Huila	103	35	65	35	75	35	80	37	114	62	
Quindío	33	13	41	21	55	23	105	72	115	53	
Cauca	72	34	25	14	38	19	44	22	55	40	
Tolima	37	16	67	42	69	46	79	54	95	37	
Cundinamarca	18	11	26	19	32	20	29	15	51	34	
Atlántico	17	5	10	3	9	0	34	15	25	15	
Caquetá	2	1	4	1	11	1	12	5	27	13	
Cesar	37	16	31	19	14	7	32	9	47	12	
Sucre	23	11	8	4	15	5	21	13	26	11	
Valle del Cauca	67	14	14	3	26	7	14	2	28	8	
Meta	44	24	23	9	14	10	21	12	20	7	
Santa Marta	0	0	6	5	12	5	11	6	12	7	
Guaviare	4	3	0	0	4	4	6	5	5	5	
Bolívar	1	1	1	0	16	7	10	4	4	2	
Casanare	9	6	2	0	3	0	1	0	3	2	
Vaupés	0	0	0	0	0	0	7	4	8	2	
Choco	1	0	0	0	1	1	8	6	2	1	
La Guajira	6	5	5	3	7	4	22	19	1	1	
Magdalena	0	0	1	1	0	0	2	1	1	1	
Putumayo	10	3	1	0	0	0	5	2	5	1	
Arauca	2	2	1	0	0	0	0	0	0	0	
Guainía	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	
San Andrés	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	
Buenaventura	6	0	3	2	3	2	1	0	0	0	
Colombia	5245	2310	3940	2081	6296	3689	8132	5279	9661	6582	
% de oportunidad		44,0		52,8		58,6		64,9		68,1	

4. Discusión

En la notificación de enfermedades huérfanas en Colombia se han identificado periodos de incremento, los más importantes fueron los siguientes: en el segundo semestre de 2018, relacionado con la expedición de la Resolución 1885 de 2018 (12), 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 (13).

Aunque en 2023 se expidió la Resolución 023 de 2023, por medio de la cual se actualizó la lista de enfermedades huérfanas en el país: se excluyeron 3 enfermedades de la lista anterior y se incluyeron 49 enfermedades nuevas, no se presentó incremento en la notificación, por el contrario hubo reducción del 3,8 % (518 casos) en comparación con 2022 (14 161 casos), la reducción puede estar relacionada con la exclusión del Reumatismo psoriásico la lista de enfermedades; el reumatismo psoriásico fue la enfermedad más notificada en 2021 con 672 casos (14) y 2022 con 953 casos (15) y precisamente fue excluida por no cumplir la definición de caso de las enfermedades huérfanas de la resolución 1438 de 2011.

Como parte de las estrategias de vigilancia del evento las ET realizan a nivel local Búsquedas Activas Institucionales (BAI) en las UPGD y UI y fortalecen el proceso de vigilancia mediante asistencias técnicas en las UPGD con capacidad de diagnóstico de enfermedades huérfanas, lo que explica que en ocho entidades territoriales se haya presentado incremento significativo en la notificación en comparación con el promedio de notificación 2019 – 2022. En Bogotá no hubo incremento significativo, pero continúa siendo una de las ET que notifica más casos a nivel nacional, lo cual es similar al observado en 2022. (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 a nivel municipal, 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 (14, 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 (12, 13) y a las asistencias técnicas desde el nivel nacional, departamental y municipal para promover la notificación oportuna.

Dentro de las enfermedades notificadas y diagnosticadas con mayor frecuencia en 2023 se encuentra el Síndrome de Guillain Barré (SGB), teniendo en cuenta que en junio de 2023 el Centro Nacional de Epidemiología, Prevención y Control de Enfermedades (CDC) Perú, emitió una alerta internacional por aumento de casos de SGB en el Perú (16), en respuesta a esta situación, en Colombia el Instituto Nacional de Salud publicó un comunicado técnico con recomendaciones para la vigilancia del SGB con el objetivo de monitorear el comportamiento del evento e identificar oportunamente variaciones en la notificación, sin embargo, en Colombia en 2023 se observó reducción en la notificación y diagnóstico de esta enfermedad, se diagnosticaron 122 casos menos que en 2022 (450 casos) y 59 menos en comparación con el promedio histórico (387) la reducción en el diagnóstico no fue significativa.

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

5. Conclusiones

- El aumento en la notificación de las enfermedades huérfanas observado en algunos periodos de tiempo específicos 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.
- En 2023 la notificación de enfermedades huérfanas disminuyó en comparación con 2022, sin embargo, la reducción no fue estadísticamente significativa.
- Bogotá, Antioquia 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

Se recomienda a las entidades territoriales departamentales, distritales y municipales de acuerdo con sus competencias:

- 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 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.
- Teniendo en cuenta que este evento agrupa 2 236 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. Berrocal-Acedo M, Benito-Lozano J, Alonso Ferreira V, Vilches-Arenas A. Retraso diagnóstico en enfermedades raras: revisión sistemática. Rev Esp Salud Pública. 2022; 96: 10 de enero e202201001. Fecha de consulta: junio de 2024. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=8620647#>
2. Comisión Europea. Enfermedades raras [Internet]. Fecha de consulta junio de 2024. Disponible en: https://commission.europa.eu/news/stronger-together-fight-against-rare-diseases-2024-02-29_es
3. National Institutes of Health. Centro de Información sobre Enfermedades Raras y Genéticas (GARD) [Internet]. Fecha de consulta junio de 2024. Disponible en: <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/acerca-de>
4. Colaborativa para Enfermedades Poco Frecuentes en el Caribe y América Latina (CEPCAL). [Internet]. Fecha de consulta junio de 2024. Disponible en: <https://www.cepcal.org/recursos-resources/enfermedades-raras>
5. Congreso de Colombia. Ley 1392 de 2010. [Internet] 2010. Fecha de consulta junio de 2024. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/ley-1392-de-2010.pdf>
6. Congreso de Colombia. Ley 1438 de 2011. [Internet]. 2011. Fecha de consulta junio de 2024. Disponible en: https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/LEY%201438%20DE%202011.pdf
7. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 1954 de 2012. [Internet]. 2012. Fecha de consulta junio de 2024. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/Decreto-1954-de-2012.PDF>
8. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 946 de 2019. [Internet]. 2019. Fecha de consulta junio de 2024. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/resolucion-946-de-2019.pdf>
9. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 023 de 2023. [Internet]. 2023. Fecha de consulta junio de 2024. Disponible en:

https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%20No.%202023%20de%202023.pdf

10. Ministerio de Salud y Protección Social. Información del Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas. SISPRO. Fecha de consulta 16 de abril de 2024.
11. Ministerio de Salud. Resolución 8430 de 1993. [Internet]. 1993. Fecha de consulta junio de 2024. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/RESOLUCION-8430-DE-1993.PDF>
12. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 1885 de 2018. [Internet]. 2018. Fecha de consulta junio de 2024. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/resolucion-1885-de-2018.pdf>
13. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 205 de 2020. [Internet]. 2020. Fecha de consulta junio de 2024. https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Resolucion%20205%20%20de%20feb%202020.pdf
14. Instituto Nacional de Salud. Informe de evento de enfermedades huérfanas – raras, Colombia 2021. [Internet] 2021. Fecha de consulta junio de 2024. Disponible en: <https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Paginas/Info-Evento.aspx>
15. Instituto Nacional de Salud. Informe de evento de enfermedades huérfanas – raras, Colombia 2022. [Internet] 2023. Fecha de consulta junio de 2024. Disponible en: <https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Paginas/Info-Evento.aspx>
16. Organización Panamericana de la Salud. Nota informativa: Incremento de casos de Síndrome Guillain-Barré Perú [Internet]. Fecha de consulta junio de 2024. Disponible en <https://www.paho.org/es/documentos/nota-informativa-incremento-casos-sindrome-guillain-barre-peru>

8. Anexos

ANEXO 1 CASOS DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS NOTIFICADOS A SIVIGILA SEGÚN ENTIDAD TERRITORIAL DE RESIDENCIA. COLOMBIA 2019 – 2023

Entidad territorial	2019	2020	2021	2022	2023		Tendencia	Variación 2022-2023	
					Casos	%		Casos	%
Antioquia	4206	2861	3348	4373	3206	23,5		-1167	-26,7
Bogotá	4732	2796	2627	2454	3004	22,0		550	22,4
Cali	1738	1120	1137	1404	1088	8,0		-316	-22,5
Cartagena	453	161	200	251	637	4,7		386	153,8
Cundinamarca	673	532	577	492	607	4,4		115	23,4
Valle del Cauca	573	378	458	539	507	3,7		-32	-5,9
Santander	549	406	337	375	377	2,8		2	0,5
Risaralda	373	221	452	438	362	2,7		-76	-17,4
Boyacá	266	179	269	382	350	2,6		-32	-8,4
Caldas	409	287	500	401	339	2,5		-62	-15,5
Norte de Santander	346	330	365	350	328	2,4		-22	-6,3
Barranquilla	323	238	229	280	291	2,1		11	3,9
Nariño	146	157	257	286	276	2,0		-10	-3,5
Cauca	364	227	249	281	274	2,0		-7	-2,5
Córdoba	216	215	217	293	251	1,8		-42	-14,3
Tolima	230	243	231	208	228	1,7		20	9,6
Huila	189	163	165	123	214	1,6		91	74,0
Quindío	158	134	178	252	212	1,6		-40	-15,9
Atlántico	126	124	91	125	156	1,1		31	24,8
Bolívar	82	50	75	100	152	1,1		52	52,0
Cesar	158	110	82	108	140	1,0		32	29,6
Meta	144	102	106	118	95	0,7		-23	-19,5
Sucre	109	63	78	76	88	0,6		12	15,8
Choco	76	38	69	74	83	0,6		9	12,2
Caquetá	29	32	41	39	69	0,5		30	76,9
La Guajira	41	31	30	60	56	0,4		-4	-6,7
Buenaventura	67	52	59	49	51	0,4		2	4,1
Santa Marta	57	68	75	52	44	0,3		-8	-15,4
Putumayo	30	23	30	34	30	0,2		-4	-11,8
Casanare	51	39	16	29	27	0,2		-2	-6,9
Magdalena	15	20	26	38	26	0,2		-12	-31,6
Arauca	29	23	19	27	18	0,1		-9	-33,3
San Andrés	7	12	12	5	11	0,1		6	120,0
Vaupés	0	3	0	8	11	0,1		3	37,5
Amazonas	3	3	5	4	9	0,1		5	125,0
Guaviare	8	8	8	9	8	0,1		-1	-11,1
Guainía	6	4	4	2	1	0,0		-1	-50,0
Vichada	3	7	1	2	1	0,0		-1	-50,0
Exterior	41	31	34	20	16	0,1		-4	-20,0
Sin dato	76	65	0	0	0	0,0		0	0,0
Total	17102	11556	12657	14161	13643	100,0		-518	-3,7

