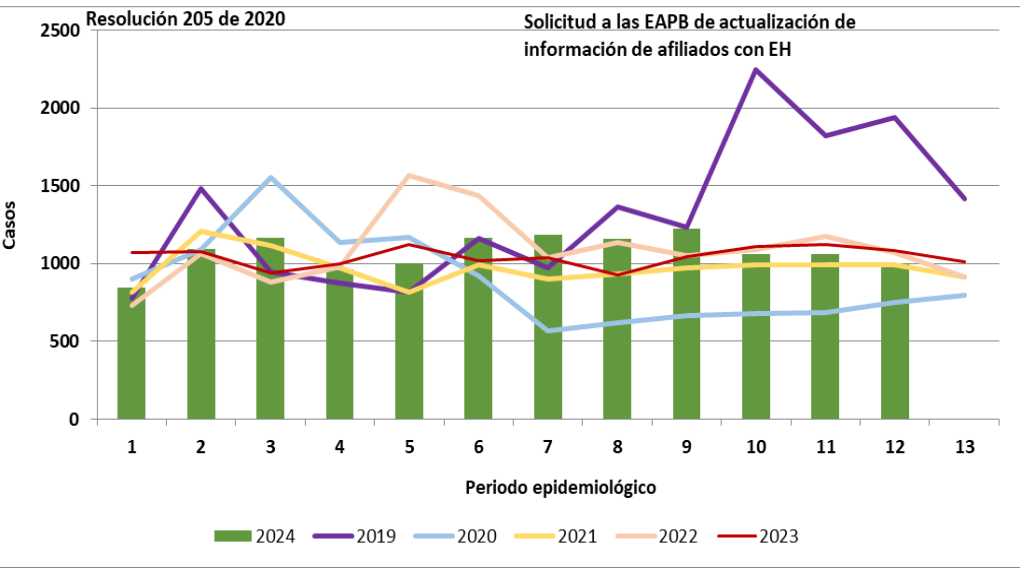


Informe de evento

Enfermedades huérfanas

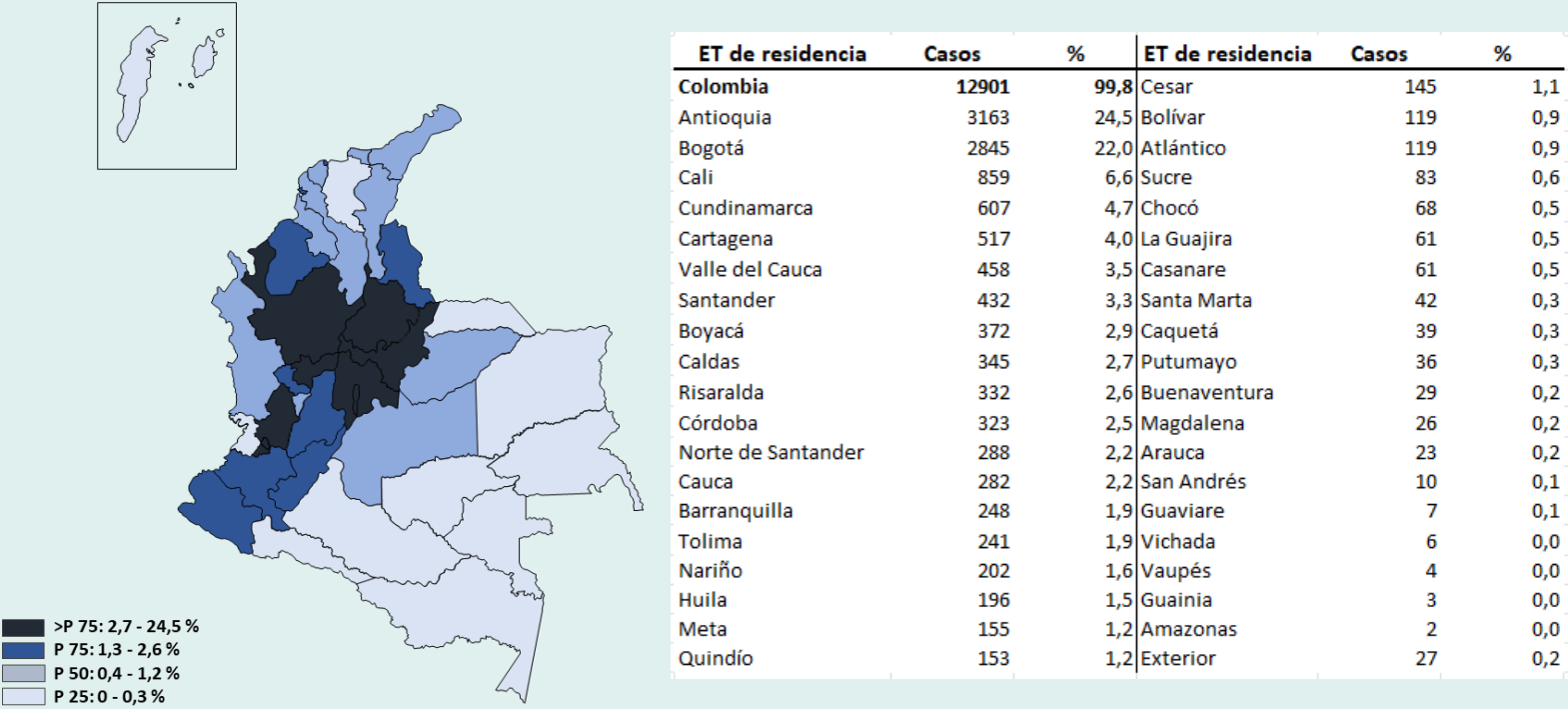
Periodo epidemiológico XII 2024



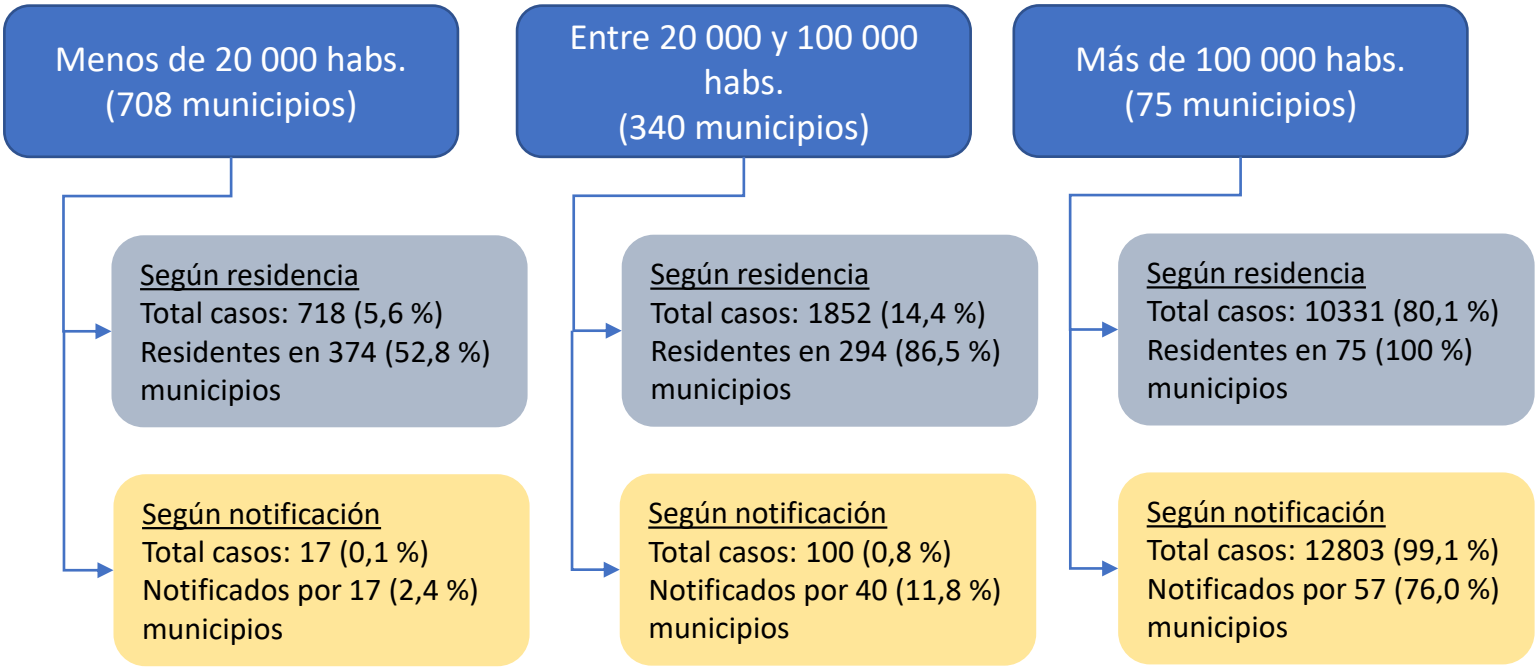
Comportamiento de la notificación de enfermedades huérfanas – raras por año y periodo epidemiológico, Colombia, 2019 hasta periodo epidemiológico XII de 2024

Año	Casos
2016	596
2017	3642
2018	8821
2019	17056
2020	11524
2021	12608
2022	14130
2023	13577
2024	12928

Proporción de notificación de enfermedades huérfanas – raras según entidad territorial de residencia, Colombia, 2024 (hasta periodo epidemiológico XII)



Proporción de enfermedades huérfanas por municipio de residencia y notificación (municipios clasificados según tamaño de la población), Colombia, 2024 (hasta periodo epidemiológico XII)



Municipios con mayor proporción de enfermedades huérfanas según residencia y notificación, Colombia, 2024 (hasta periodo epidemiológico XII)

Departamento /Distrito	Municipio	Tipo Municipio	Según residencia		Según notificación	
			Casos	%	Casos	%
Antioquia	Medellín	Mayor 100 mil	1613	12,5	2709	21,0
	Bello	Mayor 100 mil	231	1,7	3	0,0
	Rionegro	Mayor 100 mil	179	1,4	510	3,9
	Envigado	Mayor 100 mil	140	1,1	33	0,3
	Itagüí	Mayor 100 mil	140	1,1	25	0,2
Atlántico	Barranquilla	Mayor 100 mil	248	1,9	301	2,3
Bogotá, D.C.	Bogotá, D.C.	Mayor 100 mil	2845	21,5	4622	35,8
Bolívar	Cartagena	Mayor 100 mil	517	3,9	623	4,8
Boyacá	Tunja	Mayor 100 mil	106	0,8	210	1,6
Caldas	Manizales	Mayor 100 mil	221	1,7	289	2,2
Cauca	Popayán	Mayor 100 mil	130	1,0	111	0,9
Cesar	Valledupar	Mayor 100 mil	106	0,8	81	0,6
Córdoba	Montería	Mayor 100 mil	165	1,2	243	1,9
Cundinamarca	Soacha	Mayor 100 mil	155	1,2	23	0,2
Huila	Neiva	Mayor 100 mil	100	0,8	111	0,9
Meta	Villavicencio	Mayor 100 mil	103	0,8	36	0,3
Norte de Santander	San José de Cúcuta	Mayor 100 mil	179	1,4	208	1,6
Quindío	Armenia	Mayor 100 mil	108	0,8	92	0,7
Risaralda	Pereira	Mayor 100 mil	215	1,6	271	2,1
Santander	Bucaramanga	Mayor 100 mil	175	1,3	142	1,1
Tolima	Ibagué	Mayor 100 mil	154	1,2	142	1,1
Valle del Cauca	Cali	Mayor 100 mil	859	6,5	1328	10,3

