

# PROTOCOLO DE VIGILANCIA EN SALUD PÚBLICA

## HUÉRFANAS-RARAS código: 342



INSTITUTO  
NACIONAL DE  
SALUD



La salud  
es de todos

Minsalud



**DOCUMENTO ELABORADO POR**

Ministerio de Salud y Protección Social

Consuelo Pinzón Gutiérrez  
Fredy Orlando Mendiavelso Duarte  
Grupo de Vigilancia en Salud Pública  
Dirección de Epidemiología y Demografía

Sandra Patricia Misnaza Castrillón  
Instituto Nacional de Salud  
Grupo funcional e Enfermedades Crónicas no Transmisibles  
Subdirección de Prevención Vigilancia y Control en Salud Pública

**Martha Lucía Ospina Martínez**  
Director General INS

**Franklyn Edwin Prieto Alvarado**  
Director de Vigilancia y  
Análisis del Riesgo en Salud Pública

**Diana Marcela Walteros Acero**  
Subdirectora de Prevención,  
Vigilancia y Control en Salud Pública

**Hernán Quijada Bonilla**  
Subdirector de Análisis del  
Riesgo y Respuesta Inmediata en Salud Pública

# Tabla de contenido

<b>1</b>	Introducción	4
	1.1. Comportamiento del evento	4
	1.2. Estado del arte	5
	1.3. Justificación para la vigilancia	5
	1.4. Usos y usuarios de la vigilancia del evento	6
<b>2</b>	Objetivos específicos	6
<b>3</b>	Definiciones operativas de casos	6
<b>4</b>	Fuentes de los datos	7
	4.1. Definición de las fuentes	7
	4.2. Periodicidad de los reportes	7
	4.3. Flujo de información	8
	4.4. Responsabilidades por niveles	8
<b>5</b>	Recolección y procesamiento de los datos	10
<b>6</b>	Análisis de la información	10
	6.1. Indicadores	10
<b>7</b>	Orientación de la acción	11
	7.1. Acciones individuales	11
	7.2. Acciones colectivas	12
<b>8</b>	Comunicación del riesgo	12
<b>9</b>	Referencias bibliográficas	12
<b>10</b>	Control de revisiones	13
<b>11</b>	Anexos	14

## 1. Introducción

Las enfermedades huérfanas-raras se constituyen en un grupo amplio y variado de trastornos que afectan un reducido número de personas. Por su baja prevalencia, la población afectada enfrenta dificultades como la obtención de diagnóstico preciso y oportuno debido a la poca experiencia y conocimiento de los profesionales de salud, además de escasa información en la literatura científica. Las actividades de investigación en torno a estas enfermedades son pocas, el desarrollo de nuevos medicamentos no ha sido económicamente factible y algunos tratamientos son particularmente costosos (1). En la mayoría de las enfermedades huérfanas-raras, los signos y síntomas pueden identificarse desde el nacimiento o la infancia como el retinoblastoma o el síndrome de Prader Willi; sin embargo, más del 50% de las enfermedades huérfanas-raras aparecen en la edad adulta como la esclerosis lateral amiotrófica o la corea de Huntington. La calidad de vida de los pacientes con enfermedades huérfanas-raras suele estar comprometida en muchos casos por pérdida de autonomía al generar discapacidades de orden mental, físico o sensorial, constituyéndose en una carga para la familia y el Estado, en una fuente de discriminación social y una razón para modificar el plan de vida (2,3).

### 1.1. Comportamiento mundial, regional y nacional del evento

Según la OMS se estima que cerca de 7 000 enfermedades huérfanas-raras afectan al 7% de la población mundial, aunque las estimaciones varían de acuerdo con las definiciones legales establecidas por cada país (1).

Mientras que en los países de la Unión Europea se considera una enfermedad huérfana-rara como aquella que afecta a una de cada 2 000 personas; países como Estados Unidos las define como aquellas que afectan menos de 200 000 personas, en Japón, un número inferior a 50 000 personas, Taiwán como inferior a uno por cada 10 000 personas y en Colombia, uno por cada 5 000 (4).

Las enfermedades huérfanas-raras más frecuentes en los países de la Unión Europea son la ausencia bilateral congénita de conductos deferentes, lupus eritematoso cutáneo, síndrome de poliposis hiperplásica, síndrome de Noonan, obesidad debida a la deficiencia de receptor de melanocortina 4 y el conducto arterioso persistente con una prevalencia de 50 casos por cada 100 000 personas respectivamente; seguido por el cáncer gástrico (49,2 casos por 100 000), el carcinoma de células escamosas de cabeza y cuello (49 casos por 100 000), tumores germinales seminomatosos de testículo (46,01 por 100 000) y deficiencia congénita de globulina fijadora de tiroxina (46 por 100 000) entre otros (5). Sin embargo, para la mayor parte de las enfermedades huérfanas-raras en Europa se reportan prevalencias de un caso o menos por cada 100 000 personas; entre ellas las hemofilias, la distrofia muscular de Duchenne, el sarcoma de Ewing o la enfermedad de Von Hippel-Lindau (2,5).

