



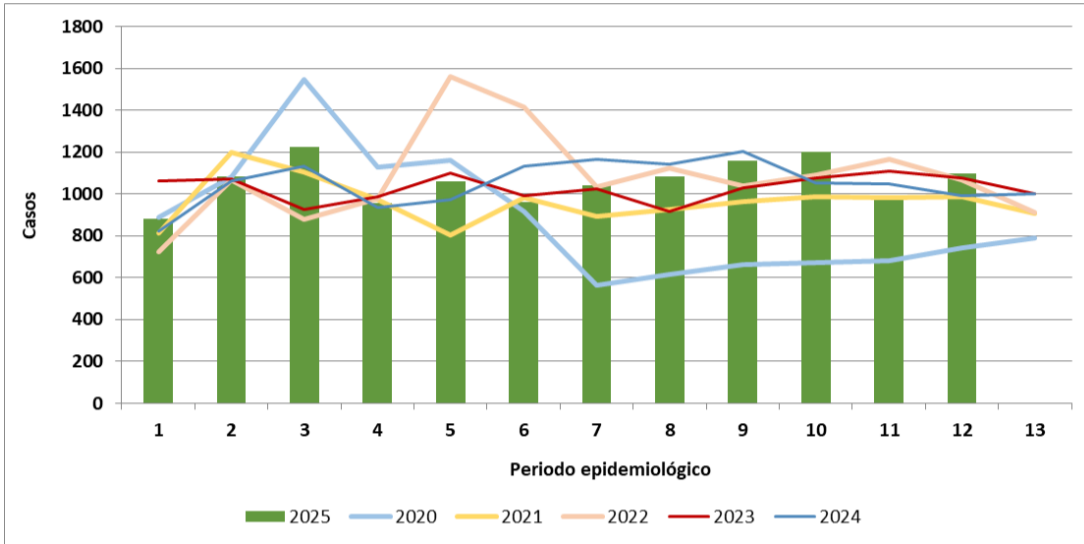
No. Casos 12 713



Información preliminar: el número de casos puede variar por ajustes que se realicen posterior a la notificación por parte de las entidades territoriales o las Empresas Administradoras de Planes de Beneficios

Comportamiento de la notificación

Comportamiento de la notificación de enfermedades huérfanas – raras por año y periodo epidemiológico, Colombia, 2020 hasta periodo epidemiológico XII de 2025

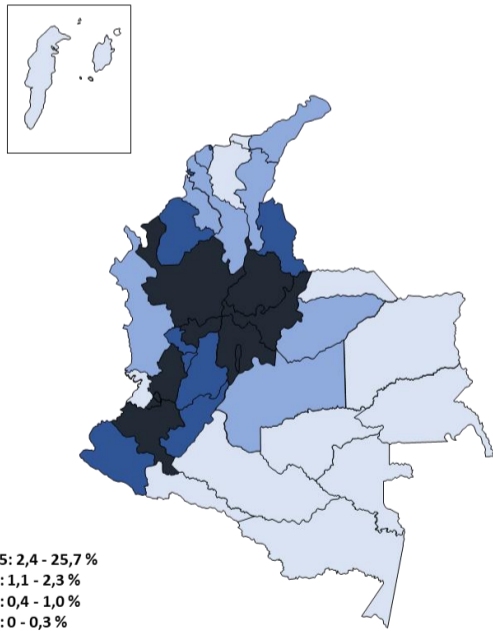


Casos de enfermedades huérfanas – raras con corte a periodo epidemiológico XII, Colombia, 2020 - 2025

Año	Casos
2020	10668
2021	11621
2022	13146
2023	12375
2024	12663
2025	12713

Distribución según entidad territorial de residencia

Proporción de notificación de enfermedades huérfanas – raras según entidad territorial de residencia, Colombia, 2025 (hasta periodo epidemiológico XII)



ET de residencia	Casos	%	ET de residencia	Casos	%
Colombia	12692	99,8	Cesar	120	0,9
Antioquia	3267	25,7	Atlántico	110	0,9
Bogotá	2751	21,6	Sucre	92	0,7
Cali	863	6,8	Bolívar	78	0,6
Valle del Cauca	743	5,8	Chocó	67	0,5
Cundinamarca	677	5,3	Casanare	58	0,5
Santander	474	3,7	La Guajira	55	0,4
Boyacá	354	2,8	Putumayo	37	0,3
Caldas	328	2,6	Caquetá	36	0,3
Cauca	311	2,4	Santa Marta	36	0,3
Risaralda	294	2,3	Arauca	36	0,3
Huila	267	2,1	Magdalena	33	0,3
Norte de Santander	250	2,0	Buenaventura	24	0,2
Tolima	229	1,8	Vaupés	11	0,1
Cartagena	223	1,8	Amazonas	10	0,1
Nariño	206	1,6	San Andrés	10	0,1
Barranquilla	193	1,5	Guaviare	9	0,1
Córdoba	159	1,3	Guainia	8	0,1
Quindío	140	1,1	Vichada	1	0,0
Meta	132	1,0	Exterior	21	0,2

Municipios con mayor proporción de casos de enfermedades huérfanas – raras según clasificación por tamaño de población, Colombia, 2025 (hasta periodo epidemiológico XII)

Municipios con población mayor a 100.000 hab.

Departamento /Distrito	Municipio	Casos	%
Bogotá, D.C.	Bogotá, D.C.	2751	21,6
Antioquia	Medellín	1721	13,5
Valle del Cauca	Cali	863	6,8
Antioquia	Bello	232	1,8
Bolívar	Cartagena de Indias	223	1,8
Caldas	Manizales	216	1,7
Cundinamarca	Soacha	194	1,5
Risaralda	Pereira	194	1,5
Atlántico	Barranquilla	193	1,5
Santander	Bucaramanga	168	1,3

Municipios con población entre 20.000 y 100.000 hab.

Departamento /Distrito	Municipio	Casos	%
Antioquia	Sabaneta	63	0,5
Antioquia	Marinilla	57	0,4
Antioquia	La Ceja	49	0,4
Antioquia	El Carmen de Viboral	46	0,4
Antioquia	Caldas	41	0,3
Antioquia	El Santuario	34	0,3
Antioquia	La Estrella	29	0,2
Antioquia	Retiro	29	0,2
Antioquia	Copacabana	28	0,2
Antioquia	Guarne	27	0,2

Municipios con población menor a 20.000 hab.

Departamento /Distrito	Municipio	Casos	%
Valle del Cauca	Restrepo	15	0,1
Valle del Cauca	Alcalá	14	0,1
Antioquia	Entrerrios	10	0,1
Valle del Cauca	Calima	9	0,1
Valle del Cauca	La Cumbre	9	0,1
Valle del Cauca	Riofrío	9	0,1
Antioquia	San Rafael	8	0,1
Huila	Aipe	7	0,1
Antioquia	San Luis	7	0,1
Valle del Cauca	Yotoco	7	0,1



No. Casos **12 713**



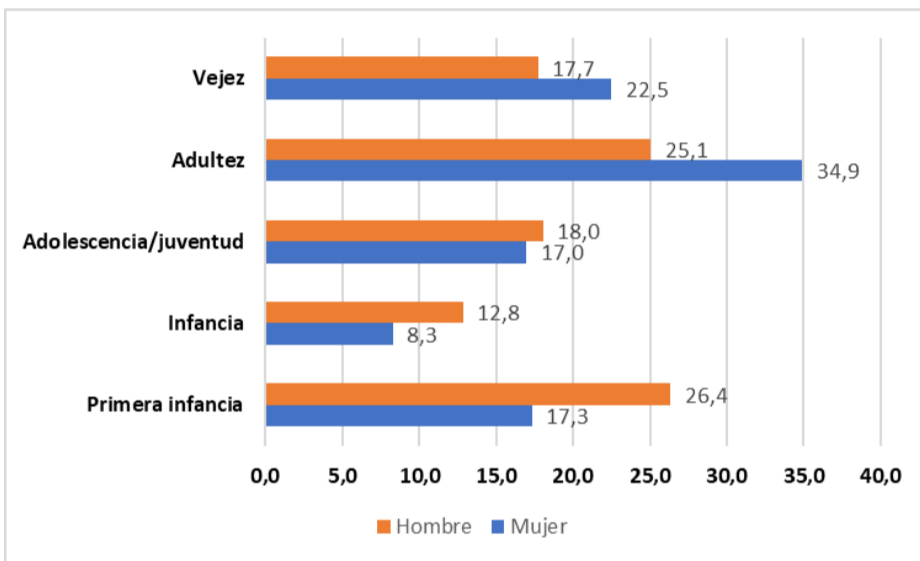
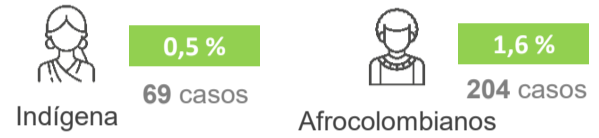
Información preliminar: el número de casos puede variar por ajustes que realicen, posterior a la notificación, las entidades territoriales o las Empresas Administradoras de Planes de Beneficios

Distribución según variables sociales y demográficas

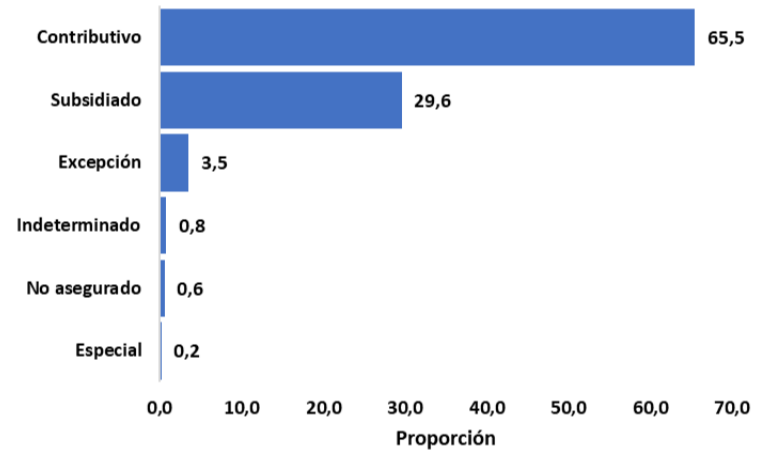
Proporción según sexo y etapa del ciclo vital



Proporción en poblaciones especiales



Proporción según afiliación al SGSSS



Enfermedades huérfanas – raras notificadas con mayor frecuencia

Enfermedades huérfanas notificadas con mayor frecuencia en población general, Colombia, 2025 (hasta periodo epidemiológico XII).