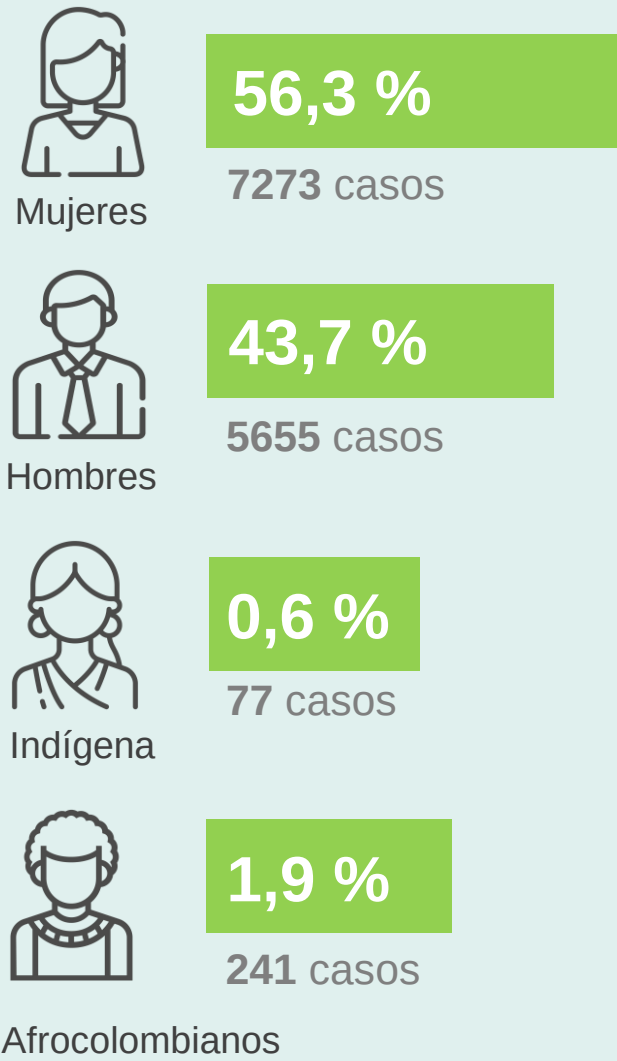
Información es notificada semanalmente por las entidades territoriales (ET) al Instituto Nacional de Salud (INS) a través del Sistema de vigilancia en salud pública (Sivigila). El número de casos puede variar por ajustes que realicen las ET o las Empresas Administradores de Planes de Beneficios (EAPB) posteriores a la notificación.

Informe de evento

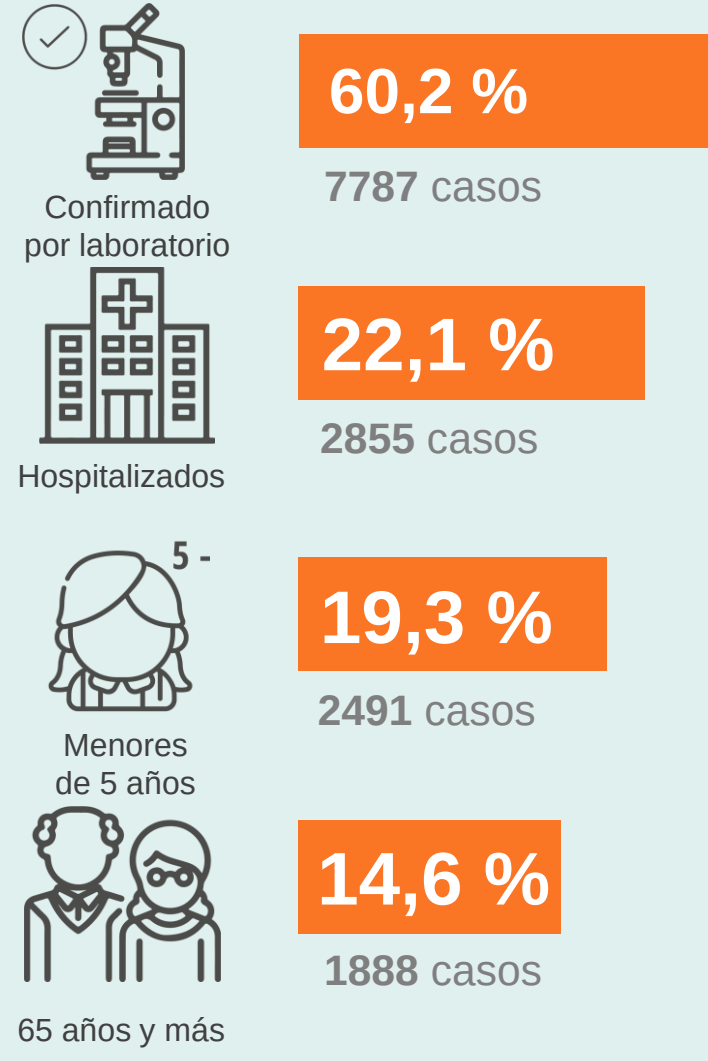
Enfermedades huérfanas

Periodo
epidemiológico XII
2024

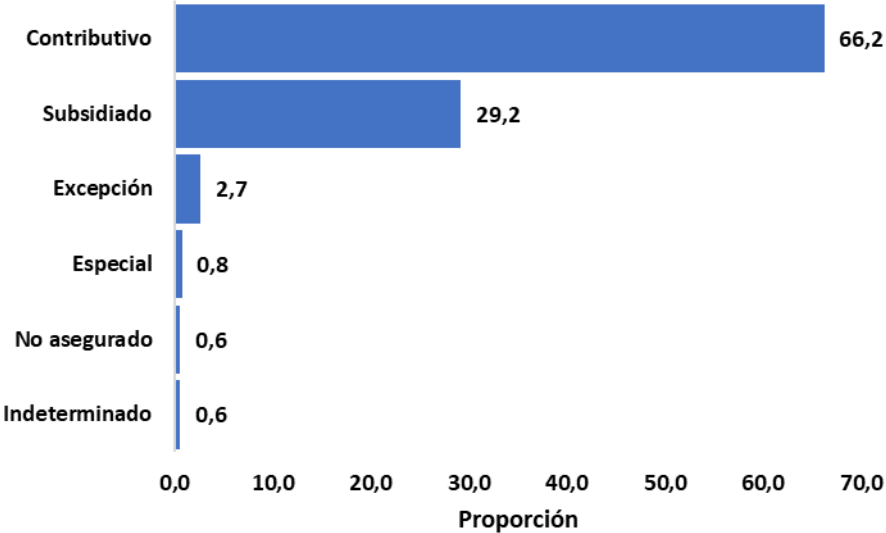
Proporción



Proporción



Proporción de notificación por régimen de seguridad en salud, Colombia, 2024 (hasta periodo epidemiológico XII)



Enfermedades huérfanas notificadas con mayor frecuencia, Colombia, 2024 (hasta periodo epidemiológico XII).

Incremento Decremento Estable

Nombre de la enfermedad	Promedio 2019-2023	2024		Variación	
		Casos	%	Casos	%
Displasia broncopulmonar	395	662	5,1	267	67,5
Esclerosis Múltiple	763	470	3,6	-293	-38,4
Esclerosis sistémica cutánea limitada	444	402	3,1	-42	-9,5
Enfermedad de Von Willebrand	364	385	3,0	21	5,8
Esclerosis lateral amiotrófica	309	319	2,5	10	3,3
Drepanocitosis	316	312	2,4	-4	-1,1
Síndrome de Guillain-Barre	431	298	2,3	-133	-30,9
Microtia	184	274	2,1	90	48,9
Fibrosis pulmonar idiopática	203	247	1,9	44	21,7
Miastenia grave	222	241	1,9	19	8,4
Enfermedad de Crohn	246	241	1,9	-5	-2,2
Neuromielitis óptica espectro	216	215	1,7	-1	-0,5
Esclerosis sistémica cutánea difusa	235	212	1,6	-23	-9,9
Hipertensión arterial pulmonar idiopática	174	206	1,6	32	18,3
Hipertensión Pulmonar Tromboembólica Crónica	148	180	1,4	32	22,0
Otras alteraciones cromosómicas no especificadas	97	171	1,3	74	76,3
Neurofibromatosis	115	170	1,3	55	48,1
Hepatitis crónica autoinmune	178	170	1,3	-8	-4,6
Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	117	156	1,2	39	32,9
Déficit congénito del factor VIII	320	154	1,2	-166	-51,9
Distonía no especificada	115	130	1,0	15	12,7
Vasculitis	68	121	0,9	53	77,4
Distonía focal	57	114	0,9	57	98,6
Hipertensión Pulmonar Persistente del Recién Nacido	32	113	0,9	82	258,7
Dermatomiositis	119	113	0,9	-6	-5,4
Acromegalia	128	112	0,9	-16	-12,2
Síndrome de Lennox-Gastaut	41	106	0,8	65	158,5
Enfermedad de Wegener	89	102	0,8	13	15,1

Información es notificada semanalmente por las entidades territoriales (ET) al Instituto Nacional de Salud (INS) a través del Sistema de vigilancia en salud pública (Sivigila). El número de casos puede variar por ajustes que realicen las ET o las Empresas Administradores de Planes de Beneficios (EAPB) posteriores a la notificación.

Informe de evento

Enfermedades huérfanas

Periodo
epidemiológico XII
2024

Ficha técnica

Este informe corresponde a la información de SIVIGILA de 2024 hasta periodo XII.

Los datos fueron recolectados por los médicos especialistas de las Unidades Primerias Generadoras de Datos (UPGD) y Unidades Informadoras (UI); la información fue digitada y notificada en el aplicativo Sivigila.