El estudio ENSERio (Estudio de necesidades socio sanitarias de afectados por enfermedades raras) realizado en España, realizó una encuesta a pacientes y tutores de menores de edad diagnosticados con una enfermedad rara entre noviembre de 2008 y enero de 2009. Los resultados más sobresalientes estiman que el promedio de tiempo que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas hasta la consecución del diagnóstico es de 5 años, en uno de cada cinco encuestados la demora en el diagnóstico fue de 10 años o más; este retraso tiene diferentes consecuencias: no recibir apoyo ni tratamiento (42,75%) siendo más visible en los pacientes con enfermedades del sistema locomotor, tratamiento inadecuado (27,26%) más evidente en los pacientes con discapacidades psiquiátricas y agravamiento de la enfermedad (27,98%) más común entre los afectados por cuadros de tipo respiratorio (6).

### Situación en Colombia

Las enfermedades huérfanas-raras han sido definidas por el Estado Colombiano como aquellas con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas (7).

De acuerdo con las cifras del censo inicial realizado en 2013, más los reportes de casos nuevos al SIVIGILA y los registros de atenciones y prescripciones en salud con corte a junio de 2018, existen al menos 31.870 personas diagnosticadas con una enfermedad huérfana-rara. Dentro de los diagnósticos más frecuentes identificados en el registro nacional de enfermedades huérfanas se encuentran la esclerosis múltiple (1.843 casos), la enfermedad de Von Willebrand (1.665 casos), la deficiencia hereditaria del factor VIII (1.576), el síndrome de Guillain Barré (1.363), la miastenia gravis (1.070), la fibrosis quística (871), el hipopituitarismo (845), la esclerosis sistémica progresiva (756) y las enfermedades de las neuronas motoras (751) (8).

Según régimen se observó que el 81,6 % de los diagnósticos se concentraron en el régimen contributivo y el 55,6 % se concentraron en el sexo femenino (8). Respecto a la concentración de diagnósticos en el país, se observaron las mayores frecuencias en Bogotá (8.901 casos), Antioquia (5.889 casos), Valle del Cauca (4.154 casos) y Cundinamarca (1.669 casos) (8).

## 1.2. Estado del arte

Las enfermedades huérfanas-raras se caracterizan por ser potencialmente mortales o debilitantes en el largo plazo, baja prevalencia en la población general y un alto nivel de complejidad para su diagnóstico y tratamiento. Este grupo de enfermedades pueden ser de tipo genético (80 %) o autoinmune, malformaciones de tipo congénito, cánceres poco frecuentes, de carácter tóxico o infeccioso, entre otros (2). Las enfermedades de tipo genético se asocian a exposiciones ambientales durante el embarazo o durante el transcurso de la vida o a procesos hereditarios en la familia (9).

La atención de estas enfermedades en el país no es ajena a las dificultades reportadas en otros lugares del mundo relacionadas con el diagnóstico oportuno; por ello y ante la poca disponibilidad de pruebas diagnósticas para este tipo de trastornos en el Plan Obligatorio de Salud (POS – Mi Plan), el país ha iniciado el proceso de evaluación de nuevas opciones para ser integradas a los Planes de Beneficios a todos

los afiliados al Sistema General de Seguridad Social en Salud en Colombia y ante la falta de tratamientos disponibles el Decreto 481 de 2004 emitido por el INVIMA, se permite la importación de medicamentos vitales cuando estos no se encuentran disponibles en el país y son imprescindibles para salvaguardar la vida o aliviar el sufrimiento de los pacientes (10).

## 1.3. Justificación para la vigilancia

La Ley 1392 de 2010 por medio de la cual se reconocen las Enfermedades Huérfanas como de especial interés, establece en su artículo 7, la implementación de un sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas (11), cuyas condiciones y procedimientos fueron dados en el Decreto 1954 de 2012 compilado en el Decreto 780 de 2016. El sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas-raras busca generar un sistema de información básico sobre enfermedades huérfanas-raras que proporcione mayor conocimiento sobre la incidencia de casos, prevalencia, mortalidad o en su defecto, el número de casos detectados en cada área geográfica, identificando los recursos sanitarios, sociales y científicos que se requieren para su atención, neutralizar la intermediación de servicios y medicamentos, evitar el fraude y garantizar que cada paciente y su cuidador o familia en algunos casos, reciba el paquete de servicios diseñado para su atención con enfoque de protección social.