ANEXO 2 PROPORCIÓN DE NOTIFICACIÓN DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS - RARAS, COLOMBIA 2023

N°	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
1	Displasia broncopulmonar	649	4,8
2	Esclerosis Múltiple	564	4,1
3	Esclerosis sistémica cutánea limitada	545	4,0
4	Enfermedad de Von Willebrand	401	2,9
5	Síndrome de Guillain-Barre	377	2,8
6	Drepanocitosis	375	2,7
7	Esclerosis lateral amiotrófica	321	2,4
8	Esclerosis sistémica cutánea difusa	270	2,0
9	Microtia	258	1,9
10	Fibrosis pulmonar idiopática	253	1,9
11	Enfermedad de Crohn	242	1,8
12	Neuromielitis óptica espectro	239	1,8
13	Miastenia grave	220	1,6
14	Hipertensión Pulmonar Tromboembólica Crónica	211	1,5
15	Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	197	1,4
16	Hepatitis crónica autoinmune	195	1,4
17	Hipertensión arterial pulmonar idiopática	180	1,3
18	Déficit congénito del factor VIII	174	1,3
19	Otras alteraciones cromosómicas no especificadas	158	1,2
20	Neurofibromatosis	141	1,0
21	Artritis juvenil idiopática de inicio sistémico	138	1,0
22	Dermatomiositis	136	1,0
23	Polimiositis	105	0,8
24	Gastrosquisis	104	0,8
25	Enfermedad de Wegener	97	0,7
26	Acromegalia	94	0,7
27	Hipertensión Pulmonar Persistente del Recién Nacido / Distrés respiratorio agudo neonatal por deficiencia de SP B	92	0,7
28	Vasculitis	90	0,7
29	Atrofia óptica	87	0,6
30	Síndrome de Lennox-Gastaut	82	0,6
31	Enfermedad de Huntington	79	0,6
32	Atrofia progresiva bifocal de la coroides y la retina	79	0,6
33	Cirrosis biliar primaria	79	0,6
34	síndrome de Turner	77	0,6
35	Pénfigo vulgar	71	0,5
36	Hiperplasia suprarrenal congénita	70	0,5
37	Enfermedad mixta del tejido conectivo	69	0,5
38	Angioedema hereditario	69	0,5
39	síndrome de intestino corto	65	0,5
40	Aplasia medular idiopática	65	0,5
41	síndrome hemolítico urémico atípico	64	0,5
42	Beta-talasemia	64	0,5
43	Sarcoidosis	61	0,4
44	Inmunodeficiencia primaria no especificada	59	0,4
45	Estenosis pulmonar valvular	58	0,4
46	Hipogamaglobulinemia inespecífica	56	0,4
47	Encefalopatía epiléptica infantil temprana	54	0,4

www.ins.gov.co



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia

N°	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
48	Fibrosis quística	53	0,4
49	Distrofia muscular tipo Duchenne	53	0,4
50	Purpura de Henoch-Schoenlein	52	0,4
51	síndrome CREST	52	0,4
52	Acalasia primaria	51	0,4
53	Enfermedad de Still del adulto	49	0,4
54	Amiloidosis secundaria	49	0,4
55	Distrofia muscular no especificada	49	0,4
56	Sindactilia no especificada	47	0,3
57	Reumatismo psoriásico	47	0,3
58	Osteogénesis imperfecta	47	0,3
59	Déficit congénito del factor IX	46	0,3
60	Distrofia muscular congénita	45	0,3
61	Acondroplasia	45	0,3
62	Siringomielia	44	0,3
63	Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda	44	0,3
64	síndrome de Marfan	44	0,3
65	Poliartritis factor reumatoide positivo	44	0,3
66	síndrome de Noonan	43	0,3
67	Lipodistrofia no especificada	42	0,3
68	Esclerosis tuberosa	42	0,3
69	Atresia biliar	42	0,3
70	Trastornos hormonales no especificados	41	0,3
71	Distonía no especificada	41	0,3
72	Raquitismo Hipofosfatemico Familiar Ligado al Cromosoma X	38	0,3
73	Cardiomiopatía amiloidotica familiar relacionado con Transtirretina	37	0,3
74	Enfermedad de Fabry	36	0,3
75	Inmunodeficiencia común variable	36	0,3
76	Distrofia muscular de Duchenne y Becker	36	0,3
77	Enfermedad de Behçet	35	0,3
78	Hemoglobinuria paroxística nocturna	34	0,2
79	Esferocitosis hereditaria	32	0,2
80	Lipomatosis encefalocraneocutanea	32	0,2
81	Monosomía 22q11	31	0,2
82	Cataratas-glaucoma	31	0,2
83	Déficit congénito del factor VII	31	0,2
84	Queratoconjuntivitis atópica	30	0,2
85	síndrome de Tourette	30	0,2
86	Histiocitosis de células de Langerhans	30	0,2
87	Hernia diafragmática	30	0,2
88	síndrome del injerto contra huésped	29	0,2
89	Porfiria aguda intermitente	29	0,2
90	Enfermedad de Cushing	29	0,2
91	Malformación de Ebstein	28	0,2
92	Desprendimiento de retina regmatogeno autosómico dominante	27	0,2
93	síndrome de Vater-like con hipertensión pulmonar anomalías de las orejas y retraso del crecimiento	26	0,2
94	Colestasis - retinopatía pigmentaria - fisura palatina	26	0,2
95	síndrome de Alport	25	0,2
96	Poliartritis factor reumatoide negativo	25	0,2
97	Periarteritis nodosa	25	0,2
98	Coartación atípica de aorta	25	0,2
99	Otras Acromegalias No especificadas	24	0,2
100	Disautonomía familiar	24	0,2

www.ins.gov.co



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia

N°	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
101	Enfermedad de Hirschsprung	23	0,2
102	Enfermedad de las neuronas motoras patrón Madras	23	0,2
103	Déficit congénito del factor XI	23	0,2
104	síndrome de antisintetasas	22	0,2
105	Retinosis Pigmentaria	22	0,2
106	síndrome de West	22	0,2
107	Esclerosis endosteal - Hipoplasia cerebelar	22	0,2
108	Enfermedad de Takayasu	22	0,2
109	Disquinesia ciliar primaria	22	0,2
110	síndrome de Marinesco-Sjogren	21	0,2
111	Policondritis atrofiante	21	0,2
112	Neuropatía axonal aguda motora y sensitiva	21	0,2
113	Distrofia miotónica de Steinert	21	0,2
114	Atresia tricúspide	21	0,2
115	Artritis relacionada con entesitis	21	0,2
116	síndrome de Prader-Willi	20	0,1
117	Retraso mental ligado al cromosoma X no especificado	20	0,1
118	Epilepsia mioclónica de la infancia	20	0,1
119	síndrome de Rett	19	0,1
120	Paraplejía espástica no especificada	19	0,1
121	Arteritis de células gigantes	19	0,1
122	Poliquistosis renal autosómica y recesiva	18	0,1
123	síndrome de Cushing	18	0,1
124	Enfermedades hematológicas no especificadas	18	0,1
125	Albinismo oculo-cutáneo	18	0,1
126	Fibrosis pulmonar - inmunodeficiencia - disgenesia gonadal	17	0,1
127	Artrogriposis múltiple congénita - cara de silbido	17	0,1
128	Colangitis esclerosante	17	0,1
129	síndrome de Moebius	16	0,1
130	Onfalocele	16	0,1
131	Espino cerebelosa degeneración distrofia corneal	16	0,1
132	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 1	16	0,1
133	Distonía focal	16	0,1
134	Ptosis - estrabismo - pupilas ectópicas	15	0,1
135	Mastocitosis cutánea	15	0,1
136	Craneosinostosis - hidrocefalia - malformación de Chiari I - sinostosis radiolunar	15	0,1
137	Distrofia ampollosa hereditaria tipo macular	15	0,1
138	síndrome de Ehlers-Danlos tipo clásico – TIPO I Y II	14	0,1
139	Urticaria solar	14	0,1
140	síndrome de Evans	14	0,1
141	Enfermedad de Wilson	14	0,1
142	Mielofibrosis con metaplasia mielocitoide	14	0,1
143	Hipertensión Arterial Pulmonar Heredable	14	0,1
144	Atresia duodenal	14	0,1
145	Telangiectasia Hereditaria familiar (Rendu Osler Weber)	13	0,1
146	síndrome de exoftalmos benigno	13	0,1
147	Fibrosis pulmonar - hiperplasia hepática - hipoplasia de medula ósea	13	0,1
148	Neuropatía óptica hereditaria de Leber	13	0,1
149	Hiperglicinemia no cetósica	13	0,1
150	Pityriasis rubra pilaris	13	0,1
151	Hipogamaglobulinemia de la infancia (transitoria)	13	0,1
152	Mucopolisacaridosis tipo 4	13	0,1
153	Enfermedad de Moya-Moya	13	0,1