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

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

Para establecer el incremento o decremento en la notificación se comparan los casos notificados hasta periodo XII de 2024 (valor observado) con el promedio de la notificación de los últimos 5 años en el mismo periodo de análisis (valor esperado) así:

- En enfermedades con 30 casos o más notificados en 2024; se establecen límites superior e inferior, si el valor observado está dentro de los límites se considera comportamiento estable.
- En enfermedades con menos de 30 casos notificados en 2024: se calcula la diferencia entre el valor observado y el esperado y se establece la significancia del incremento o decremento con el estadístico poisson

(en las tablas se marcan únicamente las enfermedades con incrementos o decrementos significativos)

El anexo 1 muestra la proporción de notificación de las enfermedades huérfanas que se notificaron a Sivigila en el periodo de análisis.

Nidia Esperanza González Toloza

ngonzalez@ins.gov.co

Grupo de Vigilancia y Control de
Enfermedades No Transmisibles
Subdirección Prevención Vigilancia y Control
Dirección de Vigilancia y Análisis del Riesgo
en Salud Pública

Instituto Nacional de Salud

Correo electrónico:

contactenos@ins.gov.co

Teléfono: (1) 220 77 00 Ext. 1297

Bogotá, COLOMBIA

www.ins.gov.co

Línea gratuita nacional: 01 8000 113 400

Informe de evento

Enfermedades
huérfanas

Periodo
epidemiológico XII
2024

Anexo 1. Proporción de notificación de enfermedades huérfanas - raras, Colombia, 2024 (hasta periodo epidemiológico XII)

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%	No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
1	Displasia broncopulmonar	662	5,12	96	Poliquistosis renal autosomica y recesiva	25	0,19
2	Esclerosis Multiple	470	3,64	97	Histiocitosis de celulas de Langerhans	25	0,19
3	Esclerosis sistematica cutanea limitada	402	3,11	98	Arteritis de celulas gigantes	25	0,19
4	Enfermedad de Von Willebrand	385	2,98	99	Atresia biliar	25	0,19
5	Esclerosis lateral amiotrofica	319	2,47	100	Distrofia miotonica de Steinert	25	0,19
6	Drepanocitosis	312	2,41	101	Sindrome CREST	24	0,19
7	Sindrome de Guillain-Barre	298	2,31	102	Acalasia primaria	24	0,19
8	Microtia	274	2,12	103	Poliartritis factor reumatoide positivo	23	0,18
9	Fibrosis pulmonar idiopatica	247	1,91	104	Deficit congenito del factor VII	23	0,18
10	Miastenia grave	241	1,86	105	Craneosinostosis - hidrocefalia - malformacion de Chiari I - sinostosis radioulnar	23	0,18
11	Enfermedad de Crohn	241	1,86	106	Otras Acromegalias No especificadas	21	0,16
12	Neuromielitis óptica espectro	215	1,66	107	Enfermedad de Von Willebrand adquirida	21	0,16
13	Esclerosis sistematica cutanea difusa	212	1,64	108	Hipogamaglobulinemia de la infancia (transitoria)	21	0,16
14	Hipertension arterial pulmonar idiopatica	206	1,59	109	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 3	21	0,16
15	Hipertensión Pulmonar Tromboembólica Crónica	180	1,39	110	Albinismo oculo-cutaneo	21	0,16
16	Otras alteraciones cromosomicas no especificadas	171	1,32	111	Disautonomia familiar	21	0,16
17	Hepatitis cronica autoinmune	170	1,31	112	Sindrome de Evans	20	0,15
18	Neurofibromatosis	170	1,31	113	Sindrome de Williams	20	0,15
19	Polineuropatia desmielinizante inflamatoria cronica	156	1,21	114	Lipodistrofia no especificada	20	0,15
20	Deficit congenito del factor VIII	154	1,19	115	Penfigo foliaceo	20	0,15
21	Distonia no especificada	130	1,01	116	Mielitis Trasversa Aguda (ATM)	20	0,15
22	Vasculitis	121	0,94	117	Colestasis - retinopatía pigmentaria - fisura palatina	20	0,15
23	Distonia focal	114	0,88	118	Disquinesia ciliar primaria	20	0,15
24	Hipertensión Pulmonar Persistente del Recién Nacido / Distrés respiratorio agudo neonatal por deficiencia de SP B	113	0,87	119	Retinosis Pigmentaria	19	0,15
25	Dermatomiositis	113	0,87	120	Atresia tricuspide	19	0,15
26	Acromegalia	112	0,87	121	Sindrome de Prader-Willi	18	0,14
27	Sindrome de Lennox-Gastaut	106	0,82	122	Sindrome de Ehlers-Danlos tipo clasico – TIPO I Y II	18	0,14
28	Enfermedad de Wegener	102	0,79	123	Penfigoide bulloso	18	0,14
29	Beta-talasemia	97	0,75	124	Lipomatosis encefalocraneocutanea	18	0,14
30	Artritis juvenil idiopatica de inicio sistemico	97	0,75	125	Enfermedad de Takayasu	18	0,14
31	Sindrome de Turner	92	0,71	126	Sindrome de Sotos	17	0,13
32	Polimiositis	89	0,69	127	Sindrome de Marinesco-Sjogren	17	0,13
33	Tumor maligno neuroendocrino metastásico de origen desconocido	77	0,60	128	Osteocondromas multiples	17	0,13
34	Penfigo vulgar	77	0,60	129	Hernia diafragmatica	17	0,13
35	Enfermedad de Huntington	69	0,53	130	Ptosis - estrabismo - pupilas ectopicas	17	0,13
36	Atrofia progresiva bifocal de la coroides y la retina	69	0,53	131	Sindrome de Churg-Strauss	16	0,12
37	Angioedema hereditario	65	0,50	132	Enfermedad de Wilson	16	0,12
38	Gastrosquisis	64	0,50	133	Artrogriposis no especificado	16	0,12
39	Amiloidosis hereditaria asociada a Transtiretina	64	0,50	134	Desordenes del tejido conectivo no especificados	16	0,12
40	Estenosis pulmonar valvular	60	0,46	135	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 2	16	0,12
41	Enfermedad de Still del adulto	60	0,46	136	Cardiomiopatía amiloidótica familiar relacionado con Transtirretina	16	0,12
42	Enfermedad de Kawasaki.	58	0,45	137	Distrofia muscular de cinturas	16	0,12
43	Fibrosis quística	56	0,43	138	Síndrome de X frágil	15	0,12
44	Sindrome de Noonan	55	0,43	139	Trisomia 18	15	0,12
45	Hiperplasia suprarrenal congenita	52	0,40	140	Onfalocele	15	0,12
46	Purpura de Henoch-Schoenlein	52	0,40	141	Retraso mental ligado al cromosoma X no especificado	15	0,12
47	Esclerosis tuberosa	51	0,39	142	Deficit congenito del factor XI	15	0,12
48	Osteogenesis imperfecta	51	0,39	143	Atresia duodenal	15	0,12
49	Queratoconjuntivitis atopica	51	0,39	144	Poliartritis factor reumatoide negativo	14	0,11
50	Sindrome de intestino corto	50	0,39	145	Espino cerebelosa degeneracion distrofia corneal	14	0,11
51	Sindrome de Marfan	50	0,39	146	Hiperglicinemia no cetosica	14	0,11
52	Hipogamaglobulinemia inespecifica	50	0,39	147	Paraplejia espastica familiar	14	0,11
53	Distrofia muscular tipo Duchenne	49	0,38	148	Enfermedades hematologicas no especificadas	14	0,11
54	Coartacion atipica de aorta	49	0,38	149	Enfermedad de las neuronas motoras patron Madras	14	0,11
55	Inmunodeficiencia primaria no especificada	48	0,37	150	Dermatosis pustulosa subcornea	14	0,11
56	Aplasia medular idiopatica	48	0,37	151	Sindrome KBG	13	0,10
57	Sindrome hemolitico uremico atipico	47	0,36	152	Sindrome de Ehlers-Danlos tipo hiperlaxitud – TIPO III	13	0,10
58	Acondroplasia	47	0,36	153	Sindrome de Angelman	13	0,10
59	Sindrome del injerto contra huesped	46	0,36	154	Pityriasis rubra pilaris	13	0,10
60	Malformacion de Ebstein	46	0,36	155	Lesion cerebral isquemia e hipoxica neonatal	13	0,10
61	Enfermedad de Fabry	45	0,35	156	Microftalmia - atrofia cerebral	13	0,10
62	Cirrosis biliar primaria	45	0,35	157	Enfermedad relacionada con IgG4	13	0,10
63	Distrofia muscular no especificada	45	0,35	158	Cataratas-glaucoma	13	0,10
64	Sindactilia no especificada	44	0,34	159	Sindrome de West	12	0,09
65	Síndrome de Dravet.	43	0,33	160	Síndromes miastenicos congenitos	12	0,09
66	Encefalopatía epileptica infantil temprana	42	0,32	161	Sindrome de Poland	12	0,09
67	Desprendimiento de retina regmatogeno autosomico dominante	42	0,32	162	Cataratas ataxia sordera	12	0,09
68	Hemoglobinuria paroxistica nocturna	41	0,32	163	Mucopolisacaridosis tipo 4	12	0,09
69	Sordera - vitiligo - acalasia	40	0,31	164	Ictiosis no especificada	12	0,09
70	Atrofia optica	40	0,31	165	Enfermedad del rinon poliquistico autosomica dominante de tipo 1 y con esclerosis tuberosa	12	0,09
71	Osteosarcoma	39	0,30	166	Macroglobulinemia de Waldenström	12	0,09
72	Enfermedad mixta del tejido conectivo	38	0,29	167	Deficiencia selectiva de IgA	12	0,09
73	Enfermedad de Hirschsprung	38	0,29	168	Enfermedad de Moya-Moya	12	0,09
74	Enfermedad de Behçet	38	0,29	169	Ataxia de Friedreich	12	0,09
75	Distrofia muscular de Duchenne y Becker	37	0,29	170	Sindrome de Beckwith-Wiedemann	11	0,09
76	Deficit congenito del factor IX	37	0,29	171	Urticaria solar	11	0,09
77	Siringomielia	36	0,28	172	Sindrome de exoftalmos benigno	11	0,09
78	Esferocitosis hereditaria	36	0,28	173	Distrofia de cornea - sordera de percepcion	11	0,09
79	Enfermedad de Cushing	35	0,27	174	Sindrome de Cushing	11	0,09
80	Polirradiculoneuropatia desmielinizante inflamatoria aguda	34	0,26	175	Homocistinuria clasica por deficit de cistationina betasintasa	11	0,09
81	Purpura Trombocitopénica Trombótica (PTT)	34	0,26	176	Plagiocefalia aislada	11	0,09
82	Monosomia 22q11	32	0,25	177	Neurofibromatosis tipo 2	11	0,09
83	Amiloidosis secundaria	32	0,25	178	Paraplejia espastica no especificada	11	0,09
84	Raquitismo Hipofosfatemico Familiar Ligado al Cromosoma X	30	0,23	179	Hipertensión Arterial Pulmonar Heredable	11	0,09
85	Sindrome de Tourette	29	0,22	180	Mastocitosis cutanea	11	0,09
86	Inmunodeficiencia comun variable	29	0,22	181	Delecion 22q13	11	0,09
87	Artritis relacionada con entesitis	29	0,22	182	Asociación VACTERL.	11	0,09
88	Sindrome de antisintetasas	28	0,22	183	Agenesia de cuerpo calloso microcefalia talla baja	11	0,09
89	Sindrome de Alport	28	0,22	184	Telangiectasia Hereditaria familiar (Rendu Osler Weber)	10	0,08
90	Distrofia muscular congenita	28	0,22	185	Sindrome de Sjögren-Larsson	10	0,08
91	Porfiria aguda intermitente	27	0,21	186	Sindrome de Vater-like con hipertension pulmonar anomalias de las orejas y retraso del crecimiento	10	0,08
92	Neuropatia axonal aguda motora y sensitiva	27	0,21	187	Policondritis atrofiante	10	0,08
93	Periarteritis nodosa	27	0,21	188	Otras encefalitis autoinmunes	10	0,08
94	Sarcoidosis	27	0,21	189	Esclerosis endosteal - Hipoplasia cerebelar	10	0,08
95	Sindrome de Rett	25	0,19	190	Fibrosis pulmonar - hiperplasia hepatica - hipoplasia de medula osea	10	0,08