El Decreto 1954 de 2012 establece las disposiciones generales para la implementación del sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas-raras; en su artículo 4 se establece que la recolección de información se realizará en dos fases: la fase inicial de recopilación y consolidación del censo de pacientes con enfermedades huérfanas-raras por única vez a través de la Cuenta de Alto Costo y la segunda fase una vez concluido el censo inicial, cuando los pacientes nuevos diagnosticados con enfermedades huérfanas-raras se reportarán mediante la notificación de casos al Sistema de Vigilancia en Salud Pública, Sivigila (12-13), de acuerdo con los procedimientos e instrumentos establecidos.

La Resolución 946 de 2019, mediante la cual se establecen disposiciones en relación con el Registro Nacional de Personas con Enfermedades Huérfanas y la notificación de enfermedades huérfanas al Sistema de Vigilancia en Salud Pública, establece en el artículo 5 que, las Entidades Administradoras de Planes de Beneficios y los Prestadores de Servicios de Salud, deben realizar la notificación de los casos de enfermedades huérfanas al Sivigila, de conformidad con el Protocolo de Vigilancia en Salud Pública –Enfermedades Huérfanas-Raras del Instituto Nacional de Salud. La fuente oficial de información de Enfermedades Huérfanas en el país es el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas que agrupa todas las fuentes de información en el tema, incluido el Sivigila y es administrado por el Ministerio de Salud y Protección Social (14).

#### 1.4. Usos de la vigilancia para el evento

El propósito de la vigilancia del evento es mantener actualizado el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas, de acuerdo al listado vigente y las definiciones de caso definidas por el Ministerio de Salud y Protección Social (anexo 1), generando información sobre la incidencia, y distribución geográfica de los casos; facilitando la identificación de medidas

### 3. Definiciones operativas de caso

Los casos nuevos de enfermedades huérfanas-raras ingresan al Sivigila únicamente confirmados de acuerdo con las siguientes definiciones de caso (tabla 1).

Tabla 1. Definiciones operativas de caso de enfermedades huérfanas-raras, Colombia, 2019

Tipo de caso	Características de la clasificación
<b>Caso nuevo confirmado con prueba diagnóstica estándar</b>	Todo caso nuevo, residente en Colombia, de cualquier edad a quien se realiza diagnóstico de enfermedad huérfana con resultados de pruebas diagnósticas de laboratorio, o imagenológicas, o histológicas, o fisiológicas, incluidas en el listado de pruebas confirmatorias del Ministerio de Salud y Protección Social y que hacen parte del anexo técnico 02 de este protocolo.
<b>Caso nuevo confirmado con criterios clínicos</b>	Todo caso nuevo, residente en Colombia, de cualquier edad, a quien se realiza diagnóstico de enfermedad huérfana basado exclusivamente en criterios clínicos declarados por uno o más médicos tratantes, con base en las definiciones nosológicas aceptadas por la comunidad científica y los antecedentes de historia clínica y otros registros del paciente que confirmen la presencia de la enfermedad huérfana.  Nota: Para orientar la confirmación clínica, en el anexo 03 se encuentran listadas las especialidades médicas relacionadas para confirmar cada enfermedad huérfana.
<b>Caso en tratamiento certificado por junta de profesionales en salud</b>	Toda persona, residente en Colombia, de cualquier edad, no reportada en el censo de 2013 o en los registros de hemofilia, que se encuentra actualmente en tratamiento, que cumple con los criterios clínicos de la enfermedad pero sin evidencia de una prueba diagnóstica confirmatoria y que es declarado mediante concepto de junta de profesionales en salud de la Entidad Administradora del Plan de Beneficios (EAPB), o de la Unidad Primaria Generadora de Datos (UPGD) que notifica, confirmando la presencia de la enfermedad huérfana con base en evidencias clínicas y paraclínicas registradas en historia clínica.

\* Se entiende como caso nuevo notificado al SIVIGILA, el caso que no fue reportado en el censo de 2013 o en los reportes de hemofilia de 2015, 2016 y 2017, independientemente de la fecha de diagnóstico.

necesarias para orientar acciones en recursos sanitarios, sociales y científicos requeridos para su atención.

Los usuarios de esta información serán, el Ministerio de Salud y Protección Social (MSPS), las Direcciones departamentales, distritales y municipales de salud, las Entidades Administradoras de Planes de Beneficios (EAPB), las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS), la Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en salud (ADRES), la comunidad médica y comunidad en general.

La fuente oficial de información de Enfermedades Huérfanas en el país es el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas administrado por el Ministerio de Salud y Protección Social.

## 2. Objetivos de la vigilancia del evento

- Garantizar el reporte por única vez de casos nuevos de pacientes diagnosticados con enfermedades huérfanas en el territorio nacional.
- Recopilar datos de las características sociodemográficas y epidemiológicas básicas de los pacientes con diagnóstico de enfermedades huérfanas-raras en el territorio nacional.
- Identificar conglomerados de las enfermedades huérfanas-raras en el territorio nacional.