N°	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
154	Deleción 22q13	13	0,1
155	síndrome de Churg-Strauss	12	0,1
156	síndrome de Angelman	12	0,1
157	Síndromes miasténicos congénitos	12	0,1
158	síndrome de Ehlers-Danlos tipo hiperlaxitud – TIPO III	12	0,1
159	síndrome de Coffin Siris	12	0,1
160	Paraplejia espástica familiar	12	0,1
161	Ictiosis no especificada	12	0,1
162	Enfermedad de Gaucher	12	0,1
163	Macroglobulinemia de Waldenström	12	0,1
164	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 2	12	0,1
165	Ataxia de Friedreich	12	0,1
166	Displasia esquelética no especificada	12	0,1
167	síndrome neuroleptico maligno	11	0,1
168	síndrome de Williams	11	0,1
169	Penfigoide buloso	11	0,1
170	Inmunodeficiencia por déficit selectivo de anticuerpos anti-polisacáridos	11	0,1
171	Miositis focal	11	0,1
172	Mucopolisacaridosis tipo 2	11	0,1
173	Déficit congénito del factor V	11	0,1
174	Distrofia facioescapulohumeral	11	0,1
175	Distrofia muscular de cinturas	11	0,1
176	síndrome de autismo y macrocefalia	10	0,1
177	Trisomía 18	10	0,1
178	Polineuropatía amiloide familiar	10	0,1
179	síndrome de Secreción inapropiada de hormona antidiurética	10	0,1
180	síndrome de Sotos	10	0,1
181	Pneumonía intersticial aguda	10	0,1
182	Enfermedad de Von Willebrand adquirida	10	0,1
183	Fibrosis Retroperitoneal Idiopática	10	0,1
184	Hipercolesterolemia familiar homocigota	10	0,1
185	Homocistinuria clásica por déficit de cistationina betasintasa	10	0,1
186	Neuropatía autonómica y sensitiva hereditaria 2	10	0,1
187	Craneosinostosis calcificaciones intracraneales	10	0,1
188	Adrenoleucodistrofia ligado al cromosoma X	10	0,1
189	Artrogriposis no especificado	10	0,1
190	Comunicación interauricular con defecto de conducción	10	0,1
191	Polidactilia en espejo - segmentación vertebral anomalías de los miembros	9	0,1
192	síndrome de Ehlers-Danlos de tipo vascular	9	0,1
193	síndrome de aspiración de meconio	9	0,1
194	síndrome de Alagille	9	0,1
195	síndrome de Cushing dependiente de ACTH	9	0,1
196	síndrome KBG	9	0,1
197	Poliposis adenomatosa familiar	9	0,1
198	síndrome de Li-Fraumeni	9	0,1
199	Pénfigo foliáceo	9	0,1
200	Microcefalia - déficit intelectual - anomalías falángicas y neurológicas	9	0,1
201	Esclerosis múltiple - ictiosis - deficiencia del factor VIII	9	0,1
202	Mastocitosis no especificada	9	0,1
203	Lesión cerebral isquémica e hipóxica neonatal	9	0,1
204	Mucopolisacaridosis tipo 6	9	0,1
205	Enfermedad de Castleman	9	0,1
206	Malformación linfática	9	0,1

N°	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
207	Déficit congénito de fibrinógeno	9	0,1
208	Derivados mullerianos - linfangiectasia - polidactilia	9	0,1
209	Angioedema adquirido	9	0,1
210	Anemia de Fanconi	9	0,1
211	síndrome de Kleeftstra	8	0,1
212	síndrome de Usher	8	0,1
213	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo cifoesciosis – TIPO VI	8	0,1
214	Parálisis periódica no especificada	8	0,1
215	Miopatía tipo Bethlem	8	0,1
216	Neutropenia cíclica	8	0,1
217	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 4	8	0,1
218	síndrome de Bardet-Biedl	7	0,1
219	síndrome MELAS	7	0,1
220	Síndrome de Cornelia de Lange	7	0,1
221	síndrome miasténico de Lambert-Eaton	7	0,1
222	síndrome de anemia megaloblástica sensible a tiamina	7	0,1
223	síndrome de Sezary	7	0,1
224	síndrome de Gorlin	7	0,1
225	Osteopetrosis - hipogammaglobulinemia	7	0,1
226	Fisura labial - retinopatía	7	0,1
227	Hiperlipoproteinemia tipo 1	7	0,1
228	Microftalmia - atrofia cerebral	7	0,1
229	Epidermólisis ampollosa hereditaria	7	0,1
230	Microcefalia - anomalías digitales - déficit intelectual	7	0,1
231	Miocardiopatía restrictiva aislada familiar	7	0,1
232	Osteocondromas múltiples	7	0,1
233	Atresia de intestino delgado	7	0,1
234	Distrofia muscular congénita tipo 1A	7	0,1
235	Alfa talasemia - déficit intelectual ligado al cromosoma X	7	0,1
236	Distonía-parkinsonismo de inicio rápido	7	0,1
237	Atrofia multisistémica	7	0,1
238	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 3	7	0,1
239	Enfermedad de Alzheimer autosómica dominante de aparición temprana	7	0,1
240	Agnesia de cuerpo caloso microcefalia talla baja	7	0,1
241	síndrome de Budd-Chiari	6	0,0
242	síndrome Klippel Trenaunay Weber	6	0,0
243	Tricomegalia cataratas esferocitosis	6	0,0
244	Síndrome de Klippel-Feil aislado	6	0,0
245	Esclerosis lateral primaria	6	0,0
246	Mucopolisacaridosis no especificada	6	0,0
247	Hipoglucemia hiperinsulinémica persistente de la infancia	6	0,0
248	Mano hendida urinarias anomalías espina bífida anomalía de diafragma	6	0,0
249	Macrocefalia - talla baja - paraplejia	6	0,0
250	Enfermedad de Pompe	6	0,0
251	Plagiocefalia aislada	6	0,0
252	Enfermedad de von Hippel-Lindau	6	0,0
253	Enfermedad mitocondrial no especificada	6	0,0
254	Fascitis eosinofílica	6	0,0
255	Fenilcetonuria	6	0,0
256	Holoprosencefalia	6	0,0
257	Inmunodeficiencia comienzo adulto	6	0,0
258	CAMPS (CARD14 psoriasis mediada)	6	0,0
259	Anemia de cuerpos de Heinz	6	0,0

N°	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
260	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de fosforilasa quinasa muscular	6	0,0
261	Desordenes del sistema inmune no especificados	6	0,0
262	Crioglobulinemia mixta	6	0,0
263	síndrome de Acalasia microcefalia	5	0,0
264	síndrome de Goldenhar	5	0,0
265	Síndrome de Birt-Hogg-Dube	5	0,0
266	síndrome de Rubinstein-Taybi	5	0,0
267	síndrome de Wolf-Hirschhorn	5	0,0
268	Pseudoxantoma elástico	5	0,0
269	síndrome de Pitt Hopkins	5	0,0
270	Trastorno del metabolismo de los aminoácidos no especificado	5	0,0
271	síndrome de Poland	5	0,0
272	Porfiria cutánea tarda (PCT)	5	0,0
273	Síndrome de Kabuki make up	5	0,0
274	Síndrome de Microduplicacion Xq28 distal	5	0,0
275	síndrome CHARGE	5	0,0
276	Mastocitosis	5	0,0
277	Neurofibromatosis tipo 2	5	0,0
278	Microcefalia - polimicrogiria- agenesia del cuerpo caloso	5	0,0
279	Epidermólisis ampollosa distrófica	5	0,0
280	Nevus melanocítico congénito grande	5	0,0
281	Hipocondroplasia	5	0,0
282	Parálisis supranuclear progresiva	5	0,0
283	Hipospadias - hipertelorismo - coloboma y sordera	5	0,0
284	Miositis esporádica con cuerpos de inclusión	5	0,0
285	Hirschsprung - hipoplasia de unas - dismorfia	5	0,0
286	Neuropatía axonal motora aguda	5	0,0
287	Linfangioleiomiomatosis	5	0,0
288	Otras ataxias hereditarias no especificadas	5	0,0
289	Linfedema congénito	5	0,0
290	Enfermedad de Gaucher tipo 1	5	0,0
291	Distrofia muscular de Emery Dreifuss	5	0,0
292	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2A	5	0,0
293	Distrofia muscular congénita de Ullrich	5	0,0
294	3-metilcrotónil glicinuria	5	0,0
295	Ataxia espinocerebelosa autosómica dominante	5	0,0
296	Diabetes neonatal - grupo hipotiroidismo congénito - glaucoma congénito - fibrosis hepática - riñones poliquísticos	5	0,0
297	Atrofia muscular espinal proximal	5	0,0
298	Atresia de coanas	5	0,0
299	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva	5	0,0
300	Deficiencia selectiva de IgA	5	0,0
301	Dermatosis pustulosa subcornea	5	0,0
302	síndrome de Pierre Robin - anomalía faciodigital	4	0,0
303	Síndromes hipereosinofílicos	4	0,0
304	síndrome de microdelección 15q24	4	0,0
305	síndrome de Camurati Engelmann	4	0,0
306	Queratitis estromal	4	0,0
307	síndrome de Wiskott-Aldrich	4	0,0
308	síndrome 3C	4	0,0
309	síndrome de Joubert	4	0,0
310	Trisomía 13	4	0,0
311	síndrome HEC	4	0,0