Información es notificada semanalmente por las entidades territoriales (ET) al Instituto Nacional de Salud (INS) a través del Sistema de vigilancia en salud pública (Sivigila). El número de casos puede variar por ajustes que realicen las ET o las Empresas Administradores de Planes de Beneficios (EAPB) posteriores a la notificación.

Informe de evento

Enfermedades
huérfanas

Periodo
epidemiológico XII
2024

Anexo 1. Proporción de notificación de enfermedades huérfanas - raras, Colombia, 2024 (hasta periodo epidemiológico XII)

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%	No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
191	Atrofia muscular espinal proximal	10	0,08	286	Sindrome de Ehlers-Danlos tipo cifoescoliosis – TIPO VI	5	0,04
192	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 1	10	0,08	287	Malabsorcion de glucosa-galactosa	5	0,04
193	Epidermolisis ampollosa hereditaria	9	0,07	288	Porfiria eritropoyetica congenita	5	0,04
194	Obstrucción de Arterias Pulmonares por Estenosis Congénita de Arterias Pulmonares	9	0,07	289	Microcefalia epilepsia retraso mental cardiopatía	5	0,04
195	Mastocitosis	9	0,07	290	Miopatía necrotizante inmunomediada.	5	0,04
196	Epilepsia mioclonica de la infancia	9	0,07	291	Micosis Fungoide	5	0,04
197	Porfiria Hepática Aguda	9	0,07	292	Paralisis supranuclear progresiva	5	0,04
198	Enfermedad de Gaucher	9	0,07	293	Mucopolisacaridosis tipo 3	5	0,04
199	Atresia de intestino delgado	9	0,07	294	Fisura media del labio inferior	5	0,04
200	Deficit congenito del factor V	9	0,07	295	Fisura labiopalatina malrotacion cardiopatía	5	0,04
201	Distrofia facioescapulohumeral	9	0,07	296	Fascitis eosinofílica	5	0,04
202	Sindrome neuroleptico maligno	8	0,06	297	Proteinosis alveolar pulmonar idiopática	5	0,04
203	Sindrome de Kabuki make up	8	0,06	298	Neuropatía óptica hereditaria de Leber	5	0,04
204	Sindrome de Goldenhar	8	0,06	299	Mucopolisacaridosis no especificada	5	0,04
205	Sindrome de aspiracion de meconio	8	0,06	300	Hirschsprung - hipoplasia de unas - dismorfia	5	0,04
206	Sindrome de Camurati Engelmann	8	0,06	301	Monosomia 5p	5	0,04
207	Síndrome de Wiedemann-Steiner	8	0,06	302	Anomalías cardíacas - heterotaxia	5	0,04
208	Sindrome de Budd-Chiari	8	0,06	303	AD-HIES (Sindrome de Hiper IgE) Sindrome Job	5	0,04
209	Psoriasis Pustulosa Generalizada	8	0,06	304	Displasia epifisaria múltiple	5	0,04
210	Trisomia 13	8	0,06	305	Coloboma microftalmia cardiopatía sordera	5	0,04
211	Sindrome de Ehlers-Danlos de tipo vascular	8	0,06	306	Enfermedad de Erdheim-Chester	5	0,04
212	Sindrome de Bardet-Biedl	8	0,06	307	Conjuntivitis lenosa	5	0,04
213	Sindrome de Moebius	8	0,06	308	Anomalías craneo digitales retraso mental	5	0,04
214	Otros trastornos del metabolismo de los carbohidratos no especificados	8	0,06	309	Anemia hemolítica por deficit de glucosa fosfato isomerasa	5	0,04
215	Inmunodeficiencia por deficit selectivo de anticuerpos anti-polisacaridos	8	0,06	310	Encondromatosis	5	0,04
216	Microcefalia - deficit intelectual - anomalías falangicas y neurologicas	8	0,06	311	Deficiencia de anticuerpos especificos (normal igG y celulas B)	5	0,04
217	Hipercolesterolemia familiar homocigota	8	0,06	312	Artrogriposis múltiple congenita - cara de silbido	5	0,04
218	Enfermedad mitocondrial no especificada	8	0,06	313	Deficit congenito de fibrinogeno	5	0,04
219	Hipoglucemia hiperinsulinemica persistente de la infancia	8	0,06	314	Enfermedad de Stargardt	5	0,04
220	Deficit de biotinidasa	8	0,06	315	Angiomatosis cutanea y digestiva	5	0,04
221	Enfermedad de Gaucher tipo 1	8	0,06	316	Ataxia telangiectasia	5	0,04
222	Aniridia ataxia cerebelosa y retraso mental	8	0,06	317	Sindrome de Duane	4	0,03
223	Angioedema adquirido	8	0,06	318	Trastornos hormonales no especificados	4	0,03
224	Agenesia de cuerpo calloso - neuropatía	8	0,06	319	Sindrome de Kallmann	4	0,03
225	Sindrome de Cowden	7	0,05	320	Sindrome de Leigh	4	0,03
226	Sindrome de Cushing dependiente de ACTH	7	0,05	321	Sindrome de Gitelman	4	0,03
227	Sindrome de Cornelia de Lange	7	0,05	322	Sindrome de Lesch-Nyhan	4	0,03
228	Sindrome de Coffin Siris	7	0,05	323	Sindrome de Brugada	4	0,03
229	Sindrome de autismo y macrocefalia	7	0,05	324	Sindrome de microdelecion 2p21	4	0,03
230	Sindrome de Kleeftstra	7	0,05	325	Trastorno del metabolismo de los aminoacidos no especificado	4	0,03
231	Sindrome CHARGE	7	0,05	326	Sindrome de microdelecion 2q37	4	0,03
232	Sindrome MELAS	7	0,05	327	Síndrome cerebrofrontofacial de Baraister-Winter	4	0,03
233	Mastocitosis no especificada	7	0,05	328	Sindrome de Usher	4	0,03
234	Holoprosencefalia	7	0,05	329	Sindrome de Wolf-Hirschhorn	4	0,03
235	Hiperlipoproteinemia tipo 1	7	0,05	330	Síndrome Cardiofacio Cutaneo	4	0,03
236	Miositis focal	7	0,05	331	Hemangiomatosis neonatal difusa	4	0,03
237	Esclerosis múltiple - ictiosis - deficiencia del factor VIII	7	0,05	332	Leucodistrofia metacromática	4	0,03
238	Mucopolisacaridosis tipo 2	7	0,05	333	Mielofibrosis con metaplasia mielocitoide	4	0,03
239	Polineuropatía amiloide familiar	7	0,05	334	Inmunodeficiencia comienzo adulto	4	0,03
240	Microcefalia - anomalías digitales - deficit intelectual	7	0,05	335	Lipofuscinosis neuronal ceroides tardía infantil	4	0,03
241	Poliposis adenomatosa familiar	7	0,05	336	Pancreatitis crónica hereditaria	4	0,03
242	Fibrosis pulmonar - inmunodeficiencia - disgenesia gonadal	7	0,05	337	Microdelecion 9q22.3	4	0,03
243	Epidermolisis ampollosa distrofica	7	0,05	338	Esquisecefalia	4	0,03
244	Adrenoleucodistrofia ligado al cromosoma X	7	0,05	339	Otros trastornos del metabolismo de los acidos grasos	4	0,03
245	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva	7	0,05	340	Hipersomnia idiopática	4	0,03
246	Anemia de Fanconi	7	0,05	341	Enfermedad granulomatosa crónica	4	0,03
247	Distrofia muscular de Emery Dreifuss	7	0,05	342	Paramiotonía congénita	4	0,03
248	Déficit de Alfa - 1 antitripsina (DAAT)	7	0,05	343	Penfigoide paraneoplásico	4	0,03
249	Acromatopsia	7	0,05	344	Fisura labial - retinopatía	4	0,03
250	Enfermedad de Castleman	7	0,05	345	Otras ataxias hereditarias no especificadas	4	0,03
251	Displasia esquelética no especificada	7	0,05	346	Osteopetrosis - hipogammaglobulinemia	4	0,03
252	Craneosinostosis calcificaciones intracraneales	7	0,05	347	Enfermedad de Thomsen y Becker	4	0,03
253	Sindrome de Birt-Hogg-Dube	6	0,05	348	Distrofia de conos y bastones	4	0,03
254	Sordera - hipoplasia del esmalte - anomalía en las unas	6	0,05	349	Displasia ectodérmica no especificada	4	0,03
255	Neoplasia endocrina múltiple tipo 1.	6	0,05	350	Colangitis esclerosante primaria	4	0,03
256	Sindrome de Joubert	6	0,05	351	Enfermedad de Blackfan-Diamond	4	0,03
257	Sindrome de Waardenburg (termino generico)	6	0,05	352	Deficit congenito del factor XIII	4	0,03
258	Sindrome de Mowat-Wilson	6	0,05	353	Dismorfia facial macrocefalia miopia Dandy Walker	4	0,03
259	Sindrome de Gorlin	6	0,05	354	Deficit de carnitina palmitoiltransferasa II	4	0,03
260	Sindrome de Secrecion inapropiada de hormona antidiuretica	6	0,05	355	Distonia-parkinsonismo de inicio rapido	4	0,03
261	Sindrome de Silver-Russell	6	0,05	356	Desmielinizacion cerebral debido a un deficit de metionina adenosiltransferasa	4	0,03
262	Sindrome de Bartter	6	0,05	357	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2A	4	0,03
263	Hipospadias - hipertelorismo - coloboma y sordera	6	0,05	358	Desordenes del sistema inmune no especificados	4	0,03
264	Miopatía tipo Bethlehem	6	0,05	359	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	4	0,03
265	Mucopolidosis no especificada	6	0,05	360	Diabetes insípida nefrogénica	4	0,03
266	Feocromocitoma secretante	6	0,05	361	Displasia espondiloepifisaria congenita	4	0,03
267	Hipomielinizacion - catarata congenita	6	0,05	362	Sindrome de Coffin-Lowry	3	0,02
268	Retinopatía hereditaria vascular	6	0,05	363	Sindrome de Saethre-Chotzen	3	0,02
269	Colangitis esclerosante	6	0,05	364	Panhipopituitarismo congénito	3	0,02
270	Atresia de coanas	6	0,05	365	Sindrome de microdelecion 15q24	3	0,02
271	Enfermedad de Crouzon	6	0,05	366	Trastorno del metabolismo de los carbohidratos no especificado	3	0,02
272	Desordenes de los lípidos no especificados	6	0,05	367	Sindrome de Weaver Williams	3	0,02
273	Derivados mullerianos - linfangiectasia - polidactilia	6	0,05	368	Sindrome de Kasabach-Merritt	3	0,02
274	Anemia de cuerpos de Heinz	6	0,05	369	Sindrome de Axenfeld-Rieger	3	0,02
275	Deficit combinado de los factores V y VIII	6	0,05	370	Sindrome de Rubinstein-Taybi	3	0,02
276	Sindrome de Acalasia microcefalia	5	0,04	371	Sindrome de la cimitarra	3	0,02
277	Sindrome de Klippel-Feil aislado	5	0,04	372	Sindrome de Apert	3	0,02
278	Desorden del Espectro de Anticuerpos anti-MOG	5	0,04	373	Hendidura esternal	3	0,02
279	Sindrome de Rett atípico	5	0,04	374	Trastornos del metabolismo de las purinas	3	0,02
280	Sindrome de Alagille	5	0,04	375	Sindrome de McCune-Albright	3	0,02
281	Síndrome de Microduplicacion Xq28 distal	5	0,04	376	Sindrome de aneurisma aortico de tipo Loeys-Dietz	3	0,02
282	Encefalitis autoinmune con anticuerpos anti receptor NMDA	5	0,04	377	Sindrome triple A	3	0,02
283	Sindrome de delecion 6q16	5	0,04	378	Lipodistrofia generalizada adquirida	3	0,02
284	Sindrome de Usher tipo 2	5	0,04	379	Sindrome de Muir-Torre	3	0,02
285	Sinfalangismo anomalías múltiples manos y pies	5	0,04	380	Síndrome de Koolen- De Vries	3	0,02