## 4. Fuentes de datos

### 4.1 Definición de las fuentes

#### Vigilancia rutinaria

- Notificación individual de casos confirmados mediante ficha de datos complementarios código INS 342. La notificación al aplicativo Sivigila incluye la información de las fichas de datos básicos y complementarios. No debe ingresarse información en el componente de laboratorios del módulo individual.
- Búsqueda de fuentes secundarias mediante BAI de RIPS de las enfermedades huérfanas-raras usando el listado de enfermedades huérfanas vigente que cuenta con código CIE 10 (Resolución 5265 de 2018). Se recomienda que los municipios y EAPB realicen búsquedas activas mensuales a través del aplicativo SIANIESP incluido en el aplicativo Sivigila y realicen los requerimientos a las respectivas UPGD para la verificación y reporte de casos no notificados identificados en la búsqueda, cuando sea procedente.
- Búsqueda de fuentes secundarias mediante cruce de información con la notificación de casos confirmados de defectos congénitos en menores de un año, notificados a través de la ficha de datos complementarios código INS 215 y que correspondan a una enfermedad huérfana. El listado de enfermedades huérfanas que se encuentran en la vigilancia de defectos congénitos se incluye en el anexo 04 de este protocolo.
- Búsqueda de fuentes secundarias mediante cruce de información con la notificación de casos confirmados de Zika con síndromes neurológicos y de parálisis flácida aguda, específicamente el diagnóstico de síndrome de Guillain Barré, notificados a través de las fichas de datos complementarios código INS 895 y 610 respectivamente.

### 4.2 Periodicidad de los reportes

Se realizará notificación inmediata de los casos de enfermedades huérfanas-raras una vez se haya confirmado el diagnóstico y notificación semanal de acuerdo con la estructura y contenidos mínimos establecidos en el subsistema de información para la vigilancia de eventos de interés en salud pública.

### 4.3 Flujo de información

El flujo de datos de notificación de eventos de interés en salud pública se puede consultar en el documento: “Metodología de la operación de estadísticas de vigilancia de eventos de salud pública” que puede ser consultado en el portal web del INS: <http://www.ins.gov.co/Direcciones/Vigilancia/Lineamientosydocumentos/7.%20Metodolog%C3%ADa%20de%20la%20operaci%C3%B3n%20estad%C3%ADsticas%20de%20vigilancia%20de%20eventos%20de%20salud%20p%C3%BAblica.pdf>

Adicionalmente para la vigilancia de enfermedades huérfanas-raras, las EAPB tienen la responsabilidad de notificar y ajustar casos; la información notificada por los aseguradores se envía directamente al nivel nacional.

De acuerdo con lo definido en la resolución 946 de 2019, el Ministerio de Salud y Protección Social se encargará de integrar todas las fuentes de información de enfermedades huérfanas para conformar el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades huérfanas.

Tabla 2. Flujo de la información y periodicidad del reporte de la vigilancia de enfermedades huérfanas-raras, Colombia, 2019.

Notificación	Responsable
<p><b>Notificación inmediata y semanal</b></p>	<p>Las Entidades Administradoras de Planes de Beneficios (EAPB): deben realizar notificación individual, inmediata y semanal al Sivigila de los casos de enfermedades huérfanas-raras con diagnóstico antiguo o en tratamiento que no han sido notificados previamente, la notificación se debe realizar a través de la ficha de datos básicos y complementarios (código INS: 342) y mediante archivo plano enviado directamente al INS garantizando la calidad del dato. Para tal fin las EAPB deben estar caracterizadas en el Sivigila como Unidades Informadoras (UI).</p>
	<p>Las Unidades Primarias Generadoras de datos (UPGD): deben notificar los casos confirmados de enfermedades huérfanas-raras de forma individual, inmediata y semanal a través de la ficha de datos básicos y complementarios (código INS: 342) y mediante archivo plano enviado a las Unidades Notificadoras Municipales garantizando la calidad del dato.</p>
	<p>Las Unidades Notificadoras Municipales (UNM): deben revisar la notificación de las UPGD de su territorio, verificar la calidad del dato, consolidar la información y realizar notificación inmediata y semanal mediante archivo plano a las Unidades Notificadoras Departamentales.</p>
	<p>Las Unidades Notificadoras Departamentales o Distritales (UND): deben revisar la notificación de los municipios o localidades de su territorio, verificar la calidad del dato, consolidar la información y realizar notificación inmediata y semanal mediante archivo plano al Instituto Nacional de Salud.</p>
	<p>El Instituto Nacional de Salud (INS) se encargará de consolidar y analizar la información de los departamentos, brindará apoyo técnico a las entidades territoriales en el desarrollo del proceso de notificación, realizará verificación y depuración de los datos notificados al Sivigila, y realizará realimentación semanal de información a las entidades territoriales departamentales y distritales y a las EAPB.</p>
<p><b>Ajustes de los casos</b></p>	<p>Teniendo en cuenta que los casos ingresan al sistema confirmados por prueba diagnóstica estándar, por criterios clínicos o certificados por junta de profesionales de la salud, solo se permiten los siguientes ajustes:</p> <p>Ajuste 6: caso descartado por clínica o laboratorio porque no cumple la definición de caso, es decir no es una enfermedad huérfana.</p> <p>Ajuste D: caso descartado por error de digitación, este ajuste se usa cuando se cometió un error en las variables que no pueden ser modificadas (código del evento, código UPGD, código subíndice, semana y año epidemiológico, número y tipo de identificación, fecha de notificación), se debe hacer el ajuste D en el caso que presenta errores y notificar nuevamente el caso con la información correcta.</p> <p>Ajuste 7: se usa para actualizar la información de cualquier variable susceptible de modificación</p> <p>Ajuste R: caso repetido, se consideran repetidos los casos que tengan el mismo número de identificación, el mismo asegurador y el mismo diagnóstico y que hayan sido notificados dos (2) o más veces. Este ajuste sólo puede ser realizado por el INS.</p>