Aumento (Amarillo) Disminución (Gris) Estable (Blanco)

Nombre de la enfermedad	Promedio		2025	%
	2020-2024	Casos		
Displasia broncopulmonar	453	754	5,9	
Esclerosis Múltiple	523	507	4,0	
Enfermedad de Von Willebrand	335	428	3,4	
Esclerosis sistémica cutánea limitada	464	358	2,8	
Esclerosis lateral amiotrófica	295	341	2,7	
Síndrome de Guillain-Barre	391	319	2,5	
Microtia	202	314	2,5	
Miastenia grave	205	279	2,2	
Hepatitis crónica autoinmune	164	272	2,1	
Enfermedad de Crohn	241	256	2,0	
Hipertensión arterial pulmonar idiopática	175	247	1,9	
Esclerosis sistémica cutánea difusa	230	240	1,9	
Fibrosis pulmonar idiopática	210	239	1,9	
Neuromielitis óptica espectro	198	207	1,6	
Hipertensión Pulmonar Tromboembólica Crónica	160	190	1,5	
Otras alteraciones cromosómicas no especificadas	121	178	1,4	
Deficit congénito del factor VIII	243	177	1,4	
Drepanocitosis	307	157	1,2	
Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	121	141	1,1	
Artritis juvenil idiopática de inicio sistémico	150	139	1,1	
Neurofibromatosis	123	125	1,0	
Vasculitis	79	122	1,0	
Enfermedad de Kawasaki.	67	112	0,9	
Hipertensión Pulmonar Persistente del Recién Nacido / Distré	48	111	0,9	
Dermatomiositis	123	106	0,8	

Enfermedades huérfanas más frecuentes según etapa del ciclo de vida, Colombia, 2025 (hasta periodo epidemiológico XII).

Etapa del ciclo de vida	Enfermedad	Casos	%
Primera infancia (0 a 5 años)	Displasia broncopulmonar	742	27,4
	Microtia	166	6,1
	Hipertensión Pulmonar Persistente del RN	110	4,1
	Enfermedad de Kawasaki.	77	2,8
Infancia (6 a 11 años)	Sindactilia no especificada	63	2,3
	Microtia	72	5,5
	Otras alteraciones cromosómicas no especificadas	59	4,5
	Drepanocitosis	44	3,4
Adolescencia/juventud (12 a 26 años)	Enfermedad de Von Willebrand	42	3,2
	Neurofibromatosis	32	2,4
	Enfermedad de Von Willebrand	188	8,5
	Esclerosis Múltiple	103	4,6
Adultez (27 a 59 años)	Artritis juvenil idiopática de inicio sistémico	81	3,7
	Microtia	62	2,8
	Otras alteraciones cromosómicas no especificadas	58	2,6
	Esclerosis Múltiple	357	9,2
Vejez (≥ 60 años)	Esclerosis sistémica cutánea limitada	162	4,2
	Enfermedad de Von Willebrand	156	4,0
	Síndrome de Guillain-Barre	136	3,5
	Enfermedad de Crohn	132	3,4
2592 casos (20,4 %)	Esclerosis lateral amiotrófica	227	8,8
	Fibrosis pulmonar idiopática	213	8,2
	Esclerosis sistémica cutánea limitada	168	6,5
	Síndrome de Guillain-Barre	123	4,7
Hipertensión Pulmonar Tromboembólica Crónica	115	4,4	

**No. Casos** **12 713**

Información preliminar: el número de casos puede variar por ajustes que se realicen posterior a la notificación por parte de las entidades territoriales o las Empresas Administradoras de Planes de Beneficios

Ficha técnica

Esta infografía describe los casos de enfermedades huérfanas notificados a Sivigila hasta periodo epidemiológico XII de 2025. Los datos fueron recolectados por los médicos especialistas de las Unidades Primerias Generadoras de Datos (UPGD) y Unidades Informadoras (UI).

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, es decir; notificados más de una vez en el mismo año o en años anteriores con la misma información en las variables: nombres, apellidos, tipo y número de identificación y nombre de la enfermedad

El plan de análisis incluyó la descripción de los casos según variables de tiempo, lugar y persona; los datos se presentan en tablas y figuras de frecuencias absolutas y relativas.

Para establecer el aumento o disminución en la notificación se compararon los casos notificados hasta periodo epidemiológico XII de 2025 (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 2025; 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 2025: 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 aumento o disminución significativa)

El anexo 1 muestra el número de casos y la proporción de las enfermedades huérfanas que se notificaron a Sivigila hasta periodo epidemiológico XII de 2025.

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



No. Casos 12 713



Información preliminar: el número de casos puede variar por ajustes que se realicen posterior a la notificación por parte de las entidades territoriales o las Empresas Administradoras de Takayas de Beneficios

Anexo 1. Proporción de notificación de enfermedades huérfanas - raras, Colombia, 2025 (hasta periodo epidemiológico XII)