Información es notificada semanalmente por las entidades territoriales (ET) al Instituto Nacional de Salud (INS) a través del Sistema de vigilancia en salud pública (Sivigila). El número de casos puede variar por ajustes que realicen las ET o las Empresas Administradores de Planes de Beneficios (EAPB) posteriores a la notificación.

Informe de evento

Enfermedades huérfanas

Periodo
epidemiológico XII
2024

Anexo 1. Proporción de notificación de enfermedades huérfanas - raras, Colombia, 2024 (hasta periodo epidemiológico XII)

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%	No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
381	Telangiectasia epileptica	3	0,02	476	Sindrome de CDG	2	0,02
382	Sindrome de Marshall-Smith	3	0,02	477	Taquicardia ventricular polimorfica catecolinergica	2	0,02
383	Sindrome de Pitt Hopkins	3	0,02	478	Cutis verticis gyrata - deficit mental	2	0,02
384	Sindrome de Sezary	3	0,02	479	Trastorno del metabolismo del piruvato	2	0,02
385	Trastorno del habla y del lenguaje tipo 1	3	0,02	480	Tritanopia	2	0,02
386	Sindrome de Bloom	3	0,02	481	Trastorno inmunoneurologico ligado al cromosoma X	2	0,02
387	Sindrome de la persona rigida	3	0,02	482	Xantomatosis cerebrotendinosa	2	0,02
388	Hipocondroplasia	3	0,02	483	Hipogonadismo hipogonadotropico congenito	2	0,02
389	Neurodegeneracion con acumulo cerebral de hierro	3	0,02	484	Paralisis periodica no especificada	2	0,02
390	Linfedema congenito	3	0,02	485	Otros trastornos del metabolismo de las lipoproteinas no especificados	2	0,02
391	Ictiosis ligada al cromosoma X	3	0,02	486	Miopatía ligada al cromosoma X con atrofia del musculo postural	2	0,02
392	Lisencefalia tipo 2	3	0,02	487	Pneumonia intersticial aguda	2	0,02
393	Monosomia distal 10q	3	0,02	488	Fenilcetonuria	2	0,02
394	Histiocitosis azul marino	3	0,02	489	Retraso mental ligado al cromosoma X - hipogonadismo - ictiosis - obesidad - baja estatura	2	0,02
395	Plagiocefalia retraso mental ligado al cromosoma X	3	0,02	490	Miopatía nemalinica	2	0,02
396	Osteodistrofia hereditaria de Albright	3	0,02	491	Esclerosis lateral primaria	2	0,02
397	Inmunodeficiencia combinada severa ligado a deficit de adenosina desaminasa	3	0,02	492	Hemimelia fibular	2	0,02
398	Retraso mental ligado al cromosoma X - hipotonía - dismorfismo facial - comportamiento agresivo	3	0,02	493	Fiebre reumatica	2	0,02
399	Neurofibromatosis tipo familiar espinal	3	0,02	494	Miositis esporadica con cuerpos de inclusion	2	0,02
400	Ictiosis lamelar	3	0,02	495	Polidactilia en espejo - segmentacion vertebral anomalias de los miembros	2	0,02
401	Microcefalia - polimicrogiria- agenesia del cuerpo caloso	3	0,02	496	Enfermedad hepatica veno-oclusiva -inmunodeficiencia	2	0,02
402	Fibrodisplasia osificante progresiva	3	0,02	497	Proteinosis alveolo-pulmonar (mutacion en CSF2RA)	2	0,02
403	Fibrosis Retroperitoneal Idiopatica	3	0,02	498	Mucopolidosis tipo 2	2	0,02
404	Linfangiectasias quísticas pulmonares	3	0,02	499	Histiocitosis sinusal con linfadenopatía masiva	2	0,02
405	Sindrome Alport - leiomiomatosis difusa ligado al cromosoma X	3	0,02	500	Fibromatosis gingival - sordera	2	0,02
406	Queratitis estromal	3	0,02	501	Pancreatitis aguda recurrente	2	0,02
407	Neuropatía axonal motora aguda	3	0,02	502	Mucopolisacaridosis tipo 6	2	0,02
408	Miopatía distal con afectación respiratoria precoz	3	0,02	503	Paralisis periodica hipocalemica	2	0,02
409	Neuropatía hereditaria con hipersensibilidad a la presión	3	0,02	504	Neuroaxonal distrofia acidosis tubular	2	0,02
410	Epidermolisis ampollar adquirida	3	0,02	505	Sindrome 3C	2	0,02
411	Mano hendida urinarias anomalías espina bífida anomalía de diafragma	3	0,02	506	Neuropatía autonómica y sensitiva hereditaria 2	2	0,02
412	Lisencefalia debido a mutaciones en TUBA1A	3	0,02	507	Enfermedad por deposito de lípidos neutros	2	0,02
413	Intolerancia a la fructosa	3	0,02	508	Espasticidad - deficit intelectual - epilepsia ligado al cromosoma X	2	0,02
414	Estatura baja por anomalía cualitativa de hormona de crecimiento	3	0,02	509	Galactosemia	2	0,02
415	Paquioniquia congenita	3	0,02	510	Neutropenia ciclica	2	0,02
416	Malformación linfática	3	0,02	511	Gangliosidosis tipo 1	2	0,02
417	Microcefalia hipoplasia pontocerebelosa disquinesia	3	0,02	512	Leucoencefalopatía - distonía - neuropatía motora	2	0,02
418	Enfermedad de Darier	3	0,02	513	Porfiria cutánea tarda (PCT)	2	0,02
419	Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce	3	0,02	514	Hiperinmunoglobulinemia D con fiebre recurrente	2	0,02
420	Craneosinostosis tipo Boston	3	0,02	515	Granuloma chalazodermico	2	0,02
421	Deficiencia de TACI (mutación TNFRSF13B)	3	0,02	516	Linfangioleiomiomatosis	2	0,02
422	Encefalomielitis Aguda Diseminada	3	0,02	517	Retraso mental y del crecimiento - disostosis mandibulo facial - microcefalia - fisura palatina	2	0,02
423	Alfa talasemia - deficit intelectual ligado al cromosoma X	3	0,02	518	Lipodistrofia familiar parcial tipo Dunnigan	2	0,02
424	Displasia ectodermica - con inmunodeficit anhidrotico	3	0,02	519	Otras ataxias espinocerebelosas no especificadas	2	0,02
425	Deficit congenito de proteína S	3	0,02	520	Sindrome Ablefaron macrostomia	2	0,02
426	APECED (APS-1)	3	0,02	521	Enanismo microcefalico osteodisplasico primordial	2	0,02
427	Deficit congenito del factor X	3	0,02	522	Agamaglobulinemia (XLA)- Deficiencia BTK	2	0,02
428	Distrofia muscular congenita de Ullrich	3	0,02	523	Enfermedad de Buerger	2	0,02
429	Diabetes neonatal - grupo hipotiroidismo congenito - glaucoma congenito - fibrosis hepática - riñones poliquisticos	3	0,02	524	Diarrea intratable - atresia coanal - anomalías en los ojos	2	0,02
430	Encefalopatía grave de aparición neonatal autosómica dominante	3	0,02	525	Arteritis temporal juvenil	2	0,02
431	ALPS-CASP10	3	0,02	526	Deficiencia selectiva de IgM	2	0,02
432	Displasia craneo fronto nasal.	3	0,02	527	Candidiasis mucocutanea cronica (aislado o con el sindrome de APECED)	2	0,02
433	Crioglobulinemia mixta	3	0,02	528	Discapacidad intelectual relacionada con SYNGAP1.	2	0,02
434	Sindrome de la triple H (HHH)	2	0,02	529	Asociación MURCS	2	0,02
435	Enfermedad de Thomsen y Becker.	2	0,02	530	Enfermedad de von Hippel-Lindau	2	0,02
436	Ataxia episódica tipo 6	2	0,02	531	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2D	2	0,02
437	Sindrome de Li-Fraumeni	2	0,02	532	Craneosinostosis - enfermedad cardiaca congenita - deficit intelectual	2	0,02
438	Trigonocefalia talla baja retraso de crecimiento	2	0,02	533	Ectrodactilia displasia ectodermica	2	0,02
439	Sindrome de Schinzel-Giedion	2	0,02	534	Atrofia multisistémica	2	0,02
440	Sindrome de Senior-Loken	2	0,02	535	Agenesia renal bilateral	2	0,02
441	Sindrome de Schnitzler	2	0,02	536	Amaurosis congenita de Leber	2	0,02
442	Glomerulopatía hipotriquiá telangiectasias	2	0,02	537	Aciduria metilmalónica con homocistinuria	2	0,02
443	Sindrome de Holt-Oram	2	0,02	538	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 4	2	0,02
444	Sindrome de Perrault	2	0,02	539	Enfermedad de Coats	2	0,02
445	Sindrome de Simpson-Golabi-Behmel	2	0,02	540	Anemia hemolítica debido a deficit de piruvato quinasa de los globulos rojos	2	0,02
446	Sindrome de Pierre Robin aislado	2	0,02	541	Diabetes mellitus neonatal	2	0,02
447	Sindrome de inmunodeficiencia primaria por deficit de p14	2	0,02	542	Deficit de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de acidos grasos de cadena larga	2	0,02
448	Complejo de Carney	2	0,02	543	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2C	2	0,02
449	Sindrome de Stickler	2	0,02	544	Calcificación del sistema nervioso central - sordera - acidosis tubular - anemia	2	0,02
450	Sindrome de Vici	2	0,02	545	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2L	2	0,02
451	Sindrome de Usher no especificado	2	0,02	546	Ataxia letal con sordera y atrofia optica	2	0,02
452	Hipoplasia foveal catarata presenil	2	0,02	547	Duplicación 12p	2	0,02
453	Sindrome de Bernard-Soulier	2	0,02	548	Cistinosis	2	0,02
454	DITRA (deficiencia de antagonista del receptor de IL-36)	2	0,02	549	Enanismo diastrófico	2	0,02
455	Sindrome CDG tipo Ia	2	0,02	550	Acidemia metilmalónica - vitamina B12 sensible tipo cbl A	2	0,02
456	Trastornos del metabolismo de las lipoproteinas	2	0,02	551	Encefalitis focal de Rasmussen	2	0,02
457	Sindrome linfoproliferativo autoinmune (ALPES-SFAS)	2	0,02	552	Agammaglobulinemia ligada a X	2	0,02
458	Sindrome de Peutz-Jeghers	2	0,02	553	Coroidea atrofia alopecia	2	0,02
459	Sindrome miasténico de Lambert-Eaton	2	0,02	554	Ataxia espinocerebelosa autosómica dominante	2	0,02
460	Sindrome de Pierre Robin - anomalía faciodigital	2	0,02	555	Enfermedad de Alzheimer autosómica dominante de aparición temprana	2	0,02
461	Sindrome nefrótico idiopático sensible a esteroides	2	0,02	556	Enfermedad de Menkes	2	0,02
462	Sindrome de Allan-Herndon-Dudley	2	0,02	557	Atrofia muscular espinal - malformación de Dandy- Walker - cataratas	2	0,02
463	Sindrome de Hiper IgD	2	0,02	558	Deficit de transportador de creatina ligado al cromosoma X	2	0,02
464	Sindrome de Hallermann Streiff Francois	2	0,02	559	Cardiopatía congenita - miembros cortos	2	0,02
465	Sindrome oculo-cerebro-renal	2	0,02	560	Enfermedad de Pompe	2	0,02
466	Coroideremia	2	0,02	561	Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob	2	0,02
467	Sindrome oral-facial-digital no especificado	2	0,02	562	Deficiencia de IgA con subclases de IgG	2	0,02
468	Miotonía con respuesta a la acetazolamida o miotonía agravada por potasio	2	0,02	563	Agamaglobulinemia (sin bases moleculares conocidas)	2	0,02
469	Sindrome tricorniofalángico tipo 1 y 3	2	0,02	564	Coloboma ocular	2	0,02
470	Fibrocondrogenesis	2	0,02	565	Ceguera - escoliosis- aracnodactilia	2	0,02
471	Sindrome Klippel Trenaunay Weber	2	0,02	566	Distrofia muscular congenita tipo 1A	2	0,02
472	Distrofia de conos con respuesta escotópica supranormal	2	0,02	567	Anencefalia/exencefalia aislada	2	0,02
473	Sindrome de cefalopolisindactilia de Greig	2	0,02	568	Cutis marmorata telangiectasia congenita	2	0,02
474	Sindrome Genitopatelar	2	0,02	569	Ataxia espinocerebelosa tipo 1	2	0,02
475	Sindrome de Ehlers-Danlos tipo artrocalasia – TIPO VII	2	0,02	570	Distonías mixtas	2	0,02