#### 4.4. Responsabilidades por niveles

Son responsabilidades de los integrantes del sistema de vigilancia en salud pública, además de las establecidas en el Decreto 3518 de 2006, compilado en el Decreto 780 de 2016, (13) y en el documento: “Metodología de la operación de estadísticas de vigilancia de eventos de salud pública” del INS, las siguientes:

##### Ministerio de Salud y Protección Social

- Administrar el Registro Nacional de pacientes con enfermedades huérfanas.
- Mantener actualizado el listado oficial de enfermedades huérfanas-raras y disponer su publicación en el Repositorio Institucional Digital (RID) del Ministerio de Salud y Protección Social.
- Actualizar el listado de pruebas diagnósticas para la confirmación de los casos de enfermedades huérfanas-raras, cuando existan pruebas específicas reconocidas y disponer su publicación en el RID del Ministerio de Salud y Protección Social.
- Actualizar el listado de especialidades médicas relacionadas para la confirmación clínica de las enfermedades huérfanas-raras, que no cuentan con pruebas específicas reconocidas o disponibles en el país, y disponer su publicación en el RID del Ministerio de Salud y Protección Social.
- Definir el listado de laboratorios que realizan pruebas diagnósticas confirmatorias de enfermedades huérfanas y establecer las pruebas realizadas por cada uno de ellos.
- Establecer prioridades y coordinar e implementar con organismos especializados públicos y privados, del orden nacional e internacional, el desarrollo de investigaciones en enfermedades huérfanas-raras.

##### Instituto Nacional de Salud

- Depurar semanalmente la información notificada al Sivigila.
- Realimentar a EAPB, IPS, entidades pertenecientes al régimen de excepción de salud, y secretarías de salud o quienes hacen sus veces en el orden departamental, distrital y municipal, sobre los hallazgos de calidad del dato producto de los procesos de depuración de las bases de datos.
- Realizar oportunamente los ajustes al proceso de vigilancia solicitados por el Ministerio de Salud y Protección Social.
- Orientar y prestar asistencia técnica, cuando se requiera, a EAPB entidades pertenecientes al régimen de excepción de salud, y secretarías de salud o quienes hacen sus veces en el orden departamental, distrital y municipal, a fin de procurar la notificación de todos los casos confirmados de enfermedades huérfanas al Sivigila.
- Remitir semanalmente al Ministerio de Salud y Protección Social las bases de datos acumuladas y depuradas de enfermedades huérfanas-raras, en cumplimiento de lo establecido en el artículo 4 de la Resolución 946 de 2019.
- Remitir semanalmente al ADRES la notificación acumulada y depurada de enfermedades huérfanas-raras, para la gestión de recobros/cobros originados por concepto de tecnologías en salud no financiadas con recursos de la UPC o servicios complementarios prestados a pacientes que hayan sido diagnosticados con enfermedades huérfanas.
- Publicar semestralmente el informe del comportamiento epidemiológico de las enfermedades huérfanas-raras en Colombia.
- Participar virtual o presencialmente en las convocatorias a espacios de discusión y análisis de las enfermedades huérfanas-raras en los niveles regional, nacional e internacional.
- Apoyar la identificación consultorios de especialistas no caracterizados y gestionar su caracterización en el Sivigila.