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%	No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
1	Displasia broncopulmonar	754	5,93	93	Neuropatía axonal aguda motora y sensitiva	25	0,20
2	Esclerosis Multiple	507	3,99	94	Disquinesia ciliar primaria	25	0,20
3	Enfermedad de Von Willebrand	428	3,37	95	Distonia no especificada	25	0,20
4	Esclerosis sistémica cutánea limitada	358	2,82	96	Enfermedad de las neuronas motoras patron Madras	25	0,20
5	Esclerosis lateral amiotrofica	341	2,68	97	Síndrome de Rett	24	0,19
6	Síndrome de Guillain-Barre	319	2,51	98	Lipodistrofia no especificada	23	0,18
7	Microtia	314	2,47	99	Hernia diafragmática	23	0,18
8	Miastenia grave	279	2,19	100	Mastocitosis cutánea	23	0,18
9	Hepatitis crónica autoinmune	272	2,14	101	Enfermedad de Takayasu	23	0,18
10	Enfermedad de Crohn	256	2,01	102	Penfigo foliáceo	23	0,18
11	Hipertensión arterial pulmonar idiopática	247	1,94	103	Deficit congénito del factor XI	23	0,18
12	Esclerosis sistémica cutánea difusa	240	1,89	104	Cardiomiopatía amiloídótica familiar relacionado con Transtiretina	22	0,17
13	Fibrosis pulmonar idiopática	239	1,88	105	Penfigoide bulloso	21	0,17
14	Neuromielitis óptica espectro	207	1,63	106	Fascitis eosinofílica	21	0,17
15	Hipertensión Pulmonar Tromboembólica Crónica	190	1,49	107	Histiocitosis de células de Langerhans	21	0,17
16	Otras alteraciones cromosómicas no especificadas	178	1,40	108	Enfermedad de Fabry	21	0,17
17	Deficit congénito del factor VIII	177	1,39	109	Distrofia miotónica de Steinert	21	0,17
18	Drepanocitosis	157	1,23	110	Atresia de intestino delgado	21	0,17
19	Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	141	1,11	111	Otras Acromegalias No especificadas	20	0,16
20	Artritis juvenil idiopática de inicio sistémico	139	1,09	112	Mastocitosis	20	0,16
21	Neurofibromatosis	125	0,98	113	Miopatía necrotizante inmunomediada.	20	0,16
22	Vasculitis	122	0,96	114	Mielitis Transversa Aguda (ATM)	20	0,16
23	Enfermedad de Kawasaki.	112	0,88	115	Síndrome CREST	19	0,15
24	Hipertensión Pulmonar Persistente del RN/Distrés respiratorio agudo neonatal por def de SP B	111	0,87	116	Pityriasis rubra pilaris	19	0,15
25	Dermatomiositis	106	0,83	117	Hipoglucemia hiperinsulinémica persistente de la infancia	19	0,15
26	Acromegalia	99	0,78	118	Síndrome de Churg-Strauss	18	0,14
27	Síndrome de Lennox-Gastaut	90	0,71	119	Retinosis Pigmentaria	18	0,14
28	Polimiositis	76	0,60	120	Micosis Fungoide	18	0,14
29	Enfermedad de Huntington	76	0,60	121	Ataxia de Friedreich	18	0,14
30	Enfermedad de Alzheimer autosómica dominante de aparición temprana	71	0,56	122	Síndrome de Prader-Willi	17	0,13
31	Síndrome de Turner	70	0,55	123	Porfiria aguda intermitente	17	0,13
32	Sindactilia no especificada	70	0,55	124	Osteocondromas múltiples	17	0,13
33	Enfermedad de Wegener	67	0,53	125	Onfalocelie	17	0,13
34	Coartación atípica de aorta	67	0,53	126	Encefalitis autoinmune con anticuerpos anti receptor NMDA	17	0,13
35	Penfigo vulgar	66	0,52	127	Síndrome de Sotos	16	0,13
36	Amiloidosis hereditaria asociada a Transtiretina	59	0,46	128	Hipogamaglobulinemia inespecífica	16	0,13
37	Gastroesofagitis	58	0,46	129	Inmunodeficiencia por déficit selectivo de anticuerpos anti-polisacáridos	16	0,13
38	Fibrosis quística	58	0,46	130	Enfermedad de Castleman	16	0,13
39	Cirrosis biliar primaria	56	0,44	131	Albinismo oculo-cutáneo	16	0,13
40	Enfermedad mixta del tejido conectivo	55	0,43	132	Distrofia muscular de cinturas	16	0,13
41	Encefalopatía epiléptica infantil temprana	54	0,42	133	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 3	16	0,13
42	Síndrome hemolítico urémico atípico	53	0,42	134	Asociación VACTERL	16	0,13
43	Estenosis pulmonar valvular	53	0,42	135	Síndrome de Williams	15	0,12
44	Hiperplasia suprarrenal congénita	51	0,40	136	Distrofia muscular congénita	15	0,12
45	Esclerosis tuberosa	50	0,39	137	Conjuntivitis lenosa	15	0,12
46	Síndrome de Marfan	49	0,39	138	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo clásico – TIPO I Y II	14	0,11
47	Síndrome de Vater-like con hipertensión pulmonar anomalías de las orejas y retraso del crecimiento	49	0,39	139	Síndrome de Tourette	14	0,11
48	Aplasia medular idiopática	49	0,39	140	Epilepsia mioclónica de la infancia	14	0,11
49	Enfermedad de Behçet	48	0,38	141	Policondritis atrofiante	14	0,11
50	Angioedema hereditario	48	0,38	142	Enfermedad relacionada con IgG4	14	0,11
51	Sordera - hipoplasia del esmalte - anomalía en las ungas	47	0,37	143	Enfermedad de Wilson	14	0,11
52	Purpura de Henoch-Schoenlein	47	0,37	144	Esclerosis endosteal - Hipoplasia cerebelar	14	0,11
53	Enfermedad de Still del adulto	46	0,36	145	Macroglobulinemia de Waldenström	14	0,11
54	Acondroplasia	46	0,36	146	Desórdenes del tejido conectivo no especificados	14	0,11
55	Síndrome del injerto contra huésped	45	0,35	147	Atresia duodenal	14	0,11
56	Deficit congénito del factor VII	45	0,35	148	Trisomía 18	13	0,10
57	Osteogenesis imperfecta	44	0,35	149	Síndromes miasténicos congénitos	13	0,10
58	Deficit congénito del factor IX	44	0,35	150	Síndrome de Evans	13	0,10
59	Atrofia óptica	42	0,33	151	Paraplejía espástica familiar	13	0,10
60	Síndrome de Noonan	41	0,32	152	Amiloidosis secundaria	13	0,10
61	Enfermedad de Cushing	41	0,32	153	Desmielinización cerebral debido a un déficit de metionina adenosiltransferasa	13	0,10
62	Siringomielia	40	0,31	154	Déficit de Alfa - 1 antitripsina (DAAT)	13	0,10
63	Purpura Trombocitopénica Trombótica (PTT)	38	0,30	155	Síndrome de West	12	0,09
64	Malformación de Ebstein	38	0,30	156	Síndrome de Ehlers-Danlos de tipo vascular	12	0,09
65	Distrofia muscular no especificada	38	0,30	157	Telangiectasia Hereditaria familiar (Rendu Osler Weber)	12	0,09
66	Sordera - vilitigo - acalasia	37	0,29	158	Síndrome de X frágil	12	0,09
67	Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda	37	0,29	159	Fibromatosis gingival - sordera	12	0,09
68	Beta-talasemia	37	0,29	160	Hipertensión Arterial Pulmonar Heredable	12	0,09
69	Osteosarcoma	36	0,28	161	Paraplejía espástica no especificada	12	0,09
70	Poliartritis factor reumatoide negativo	36	0,28	162	Atresia tricúspide	12	0,09
71	Esfereocitosis hereditaria	36	0,28	163	Displasia esquelética no especificada	12	0,09
72	Hemoglobinuria paroxística nocturna	35	0,28	164	Deleción 22q13	12	0,09
73	Enfermedad de Hirschsprung	35	0,28	165	Síndrome de Goldenhar	11	0,09
74	Acalasia primaria	35	0,28	166	Plagiocefalia aislada	11	0,09
75	Síndrome de antisintetiasas	34	0,27	167	Retraso mental ligado al cromosoma X no especificado	11	0,09
76	Monosomía 22q11	34	0,27	168	Enfermedad de Crouzon	11	0,09
77	Síndrome de intestino corto	33	0,26	169	Síndrome de Bardet-Biedl	10	0,08
78	Poliartritis factor reumatoide positivo	33	0,26	170	Trastorno del habla y del lenguaje tipo 1	10	0,08
79	Distrofia muscular tipo Duchenne	33	0,26	171	Síndrome KBG	10	0,08
80	Inmunodeficiencia primaria no especificada	32	0,25	172	Síndrome de Coffin Siris	10	0,08
81	Inmunodeficiencia común variable	32	0,25	173	Síndrome de Wolf-Hirschhorn	10	0,08
82	Artritis relacionada con entesitis	32	0,25	174	Síndrome de Moebius	10	0,08
83	Síndrome de Dravet.	31	0,24	175	Homocistinuria clásica por déficit de cistationina betasintasa	10	0,08
84	Raquitismo Hipofosfatemico Familiar Ligado al Cromosoma X	31	0,24	176	Hipogamaglobulinemia de la infancia (transitoria)	10	0,08
85	Periartritis nodosa	30	0,24	177	Poliiposis adenomatosa familiar	10	0,08
86	Sarcoidosis	30	0,24	178	Ictiosis no especificada	10	0,08
87	Distrofia muscular de Duchenne y Becker	30	0,24	179	Mucopolisacaridosis tipo 4	10	0,08
88	Otras encefalitis autoinmunes	28	0,22	180	Neurofibromatosis tipo 2	10	0,08
89	Síndrome de Alport	27	0,21	181	Artrogriposis no especificado	10	0,08
90	Poliquistosis renal autosómica y recesiva	27	0,21	182	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo hiperlaxitud – TIPO III	9	0,07
91	Atresia biliar	27	0,21	183	Tumor maligno neuroendocrino metastásico de origen desconocido	9	0,07
92	Arteritis de células gigantes	26	0,20	184	Síndrome de Cornelia de Lange	9	0,07



No. Casos **12 713**



Información preliminar: el número de casos puede variar por ajustes que se realicen posterior a la notificación por parte de las entidades territoriales o las Empresas Administradoras de Planes de Beneficios

Anexo 1. Proporción de notificación de enfermedades huérfanas - raras, Colombia, 2025 (hasta periodo epidemiológico XII)