N°	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
312	Trisomía 8q	4	0,0
313	síndrome de Smith-Magenis	4	0,0
314	Vasculitis leucocitoclastica hipocomplementemica	4	0,0
315	síndrome LEOPARD	4	0,0
316	Retinitis pigmentaria sordera hipogenitalismo	4	0,0
317	síndrome de Char	4	0,0
318	síndrome de Aicardi-Goutieres	4	0,0
319	síndrome de Weaver Williams	4	0,0
320	síndrome de delecion 6q16	4	0,0
321	síndrome de insensibilidad a los andrógenos	4	0,0
322	síndrome de Treacher-Collins	4	0,0
323	síndrome de Miller Dieker	4	0,0
324	Otras ataxias episódicas	4	0,0
325	Mucopolipidosis no especificada	4	0,0
326	Mastocitosis sistémica	4	0,0
327	Hipoperistaltismo intestinal - microcolon - hidronefrosis	4	0,0
328	Enfermedad de Paget juvenil	4	0,0
329	Espasticidad - déficit intelectual - epilepsia ligado al cromosoma X	4	0,0
330	Leucodistrofia - paraplejia espástica - distonía	4	0,0
331	Lipoma nasopalpebral - coloboma - telecanto	4	0,0
332	Histiocitosis sinusal con linfadenopatía masiva	4	0,0
333	Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob	4	0,0
334	Mucopolisacaridosis tipo 3	4	0,0
335	Macrocefalia - deficiencia inmunitaria - anemia	4	0,0
336	Glucogenosis tipo 1	4	0,0
337	Macrotrombocitopenia con formación anómala de proplaquetas autosómica dominante	4	0,0
338	Otras ataxias espinocerebelosas no especificadas	4	0,0
339	Hipofosfatasa	4	0,0
340	Otras atrofas musculares espinales no especificadas	4	0,0
341	Feocromocitoma secretante	4	0,0
342	Paquioniquia congénita	4	0,0
343	Ateroesclerosis- sordera - diabetes - epilepsia - nefropatía	4	0,0
344	Encondromatosis	4	0,0
345	Coloboma ocular	4	0,0
346	Deficiencia de GLUT1	4	0,0
347	Anemia hemolítica por déficit de glucosa fosfato isomerasa	4	0,0
348	Atrofia muscular espinal - malformación de Dandy- Walker - cataratas	4	0,0
349	Craneosinostosis alopecia ventrículo cerebral anormal	4	0,0
350	Acidemia glutárica I	4	0,0
351	APECED (APS-1)	4	0,0
352	Displasia ectodérmica no especificada	4	0,0
353	Cataratas microcornea	4	0,0
354	Blefaroptosis miopía ectopia lentis	4	0,0
355	Distonías mixtas	4	0,0
356	Cardiopatía congénita - miembros cortos	4	0,0
357	Craneosinostosis - enfermedad cardiaca congénita - déficit intelectual	4	0,0
358	Retraso mental severo - epilepsia - anomalías anales -hipoplasia de las falanges distales	3	0,0
359	síndrome de Waardenburg (termino genérico)	3	0,0
360	síndrome de Mowat-Wilson	3	0,0
361	síndrome de Brugada	3	0,0
362	síndrome de Potocki-Shaffer	3	0,0
363	síndrome de Wolfram	3	0,0
364	síndrome de Sturge Weber	3	0,0

www.ins.gov.co



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia



Avenida Calle 26 # 51 - 20 / Bogotá D.C. - Colombia



PBX: (601) 220 77 00 / exts. 1101 - 1214



contactenos@ins.gov.co

N°	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
365	síndrome de Worster-Drought	3	0,0
366	síndrome de Peutz-Jeghers	3	0,0
367	síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	3	0,0
368	Trombocitopenia - síndrome de Pierre Robin	3	0,0
369	síndrome de Rett atípico	3	0,0
370	Variante neurológica del síndrome de Waardenburg-Shah	3	0,0
371	síndrome de rubeola congénita	3	0,0
372	síndrome de Stickler	3	0,0
373	Síndrome linfoproliferativo autoinmune (ALPES-SFAS)	3	0,0
374	Trastorno del habla y del lenguaje tipo 1	3	0,0
375	síndrome de McCune-Albright	3	0,0
376	síndrome de Axenfeld-Rieger	3	0,0
377	síndrome de Gitelman	3	0,0
378	síndrome de Leigh	3	0,0
379	Síndrome nefrotico idiopatico sensible a esteroides	3	0,0
380	síndrome Alport - leiomiomatosis difusa ligado al cromosoma X	3	0,0
381	síndrome de Kasabach-Merritt	3	0,0
382	Proteinosis alveolar pulmonar idiopática	3	0,0
383	síndrome Klippel Trenaunay Servelle	3	0,0
384	síndrome de Silver-Russell	3	0,0
385	Retinosquiasis ligada al cromosoma X	3	0,0
386	Ictiosis lamelar	3	0,0
387	Interrupción del arco aotico	3	0,0
388	Pancreatitis crónica hereditaria	3	0,0
389	Hemimelia fibular	3	0,0
390	Picnocondrogenesis	3	0,0
391	Leucodistrofia metacromática	3	0,0
392	Epidermodisplasia verruciforme 1 (Mutación en EVER 1)	3	0,0
393	Esquisencefalia	3	0,0
394	Neuropatía motriz multifocal con bloqueo de conducción	3	0,0
395	Fisura media del labio inferior	3	0,0
396	Obstrucción de Arterias Pulmonares por Estenosis Congénita de Arterias Pulmonares	3	0,0
397	Lipofuscinosis neuronal ceroida juvenil	3	0,0
398	Osteodistrofia hereditaria de Albright	3	0,0
399	Epidermólisis ampollar adquirida	3	0,0
400	Enfermedad tubular renal - cardiomiopatía	3	0,0
401	Enfermedad granulomatosa crónica	3	0,0
402	Miocardopatía cataratas anomalías espondilopelvicas	3	0,0
403	Glaucoma - apnea del sueno	3	0,0
404	Paniculitis histiocitica citofagica	3	0,0
405	Enfermedad de Stargardt	3	0,0
406	Miopatía hereditaria con fallo respiratorio precoz	3	0,0
407	Parálisis periódica normocalemica	3	0,0
408	Ictiosis ligada al cromosoma X	3	0,0
409	Monosomia 5p	3	0,0
410	Enfermedad de Crouzon	3	0,0
411	Microcefalia hipoplasia pontocerebelosa disquinesia	3	0,0
412	Desordenes del tejido conectivo no especificados	3	0,0
413	Ataxia telangiectasia	3	0,0
414	AD-HIES (Síndrome de Hiper IgE) Síndrome Job	3	0,0
415	Acidemia metilmalonica - vitamina B12 sensible tipo cbl A	3	0,0
416	Dermatitis seborreica-like con elementos psoriasiformes	3	0,0
417	Acidemia orgánica no especificada	3	0,0

www.ins.gov.co



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia

N°	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
418	Diarrea congénita con malabsorción debido a insuficiencia de células enteroendocrinas	3	0,0
419	Calcificación del sistema nervioso central - sordera - acidosis tubular - anemia	3	0,0
420	Distrofia miotónica tipo 2	3	0,0
421	Anemia hemolítica por déficit de glutatión reductasa	3	0,0
422	Dermatitis granulomatosa intersticial con artritis	3	0,0
423	Anemia microcítica con sobrecarga hepática de hierro	3	0,0
424	Aracnodactilia retraso mental dismorfia	3	0,0
425	Déficit congénito de proteína S	3	0,0
426	Arañazo de gato enfermedad del	3	0,0
427	Déficit congénito del factor X	3	0,0
428	Dilatación aortica - hipermovilidad de las articulaciones - tortuosidad arterial	3	0,0
429	Déficit congénito del factor XIII	3	0,0
430	Ataxia cerebelosa arreflexia pie cavo atrofia óptica y sordera neurosensorial	3	0,0
431	Déficit de enzima ramificante del glucógeno	3	0,0
432	Ataxia espinocerebelosa tipo 2	3	0,0
433	Déficit de ornitina carbamil transferasa	3	0,0
434	Demencia frontotemporal	3	0,0
435	Déficit de biotinidasa	3	0,0
436	Trastornos del desarrollo sexual 46 XX - anomalías esqueléticas	2	0,0
437	Sordera - neuropatía periférica - enfermedad arterial	2	0,0
438	síndrome de Peters-Plus	2	0,0
439	síndrome 3M	2	0,0
440	Trastorno de la fosforilación oxidativa mitocondrial debido a anomalías del ADN nuclear	2	0,0
441	síndrome de Pierre Robin aislado	2	0,0
442	Síndrome Cardiofacio Cutáneo	2	0,0
443	Retraso mental ligado al cromosoma X - hipotonía - dismorfismo facial - comportamiento agresivo	2	0,0
444	síndrome de Bloom	2	0,0
445	síndrome de Ellis-Van Creveld	2	0,0
446	Taquicardia ventricular polimórfica catecolinérgica	2	0,0
447	síndrome de Cockayne	2	0,0
448	síndrome CACH	2	0,0
449	síndrome de Bartter	2	0,0
450	síndrome de Muckle-Wells	2	0,0
451	síndrome hipereosinofílico idiopático	2	0,0
452	Síndrome de Usher no especificado	2	0,0
453	síndrome de Proteus	2	0,0
454	síndrome de Kallmann	2	0,0
455	síndrome de Galloway	2	0,0
456	síndrome de Sjögren-Larsson	2	0,0
457	síndrome de Beckwith-Wiedemann	2	0,0
458	Taquiarritmia atrial con intervalo PR corto	2	0,0
459	síndrome de Roberts	2	0,0
460	síndrome de Apert	2	0,0
461	síndrome de Cowden	2	0,0
462	síndrome de Jacobsen	2	0,0
463	síndrome de Aicardi	2	0,0
464	Trastorno neurometabólico por deficiencia de serina	2	0,0
465	síndrome de Saethre-Chotzen	2	0,0
466	Trastornos del metabolismo de las lipoproteínas	2	0,0
467	síndrome triple A	2	0,0
468	Polisindactilia - malformación cardíaca	2	0,0
469	síndrome ulnar-mamario	2	0,0
470	Pulgares en aducción - artrogriposis tipo Dunder	2	0,0