## Entidades territoriales de orden departamental y distrital

- Informar oportuna y periódicamente a las unidades notificadoras municipales los hallazgos encontrados en el proceso de validación, depuración y análisis del evento.
- Apoyar, cuando los municipios lo requieran, en la caracterización de los consultorios de especialistas no caracterizados en el Sivigila identificados por el INS, las EAPB, las UNM, o la sociedad civil, en el marco de la ampliación de la red de operadores del Sivigila.
- Verificar por periodo epidemiológico el subregistro en la notificación frente a otras fuentes de información como RIPS, vigilancia de defectos congénitos, vigilancia de parálisis flácida aguda y vigilancia de Zika.
- Realizar depuración de la información por periodo epidemiológico a fin de identificar casos repetidos o con doble notificación y diagnósticos diferentes. Con base en los resultados de dicha depuración realizar los ajustes pertinentes.
- Realizar los ajustes que sean requeridos e identificados por el INS, en variables como fecha de diagnóstico, tipo de caso, pruebas de laboratorio, fechas de defunción, nombre de la enfermedad, entre otras.
- Realizar por periodo epidemiológico análisis de calidad del dato de sus casos notificados en cuanto a consistencia de las siguientes variables: nombre de la enfermedad y prueba de laboratorio, datos de identificación y fecha de diagnóstico y fecha de nacimiento.
- Al identificar casos de enfermedades huérfanas-raras que fueron remitidos a otras entidades territoriales o a UPGD de mayores niveles de atención para la confirmación, realizar gestión con la EAPB para que la notificación se efectúe a través de ella.
- Apoyar al INS en la verificación de variables inconsistentes, con falta de integridad o que requieran actualización.
- Divulgar mínimo una vez al año en los espacios departamentales como el COVE u otros, los hallazgos y resultados de los análisis realizados al evento.

## Entidades territoriales municipales

- Se recomienda realizar por periodo epidemiológico, la solicitud y revisión de historias clínicas de casos probables identificados mediante BAI de RIPS o cruce de bases de datos de Sivigila en las UPGD de su territorio, a fin de determinar confirmación de acuerdo con lo establecido en el anexo 02 de este protocolo y solicitar a la UPGD la notificación del caso.
- Caracterizar los consultorios de especialistas no caracterizados en el Sivigila identificados por el INS, las EAPB, las UNM, o la sociedad civil, en el marco de la ampliación de la red de operadores del Sivigila.
- Apoyar al INS en la verificación de variables inconsistentes, con falta de integridad o que requieran actualización.
- Divulgar en los espacios municipales como el COVE u otros, hallazgos y resultados de los análisis realizados al evento.

## Unidad Primaria Generadora de Datos (UPGD)

- La UPGD debe notificar los casos nuevos y los que se encuentren en tratamiento en su institución. Si no se cuenta con la información suficiente para la notificación de los casos en tratamiento, se debe informar a la EAPB para que realicen la verificación y notificación.
- Establecer mecanismos para fortalecer los procesos de confirmación de casos, diligenciamiento de fichas y notificación al Sivigila.
- Se recomienda realizar la BAI por periodo epidemiológico, con base en los códigos CIE 10 establecidos en la Resolución 5265 de 2018 (anexo 1) y mediante SIANIESP y subsecuente revisión de historias clínicas de casos probables, a fin de determinar, confirmación de acuerdo con lo establecido en el anexo 02 de este protocolo y realizar la notificación del caso.
- Apoyar al INS en la verificación de variables inconsistentes, con falta de integridad o que requieran actualización.
- Apoyar la identificación consultorios de especialistas no caracterizados y gestionar su caracterización en el Sivigila.
- Divulgar en los espacios locales como el COVE u otros, hallazgos y resultados de los análisis realizados al evento.

## Empresas Administradoras de Planes de Beneficios (EAPB)

- Verificar semanalmente los casos nuevos o los casos pendientes de notificación de enfermedades huérfanas-raras identificados en los servicios de salud especializados.
- La EAPB debe notificar los casos antiguos, no confirmados actualmente en un prestador y que no fueron reportados en el censo de 2013 o en los registros de hemofilia.
- Identificar consultorios de especialistas inscritos en el Registro Especial de Prestadores de Servicios de Salud (REPS) y que no se encuentran caracterizados en el Sivigila y gestionar su caracterización desde los niveles departamentales o distritales.
- Notificar los casos confirmados por los especialistas adscritos a su aseguradora, que no están inscritos en el REPS y, por tanto, no pueden ser caracterizados en el Sivigila.
- Establecer mecanismos para fortalecer los procesos de, confirmación de casos, diligenciamiento de fichas y notificación al Sivigila.
- Apoyar al INS en la verificación de variables inconsistentes, con falta de integridad o que requieran actualización.
- Se recomienda realizar por periodo epidemiológico BAI de RIPS con base en los códigos CIE 10 establecidos en la Resolución 5265 de 2018 (anexo 1) y mediante cruce de bases de datos de Sivigila de vigilancia de defectos congénitos, vigilancia de parálisis flácida aguda y vigilancia de Zika.
- Realizar la notificación de los casos de enfermedades huérfanas-raras que fueron identificados mediante BAI o cruce de bases de datos de Sivigila por las unidades notificadoras departamentales y que por ser remitidos a otras entidades territoriales a UPGD de mayores niveles de atención para la confirmación no han sido notificados.
- Realizar depuración de la información por periodo epidemiológico, a fin de identificar casos repetidos o con doble notificación y diagnósticos diferentes. Con base en los resultados de dicha depuración realizar los ajustes pertinentes.
- Realizar los ajustes que sean requeridos e identificados por el INS, en variables como fecha de diagnóstico, tipo de caso, pruebas de laboratorio, fechas de defunción, nombre de la enfermedad, entre otras.