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%	No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
185	Retraso mental ligado al cromosoma X de tipo Abidi	9	0,07	277	Síndrome de Aicardi-Goutieres	5	0,04
186	Microcefalia - anomalías digitales - déficit intelectual	9	0,07	278	Síndrome de Gitelman	5	0,04
187	Hipospadias - hipertelorismo - coloboma y sordera	9	0,07	279	Psoriasis pustulosa generalizada	5	0,04
188	Epidermolisis ampullosa distrofica	9	0,07	280	Síndrome de Rubinstein-Taybi	5	0,04
189	Hiperlipoproteinemia tipo 1	9	0,07	281	Síndrome de Bartter	5	0,04
190	Hipercolesterolemia familiar homocigota	9	0,07	282	Albinismo con sordera	5	0,04
191	Enfermedades hematológicas no especificadas	9	0,07	283	Síndrome de Sezary	5	0,04
192	Lipomatosis encefalocraneocutánea	9	0,07	284	Síndrome de Muenke	5	0,04
193	Anemia de Fanconi	9	0,07	285	Neutropenia cíclica	5	0,04
194	Atrofia multisistémica	9	0,07	286	Esclerosis lateral primaria	5	0,04
195	Dermatosis pustulosa subcornea	9	0,07	287	Heterotaxia	5	0,04
196	Artroriposis múltiple congénita - cara de silbido	9	0,07	288	Lipofuscinosis neuronal ceroida juvenil	5	0,04
197	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 2	9	0,07	289	Retraso global del desarrollo - osteopenia - defecto ectodérmico	5	0,04
198	Acromatopsia	9	0,07	290	Fibrosis pulmonar - inmunodeficiencia - disgenesia gonadal	5	0,04
199	Amaurosis congénita de Leber	9	0,07	291	Obstrucción de Arterias Pulmonares por Estenosis Congénita de Arterias Pulmonares	5	0,04
200	Colangitis esclerosante primaria	9	0,07	292	Epidermolisis ampullosa hereditaria	5	0,04
201	Síndrome de Gorlin	8	0,06	293	Enfermedad granulomatosa crónica	5	0,04
202	Síndrome CHARGE	8	0,06	294	Ictiosis lamelar	5	0,04
203	Síndrome de Joubert	8	0,06	295	Hipocondroplasia	5	0,04
204	Síndrome de Kleefstra	8	0,06	296	Fiebre reumática	5	0,04
205	Síndrome de Angelman	8	0,06	297	Hipogonadismo hipogonadotrópico congénito	5	0,04
206	Síndrome de Li-Fraumeni	8	0,06	298	Encefalomielitís aguda diseminada	5	0,04
207	Urticaria solar	8	0,06	299	Enfermedad de Pompe	5	0,04
208	Síndrome de Cushing	8	0,06	300	Distonía focal	5	0,04
209	Síndrome de aspiración de meconio	8	0,06	301	Anomalías cardíacas - heterotaxia	5	0,04
210	Hiperglicemia no cetósica	8	0,06	302	Cabello escaso - baja estatura - pulgares hipoplásticos - hipodondia - anomalías de la piel	5	0,04
211	Queratoconjuntivitis atópica	8	0,06	303	Distrofia muscular congénita tipo 1A	5	0,04
212	Mastocitosis no especificada	8	0,06	304	Anomalías craneo digitales retraso mental	5	0,04
213	Desprendimiento de retina regmatógeno autosómico dominante	8	0,06	305	Disautonomía familiar	5	0,04
214	Ataxia espinocerebelosa autosómica dominante	8	0,06	306	Enfermedad de Caroli	5	0,04
215	Deficit de biotinidasa	8	0,06	307	Demencia frontotemporal	5	0,04
216	Deficit congénito del factor XIII	8	0,06	308	Alfa talasemia - deficit intelectual ligado al cromosoma X	5	0,04
217	Atrofia muscular espinal proximal	8	0,06	309	Displasia espondiloepifisaria congénita	5	0,04
218	Deficit congénito del factor V	8	0,06	310	Angioedema adquirido	5	0,04
219	Adrenoleucodistrofia ligado al cromosoma X	8	0,06	311	Acidemia glutárica I	5	0,04
220	Craneosinostosis - hidrocefalia - malformación de Chiari I - sinostosis radiolunar	8	0,06	312	Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel	4	0,03
221	Deficit congénito de fibrinógeno	8	0,06	313	Síndrome de Klippel-Feil aislado	4	0,03
222	Síndrome de Alagille	7	0,06	314	Síndrome de Treacher-Collins	4	0,03
223	Síndrome de Usher tipo 2	7	0,06	315	Trisomía 13	4	0,03
224	Síndrome de Cowden	7	0,06	316	Síndrome de Holt-Oram	4	0,03
225	Síndrome Klippel Trenaunay Weber	7	0,06	317	Síndrome de Pitt Hopkins	4	0,03
226	Trastornos del metabolismo de las lipoproteínas	7	0,06	318	Neoplasia endocrina múltiple tipo 1.	4	0,03
227	Síndrome miasténico de Lambert-Eaton	7	0,06	319	Síndrome de Poland	4	0,03
228	Síndrome de Microduplicación Xq28 distal	7	0,06	320	Síndrome de Mowat-Wilson	4	0,03
229	Neuropatía óptica hereditaria de Leber	7	0,06	321	Síndrome de Birt-Hogg-Dube	4	0,03
230	Enfermedad del riñón poliquístico autosómica dominante de tipo 1 y con esclerosis tuberosa	7	0,06	322	Síndrome de Jacobsen	4	0,03
231	Miopatía tipo Bethlem	7	0,06	323	Vasculitis leucocitoclástica hipocomplementémica	4	0,03
232	Mucopolisacaridosis tipo 2	7	0,06	324	Síndrome de exoftalmos benigno	4	0,03
233	Microcefalia - deficit intelectual - anomalías falangicas y neurológicas	7	0,06	325	Xeroderma pigmentoso	4	0,03
234	Craneosinostosis - enfermedad cardíaca congénita - deficit intelectual	7	0,06	326	Síndromes hipereosinofílicos	4	0,03
235	Colangitis esclerosante	7	0,06	327	Síndrome de Waardenburg (termino genérico)	4	0,03
236	Atresia de coanas	7	0,06	328	Otros trastornos del metabolismo de las lipoproteínas no especificados	4	0,03
237	Discapacidad intelectual relacionada con SYNGAP1.	7	0,06	329	Miositis focal	4	0,03
238	Aterosclerosis- sordera - diabetes - epilepsia - nefropatía	7	0,06	330	Miositis esporádica con cuerpos de inclusión	4	0,03
239	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva	7	0,06	331	Holoprosencefalia	4	0,03
240	Distrofia de conos y bastones	7	0,06	332	Ictiosis ligada al cromosoma X	4	0,03
241	Enfermedad de Gaucher	7	0,06	333	Lipofuscinosis neuronal ceroida tardía infantil	4	0,03
242	Síndrome de Pierre Robin aislado	6	0,05	334	Hiperekplexia - epilepsia	4	0,03
243	Síndrome de Silver-Russell	6	0,05	335	Microcefalia - polimicrogiria- agenesia del cuerpo caloso	4	0,03
244	Trastorno del metabolismo de los aminoácidos no especificado	6	0,05	336	Hiperlipoproteinemia no especificada	4	0,03
245	Síndrome de insensibilidad a los andrógenos	6	0,05	337	Osteomielitis multifocal crónica recurrente juvenil	4	0,03
246	Síndrome de Cockayne	6	0,05	338	Enfermedad mitocondrial no especificada	4	0,03
247	Síndrome de Cushing dependiente de ACTH	6	0,05	339	Miopatía distal con afectación respiratoria precoz	4	0,03
248	Síndrome de autismo y macrocefalia	6	0,05	340	Fenilcetonuria	4	0,03
249	Síndrome de Budd-Chiari	6	0,05	341	Otras ataxias espinocerebelosas no especificadas	4	0,03
250	Síndrome de secreción inapropiada de hormona antidiurética	6	0,05	342	Mucopolisacaridosis tipo 3	4	0,03
251	Síndrome de Kabuki make up	6	0,05	343	Neuropatía autonómica y sensitiva hereditaria 2	4	0,03
252	Síndrome de aneurisma aórtico de tipo Loey-Dietz	6	0,05	344	Hirschsprung - hipoplasia de unas - dismorfia	4	0,03
253	Síndrome de microdeleción 15q24	6	0,05	345	Deleción 8p	4	0,03
254	Síndrome de Peutz-Jeghers	6	0,05	346	Enfermedad de Gaucher tipo 1	4	0,03
255	Polineuropatía amiloide familiar	6	0,05	347	Disfasia congénita familiar	4	0,03
256	Enfermedad de von Hippel-Lindau	6	0,05	348	Arteritis temporal juvenil	4	0,03
257	Hipofosfatasa	6	0,05	349	Enfermedad de Blackfan-Diamond	4	0,03
258	Linfangiomiomatosis	6	0,05	350	Displasia epifisaria múltiple	4	0,03
259	Otras ataxias hereditarias no especificadas	6	0,05	351	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1A	4	0,03
260	Fibrosis pulmonar - hiperplasia hepática - hipoplasia de médula ósea	6	0,05	352	Distrofia muscular congénita de Ullrich	4	0,03
261	Porfiria Hepática Aguda	6	0,05	353	Distrofia muscular de Emery Dreifuss	4	0,03
262	Malformación linfática	6	0,05	354	Distonias mixtas	4	0,03
263	Enfermedad de Thomsen y Becker	6	0,05	355	Aniridia ataxia cerebelosa y retraso mental	4	0,03
264	Mastocitosis sistémica	6	0,05	356	Crioglobulinemia mixta	4	0,03
265	Monosomía 5p	6	0,05	357	Distrofia miotónica tipo 2	4	0,03
266	Neuropatía axonal motora aguda	6	0,05	358	Síndrome Klippel Trenaunay Servelle	3	0,02
267	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 1	6	0,05	359	Síndrome de Leigh	3	0,02
268	Encondromatosis	6	0,05	360	Trastorno inmunoneurológico ligado al cromosoma X	3	0,02
269	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2A	6	0,05	361	Síndrome de microdeleción 12q14	3	0,02
270	Distrofia facioescapulohumeral	6	0,05	362	Síndrome linfoproliferativo autoinmune (ALPES-SFAS)	3	0,02
271	Síndrome de Wiedemann-Steiner	5	0,04	363	Síndrome de microdeleción 8q22.1	3	0,02
272	Síndrome de Smith-Magenis	5	0,04	364	Sinostosis radio-ulnar - trombocitopenia amegacariocítica	3	0,02
273	Desorden del Espectro de Anticuerpos anti-MOG	5	0,04	365	Síndrome Cardiofacio Cutáneo	3	0,02
274	Lobulillos gruesos de las orejas - sordera conductiva	5	0,04	366	Trastornos hormonales no especificados	3	0,02
275	Síndrome de Apert	5	0,04	367	Síndrome de Costello	3	0,02
276	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo cifoescoliosis - TIPO VI	5	0,04	368	Síndrome de Wolfram	3	0,02