Información es notificada semanalmente por las entidades territoriales (ET) al Instituto Nacional de Salud (INS) a través del Sistema de vigilancia en salud pública (Sivigila). El número de casos puede variar por ajustes que realicen las ET o las Empresas Administradores de Planes de Beneficios (EAPB) posteriores a la notificación.

Informe de evento

Enfermedades huérfanas

Periodo
epidemiológico XII
2024

Anexo 1. Proporción de notificación de enfermedades huérfanas - raras, Colombia, 2024 (hasta periodo epidemiológico XII)

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%	No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
571	Enfermedad de Niemann-Pick tipo B	2	0,02	672	Eritermalgia primaria	1	0,01
572	Distrofia ampollosa hereditaria tipo macular	2	0,02	673	Vasculitis leucocitoclastica hipocomplementemica	1	0,01
573	Deficiencia de Factor I	2	0,02	674	Sindrome MERRF	1	0,01
574	Distrofia coroidal areolar central	2	0,02	675	Sindrome de microdelecion 12q14	1	0,01
575	Anadisplasia metafisaria	2	0,02	676	Sindrome de sordera branquiogenica	1	0,01
576	Cutis laxa	2	0,02	677	Sindrome de CLOVE's	1	0,01
577	Distrofia miotónica tipo 2	2	0,02	678	Sindrome de sordera e infertilidad	1	0,01
578	Displasia inmuno osea de Schimke	2	0,02	679	Sindrome autoinflamatorio familiar por frio	1	0,01
579	Disfuncion inmune - poliendocrinopatia - enteropatia ligada al cromosoma X	2	0,02	680	IPEX (X-LINKED)	1	0,01
580	Sindrome blefaro facio esquelético	1	0,01	681	Sindrome de cataratas congenitas dismorfia facial y neuropatia (CCFDN)	1	0,01
581	Paresia espastica glaucoma pubertad precoz	1	0,01	682	Acidemia piroglutamica	1	0,01
582	Sindrome de Robinow like	1	0,01	683	Diabetes Insípida central	1	0,01
583	Sindrome tipo IPEX	1	0,01	684	Sindrome de pterigion multiple autosomico dominante	1	0,01
584	Sindrome de rubeola congenita	1	0,01	685	Sindrome de Kearns-Sayre	1	0,01
585	Sindrome de aneuploidia en mosaico variegada	1	0,01	686	Coreoacantocitosis	1	0,01
586	Fallo autonomico puro	1	0,01	687	Sindrome de Mazabraud	1	0,01
587	Sindrome de Muenke	1	0,01	688	Sindrome ADULT	1	0,01
588	Sindrome de Bazex	1	0,01	689	Hipertelorismo tipo Teebi	1	0,01
589	Sindrome ulnar-mamario	1	0,01	690	Sindrome CODAS	1	0,01
590	Sindrome de Milroy	1	0,01	691	Síndrome de microdeleción 19q13.11	1	0,01
591	Sindrome una-rotula	1	0,01	692	Sordera - deficit intelectual tipo Martin-Probst	1	0,01
592	Miopatía con capuchon	1	0,01	693	Sindrome de Joubert con defecto orofaciodigital	1	0,01
593	Sindrome Klippel Trenaunay Servelle	1	0,01	694	Deficiencia de C6	1	0,01
594	Afalangia hemivertebbras	1	0,01	695	Sindrome de Char	1	0,01
595	Sindrome de Treacher-Collins	1	0,01	696	Gerodermia osteodisplastica	1	0,01
596	Sindrome de hipercoagulabilidad por deficit de glicosilfosfatidilinositol	1	0,01	697	Sindrome de Wiskott-Aldrich	1	0,01
597	Sindromes hipereosinofilicos	1	0,01	698	Aracnodactilia osificacion anormal retraso mental	1	0,01
598	Sindrome branquio-oculo-facial	1	0,01	699	Sindrome de Cogan	1	0,01
599	Sindrome de Dubowitz	1	0,01	700	Ospteodisplastia tipo Melnick-Needles	1	0,01
600	Sindrome de Papillon-Lefcvre	1	0,01	701	Sindrome de Floating-Harbor	1	0,01
601	Sindrome de Aicardi	1	0,01	702	Tricromasia de oligoconos	1	0,01
602	Sindrome polimalformativo letal tipo Boissel	1	0,01	703	Duplicación parcial del cromosoma 17q.	1	0,01
603	Sindrome de Chediak-Higashi	1	0,01	704	Dermoide anular de la cornea	1	0,01
604	Síndrome MIRAGE	1	0,01	705	Hematuria familiar autosomica dominante - tortuosidad arteriolar retinal - contracturas	1	0,01
605	Sitosterolemia	1	0,01	706	Displasia acromicrica	1	0,01
606	Deficiencia de IL-7R?	1	0,01	707	Sindrome de Hartnup	1	0,01
607	Sindrome de Maffucci	1	0,01	708	Encefalopatía debida a una deficiencia de prosaposina	1	0,01
608	Estomatocitosis hereditaria con hematies hiperhidratados	1	0,01	709	Anestesia corneal anomalias retinianas sordera	1	0,01
609	Taquiarritmia atrial con intervalo PR corto	1	0,01	710	Sindrome de Hurler	1	0,01
610	Ataxia cerebelosa autosomica recesiva - ceguera - sordera	1	0,01	711	Sindrome de Denys-Drash	1	0,01
611	Sindrome de Lipodistrofia - retraso mental - sordera	1	0,01	712	Sindrome oculo osteo cutaneo	1	0,01
612	Oculo cerebro facial sindrome tipo Kaufman	1	0,01	713	Sindrome de Weill Marchesani	1	0,01
613	Sindrome de Myhre Ruvalcaba Graham	1	0,01	714	Hipomagnesemia aislada dominante	1	0,01
614	Braquidactilia tipo A6 (sindrome de Osebold-Remondini)	1	0,01	715	Sindrome de Dyggve-Melchior-Clausen	1	0,01
615	Sindrome de Nijmegen Breakage	1	0,01	716	Dismorfia digitotalar	1	0,01
616	Sindrome LEOPARD	1	0,01	717	Retraso mental ligado al cromosoma X de tipo Wittwer	1	0,01
617	Tirosinemia tipo 1	1	0,01	718	Sindrome de Sturge Weber	1	0,01
618	Sindrome de Alpers	1	0,01	719	Sindrome de Miller Dieker	1	0,01
619	Tirosinemia transitoria	1	0,01	720	Miopatía distal de tipo Welandar tipo sueco	1	0,01
620	Sindrome IRIDA	1	0,01	721	Sindrome de Aicardi-Goutieres	1	0,01
621	Sindrome de Hiper IgM	1	0,01	722	Sindrome de tortuosidad arterial	1	0,01
622	Retraso mental ligado al cromosoma X de tipo Shashi	1	0,01	723	Síndrome de Coats Plus por deficiencia de CTC1/STN1	1	0,01