www.ins.gov.co



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud de Colombia

N°	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
471	síndrome W	2	0,0
472	síndrome de Ochoa	2	0,0
473	síndrome de Seckel	2	0,0
474	síndrome de Weaver	2	0,0
475	síndrome de Hurler	2	0,0
476	síndrome de microdelecion 2q24	2	0,0
477	Xeroderma pigmentoso	2	0,0
478	Síndrome de NLRP1 Autoinflamación con artritis y disqueratosis	2	0,0
479	síndrome de Muenke	2	0,0
480	Enfermedad de McCardle	2	0,0
481	Epidermólisis ampollosa epidermolítica	2	0,0
482	Osteogénesis imperfecta - retinopatía - convulsiones - déficit intelectual	2	0,0
483	Enfermedad de Thomsen y Becker	2	0,0
484	Pancreatitis aguda recurrente	2	0,0
485	Linfedema - anomalía arteriovenosa cerebral	2	0,0
486	Pérdida de audición neurosensorial con aparición temprana de canas y temblor esencial	2	0,0
487	Nefrosis - sordera - anomalías del tracto urinario y digitales	2	0,0
488	Hematuria familiar autosómica dominante - tortuosidad arteriolar retinal - contracturas	2	0,0
489	Neuro musculo esquelético síndrome tipo chipriota	2	0,0
490	Leiomioma orbital	2	0,0
491	Enfermedad de Caroli	2	0,0
492	Enfermedad de Letterer-Siwe	2	0,0
493	Neurofibromatosis tipo familiar espinal	2	0,0
494	Hipogonadismo hipogonadotropico congénito	2	0,0
495	Epilepsia demencia amelogenesis imperfecta	2	0,0
496	Enfermedad de la motoneurona inferior autosómica recesiva de la infancia	2	0,0
497	Lipodistrofia generalizada adquirida	2	0,0
498	Osteomielitis multifocal crónica recurrente juvenil	2	0,0
499	Fibrodiasplasia osificante progresiva	2	0,0
500	Hipersomnia idiopática	2	0,0
501	Neuropatía hereditaria con hipersensibilidad a la presión	2	0,0
502	Hiperlipoproteinemia no especificada	2	0,0
503	Enfermedad de Blackfan-Diamond	2	0,0
504	Otros trastornos del metabolismo de las lipoproteínas no especificados	2	0,0
505	Glucogenosis de Bickel-Fanconi	2	0,0
506	Fiebre mediterránea familiar	2	0,0
507	Lipodistrofia tipo Berardinelli	2	0,0
508	Miopatía mitocondrial con anemia sideroblástica	2	0,0
509	Obesidad - colitis - hipotiroidismo - hipertrofia cardiaca - retraso del desarrollo	2	0,0
510	Monosomía 18p	2	0,0
511	Lipofuscinosis neuronal ceroides tardía infantil	2	0,0
512	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 30	2	0,0
513	Microcefalia epilepsia retraso mental cardiopatía	2	0,0
514	Enfermedad de Tangier	2	0,0
515	Glucogenosis tipo 2	2	0,0
516	Mucopolidosis tipo 2	2	0,0
517	PLAID (mutación en PICG22 Hipogamaglobulinemia urticaria por frio)	2	0,0
518	Hiperekplexia - epilepsia	2	0,0
519	Microcefalia miocardiopatía	2	0,0
520	Mielodisplasia con hipogamaglobulinemia	2	0,0
521	Atrofia muscular espinal proximal infantil autosómica dominante	2	0,0
522	Agamaglobulinemia (sin bases moleculares conocidas)	2	0,0
523	Disfasia congénita familiar	2	0,0

N°	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
524	Calcinosis bilateral estriato-palido-dentada	2	0,0
525	Acidemia propiónica	2	0,0
526	Acondrogenesis	2	0,0
527	Autismo mancha en vino de Oporto	2	0,0
528	Candidiasis mucocutánea crónica (aislado o con el síndrome de APECED)	2	0,0
529	Acromegaloide facies	2	0,0
530	Amaurosis congénita de Leber	2	0,0
531	Enanismo microcefalico osteodisplasico primordial	2	0,0
532	Cistinosis	2	0,0
533	Déficit intelectual tipo Birk-Barel	2	0,0
534	Coloboma microftalmia cardiopatía sordera	2	0,0
535	Acromatopsia	2	0,0
536	Angiomatosis neurocutanea hereditaria	2	0,0
537	Anemia hemolítica debido a déficit de piruvato quinasa de los glóbulos rojos	2	0,0
538	Condrodisplasia metafisaria - retinitis pigmentosa	2	0,0
539	Displasia espondilometafisaria tipo Kozlowski	2	0,0
540	3MC síndrome de Deficiencia COLEC11	2	0,0
541	Distrofia de conos y bastones	2	0,0
542	Aniridia	2	0,0
543	Ectrodactilia displasia ectodérmica	2	0,0
544	Aniridia ataxia cerebelosa y retraso mental	2	0,0
545	Agammaglobulinemia ligada a X	2	0,0
546	Craneosinostosis - malformación de Dandy-Walker - hidrocefalia	2	0,0
547	Agenesia renal bilateral	2	0,0
548	Cutis marmorata telangiectasia congénita	2	0,0
549	Agenesia de cuerpo calloso - neuropatía	2	0,0
550	Dandy Walker polidactilia postaxial	2	0,0
551	Aplasia cutis congénita de miembros forma recesiva	2	0,0
552	¿Deficiencia de ?c	2	0,0
553	Anemia diseritropoyetica congénita	2	0,0
554	Deficiencia de C1s	2	0,0
555	Diabetes insípida nefrogenica	2	0,0
556	Anoftalmia - microftalmia aislada	2	0,0
557	Arrinia atresia de coanas microftalmia	2	0,0
558	Deficiencia de IgA con subclases de IgG	2	0,0
559	Disgenesia gonadal tipo XX	2	0,0
560	Deficiencia de Lipasa Acida	2	0,0
561	Acromegalia cutis gyrata	2	0,0
562	Deficiencia de proteína relacionada con el Factor H	2	0,0
563	Ataxia - apraxia - retraso mental ligado al cromosoma X	2	0,0
564	Anoftalmia - microftalmia atresia esofágica	2	0,0
565	Afalangia sindactilia microcefalia	2	0,0
566	Deficiencia selectiva de IgM	2	0,0
567	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1A	2	0,0
568	Anomalía de Poland	2	0,0
569	Enanismo de MULIBREY	2	0,0
570	Déficit congénito de proteína C	2	0,0
571	Encefalitis focal de Rasmussen	2	0,0
572	Anomalías cardiacas - heterotaxia	2	0,0
573	Encefalopatía mioclonica temprana	2	0,0
574	Anomalías cráneo digitales retraso mental	2	0,0
575	Enfermedad de Alexander	2	0,0
576	síndrome neurocutaneo tipo Bicknell	1	0,0

N°	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
577	síndrome de Muir-Torre	1	0,0
578	síndrome de microdelecion 2q37	1	0,0
579	síndrome de Ehlers-Danlos tipo artrocalasia – TIPO VII	1	0,0
580	síndrome de Pendred	1	0,0
581	Retraso mental ligado al cromosoma X - hipogammaglobulinemia - deterioro neurológico progresivo	1	0,0
582	síndrome tipo IPEX	1	0,0
583	síndrome de aneuploidia en mosaico variegada	1	0,0
584	Telangiectasia epiléptica	1	0,0
585	Síndrome de aneurisma aórtico de tipo Loeys-Dietz	1	0,0
586	síndrome de Crigler-Najjar	1	0,0
587	síndrome de Renpenning	1	0,0
588	Vasculopatía cerebrorretiniana	1	0,0
589	Romboencefalosinapsis	1	0,0
590	síndrome óculo-digito-esofágico-duodenal (ODED)	1	0,0
591	Protoporfiria eritropoyética	1	0,0
592	síndrome de Meckel	1	0,0
593	Retraso en el desarrollo - sordera tipo Hildebrand	1	0,0
594	Sordera con aplasia del laberinto microtia y microdoncia	1	0,0
595	síndrome de Fanconi asociado a cadenas ligeras Ig monoclonal	1	0,0
596	Tortuosidad de las arterias retinianas	1	0,0
597	Porfiria hepática crónica	1	0,0
598	Trastorno Pigmentario Reticulado ligado al Cromosoma X	1	0,0
599	Síndrome de ataxia-pancitopenia	1	0,0
600	Tricodisplasia - amelogenesis imperfecta	1	0,0
601	Síndrome de Schopf-Schulz-Passarge	1	0,0
602	Útero doble-hemivagina-agenesia renal	1	0,0
603	síndrome de Sebastian	1	0,0
604	síndrome de Plummer-Vinson	1	0,0
605	síndrome "cat-eye", "H	1	0,0
606	síndrome de CDG	1	0,0
607	síndrome de Gorham Stout	1	0,0
608	síndrome PHACE	1	0,0
609	síndrome de Senior-Loken	1	0,0
610	Síndrome de cefalopolisindactilia de Greig	1	0,0
611	Retraso mental ligado al cromosoma X - macrocefalia - macroorquidismo	1	0,0
612	síndrome cerebro-óculo-nasal	1	0,0
613	síndrome de Shprintzen-Goldberg	1	0,0
614	Sitosterolemia	1	0,0
615	síndrome de Shwachman-Diamond	1	0,0
616	Progeria talla baja nevi pigmentados	1	0,0
617	Pseudohipoaldosteronismo tipo 1	1	0,0
618	Tirosinemia tipo 1	1	0,0
619	síndrome de Hartnup	1	0,0
620	Trastorno del desarrollo sexual - retraso mental	1	0,0
621	síndrome de Hermansky-Pudlak	1	0,0
622	Trastorno inmunoneurológico ligado al cromosoma X	1	0,0
623	síndrome de Hiper IgM	1	0,0
624	Retraso mental ligado al cromosoma X sindrómico 7	1	0,0
625	síndrome de hipercoagulabilidad por déficit de glicosilfosfatidilinositol	1	0,0
626	síndrome de Curry Jones	1	0,0
627	síndrome de Stoll Alembik Finck	1	0,0
628	Trigonocefalia talla baja retraso de crecimiento	1	0,0
629	Síndrome de hiper-IgE autosómico dominante	1	0,0