- Realizar análisis de calidad del dato de sus casos notificados en cuanto a consistencia de las siguientes variables: nombre de la enfermedad y prueba de laboratorio, datos de identificación y fecha de diagnóstico y fecha de nacimiento.
- Retroalimentar desde las EAPB del nivel nacional a sus EAPB del nivel regional sobre los casos notificados por ellas al INS.
- Divulgar e implementar en la red de prestadores de servicios de salud el presente protocolo, garantizando la notificación y atención oportuna de los casos.
- Garantizar las acciones individuales en beneficio de la atención, manejo o rehabilitación de las personas con enfermedades huérfanas-raras, acorde a lo establecido en el sistema general de seguridad social en salud y en la normatividad vigente.

## 5. Recolección y procesamiento de los datos.

El flujo de datos de notificación de eventos de interés en salud pública se puede consultar en el documento: “Manual del usuario sistema aplicativo Sivigila” que puede ser consultado en el portal web del INS:

[http://www.ins.gov.co/Direcciones/Vigilancia/Lineamientosydocumentos/1.%20Manual%20Sivigila%202018\\_2020.pdf](http://www.ins.gov.co/Direcciones/Vigilancia/Lineamientosydocumentos/1.%20Manual%20Sivigila%202018_2020.pdf)

Ni las direcciones departamentales, distritales o municipales de salud, ni las entidades administradoras de planes de beneficios, ni ningún otro organismo de administración, dirección, vigilancia y control, podrán modificar, reducir o adicionar los datos, ni la estructura en la cual deben ser presentados en medio magnético, en cuanto a longitud de los campos, tipo de dato, valores que puede adoptar el dato y orden de los mismos. Lo anterior sin perjuicio de que, en las bases de datos propias, las UPGD y los entes territoriales puedan tener información adicional para su propio uso.

La transferencia de la información al Ministerio de Salud y Protección Social para la actualización del registro nacional de información de pacientes con diagnóstico confirmado de una enfermedad huérfana-rara se realizará desde el Sivigila con periodicidad semanal a la Dirección de Epidemiología y Demografía del Ministerio de Salud y Protección Social para que de esta área se coordine su migración al SISPRO.

## 6. Análisis de la información.

El análisis de la información registrada en la ficha de notificación del evento se realiza de manera trimestral mediante estadística descriptiva e incluye el análisis del comportamiento y la tendencia de las enfermedades huérfanas-raras en términos de persona, tiempo y lugar en el territorio nacional mediante el cálculo de frecuencias absolutas, relativas y medidas de tendencia central.

Se realiza también análisis de incremento o decremento en la notificación de este grupo de enfermedades por periodo epidemiológico y por año.

Anualmente se realizará análisis de las enfermedades huérfanas-raras más prevalentes mediante mapas de calor por entidad territorial de residencia.

Semestralmente se calculan dos indicadores que dan cuenta del proceso de vigilancia y del comportamiento de la morbilidad por enfermedades huérfanas-raras en el territorio nacional (tablas 3 y 4).

Tabla 3. Oportunidad en notificación de casos nuevos de enfermedades huérfanas-raras por entidad territorial y EAPB de notificación

Tipo de indicador	Proceso
Definición operacional	Diferencia en días entre la fecha de notificación y la fecha de diagnóstico
Periodicidad	Semestral
Meta	Cumplimiento de oportunidad: $\leq 8$ días (una semana epidemiológica)
Nivel de desagregación	Nacional – departamental
Fuente	Sivigila

Tabla 4. Incidencia de enfermedades huérfanas-raras en población general

Tipo de indicador	Resultado
Definición operacional	Numerador: Número de casos nuevos con diagnóstico de una enfermedad huérfana-rara por entidad territorial de residencia Denominador: Población general – Proyección DANE Factor de conversión: multiplicar por 100 000
Periodicidad	Semestral
Nivel de desagregación	Nacional – departamental Nombre de la enfermedad huérfana
Fuente	Sivigila – Proyecciones de población DANE

NOTA: para el cálculo de la incidencia se deben tener en cuenta la fecha de notificación y de diagnóstico de la enfermedad, de tal manera que no se incluyan casos antiguos en el numerador.