No. Casos 12 713



Información preliminar: el número de casos puede variar por ajustes que se realicen posterior a la notificación por parte de las entidades territoriales o las Empresas Administradoras de Planes de Beneficios

Anexo 1. Proporción de notificación de enfermedades huérfanas - raras, Colombia, 2025 (hasta periodo epidemiológico XII)

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%	No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
369	Síndrome de ataxia - sordera - retraso mental	3	0,02	461	Trastorno del desarrollo sexual - retraso mental	2	0,02
370	Odontodisplasia regional	3	0,02	462	Síndrome de Kleine-Levin.	2	0,02
371	Síndrome de Ochoa	3	0,02	463	Síndrome de Pfeiffer	2	0,02
372	Síndrome de Camurati Engelmann	3	0,02	464	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo artrocalasia - TIPO VII	2	0,02
373	Síndrome de Parkes Weber	3	0,02	465	Síndrome de Usher	2	0,02
374	Sitosterolemia	3	0,02	466	Síndrome triple A	2	0,02
375	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	3	0,02	467	Síndrome BOR	2	0,02
376	Trastornos del ciclo de la urea	3	0,02	468	Síndrome de Ondine	2	0,02
377	Síndrome de Stickler	3	0,02	469	Acidemia metilmalonica - homocistinuria tipo cbl D	2	0,02
378	Trombocitopenia - síndrome de Pierre Robin	3	0,02	470	Síndrome de aneuploidia en mosaico variegada	2	0,02
379	Síndrome de Sturge Weber	3	0,02	471	Síndrome de la persona rígida	2	0,02
380	Síndrome de Wiskott-Aldrich	3	0,02	472	Síndrome de Hurler	2	0,02
381	Hendidura esternal	3	0,02	473	Síndrome de microdelección 19q13.11	2	0,02
382	Neutropenia congénita grave	3	0,02	474	Síndrome de Ellis-Van Creveld	2	0,02
383	Neuropatía con discapacidad auditiva	3	0,02	475	Síndrome 3C	2	0,02
384	Polidactilia en espejo - segmentación vertebral anomalías de los miembros	3	0,02	476	Síndrome de Miller Dieker	2	0,02
385	Hipoparatiroidismo - sordera - enfermedad renal	3	0,02	477	Displasia oculodentodigital	2	0,02
386	Feocromocitoma secretante	3	0,02	478	Síndrome de inmunodeficiencia primaria por déficit de p14	2	0,02
387	Miopatía hereditaria con fallo respiratorio precoz	3	0,02	479	Síndrome branquio-oculo-facial	2	0,02
388	Pneumonía intersticial aguda	3	0,02	480	Telangiectasia epiléptica	2	0,02
389	Osteopetrosis - hipogammaglobulinemia	3	0,02	481	TNF receptor asociado a fiebres periódicas TRAPS	2	0,02
390	Inmunodeficiencia combinada severa ligado a déficit de adenosina desaminasa	3	0,02	482	Síndrome "cat-eye", "H	2	0,02
391	Miopatía nemalinica	3	0,02	483	Síndrome de Coats Plus por deficiencia de CTC1/STN1	2	0,02
392	Proteinosis alveolar pulmonar idiopática	3	0,02	484	Síndrome nefrotico idiopático sensible a esteroides	2	0,02
393	Hidrocefalia talla alta hiperlaxitud	3	0,02	485	Síndrome de Fountain	2	0,02
394	Leucodistrofia no especificada	3	0,02	486	Síndrome neuroleptico maligno	2	0,02
395	Lipodistrofia familiar parcial tipo Dunnigan	3	0,02	487	Síndrome tricorniofalangico tipo 1 y 3	2	0,02
396	Epilepsia con crisis parciales migrantes del lactante	3	0,02	488	Trastorno desintegrativo de la infancia	2	0,02
397	Enfermedad tubular renal - cardiomiopatía	3	0,02	489	Parálisis bulbar progresiva de la niñez	2	0,02
398	Hipersomnia idiopática	3	0,02	490	Retraso mental ligado al cromosoma X epilepsia psoriasis	2	0,02
399	Hirschsprung polidactilia sordera	3	0,02	491	Microftalmia sindrómica debido a una mutación en OTX2	2	0,02
400	Retraso mental y del crecimiento - disostosis mandibulo facial - microcefalia - fisura palatina	3	0,02	492	Incontinencia pigmenti	2	0,02
401	Paniculitis histiocítica citofágica	3	0,02	493	Otras ataxias episódicas	2	0,02
402	Enfermedad de Von Willebrand adquirida	3	0,02	494	Fibrodisplasia osificante progresiva	2	0,02
403	Parálisis supranuclear progresiva	3	0,02	495	Enfermedad mitocondrial fatal debida a una deficiencia de fosforilación oxidativa tipo 3 combinada	2	0,02
404	Galactosemia	3	0,02	496	Lipodistrofia tipo Berardinelli	2	0,02
405	Paramiotonia congénita	3	0,02	497	Microtia bilateral - sordera - paladar hendido	2	0,02
406	Pseudoxantoma elastico	3	0,02	498	Glaucoma - apnea del sueño	2	0,02
407	Enfermedad de Stargardt	3	0,02	499	Interrupción del arco aórtico	2	0,02
408	Leucodistrofia metacromática	3	0,02	500	Epidermolisis ampollar adquirida	2	0,02
409	Paraplejía-retraso mental-hiperqueratosis	3	0,02	501	Histiocitosis sinusal con linfadenopatía masiva	2	0,02
410	Retinopatía hereditaria vascular	3	0,02	502	Mucopolidosis tipo 4	2	0,02
411	Monosomía distal 10q	3	0,02	503	Paraplejía espástica ligada al cromosoma X tipo 2	2	0,02
412	Fiebre mediterránea familiar	3	0,02	504	Mucopolisacaridosis no especificada	2	0,02
413	Macrotrombocitopenia con formación anómala de proplaquetas autosómica dominante	3	0,02	505	Hiperqueratosis palmoplantar paraparesia espástica	2	0,02
414	Microcefalia epilepsia retraso mental cardiopatía	3	0,02	506	Lipoma nasopalpebral - coloboma - telecanto	2	0,02
415	Epilepsia microcefalia displasia esquelética	3	0,02	507	Linfedema - anomalía arteriovenosa cerebral	2	0,02