623	Sindrome de Ondine	1	0,01	724	Trastornos de la oxidacion de acidos grasos	1	0,01
624	Sindrome de Townes-Brocks	1	0,01	725	Glaucoma ectopia esferofaquia rigidez articular talla baja	1	0,01
625	Sindrome de Parsonage-Turner	1	0,01	726	Retraso mental ligado al cromosoma X de tipo Snyder	1	0,01
626	Deficiencia de C8a	1	0,01	727	Hirschsprung polidactilia sordera	1	0,01
627	Sindrome de insensibilidad a los androgenos	1	0,01	728	Mucopolidosis tipo 4	1	0,01
628	Hipoplasia olivopontocerebelosa letal	1	0,01	729	Mastocitosis sistémica indolente	1	0,01
629	Trastorno desintegrativo de la infancia	1	0,01	730	Leucoencefalopatía cavitada progresiva	1	0,01
630	Enfermedad de Grosbeck-Imerslund	1	0,01	731	Protoporfiria eritropoyetica	1	0,01
631	Sindrome de Cohen	1	0,01	732	Opsismodisplasia	1	0,01
632	Disostosis faciocranenana hipomandibular	1	0,01	733	Retino hepato endocrinologico sindrome	1	0,01
633	Trastorno neurometabolico por deficiencia de serina	1	0,01	734	Osteocondrodисplasia hipertricrosis	1	0,01
634	Sindrome de Shprintzen-Goldberg	1	0,01	735	Obesidad - colitis - hipotiroidismo - hipertrofia cardiaca - retraso del desarrollo	1	0,01
635	Encefalopatía provocada por deficit de sulfito oxidasa	1	0,01	736	Leucoencefalopatía con quistes anteriores y bilaterales en el lobulo temporal	1	0,01
636	Poliposis con capuchon	1	0,01	737	Poliposis juvenil de la infancia	1	0,01
637	Trastornos del ciclo de la urea	1	0,01	738	Osteocondromatosis carpotarsiana	1	0,01
638	Disostosis mandibulofacial ligada al cromosoma X	1	0,01	739	Porfiria hepatica cronica	1	0,01
639	Trastornos del desarrollo sexual con cariotipo 46XY por deficit de 17-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa	1	0,01	740	Eritrodermia congenita ictiosiforme ampollosa	1	0,01
640	Encefalitis troncoencefálica de Bickerstaff	1	0,01	741	Pseudomixoma peritoneal	1	0,01
641	Sindrome CDG tipo Ic	1	0,01	742	Hermafroditismo verdadero XX	1	0,01
642	Distrofia muscular de cinturas autosomica recesiva tipo 2F	1	0,01	743	Granulomatosis autoinflamatoria infantil	1	0,01
643	Sindrome de microdelecion 8q22.1	1	0,01	744	Enfermedad neurodegenerativa progresiva - hiperlaxitud articular - cataratas	1	0,01
644	Distrofia muscular de cinturas autosomica dominante tipo 1E	1	0,01	745	Retraso en el desarrollo - sordera tipo Hildebrand	1	0,01
645	Trastornos del metabolismo de los acidos grasos	1	0,01	746	Lipodistrofia familiar parcial asociada con mutaciones en PPARG	1	0,01
646	Sindrome de anoftalmia plus	1	0,01	747	Miopatía congenita letal tipo Compton-North	1	0,01
647	Sindrome de Wells	1	0,01	748	Lipodistrofia familiar parcial por mutaciones en AKT2	1	0,01
648	Sindrome oral-facial-digital	1	0,01	749	Mastocitosis sistémica	1	0,01
649	Tricomegalia cataratas esferocitosis	1	0,01	750	Hemiplejía alternante familiar nocturna benigna infantil	1	0,01
650	Sindrome de IMAGE	1	0,01	751	Leucodistrofia no especificada	1	0,01
651	Sindrome de Werner	1	0,01	752	Otras ataxias episodicas	1	0,01
652	Deficiencia de MTHFD1	1	0,01	753	Hipomagnesemia con normocalciuria	1	0,01
653	Sindrome de ataxia - sordera - retraso mental	1	0,01	754	Inmunodeficiencia con deficit de celulas natural-killer	1	0,01
654	Ovarios poliquisticos esfinter uretral disfuncion	1	0,01	755	Hipopituitarismo microftalmia	1	0,01
655	Sindrome de Smith-Lemli-Opitz	1	0,01	756	Hiperostosis vertebral anquilosante con tilosis	1	0,01
656	Sindrome de Smith-Magenis	1	0,01	757	Hipoplasia cartilago cabello	1	0,01
657	Trisomia 8q	1	0,01	758	Otras atelosteogenesis no especificadas	1	0,01
658	Deficit de 5-oxoprolinasa	1	0,01	759	Pseudoartrosis congenita de clavícula	1	0,01
659	Trombocitopenia - sindrome de Pierre Robin	1	0,01	760	Otras atrofas musculares espinales no especificadas	1	0,01
660	Torticolis paroxistico benigno de la infancia	1	0,01	761	Pulgares en aduccion - artrogriposis tipo Dunder	1	0,01
661	Sindrome de Wieacker-Wolff	1	0,01	762	Lipodistrofia parcial adquirida	1	0,01
662	Paraplejía espástica autosomica dominante tipo 12	1	0,01	763	Microtia bilateral - sordera - paladar hendido	1	0,01
663	Urolitiasis 28 dihidroxi-adenina	1	0,01	764	Hemocromatosis neonatal	1	0,01
664	Albinismo ocular sordera sensorial tardia	1	0,01	765	Resistencia periferica a las hormonas tiroideas	1	0,01
665	Sindrome de Cantu	1	0,01	766	Otros trastornos del metabolismo de las pirimidinas no especificados	1	0,01
666	Sindrome de Frank-Ter Haar	1	0,01				
667	Utero doble-hemivagina-agenesia renal	1	0,01				
668	Sindrome de rotula parva	1	0,01				
669	VACTERL hidrocefalia	1	0,01				
670	Sindrome MASA	1	0,01				
671	Sindrome de Wiedemann-Rautenstrauch	1	0,01				

Información es notificada semanalmente por las entidades territoriales (ET) al Instituto Nacional de Salud (INS) a través del Sistema de vigilancia en salud pública (Sivigila). El número de casos puede variar por ajustes que realicen las ET o las Empresas Administradores de Planes de Beneficios (EAPB) posteriores a la notificación.

Informe de evento

Enfermedades huérfanas

Periodo
epidemiológico XII
2024

Anexo 1. Proporción de notificación de enfermedades huérfanas - raras, Colombia, 2024 (hasta periodo epidemiológico XII)