N°	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
630	Retraso mental ligado al cromosoma X - coreoatetosis - comportamiento anormal	1	0,0
631	síndrome de Susac	1	0,0
632	Retraso mental y del crecimiento - disostosis mandibulo facial - microcefalia - fisura palatina	1	0,0
633	Poliposis juvenil de la infancia	1	0,0
634	síndrome de Alstrom	1	0,0
635	síndrome de Holt-Oram	1	0,0
636	Pulgares en aducción - artrogriposis tipo Christian	1	0,0
637	síndrome de Bannayan-Riley-Ruvacalva	1	0,0
638	Síndrome neurodegenerativo ligado al cromosoma X de tipo Bertini	1	0,0
639	Retraso mental ligado al cromosoma X - malformación de Dandy Walker - Enfermedad de los ganglios basales - Convulsiones	1	0,0
640	síndrome oculo-cerebro-renal	1	0,0
641	Retraso mental ligado al cromosoma X de tipo Siderius	1	0,0
642	síndrome PFAPA	1	0,0
643	síndrome de Usher tipo 1	1	0,0
644	Síndrome pioderma gangrenoso + acné + hidradenitis supurativa (PASH).	1	0,0
645	síndrome de Usher tipo 2	1	0,0
646	Síndrome de CDG tipo IL	1	0,0
647	síndrome de isotretinoína like	1	0,0
648	síndrome una-rotula	1	0,0
649	síndrome de Vici	1	0,0
650	síndrome de megacolon de Goldberg-Shprintzen	1	0,0
651	síndrome angio-osteo-hipertrofico	1	0,0
652	Retraso mental ligado al cromosoma X de tipo Wittwer	1	0,0
653	síndrome de Walker-Warburg	1	0,0
654	síndrome de microdelecion 8q22.1	1	0,0
655	síndrome de Johanson Blizzard	1	0,0
656	síndrome Cleidrozomelico	1	0,0
657	síndrome AREDYLD	1	0,0
658	Sordera linfedema leucemia	1	0,0
659	síndrome de Weill Marchesani	1	0,0
660	síndrome de Cohen	1	0,0
661	Queratoderma palmoplantar - amiotrofia	1	0,0
662	Retraso global del desarrollo - osteopenia - defecto ectodérmico	1	0,0
663	síndrome de Wieacker-Wolff	1	0,0
664	TNF receptor asociado a fiebres periódicas TRAPS	1	0,0
665	Síndrome autoinflamatorio familiar por frío	1	0,0
666	síndrome de Costello	1	0,0
667	síndrome de Wilson Turner	1	0,0
668	Síndrome de Cousin-Walbraum-Cegarra	1	0,0
669	síndrome de Brown-Vialetto-van Laere	1	0,0
670	Trastorno del metabolismo de los carbohidratos no especificado	1	0,0
671	síndrome branquio-esqueleto-genital	1	0,0
672	Síndrome de Myhre Ruvalcaba Graham	1	0,0
673	síndrome de Kearns-Sayre	1	0,0
674	Trastornos del ciclo de la urea	1	0,0
675	Retraso mental ligado al cromosoma X de tipo Stocco Dos Santos	1	0,0
676	Trastornos del desarrollo sexual con cariotipo 46XY por déficit de 17-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa	1	0,0
677	síndrome de Zellweger	1	0,0
678	Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos	1	0,0
679	Queratoderma palmoplantar difuso - acrocianosis	1	0,0
680	Triada de Currarino	1	0,0

N°	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
681	síndrome de Buschke-Ollendorff	1	0,0
682	síndrome de Ondine	1	0,0
683	Queratosis palmaris et plantaris - clinodactilia	1	0,0
684	síndrome de Parsonage-Turner	1	0,0
685	síndrome de la persona rígida	1	0,0
686	síndrome de Perrault	1	0,0
687	síndrome de Larsen	1	0,0
688	Retraso mental severo ligado al cromosoma X tipo Gustavson	1	0,0
689	Retraso mental ligado al cromosoma X de tipo Wilson	1	0,0
690	síndrome de Pfeiffer	1	0,0
691	síndrome de Carpenter	1	0,0
692	Síndrome de Dyggve-Melchior-Clausen	1	0,0
693	síndrome Maroteaux Lamy	1	0,0
694	Xantomatosis cerebrotendinosa	1	0,0
695	síndrome de Lichtenstein	1	0,0
696	Xerodermia pies cavos anomalía de esmalte	1	0,0
697	síndrome de cataratas congénitas dismorfia facial y neuropatía (CCFDN)	1	0,0
698	síndrome NARP	1	0,0
699	Hipoplasia tiroidea	1	0,0
700	Enfermedad de depósito lisosomal no especificada	1	0,0
701	Enfermedad de la arteria coronaria - hiperlipidemia - hipertensión - diabetes - osteoporosis	1	0,0
702	Miopatía congénita letal tipo Compton-North	1	0,0
703	Hemicrania paroxística	1	0,0
704	Miopatía distal con afectación respiratoria precoz	1	0,0
705	Parálisis supranuclear progresiva - síndrome corticobasal	1	0,0
706	Hipotonía con acidemia láctica e hiperamonemia	1	0,0
707	Leuconiquia total - lesiones similares a acantosis nigricans - pelo anormal	1	0,0
708	Miopatía ligada al cromosoma X con atrofia del músculo postural	1	0,0
709	Megalencefalia - polimicrogiria - polidactilia postaxial - hidrocefalia	1	0,0
710	Enfermedad de Darier	1	0,0
711	Hipoparatiroidismo familiar aislado	1	0,0
712	Miopatía nemalinica	1	0,0
713	Parálisis periódica hipocalemica	1	0,0
714	Fiebre reumática	1	0,0
715	Hemimelia tibial	1	0,0
716	Lipodistrofia familiar parcial asociada con mutaciones en PPAR α	1	0,0
717	Leucoencefalopatía con quistes anteriores y bilaterales en el lóbulo temporal	1	0,0
718	Fistula arteriovenosa cerebral	1	0,0
719	Miofascitis macrofagica	1	0,0
720	Enfermedad de Dent	1	0,0
721	Granulomatosis autoinflamatoria infantil	1	0,0
722	Enfermedad del riñón quístico medular autosómica recesiva	1	0,0
723	Osteopetrosis de Albers-Schönberg	1	0,0
724	Hipertelorismo tipo Teebi	1	0,0
725	Intolerancia a la fructosa	1	0,0
726	Monosomía distal 10q	1	0,0
727	Otros trastornos del metabolismo de los carbohidratos no especificados	1	0,0
728	Lipodistrofia parcial adquirida	1	0,0
729	Enfermedad de Buerger	1	0,0
730	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	1	0,0
731	Microgastria anomalía de miembros	1	0,0
732	Mucopolidosis tipo 4	1	0,0
733	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 6	1	0,0