416	Esquisencefalia	3	0,02	508	Glucogenosis tipo 2	2	0,02
417	Enfermedad de Dent	3	0,02	509	Retinitis pigmentaria sordera hipogenitalismo	2	0,02
418	Deficiencia de anticuerpos específicos (normal IgG y células B)	3	0,02	510	Mutación de la protocaderina 19 Encefalopatía epiléptica infantil temprana 9	2	0,02
419	Amaurosis - hipertricosis	3	0,02	511	Lipodistrofia familiar parcial asociada con mutaciones en PPARG	2	0,02
420	Coloboma ocular	3	0,02	512	Neuroaxonal distrofia acidosis tubular	2	0,02
421	Enfermedad de Moya-Moya	3	0,02	513	Intolerancia a la fructosa	2	0,02
422	Dismorfia facial microcefalia miopía Dandy Walker	3	0,02	514	Neurodegeneración con acumulo cerebral de hierro	2	0,02
423	Cataratas-glaucoma	3	0,02	515	Otros trastornos del metabolismo de los carbohidratos no especificados	2	0,02
424	Calcificación del sistema nervioso central - sordera - acidosis tubular - anemia	3	0,02	516	Hemimelia fibular	2	0,02
425	Atrofia progresiva bifocal de la coroides y la retina	3	0,02	517	Paquioniquia congénita	2	0,02
426	Artrogriposis - disfunción renal - colestasis	3	0,02	518	Macrocefalia - malformación capilar	2	0,02
427	Cardiopatía congénita - miembros cortos	3	0,02	519	Parálisis supranuclear progresiva - síndrome corticobasal	2	0,02
428	Aciduria metilmalonica con homocistinuria	3	0,02	520	Hemiplejía alternante familiar nocturna benigna infantil	2	0,02
429	Deficit congénito de proteína S	3	0,02	521	Leucoencefalopatía con quistes anteriores y bilaterales en el lóbulo temporal	2	0,02
430	Dermatitis seborreica-like con elementos psoriasiformes	3	0,02	522	Neuropatía visceral - anomalías cerebrales - dismorfismo facial - retraso en el desarrollo	2	0,02
431	Agnesia de cuerpo calloso microcefalia talla baja	3	0,02	523	Microcefalia hipoplasia pontocerebelosa disquisia	2	0,02
432	Craneosinostosis calcificaciones intracraneales	3	0,02	524	Nevus melanocítico congénito grande	2	0,02
433	Distonía-parkinsonismo de inicio rápido	3	0,02	525	Microcefalia miocardiopatía	2	0,02
434	Displasia espondilometafisaria	3	0,02	526	Malformación cerebral - enfermedad cardíaca congénita	2	0,02
435	Ataxia telangiectasia	3	0,02	527	Polisindactilia - malformación cardíaca	2	0,02
436	Distrofia muscular congénita con déficit de integrina	3	0,02	528	Ictiosis congénita tipo feto Arlequin	2	0,02
437	Acidemia orgánica no especificada	3	0,02	529	Pseudocondroplasia	2	0,02
438	Atrofia muscular espinal - malformación de Dandy- Walker - cataratas	3	0,02	530	Osteocondrodisplasia hipertricosis	2	0,02
439	Distrofia muscular autosómica recesiva ligada a una epidermolisis ampollosa	3	0,02	531	Gangliosidosis tipo 1	2	0,02
440	Deficiencia de PI3K? kinasa activación (mutación en PIK3CD PI3K-D)	3	0,02	532	Osteodistrofia hereditaria de Albright	2	0,02
441	Diabetes insípida central	2	0,02	533	Retraso mental ligado al cromosoma X - coreoatetosis - comportamiento anormal	2	0,02
442	Síndrome de McCune-Albright	2	0,02	534	Mano hendida urinarias anomalías espina bifida anomalía de diafragma	2	0,02
443	Síndrome de Marshall-Smith	2	0,02	535	Retraso mental severo ligado al cromosoma X tipo Gustavson	2	0,02
444	Síndrome de Floating-Harbor	2	0,02	536	Osteopatía estriada esclerosis craneana	2	0,02
445	Síndrome de Christian de Myer Franken	2	0,02	537	Romboencefalosinapsis	2	0,02
446	Síndrome de Pierre Robin - anomalía faciodigital	2	0,02	538	Epidermolisis ampollosa epidermolítica	2	0,02
447	Síndrome de Fanconi asociado a cadenas ligeras Ig monoclonal	2	0,02	539	Megacalciosis congénita	2	0,02
448	Síndrome de Axenfeld-Rieger	2	0,02	540	Displasia craneo-metafisaria	2	0,02
449	Trastorno de la fosforilación oxidativa mitocondrial debido a anomalías del ADN nuclear	2	0,02	541	Colestasis - retinopatía pigmentaria - fisura palatina	2	0,02
450	Síndrome de Worster-Drought	2	0,02	542	Derivados mullerianos - linfangiectasia - polidactilia	2	0,02
451	Síndrome Ablefaron macrostomía	2	0,02	543	Displasia ectodérmica hidrotica tipo Christianson Fourie	2	0,02
452	Síndrome de Brugada	2	0,02	544	Enfermedad de la motoneurona inferior autosómica recesiva de la infancia	2	0,02
453	Síndrome de Kallmann	2	0,02	545	Displasia ectodérmica hipohidrotica forma dominante	2	0,02
454	Síndrome LEOPARD	2	0,02	546	Encefalopatía grave de aparición neonatal autosómica dominante	2	0,02
455	Panhipopituitarismo congénito	2	0,02	547	Craneosinostosis alopecia ventrículo cerebral anormal	2	0,02
456	Síndrome de delección 6q16	2	0,02	548	Enfermedad de Coats	2	0,02
457	Síndrome de Weill Marchesani	2	0,02	549	Agammaglobulinemia - microcefalia - craneosinostosis - dermatitis severa	2	0,02
458	Síndrome de Townes-Brocks	2	0,02	550	Anomalías del arco aórtico- dismorfismo - déficit intelectual	2	0,02
459	Síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch	2	0,02	551	Agammaglobulinemia ligada a X	2	0,02
460	Enfermedad de Thomsen y Becker.	2	0,02	552	Enfermedad de Niemann-Pick tipo B	2	0,02