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%	No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
767	Migrana hemiplejica familiar o esporadica	1	0,01	858	Disinostosis craneofacial	1	0,01
768	Lipodistrofia tipo Berardinelli	1	0,01	859	Enfermedad de sintesis de acidos biliares	1	0,01
769	Miocardiotopia restrictiva aislada familiar	1	0,01	860	Cardiomiopatía - anomalías renales	1	0,01
770	Hiperoxaluria primaria de tipo 1	1	0,01	861	Aciduria no especificada	1	0,01
771	Miopatia con inclusiones reductoras	1	0,01	862	Displasia acromesomelica tipo Maroteaux	1	0,01
772	Mucopolisacaridosis tipo 7	1	0,01	863	Acidemia butirica	1	0,01
773	NOMID or CINCA	1	0,01	864	Cromosoma 18 en anillo	1	0,01
774	Lipofuscinosis neuronal ceroidea juvenil	1	0,01	865	Enanismo tanatoforico	1	0,01
775	Leucodistrofia - paraplejia espastica - distonia	1	0,01	866	Displasia campomelica	1	0,01
776	Paniculitis histiocitica citofagica	1	0,01	867	AD-DKC (Mutacion en TERT)	1	0,01
777	Incontinentia pigmenti	1	0,01	868	Alcaptonuria	1	0,01
778	Paquidermoperiostosis	1	0,01	869	Deficit de adenosina monofosfato deaminasa	1	0,01
779	Megalencefalia - polimicrogiria - polidactilia postaxial - hidrocefalia	1	0,01	870	Displasia craneo-metafisaria	1	0,01
780	Miopatia terminal con afectacion de la parte posterior de las piernas y de la parte anterior de extremidades superiores	1	0,01	871	Aniridia	1	0,01
781	Epidermolisis ampollosa juntural	1	0,01	872	Displasia de timo - rinon - ano - pulmon	1	0,01
782	Heterotaxia	1	0,01	873	Deficit de LCAT	1	0,01
783	Neuropatia motriz multifocal con bloqueo de conduccion	1	0,01	874	Albinismo cutaneo fenotipo Hermine	1	0,01
784	Hipercolesterolemia debido a deficiencia de colesterol 7-alfa-hidroxilasa	1	0,01	875	Deficit familiar aislado de glucocorticoides	1	0,01
785	Polisindactilia - malformacion cardiaca	1	0,01	876	Displasia ectodermica - sindrome de fragilidad de la piel	1	0,01
786	Lipoproteinosis de Urbach-Wiethe	1	0,01	877	Delecion 5q35	1	0,01
787	Leucoencefalopatía - ataxia - hipodontia - hipomielinizacion	1	0,01	878	Dandy Walker polidactilia postaxial	1	0,01
788	Hiperqueratosis palmoplantar sordera	1	0,01	879	Enfermedad de Gaucher tipo 2	1	0,01
789	Sindrome Blau (NOD2 or CARD15)	1	0,01	880	Deficiencia aislada de subclases de IgG	1	0,01
790	Enfermedar tubular renal - cardiomiopatía	1	0,01	881	Ataxia espinocerebelosa infantil	1	0,01
791	Problemas de crecimiento - braquidactilia - dismorfismo	1	0,01	882	Displasia espondilo encondral	1	0,01
792	Sindrome acrorenal recesivo	1	0,01	883	Enfermedad de McCardle	1	0,01
793	Neuropatia sensitiva y autonoma hereditaria con sordera ligada al cromosoma x	1	0,01	884	Cataratas nefropatia encefalopatía	1	0,01
794	Miopatia hereditaria de cuerpos de inclusion - contracturas de las articulaciones - oftalmoplegia	1	0,01	885	Enfermedad de Niemann-Pick tipo A	1	0,01
795	Pseudocondroplasia	1	0,01	886	Displasia espondilometafisaria con inmunodeficiencia combinada	1	0,01
796	Paraplejia espastica autosomica dominante tipo 13	1	0,01	887	Comunicacion interauricular con defecto de conduccion	1	0,01
797	Pseudohipoadosteronismo tipo 1	1	0,01	888	Anomalias de la osificacion - retraso del desarrollo sicomotor	1	0,01
798	Estatura baja - cuello ancho - trastorno cardiaco	1	0,01	889	Ataxia espinocerebelosa tipo 29	1	0,01
799	Glucogenosis tipo 1	1	0,01	890	Deficiencia de cadena ?	1	0,01
800	Paraplejia espastica ligada al cromosoma X tipo 2	1	0,01	891	Anomalias auriculares - fisura labial con o sin fisura palatina - anomalias oculares	1	0,01
801	Ictiosis ampollosa de Siemens	1	0,01	892	Anomalias del arco aortico- dismorfismo - deficit intelectual	1	0,01
802	Macrocefalia - talla baja - paraplejia	1	0,01	893	Distrofia neuroaxonal infantil	1	0,01
803	Microtia - coloboma - imperforacion del conducto nasolacrimal	1	0,01	894	Disquinesia paroxistica no cinesigenica (PNKD)	1	0,01
804	Paraplejia-retraso mental-hiperqueratosis	1	0,01	895	Acondroplasia severa - retraso del desarrollo - acantosis nigricans	1	0,01
805	Queratoderma palmoplantar difusa tipo Norrbotten dominante	1	0,01	896	Distonia 16	1	0,01
806	Killian Pallister Nicola	1	0,01	897	Acatalasemia	1	0,01
807	Receptor de plaquetas ADP P2Y12 por farmacos antitromboticos deficit de	1	0,01	898	Distonia de torsion de aparicion temprana	1	0,01
808	Macrostomia - papiloma preauricular - oftalmoplejia externa	1	0,01	899	Enanismo osteocondrodisplasico - sordera - retinitis pigmentosa	1	0,01
809	Retinitis pigmentaria sordera hipogenitalismo	1	0,01	900	Anquiloblefaron filiforme - imperforacion anal	1	0,01
810	Hiperekplexia - epilepsia	1	0,01	901	Albinismo ocular ligado al cromosoma X recesivo	1	0,01
811	Hemangiomatosis Capilar Pulmonar	1	0,01	902	Distonia mioclonica 15	1	0,01
812	Enfermedad del rinon quistico medular autosomica recesiva	1	0,01	903	Encefalomiopatía mitocondrial infantil asociada con FASTKD2	1	0,01
813	Retinosquisis ligada al cromosoma X	1	0,01	904	Deficiencia de dihidrolipoil deshidrogenasa	1	0,01
814	Pérdida de audicion neurosensorial con aparicion temprana de canas y temblor esencial	1	0,01	905	Deficit de acil-CoA deshidrogenasa de acidos grasos de cadena media	1	0,01
815	Neutropenia congenita benigna	1	0,01	906	Cataratas retraso mental hipogonadismo	1	0,01
816	Estesioneuroblastoma	1	0,01	907	Encefalopatías espongiiformes transmisibles (temino generico)	1	0,01
817	Retraso mental ligado al cromosoma X - malformacion de Dandy Walker - Enfermedad de los ganglios basales - Convulsiones	1	0,01	908	Amioplasi congenita	1	0,01
818	Mano hendida - pie hendido	1	0,01	909	Enfermedad de Alexander	1	0,01
819	Retraso mental ligado al cromosoma X de tipo Wilson	1	0,01	910	Deficiencia de MBL	1	0,01
820	Hipertricosis cervical neuropatia	1	0,01	911	Angiomatosis neurocutanea hereditaria	1	0,01
821	Nevus melanocitico congenito grande	1	0,01	912	Acidemia metilmalonica - homocistinuria tipo cbl C	1	0,01
822	Forma perinatal-letal de la enfermedad de Gaucher	1	0,01	913	Auriculo-osteo-displasia	1	0,01
823	Sindactilia - telecano - malformaciones renales y anogenitales	1	0,01	914	Anemia hemolitica por deficit de glutation reductasa	1	0,01
824	PLAID (mutacion en PICG22 Hipogamaglobulinemia urticaria por frio)	1	0,01	915	Enfermedad de Caroli	1	0,01
825	Sindrome "cat-eye", "H	1	0,01	916	Aplasia cutis – miopía	1	0,01
826	MSMD (IL12RB)	1	0,01	917	Deficit de ornitina carbamil transferasa	1	0,01
827	Hipofosfatasia	1	0,01	918	Aplasia cutis congenita - linfangiectasia intestinal	1	0,01
828	Paraplejia espastica - glaucoma - deficit intelectual	1	0,01	919	Acidemia isovalerica	1	0,01
829	Miopatia hereditaria con fallo respiratorio precoz	1	0,01	920	Atrofia muscular espinal proximal infantil autosomica dominante	1	0,01
830	Paraplejia espastica autosomica dominante tipo 6	1	0,01	921	Degeneracion macular juvenil hipotriquia	1	0,01
831	Paraplejia espastica autosomica dominante tipo 10	1	0,01	922	Distrofia muscular autosomica recesiva ligada a una epidermolisis ampollosa	1	0,01
832	Microcefalia miocardiopatía	1	0,01	923	Enfermedad de Dent	1	0,01
833	Acroosteolisis tipo dominante	1	0,01	924	Acromegalia cutis gyrata	1	0,01
834	Ataxia - apraxia - retraso mental ligado al cromosoma X	1	0,01	925	Asociación VATER con macrocefalia y ventriculomegalia	1	0,01
835	Enfermedad de almacenamiento de glucogeno por deficit de fosforilasa quinasa muscular	1	0,01	926	Deficiencias distales de las extremidades - sindrome de micrognatia	1	0,01
836	Acidosis lactica	1	0,01	927	Delecion 8p	1	0,01
837	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	1	0,01	928	Distrofia muscular congenita por deficit de laminas A/C	1	0,01
838	Cabello escaso - baja estatura - pulgares hipoplasticos - hipodoncia - anomalias de la piel	1	0,01	929	Enfermedad de Griscelli	1	0,01
839	Coloboma del iris con ptosis - deficit intelectual	1	0,01	930	Anemia microcitica con sobrecarga hepatica de hierro	1	0,01
840	Atrofia muscular espinal proximal de adultos autosomica dominante	1	0,01	931	Demencia frontotemporal	1	0,01
841	Autismo mancha en vino de Oporto	1	0,01	932	Apraxia ocular tipo Cogan	1	0,01
842	Anemia hemolitica letal anomalias genitales	1	0,01	933	Enfermedad de la motoneurona inferior autosomica recesiva de la infancia	1	0,01
843	Acidemia glutarica I	1	0,01	934	Distrofia muscular de cinturas autosomica dominante tipo 1A	1	0,01
844	Craneosinostosis alopecia ventriculo cerebral anormal	1	0,01	935	Enfermedad de Letterer-Siwe	1	0,01
845	Enfermedad de Tay-Sachs	1	0,01	936	Agenesia de cuerpo calloso ligado al cromosoma X con mutacion en el gen Alfa 4	1	0,01
846	Camptodactilia - hiperplasia del tejido fibroso - displasia esquelética	1	0,01	937	Dermatitis seborreica-like con elementos psoriasiformes	1	0,01
847	Atrofia optica autosomica dominante y cataratas	1	0,01	938	Cistinuria	1	0,01
848	Acidemia organica no especificada	1	0,01	939	Enfermedad de Niemann-Pick	1	0,01
849	Encefalopatía mioclonica temprana	1	0,01	940	Deficit congenito del factor II	1	0,01
850	Crecimiento excesivo - deficiencia de aprendizaje	1	0,01	941	Anoftalmia - insuficiencia hipotalamo-pituitaria	1	0,01
851	Deficit de guanidinoacetato metiltransferasa	1	0,01	942	Distrofia muscular de cinturas autosomica recesiva tipo 2G	1	0,01
852	Disgenesia gonadal 46 XY - neuropatia motora y sensorial	1	0,01	943	Anoftalmia - microftalmia aislada	1	0,01
853	Aniridia agenesia renal retraso psicomotor	1	0,01	944	Distrofia muscular de cinturas autosomica recesiva tipo 2I	1	0,01
854	Disgenesia gonadal anomalias multiples	1	0,01	945	Desorden del metabolismo de los metales no especificados	1	0,01
855	Delecion terminal 6q	1	0,01	946	Anemia sideroblastica ligada al cromosoma X	1	0,01
856	Disgenesia gonadal tipo XX	1	0,01	947	Anomalia de Duane - miopatia - escoliosis	1	0,01
857	Ataxia espinocerebelosa tipo 3	1	0,01	948	Aracnodactilia retraso mental dismorfia	1	0,01
				949	Condrodisplasia punctata tipo rizomelico	1	0,01
				950	AR-HIES (Sindrome de Hiper IgE) DOCK8	1	0,01
				951	Anomalia de Poland	1	0,01
				952	Arrinia atresia de coanas microftalmia	1	0,01
				953	Distrofia muscular orofaringea	1	0,01
				954	Ateroesclerosis- sordera - diabetes - epilepsia - nefropatia	1	0,01
				955	Disgenesia del cuerpo calloso compleja ligada al cromosoma X	1	0,01

Información es notificada semanalmente por las entidades territoriales (ET) al Instituto Nacional de Salud (INS) a través del Sistema de vigilancia en salud pública (Sivigila). El número de casos puede variar por ajustes que realicen las ET o las Empresas Administradores de Planes de Beneficios (EAPB) posteriores a la notificación.