N°	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
734	Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce	1	0,0
735	Enfermedad de Kostmann	1	0,0
736	Fosforibosilpirofosfato sintetasa sobreactividad de	1	0,0
737	Hermafroditismo verdadero XX	1	0,0
738	Ictiosis ampollosa de Siemens	1	0,0
739	Hidrocefalia talla alta hiperlaxitud	1	0,0
740	Fucosidosis	1	0,0
741	Hiperplasia regenerativa nodular	1	0,0
742	Galactosemia	1	0,0
743	Osteocondrodisplasia hipertricosis	1	0,0
744	Mutación de la protocadherina 19 Encefalopatía epiléptica infantil temprana 9	1	0,0
745	Enfermedad de síntesis de ácidos biliares	1	0,0
746	Ictiosis congénita tipo feto Arlequin	1	0,0
747	Hipomielinización con atrofia de los ganglios basales y del cerebelo	1	0,0
748	Eritrodermia congénita ictiosiforme ampollosa	1	0,0
749	Hemangiomatosis neonatal difusa	1	0,0
750	Neurodegeneración asociada a pantotenato-quinasa	1	0,0
751	Metacondromatosis	1	0,0
752	Neurodegeneración con acumulo cerebral de hierro	1	0,0
753	Hipoparatiroidismo - sordera - enfermedad renal	1	0,0
754	Galactosialidosis	1	0,0
755	Killian Pallister Nicola	1	0,0
756	Lisencefalia debido a mutaciones en TUBA1A	1	0,0
757	Enfermedad de Erdheim-Chester	1	0,0
758	Lisencefalia tipo III - displasia ósea metacarpiana	1	0,0
759	Hipertricosis lanuginosa congénita	1	0,0
760	Gangliosidosis tipo 1	1	0,0
761	Microdelección 9q22.3	1	0,0
762	Epilepsia microcefalia displasia esquelética	1	0,0
763	Parálisis laríngea retraso mental	1	0,0
764	Espondyloenchondro-displasia con desregulación inmune (SPENCD)	1	0,0
765	Microftalmia síndromica debido a una mutación en OTX2	1	0,0
766	Ictiosis neonatal - colangitis esclerosante	1	0,0
767	Enfermedad de Kennedy	1	0,0
768	Neuropatía con discapacidad auditiva	1	0,0
769	Paraplejía espástica - glaucoma - déficit intelectual	1	0,0
770	Hipertricosis cervical neuropatía	1	0,0
771	Microtia - coloboma - imperforación del conducto nasolacrimal	1	0,0
772	Malformación cerebral - enfermedad cardíaca congénita	1	0,0
773	Hemiplejía alternante familiar nocturna benigna infantil	1	0,0
774	Glaucoma ectopia esferofaquia rigidez articular talla baja	1	0,0
775	Hendidura laringotraqueoesofágica	1	0,0
776	Neuropatía sensorial y motora de inicio facial	1	0,0
777	Leucodistrofia no especificada	1	0,0
778	Estatura baja - cuello ancho - trastorno cardíaco	1	0,0
779	Periodontitis juvenil localizada	1	0,0
780	Incontinentia pigmenti	1	0,0
781	Migraña hemipléjica familiar o esporádica	1	0,0
782	Nevus poroqueratósico del ostio y conducto dérmico ecinos	1	0,0
783	Plagiocefalia retraso mental ligado al cromosoma X	1	0,0
784	Malformaciones del desarrollo - sordera - distonía	1	0,0
785	Hipercolesterolemia debido a deficiencia de colesterol 7-alfa-hidroxilasa	1	0,0
786	Inmunodeficiencia combinada severa ligado a déficit de adenosina desaminasa	1	0,0

N°	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
787	Mioclona atrofia muscular distal	1	0,0
788	Odonto onico dérmica displasia	1	0,0
789	Hipomielinizacion - hipogonadismo hipogonadotropico - hipodontia	1	0,0
790	Enfermedad del riñón poliquístico autosómica dominante de tipo 1 y con esclerosis tuberosa	1	0,0
791	Dismorfismo - estatura baja - sordera - pseudohermafroditismo	1	0,0
792	Distrofia muscular congénita por déficit de láminas A/C	1	0,0
793	Displasia letal osteosclerotica de hueso	1	0,0
794	Complejo de Carney	1	0,0
795	Distrofia neuroaxonal infantil	1	0,0
796	Deficiencia de RAG1	1	0,0
797	Acatalasemia	1	0,0
798	Deficiencia de StX11 (FHL4)	1	0,0
799	Deficiencia de C2	1	0,0
800	Deficiencia específica de gránulos 2	1	0,0
801	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2G	1	0,0
802	Atrofia muscular ataxia retinitis pigmentaria diabetes	1	0,0
803	Encefalomiopatía mitocondrial infantil asociada con FASTKD2	1	0,0
804	Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X	1	0,0
805	Displasia cráneo-metafisaria	1	0,0
806	Deficiencias distales de las extremidades - síndrome de micrognatia	1	0,0
807	Displasia espondilometafisaria tipo Agregcan	1	0,0
808	Déficit combinado de los factores V y VIII	1	0,0
809	Acromelanosis	1	0,0
810	Condrodisplasia punctata tipo rizomelico	1	0,0
811	Bradiopsia	1	0,0
812	Conjuntivitis leñosa	1	0,0
813	Ataxia espinocerebelosa tipo 29	1	0,0
814	Atrofia muscular espinal proximal de adultos autosómica dominante	1	0,0
815	Ataxia letal con sordera y atrofia óptica	1	0,0
816	Déficit congénito del factor II	1	0,0
817	Amaurosis - hipertricosis	1	0,0
818	Convulsiones neonatales-infantiles familiares benignas	1	0,0
819	Acidemia 3-OH-3ME-glutarica	1	0,0
820	Coroidea atrofia alopecia	1	0,0
821	Arteriris temporal juvenil	1	0,0
822	Anomalías de la osificación - retraso del desarrollo sicomotor	1	0,0
823	Displasia ectodérmica hipohidrosis grupo hipotiroidismo	1	0,0
824	Anomalías del arco aortico- dismorfismo - déficit intelectual	1	0,0
825	Displasia espondiloepifisaria tardía	1	0,0
826	Amelia autosómica recesiva	1	0,0
827	Deficiencia de C1qB	1	0,0
828	Acortamiento congénito de ligamento costocoracoide	1	0,0
829	Disqueratosis congénita	1	0,0
830	Coroideremia	1	0,0
831	Asociación VATER con macrocefalia y ventriculomegalia	1	0,0
832	déficit de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena larga	1	0,0
833	Anemia hemolítica no esferocítica por déficit de hexoquinasa	1	0,0
834	Déficit de adenilsuccinato liasa	1	0,0
835	Distrofia muscular congénita con déficit de integrina	1	0,0
836	Atresia de coanas - sordera - cardiopatía	1	0,0
837	Braquidactilia de Hirschsprung	1	0,0
838	Anencefalia/exencefalia aislada	1	0,0
839	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2D	1	0,0

N°	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
840	Déficit de carnitina palmitoiltransferasa II	1	0,0
841	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2L	1	0,0
842	Amioplastia congénita	1	0,0
843	Distrofia muscular oculofaringea	1	0,0
844	Déficit de fructosa-16 difosfatasa	1	0,0
845	Duplicación 12p	1	0,0
846	Déficit de LCAT	1	0,0
847	Enanismo osteocondrodisplasico - sordera - retinitis pigmentosa	1	0,0
848	Aciduria 3-metilglutaconica tipo 1	1	0,0
849	¿Deficiencia de PI3K? kinasa activación (mutación en PIK3CD PI3K-D)	1	0,0
850	Déficit de succinil-CoA acetoacetato transferasa	1	0,0
851	Dismorfia facial macrocefalia miopía Dandy Walker	1	0,0
852	Déficit de transportador de creatina ligado al cromosoma X	1	0,0
853	Disostosis acrofacial no especificada	1	0,0
854	Celiaca enfermedad epilepsia calcificaciones occipitales	1	0,0
855	Displasia cráneo fronto nasal.	1	0,0
856	Degeneración cortico-basal	1	0,0
857	Displasia del iris - hipertelorismo - sordera	1	0,0
858	Aniridia agenesia renal retraso psicomotor	1	0,0
859	Displasia ectodérmica hipohidrotica forma dominante	1	0,0
860	Acidemia metilmalónica - homocistinuria tipo cbl F	1	0,0
861	Displasia epifisaria-falángica en foma de angel	1	0,0
862	Delección 5q35	1	0,0
863	Displasia espondiloepimetafisaria axial	1	0,0
864	Delección 8p	1	0,0
865	Deficiencia de C1 inhibidor	1	0,0
866	Anestesia corneal anomalías retinianas sordera	1	0,0
867	Displasia gelefisica	1	0,0
868	Dentinogenesis imperfecta - estatura baja - sordera - retraso mental	1	0,0
869	Displasia oculodentodigital	1	0,0
870	Craneosinostosis tipo Boston	1	0,0
871	Acondroplasia severa - retraso del desarrollo - acantosis nigricans	1	0,0
872	Aciduria no especificada	1	0,0
873	Blefarofimosis - ptosis - esotropia - sindactilia estatura baja	1	0,0
874	Atrofia óptica autosómica dominante y cataratas	1	0,0
875	Asplenia congénita aislada (Mutación in RPSA)	1	0,0
876	Cistationinuria	1	0,0
877	Deficiencia de CD27	1	0,0
878	Apraxia ocular tipo Cogan	1	0,0
879	Acidemia metilmalónica - homocistinuria tipo cbl D	1	0,0
880	Desmielinización cerebral debido a un déficit de metionina adenosiltransferasa	1	0,0
881	Deficiencia de CD45	1	0,0
882	Desorden del metabolismo de los metales no especificados	1	0,0
883	Ataxia de Harding	1	0,0
884	Desordenes de los lípidos no especificados	1	0,0
885	Deficiencia de Factor B	1	0,0
886	Anoftalmia - megalocornea - cardiopatía - anomalías esqueléticas	1	0,0
887	Deficiencia de Factor de transcripción E47	1	0,0
888	Auriculo-osteo-displasia	1	0,0
889	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2C	1	0,0
890	Desordenes lisosomales no especificados	1	0,0
891	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2E	1	0,0
892	Cromosoma 10 en anillo	1	0,0