No. Casos **12 713**

Información preliminar: el número de casos puede variar por ajustes que se realicen posterior a la notificación por parte de las entidades territoriales o las Empresas Administradoras de Planes de Beneficios

Anexo 1. Proporción de notificación de enfermedades huérfanas - raras, Colombia, 2025 (hasta periodo epidemiológico XII)

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%	No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
553	Displasia espondilometafisaria tipo Kozlowski	2	0,02	645	Distrofia de cornea - sordera de percepción	1	0,01
554	Camptodactilia no especificada	2	0,02	646	Síndrome de Cantu	1	0,01
555	Cutis laxa	2	0,02	647	Tritanopia	1	0,01
556	Enfermedad de almacenamiento de glucogeno por deficit de fosforilasa quinasa muscular	2	0,02	648	Tiro cerebro renal síndrome	1	0,01
557	Cutis marmorata telangiectasia congenita	2	0,02	649	Síndrome de Lewis-Summer	1	0,01
558	Acromegaloide facies	2	0,02	650	Síndrome de tortuosidad arterial	1	0,01
559	Disquinesia paroxística no cinesigenica (PNKD)	2	0,02	651	Hipoplasia pancreatica diabetes cardiopatia	1	0,01
560	Desordenes del sistema inmune no especificados	2	0,02	652	Síndrome de encefalopatia mioneurogastrointestinal	1	0,01
561	Dandy Walker polidactilia postaxial	2	0,02	653	Fotosensibilidad cutanea colitis letal	1	0,01
562	Diarrea intratable - atresia coanal - anomalias en los ojos	2	0,02	654	Síndrome de Bohring-Opitz	1	0,01
563	Agnesia de cuerpo calloso - neuropatia	2	0,02	655	Disostosis acrofacial autosomica recesiva	1	0,01
564	Disgenesia gonadal tipo XX	2	0,02	656	Síndrome de cataratas congenitas dismorfia facial y neuropatia (CCFDN)	1	0,01
565	Deficiencia de GLUT1	2	0,02	657	Formas letales del síndrome de Pterigium	1	0,01
566	Enfermedad de McCardle	2	0,02	658	Síndrome de CDG	1	0,01
567	Anemia hemolítica debido a deficit de piruvato quinasa de los globulos rojos	2	0,02	659	Acrocraoneofacial disostosis	1	0,01
568	Enfermedad de Paget juvenil	2	0,02	660	Trastorno del metabolismo del piruvato	1	0,01
569	Enfermedad de síntesis de acidos biliares	2	0,02	661	Síndrome de Saldino-Mainzer	1	0,01
570	Encefalitis focal de Rasmussen	2	0,02	662	Síndrome de microlencefalia - micromelia	1	0,01
571	3MC Síndrome de Deficiencia COLEC11	2	0,02	663	Deficiencia de ACT1	1	0,01
572	Anomalia de Poland	2	0,02	664	Síndrome de microdelecion 2q37	1	0,01
573	Deficit combinado de los factores V y VIII	2	0,02	665	Deficiencia de PKcs DNA	1	0,01
574	Delecion terminal 6q	2	0,02	666	Trastornos de la oxidacion de acidos grasos	1	0,01
575	Anemia hemolítica por deficit de glucoasa fosfato isomerasa	2	0,02	667	Síndrome de Schinzel-Giedion	1	0,01
576	Ataxia espinocerebelosa infantil	2	0,02	668	Síndrome de Okamoto Satomura	1	0,01
577	Ataxia/encefalopatia aislada	2	0,02	669	Síndrome epiléptico por infección febril (FIREs)	1	0,01
578	Ataxia letal con sordera y atrofia optica	2	0,02	670	Síndrome de Char	1	0,01
579	Acondrogenesis	2	0,02	671	Síndrome de Rothmund-Thomson	1	0,01
580	Ateriopatia diabetica del cerebro no relacionada con NOTCH3	2	0,02	672	Trastornos del metabolismo de los acidos grasos	1	0,01
581	Albinismo cutaneo fenotipo Hermine	2	0,02	673	Torticolis paroxístico benigno de la infancia	1	0,01
582	AD-HIES (Síndrome de Hiper IgE) Síndrome Job	2	0,02	674	Síndrome de Brown-Vialetto-van Laere	1	0,01
583	Autismo mancha en vino de Oporto	2	0,02	675	Paraplejia espastica autosomica dominante tipo 12	1	0,01
584	Anomalias de cabellos - fotosensibilidad - retraso mental	2	0,02	676	Tricomegalia cataratas esferocitosis	1	0,01
585	Ataxia - apraxia - retraso mental ligado al cromosoma X	2	0,02	677	Síndrome de Lesch-Nyhan	1	0,01
586	Enfermedad de deposito de glucogeno por deficit de LAMP-2	2	0,02	678	Síndrome de Joubert con defecto orofacioldigital	1	0,01
587	Blefaroptosis miopia ectopia lentis	2	0,02	679	Síndrome blefaro queilo odontico	1	0,01
588	Anomalias de la osificación - retraso del desarrollo sicomotor	2	0,02	680	Síndrome Alport - leiomiomatosis difusa ligado al cromosoma X	1	0,01
589	Aniridia	2	0,02	681	Hipoplasia foveal catarata presenil	1	0,01
590	Craneo-osteo-artropatia	2	0,02	682	Trisomia 8q	1	0,01
591	Deficit de acil-CoA deshidrogenasa de acidos grasos de cadena media	2	0,02	683	Síndrome de Milroy	1	0,01
592	Disinostosis craneofacial	2	0,02	684	Síndrome de Perry	1	0,01
593	Distrofia muscular de cinturas autosomica recesiva tipo 2D	2	0,02	685	Coreoacantocitosis	1	0,01
594	Aplasia cutis - miopía	2	0,02	686	Síndrome de Plummer-Vinson	1	0,01
595	Academia isovalerica	2	0,02	687	Síndrome hipereosinofílico idiopático	1	0,01
596	Acrodermatitis enteropatica	2	0,02	688	Síndrome de Kasabach-Merritt	1	0,01
597	Camptodactilia - hiperplasia del tejido fibroso - displasia esqueletica	2	0,02	689	Estomatocitosis hereditaria con hematias hiperhidratados	1	0,01
598	Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce	2	0,02	690	VACTERL hidrocefalia	1	0,01
599	Deficit de enzima ramificante del glucogeno	2	0,02	691	Síndrome de Cabezas	1	0,01
600	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	2	0,02	692	Variante neurologica del Síndrome de Waardenburg-Shah	1	0,01
601	Deficit de LCAT	2	0,02	693	Miopatía distal de tipo Welander tipo sueco	1	0,01
602	Deficit de transportador de creatina ligado al cromosoma X	2	0,02	694	Síndrome acro-reno-ocular	1	0,01
603	Deficiencia de proteina relacionada con el Factor H	2	0,02	695	Retraso mental ligado al cromosoma X psicosis macrocoquidismo	1	0,01
604	Deficiencia selectiva de IgA	2	0,02	696	Síndrome de Acalasia microcefalia	1	0,01
605	Dermato osteolisis tipo Kirghize	1	0,01	697	Gangliosidosis tipo 3	1	0,01
606	Síndrome CLAPO	1	0,01	698	Xantomatosis cerebrotendinosa	1	0,01
607	Síndrome de sordera e infertilidad	1	0,01	699	Síndrome de Fine Lubinsky	1	0,01
608	Síndrome de Seckel	1	0,01	700	Síndrome de CLOVE's	1	0,01
609	Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 1	1	0,01	701	Síndrome Blau (NOD2 or CARD15)	1	0,01
610	Síndrome oculo-cerebro-renal	1	0,01	702	Síndrome de Werner	1	0,01
611	Síndrome CDG tipo lih	1	0,01	703	Síndrome de Saethre-Chotzen	1	0,01
612	Síndrome PHACE	1	0,01	704	Lipodistrofia generalizada adquirida	1	0,01
613	Síndrome de anoftalmia plus	1	0,01	705	Queratodermia hipotricosis leuconiquia	1	0,01
614	Síndrome pneumo-renal de Goodpasture	1	0,01	706	Síndrome de la cimitarra	1	0,01
615	Aplasia de perone ectrodactilia	1	0,01	707	Sinostosis humero - cubital	1	0,01
616	Síndrome de Barth	1	0,01	708	Síndrome de Denys-Drash	1	0,01
617	Displasia ectodermica odonto microniquial	1	0,01	709	Síndrome MELAS	1	0,01
618	Síndrome de Coffin-Lowry	1	0,01	710	Síndrome de Potocki-Shaffer	1	0,01
619	Síndrome de Rett atípico	1	0,01	711	Anomalia de Uhl	1	0,01
620	Síndrome de Alstrom	1	0,01	712	Síndrome de deplecion del ADN mitocondrial forma encefalomiopatica con aciduria metilmalonica	1	0,01
621	Síndrome MASA	1	0,01	713	Retraso mental ligado al cromosoma X de tipo Armfield	1	0,01
622	Síndrome de hiper-IgE autosomica dominante	1	0,01	714	Síndrome de Wilson Turner	1	0,01
623	Disostosis faciocraniana hipomandibular	1	0,01	715	Síndrome de Basan	1	0,01
624	Síndrome de Aicardi	1	0,01	716	Síndrome de Weaver	1	0,01
625	Enfermedad de Canavan	1	0,01	717	Síndrome de Say Barber Miller	1	0,01
626	Síndrome de Sjögren-Larsson	1	0,01	718	Síndrome de Koolen- De Vries	1	0,01
627	Paraplejia espastica autosomica dominante tipo 37	1	0,01	719	Hidrocefalia nefropatia escleroticas azules	1	0,01
628	Sinespondilismo congenito	1	0,01	720	Enfermedad de Lafora	1	0,01
629	Displasia alveolo-capilar congenita	1	0,01	721	Síndrome oculo-cerebro-cutaneo	1	0,01
630	Sinfalangismo anomalias multiples manos y pies	1	0,01	722	Síndrome de Larsen	1	0,01
631	Calcificaciones de plexos coroides forma infantil	1	0,01	723	Retraso mental ligado al cromosoma X de tipo Cantagrel	1	0,01
632	Síndrome de Parsonage-Turner	1	0,01	724	Displasia letal osteosclerotica de hueso	1	0,01
633	Síndrome de Finlay Markes	1	0,01	725	Deficiencia de HOLL-1	1	0,01
634	Síndrome de Hurler-Scheie	1	0,01	726	Síndrome de Donnai-Barrow	1	0,01
635	Síndrome de Pendred	1	0,01	727	Anemia hemolítica por deficit de adenilato quinasa	1	0,01
636	Síndrome de Allan-Herndon-Dudley	1	0,01	728	Delección intersticial 14q12q13.3	1	0,01
637	Síndrome de rubeola congenita	1	0,01	729	Homocarnosinosis	1	0,01
638	Síndrome cerebro-oculo-nasal	1	0,01	730	Síndrome neurodegenerativo ligado al cromosoma X de tipo Bertini	1	0,01
639	Síndrome IRIDA	1	0,01	731	Fusion posterior de las vertebrae lumbosacras - blefaroptosis	1	0,01
640	Taquiarritmia atrial con intervalo PR corto	1	0,01	732	Síndrome de Freeman-Sheldon	1	0,01
641	Eritermalgia primaria	1	0,01	733	Coroideremia	1	0,01
642	Taquicardia ventricular polimorfica catecolinergica	1	0,01	734	Síndrome de Weaver Williams	1	0,01
643	Glomerulopatia hipotriquia telangiectasias	1	0,01	735	Síndrome de Usher no especificado	1	0,01
644	Síndrome de Neurodegenerativo ligado al cromosoma X de tipo Hamel	1	0,01	736	Queratosis palmaris et plantaris - clinodactilia	1	0,01

No. Casos 12 713

Información preliminar: el número de casos puede variar por ajustes que se realicen posterior a la notificación por parte de las entidades territoriales o las Empresas Administradoras de Planes de Beneficios

Anexo 1. Proporción de notificación de enfermedades huérfanas - raras, Colombia, 2025 (hasta periodo epidemiológico XII)

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%	No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
737	Enfermedad quística medular autosómica dominante	1	0,01	829	Displasia ectodérmica - síndrome de fragilidad de la piel	1	0,01
738	Mutación y deleción de la cadena pesada de Ig	1	0,01	830	Deleción 5q35	1	0,01
739	Nefropatía sordera hiperparatiroidismo	1	0,01	831	Displasia ectodérmica "pura" tipo cabello-una	1	0,01
740	Microtía anomalías esqueléticas talla baja	1	0,01	832	Anquilosis glosopalatina	1	0,01
741	Osteopetrosis dominante de tipo 1	1	0,01	833	Alcaptonuria	1	0,01
742	Retraso mental ligado al cromosoma X - epilepsia - contracturas progresivas de las articulaciones	1	0,01	834	Enfermedad de Gaucher tipo 3	1	0,01
743	Osteopetrosis maligna autosómica recesiva	1	0,01	835	Atrofia óptica autosómica dominante y cataratas	1	0,01
744	Microftalmia - atrofia cerebral	1	0,01	836	Enfermedad de Letterer-Siwe	1	0,01
745	Enfermedad de Tangier	1	0,01	837	Displasia ectodérmica no especificada	1	0,01
746	Porfiria cutánea tarda (PCT)	1	0,01	838	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	1	0,01
747	Monosomía 18p	1	0,01	839	Deficiencia aislada de subclases de IgG	1	0,01
748	Pulgares en aducción - artrogriposis tipo Dunder	1	0,01	840	Duplicación 12p	1	0,01
749	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 4	1	0,01	841	Deficiencia de 7c	1	0,01
750	Migraña hemiplejica familiar o esporádica	1	0,01	842	Enanismo tanatóforico	1	0,01
751	Gastroenteritis eosinofílica	1	0,01	843	Displasia espondiloepimetáfisaria axial	1	0,01
752	Miopatía con inclusiones reductoras	1	0,01	844	Deficit de glucógeno sintasa hepática	1	0,01
753	Esquizofrenia retraso mental sordera retinitis	1	0,01	845	Angiomatosis neurocutánea hereditaria	1	0,01
754	Miopatía provocada por exceso de calseuestrina y proteína SERCA1	1	0,01	846	Acromegalia cutis gyrata	1	0,01
755	Mastocitosis sistémica indolente	1	0,01	847	Displasia espondilometáfisaria tipo Agrecan	1	0,01
756	Esclerosis múltiple - ictiosis - deficiencia del factor VIII	1	0,01	848	Anemia de cuerpos de Heinz	1	0,01
757	Otras atelosteogénesis no especificadas	1	0,01	849	Deficiencia de Factor de transcripción E47	1	0,01
758	Neutropenia congénita benigna	1	0,01	850	Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob	1	0,01
759	Hipercolesterolemia debido a deficiencia de colesterol 7-alfa-hidroxilasa	1	0,01	851	Angiomatosis quística de hueso difusa	1	0,01
760	Microtía - coloboma - imperforación del conducto nasolacrimal	1	0,01	852	Enfermedad de Darier	1	0,01
761	Otros trastornos del ciclo de la urea no especificados	1	0,01	853	Displasia geolefísica	1	0,01
762	Miopatía terminal con afectación de la parte posterior de las piernas y parte anterior de ext sup	1	0,01	854	Condrosplasia punctata tipo rizomelic	1	0,01
763	Miopatía distal con debilidad de cuerdas vocales	1	0,01	855	Displasia inmuno ósea de Schimke	1	0,01
764	Mielodisplasia con hipogamaglobulinemia	1	0,01	856	Conodisplasia craneofacial	1	0,01
765	Otros trastornos del metabolismo de los ácidos grasos	1	0,01	857	Disqueratosis congénita	1	0,01
766	Espasticidad - deficit intelectual - epilepsia ligado al cromosoma X	1	0,01	858	Convulsiones neonatales infantiles familiares benignas	1	0,01
767	Granulomatosis autoinflamatoria infantil	1	0,01	859	Deficiencia de Lipasa Ácida	1	0,01
768	Miclonia ataxia cerebelosa sordera	1	0,01	860	Acidemia butírica	1	0,01
769	Hemangiomatosis neonatal difusa	1	0,01	861	Bajo peso al nacer - enanismo -disgammaglobulinemia	1	0,01
770	Retraso mental ligado al cromosoma X - malformación de Dandy Walker - Enfermedad de los ganglios basales - Convulsiones	1	0,01	862	Enfermedad de Niemann-Pick	1	0,01
771	Estatura baja por anomalía cualitativa de hormona de crecimiento	1	0,01	863	Distonía 16	1	0,01
772	Hermafroditismo verdadero XX	1	0,01	864	Disgenesia gonadal 46 XY - neuropatía motora y sensorial	1	0,01
773	Enfermedad de Wolman	1	0,01	865	Distonía de torsión de aparición temprana	1	0,01
774	Hiperqueratosis palmoplantar sordera	1	0,01	866	Crecimiento excesivo - deficiencia de aprendizaje	1	0,01
775	Parálisis periódica hipocalémica	1	0,01	867	Distonía dopa-sensible	1	0,01
776	Microdeleción 9q22.3	1	0,01	868	Duplicación 6p	1	0,01
777	Fisura media del labio inferior	1	0,01	869	Deficiencia de PMS2	1	0,01
778	Microftalmia con anomalías de las extremidades	1	0,01	870	Enanismo diastrófico	1	0,01
779	Hemimelia tibial	1	0,01	871	Acidemia metilmalónica - homocistinuria tipo cbl C	1	0,01
780	Inmunodeficiencia con deficit de células natural-killer	1	0,01	872	Deficit de carnitina palmitoiltransferasa II	1	0,01
781	Fucosidosis	1	0,01	873	Deficiencia de TCN2	1	0,01
782	Hipertricosis lanuginosa congénita	1	0,01	874	Encefalomiopatía mitocondrial infantil asociada con FASTKD2	1	0,01
783	Paraplejía espástica - glaucoma - deficit intelectual	1	0,01	875	Deficiencia de trombomodulina	1	0,01
784	Ictiosis atresia biliar	1	0,01	876	Acidemia metilmalónica - homocistinuria tipo cbl F	1	0,01
785	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 6	1	0,01	877	Distrofia coroidal areolar central	1	0,01
786	Porfiria eritropoyética congénita	1	0,01	878	Enfermedad de Alexander	1	0,01
787	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 23	1	0,01	879	Deficiencia de XLP2 XIAP	1	0,01
788	Porfiria hepática crónica	1	0,01	880	Amioplasiya congénita	1	0,01
789	Eritrodermia congénita ictiosiforme ampollosa	1	0,01	881	Deficiencia en el receptor del complemento 2 CR2 (CD21)	1	0,01
790	Protoporfiria eritropoyética	1	0,01	882	Enfermedad de Best	1	0,01
791	Macrocefalia - deficiencia inmunitaria - anemia	1	0,01	883	Ataxia cerebelosa arreflexia pie cavo atrofia óptica y sordera neurosensorial	1	0,01
792	Obesidad - colitis - hipotiroidismo - hipertrofia cardíaca - retraso del desarrollo	1	0,01	884	Colestasis linfedeema	1	0,01
793	Leucoencefalopatía - ataxia - hipodontia - hipomielinización	1	0,01	885	Deficiencia selectiva de IgM	1	0,01
794	Glucogenosis tipo 1	1	0,01	886	Coloboma del iris con ptosis - deficit intelectual	1	0,01
795	Miopatía hereditaria de cuerpos de inclusión - contracturas de las articulaciones - oftalmoplejía	1	0,01	887	Deficiencias distales de las extremidades - síndrome de micrognatia	1	0,01
796	Mielofibrosis con metaplasia mielocitoide	1	0,01	888	Dermatitis granulomatosa intersticial con artritis	1	0,01
797	Microcefalia braquidactilia cifoescoliosis	1	0,01	889	Braquicefalia aislada	1	0,01
798	Queratosis palmoplantar - periodontopatía - onicogriposis	1	0,01	890	Complejo miembros-pared abdominal	1	0,01
799	Hiperinmunoglobulinemia D con fiebre recurrente	1	0,01	891	Agamaglobulinemia (XLA)- Deficiencia BTK	1	0,01
800	Epidermolisis ampollosa juntural	1	0,01	892	Complejo OIES.	1	0,01
801	Hipotonia con acidemia láctica e hiperamonemia	1	0,01	893	Anoftalmia - microftalmia aislada	1	0,01
802	Miocardiopatía restrictiva aislada familiar	1	0,01	894	Desorden del metabolismo de los metales no especificados	1	0,01
803	Pérdida de audición neurosensorial con aparición temprana de canas y temblor esencial	1	0,01	895	Distrofia muscular congénita por deficit de laminas A/C	1	0,01
804	Lipodistrofia parcial adquirida	1	0,01	896	Agnesia de cuerdo calloso ligado al cromosoma X con mutación en el gen Alfa 4	1	0,01
805	Neuropatía motriz multifocal con bloqueo de conducción	1	0,01	897	CAMPS (CARD14 psoriasis mediada)	1	0,01
806	Retraso mental ligado al cromosoma X - hipogonadismo - ictiosis - obesidad - baja estatura	1	0,01	898	Enfermedad de Griscelli	1	0,01
807	Picnocondrogenesis	1	0,01	899	Anomalia de Duane - miopatía - escoliosis	1	0,01
808	Insensibilidad congénita al dolor	1	0,01	900	Diabetes neonatal - grupo hipotiroidismo congénito - glaucoma congénito - fibrosis hepática - riñones poliquísticos	1	0,01
809	Hiperoxaluria primaria de tipo 1	1	0,01	901	Aciduria no especificada	1	0,01
810	Mucopolisacaridosis tipo 6	1	0,01	902	Enfermedad de Krabbe	1	0,01
811	Microcefalia fisura palatina autosómico dominante síndrome de	1	0,01	903	Cardiomiopatía - intolerancia al ejercicio por una deficiencia de glucógeno en musculo y corazón	1	0,01
812	Miopatía ligada al cromosoma X con atrofia del musculo postural	1	0,01	904	Dilatación aórtica - hiper movilidad de las articulaciones - tortuosidad arterial	1	0,01
813	Mucopolisacaridosis no especificada	1	0,01	905	Deficit congénito del factor X	1	0,01
814	Neuropatía sensorial y motora de inicio facial	1	0,01	906	Enfermedad de Lhermitte-Duclos	1	0,01
815	Neurodegeneración asociada a pantotenato-quinasa	1	0,01	907	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2L	1	0,01
816	Deficit de N5-metilhomocisteína transferasa	1	0,01	908	Enfermedad de Menkes	1	0,01
817	AR-HIES (Síndrome de Hiper IgE) DOCK8	1	0,01	909	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2M	1	0,01
818	Comunicación interauricular con defecto de conducción	1	0,01	910	Enfermedad de Netherton	1	0,01
819	Disostosisacro fronto facio nasal	1	0,01	911	Ataxia espinocerebelosa tipo 2	1	0,01
820	Ectopia de cristalino coriorretinaria distrofia miopía	1	0,01	912	Anemia hemolítica no esferocítica por deficit de hexoquinasa	1	0,01
821	Disostosisacrofacial no especificada	1	0,01	913	Ataxia espinocerebelosa tipo 29	1	0,01
822	Colitis colagenosa	1	0,01	914	Disgenesia del cuerpo calloso compleja ligada al cromosoma X	1	0,01
823	AD-DKC (Mutación en TERT)	1	0,01	915	Cataratas retraso mental hipogonadismo	1	0,01
824	Diarrea congénita con malabsorción debido a insuficiencia de células enteroendocrinas	1	0,01	916	Disgenesia gonadal anomalías múltiples	1	0,01
825	Displasia craneo fronto nasal	1	0,01	917	Distrofia muscular oculofaríngea	1	0,01
826	Agnatia holoprosencefalia situs inversus	1	0,01	918	Anemia microcítica con sobrecarga hepática de hierro	1	0,01
827	Acrania	1	0,01	919	Anomalías auriculares - fisura labial con o sin fisura palatina - anomalías oculares	1	0,01
828	Amelia autosómica recesiva	1	0,01	920	Ceguera - escoliosis- aracnodactilia	1	0,01