N°	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
893	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 21	1	0,0
894	Cutis gyrata - acantosis nigricans - craneosinostosis	1	0,0
895	Ataxia espinocerebolosa tipo 30	1	0,0
896	Diabetes mellitus neonatal	1	0,0
897	Braquidactilia no especificada	1	0,0
898	Arrinia	1	0,0
899	Atelosteogenesis II	1	0,0
900	Cardiomiopatía - anomalías renales	1	0,0
901	Atelosteogenesis III	1	0,0
902	Blefarochalasia labio doble	1	0,0
903	Angioma en racimo	1	0,0
904	Cistinuria	1	0,0
905	Deficiencia de IgAlpha	1	0,0
906	Deficiencia aislada de subclases de IgG	1	0,0
907	Angiomatosis cutánea y digestiva	1	0,0
908	Disfunción inmune - poliendocrinopatía - enteropatía ligada al cromosoma X	1	0,0
909	Deficiencia de NFKB1	1	0,0
910	Disgenesia del cuerpo calloso compleja ligada al cromosoma X	1	0,0
911	Deficiencia de PMS2	1	0,0
912	Disgenesia gonadal 46 XY - neuropatía motora y sensorial	1	0,0
913	Degeneración retiniana microftalmia glaucoma	1	0,0
914	Cabello escaso - baja estatura - pulgares hipoplásicos - hipodondia - anomalías de la piel	1	0,0
915	Aplasia cutis congénita - linfangiectasia intestinal	1	0,0
916	Albinismo cutáneo fenotipo Hermine	1	0,0
917	Déficit de carbamil-fosfato sintetasa	1	0,0
	Total	13249	97,1

Casos notificados de las enfermedades nuevas que se incluyeron en la Resolución 023 de 2023

N°	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
918	Enfermedad de Kawasaki	81	0,6
919	Osteosarcoma	41	0,3
920	Purpura Trombocitopénica Trombótica (PTT)	40	0,3
921	Amiloidosis hereditaria asociada a Transtiretina	36	0,3
922	Síndrome de Dravet.	28	0,2
923	Mielitis Trasversa Aguda (ATM)	23	0,2
924	Micosis Fungoide	16	0,1
925	Asociación VACTERL.	15	0,1
926	Síndrome de X frágil	13	0,1
927	Otras encefalitis autoinmunes	12	0,1
928	Déficit de Alfa - 1 antitripsina (DAAT)	9	0,1
929	Discapacidad intelectual relacionada con SYNGAP1.	8	0,1
930	Diabetes Insípida central	6	0,0
931	Enfermedad relacionada con IgG4	6	0,0
932	Síndrome de Koolen- De Vries	5	0,0
933	Síndrome de Wiedemann-Steiner	5	0,0
934	Porfiria Hepática Aguda	4	0,0
935	Encefalomiелitis Aguda Diseminada	4	0,0
936	Neoplasia endocrina múltiple tipo 1.	4	0,0
937	Colangitis esclerosante primaria	4	0,0
938	Síndrome de microdelección 19q13.11	3	0,0
939	Síndrome cerebrofrontofacial de Baraister-Winter	3	0,0

N°	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
940	Trastorno del metabolismo del piruvato	3	0,0
941	Miopatía necrotizante inmunomediada.	3	0,0
942	Trombopatía: enfermedad de gránulos densos	2	0,0
943	Desorden del Espectro de Anticuerpos anti-MOG	2	0,0
944	Encefalitis autoinmune con anticuerpos anti receptor NMDA	2	0,0
945	Psoriasis Pustulosa Generalizada	2	0,0
946	Síndrome epiléptico por infección febril (FIRES)	2	0,0
947	Síndrome de Dejerinne Sottas (DSD)	2	0,0
948	Paramiotonía congénita	2	0,0
949	Enfermedad de Lafora	1	0,0
950	Panhipopituitarismo congénito	1	0,0
951	Ceroidolipofuscinosis Neuronal	1	0,0
952	Deleción intersticial 14q12q13.3	1	0,0
953	Duplicación parcial del cromosoma 17q.	1	0,0
954	Complejo OIES.	1	0,0
955	Tumor maligno neuroendocrino metastásico de origen desconocido	1	0,0
956	Miotonía con respuesta a la acetazolamida o miotonía agravada por potasio	1	0,0
	Total	394	2,9

INS

ANEXO 3 CASOS DE DISPLASIA BRONCOPULMONAR DIAGNOSTICADOS EN 2023 SEGÚN ENTIDAD TERRITORIAL DE RESIDENCIA, COLOMBIA.

Excluye casos residentes en el exterior

Entidad territorial de residencia	Observado 2023 Casos	%	Esperado (\bar{x} 2019-2022)	Límite inferior	Límite superior	Razón observada	Poisson (n < 30)
Bogotá	217	36,7	68	0,55	1,45	3,19	
Antioquia	131	22,1	72	0,57	1,43	1,82	
Boyacá	62	10,5	28	-2,55	4,55	2,21	
Cali	39	6,6	37	0,78	1,22	1,07	
Cundinamarca	38	6,4	20	0,21	1,79	1,92	
Nariño	20	3,4	4				0,000
Valle del Cauca	15	2,5	16				0,101
Chocó	13	2,2	6				0,005
Cauca	11	1,9	12				0,112
Santander	8	1,4	2				0,000
Caldas	7	1,2	4				0,049
Putumayo	6	1,0	1				0,001
Huila	5	0,8	2				0,024
Córdoba	3	0,5	2				0,126
Norte de Santander	3	0,5	2				0,155
Quindío	3	0,5	3				0,214
Caquetá	2	0,3	1				0,184
Risaralda	2	0,3	2				0,267
Buenaventura	2	0,3	4				0,185
Santa Marta	2	0,3	0				0,000
Magdalena	1	0,2	0				0,000
Meta	1	0,2	3				0,176
Cartagena	1	0,2	0				0,000
Arauca	0	0,0	1				0,607
Casanare	0	0,0	1				0,607
Cesar	0	0,0	2				0,223
La Guajira	0	0,0	2				0,174
Tolima	0	0,0	2				0,223
Barranquilla	0	0,0	1				0,607
Colombia	592	100,0	292	0,35	1,65	2,03	0,000

Nota: en las ET con menos de 30 casos se considera que la variación significativa cuando el valor de p es < 0,05 y hay una diferencia de 5 casos o más entre el valor observado y el esperado.

ANEXO 4 CASOS DE SÍNDROME DE GUILLAIN BARRE DIAGNOSTICADOS EN 2023 SEGÚN ENTIDAD TERRITORIAL DE RESIDENCIA, COLOMBIA.

Entidad territorial de residencia	Observado 2023 Casos	%	Esperado (\bar{x} 2019-2022)	Límite inferior	Límite superior	Razón observada	Poisson (n < 30)
Bogotá	109	33,2	92	0,56	1,44	1,18	
Antioquia	58	17,7	84	0,58	1,42	0,69	
Santander	28	8,5	20				0,015
Boyacá	23	7,0	20				0,062
Cundinamarca	21	6,4	21				0,086
Cali	14	4,3	21				0,026
Huila	12	3,7	10				0,090
Nariño	8	2,4	7				0,125
Norte de Santander	8	2,4	20				0,002
Cesar	7	2,1	4				0,039
Córdoba	5	1,5	3				0,067
Tolima	4	1,2	8				0,050
Arauca	3	0,9	3				0,214
Bolívar	3	0,9	4				0,207
Caldas	3	0,9	7				0,060
Risaralda	3	0,9	6				0,089
Caquetá	2	0,6	1				0,224
Casanare	2	0,6	1				0,224
Magdalena	2	0,6	1				0,184
Sucre	2	0,6	2				0,271
Valle del Cauca	2	0,6	10				0,003
Barranquilla	2	0,6	10				0,003
Cartagena	2	0,6	5				0,072
Cauca	1	0,3	7				0,008
Chocó	1	0,3	1				0,358
Meta	1	0,3	2				0,237
Putumayo	1	0,3	1				0,354
Santa Marta	1	0,3	2				0,271
Atlántico	0	0,0	5				0,009
La Guajira	0	0,0	1				0,287
Guaviare	0	0,0	2				0,105
Quindío	0	0,0	4				0,014
San Andrés	0	0,0	1				0,607
Buenaventura	0	0,0	1				0,368
Colombia	328	100,0	384	0,69	1,31	0,86	0,000

Nota: en las ET con menos de 30 casos se considera que la variación significativa cuando el valor de p es < 0,05 y hay una diferencia de 5 casos o más entre el valor observado y el esperado.

ANEXO 5 CASOS DE ESCLEROSIS SISTÉMICA CUTÁNEA LIMITADA DIAGNOSTICADOS EN 2023 SEGÚN ENTIDAD TERRITORIAL DE RESIDENCIA,

Excluye casos residentes en el exterior

Entidad territorial de residencia	Observado 2023 Casos	%	Esperado (\bar{x} 2019-2022)	Límite inferior	Límite superior	Razón observada	Poisson (n < 30)
Antioquia	82	26,9	50	-0,78	2,78	1,63	
Bogotá	69	22,6	19	-1,24	3,24	3,73	
Risaralda	24	7,9	8				0,000
Boyacá	18	5,9	4				0,000
Caldas	17	5,6	13				0,055
Cundinamarca	17	5,6	4				0,000
Nariño	16	5,2	6				0,000
Córdoba	13	4,3	3				0,000
Quindío	10	3,3	8				0,099
Valle del Cauca	9	3,0	3				0,001
Cali	9	3,0	5				0,02
Tolima	3	1,0	0				0,000
Cartagena	3	1,0	0				0,000
Amazonas	2	0,7	0				0,000
Cauca	2	0,7	0				0,024
Norte de Santander	2	0,7	3				0,257
Barranquilla	2	0,7	1				0,133
Atlántico	1	0,3	0				0,195
Bolívar	1	0,3	0				0,000
Caquetá	1	0,3	1				0,303
La Guajira	1	0,3	0				0,195
Huila	1	0,3	0				0,195
Meta	1	0,3	0				0,195
Santander	1	0,3	1				0,303
Colombia	305	100,0	128	-0,84	2,84	2,38	

Nota: en las ET con menos de 30 casos se considera que la variación significativa cuando el valor de p es < 0,05 y hay una diferencia de 5 casos o más entre el valor observado y el esperado.