## 7. Orientación de la acción

### 7.1 Acciones individuales

Las acciones están orientadas a garantizar procesos de atención integral de los casos notificados al sistema y son responsabilidad de las direcciones municipales o distritales de salud y de las EAPB responsables de la atención, con la participación de las IPS involucradas en el proceso de atención de los casos identificados. Se deben tener en cuenta las recomendaciones descritas en los siguientes documentos:

- Rutas Integrales de Atención en Salud desarrolladas por el Ministerio de Salud y Protección Social dentro de la Política de Atención Integral en Salud —PAIS. Resolución 3202 de 2016
- Guía de práctica clínica (GPC) Detección de anomalías congénitas en el recién nacido. Sistema General de Seguridad Social en Salud – Colombia. Para uso de profesional de salud 2013 – Guía No.03 basadas en evidencia, desarrolladas por el MSPS.
- Guía de práctica clínica (GPC) Para la prevención, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de Fibrosis Quística. Sistema General de Seguridad Social en Salud – Colombia. Para uso de profesional de salud 2014 – Guía No.38 basadas en evidencia, desarrolladas por el MSPS.
- Guía de práctica clínica (GPC) Para la detección temprana, atención integral, seguimiento y rehabilitación de pacientes con diagnóstico de distrofia muscular. Sistema General de Seguridad Social en Salud – Colombia. Para uso de profesional de salud 2014 – Guía No.37 basadas en evidencia, desarrolladas por el MSPS.

La hiperplasia suprarrenal congénita, el déficit de biotinidasa, la fenilcetonuria, la galactosemia, el déficit de acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena media, la acidemia propiónica, la drepanocitosis y la fibrosis quística hacen parte del sistema de alerta temprana por lo cual deberán ingresar a dicho sistema tras su confirmación por laboratorio, acorde con lo establecido en el anexo 02 del protocolo de vigilancia de enfermedades huérfanas.

### 7.1 Acciones colectivas

Identificar posibles conglomerados a partir del análisis de la distribución geográfica, y realizar acompañamiento a la investigación de dichos conglomerados.

## 8. Comunicación del riesgo

De acuerdo con los lineamientos nacionales, las entidades territoriales deben divulgar los resultados de la vigilancia en su ámbito de influencia, con el propósito de orientar las acciones colectivas en la forma y periodicidad que establezca el Ministerio de Salud y Protección Social, adaptando la información para su difusión de acuerdo con el medio de divulgación, tipo de población y usuarios a los que se dirige, por medio de la publicación de boletines o informes epidemiológicos periódicos.

El Grupo de enfermedades no transmisibles de la Dirección de Vigilancia y Análisis del Riesgo en Salud Pública, difundirá a través de la página web institucional los resultados de la vigilancia de las enfermedades huérfanas-raras mediante la publicación de:

- Publicación por periodo epidemiológico de infografía, donde se da a conocer la información y el análisis preliminar de los datos obtenidos a través del Sivigila en la semana epidemiológica respectiva.
- Informe semestral de periodo epidemiológico, donde se presenta un análisis más detallado de la información preliminar obtenida a través del Sivigila para el periodo respectivo, teniendo en cuenta variables de datos básicos y complementarios.
- ABC de la vigilancia del evento: se publica anualmente durante el Día Mundial de las enfermedades huérfanas y se mantiene en página web durante todo el mes de febrero. El ABC incluye información para audiencias no técnicas.
- Informe quincenal epidemiológico nacional (IQEN): se publica anualmente con la información de las enfermedades huérfanas raras más frecuentes.



- También mediante circulares externas específicas publicadas en la página web del Instituto Nacional de Salud, se resaltan aspectos claves de la vigilancia de este grupo de enfermedades.
- Adicionalmente la mesa nacional de enfermedades huérfanas liderada por Ministerio de Salud y Protección Social que se reúne una vez al mes es también un espacio donde se divulgan los resultados de esta vigilancia.
- La información de la vigilancia en salud pública que hace parte del registro nacional de personas con enfermedades huérfanas será divulgada a su vez por el observatorio de enfermedades huérfana a través del Módulo geográfico y Bodega de Datos SISPRO (SGD) del Ministerio de Salud y Protección Social.

## 9. Referencias Bibliograficas

1. Federación Española de enfermedades raras. Sobre las enfermedades raras. Disponible en: <http://www.enfermedades-raras.org/index.php/las-enfermedades-raras>
2. Consulta pública. Las enfermedades raras: un desafío para Europa. Disponible en: [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/rare\\_dis\\_comm\\_es.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_dis_comm_es.pdf)
3. Rare diseases: understanding this public health priority. EURORDIS European Organisation for rare diseases. November 2005. Disponible en: [http://www.eurordis.org/IMG/pdf/princeps\\_document-EN.pdf](http://www.eurordis.org/IMG/pdf/princeps_document-EN.pdf)
4. Forman, J. Taruscio, D. V.A, Barrera. Et all. (Mayo 2012) The need for worldwide policy and action plans for rare diseases. Acta Paediatrica, 101: 805-807
5. Prevalence of rare diseases: Bibliographic data. Orphanet report series, Rare diseases collection, May 2014, Number 2: Listed in order of decreasing prevalence of number of published cases. Disponible en: [http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence\\_of\\_rare\\_diseases\\_by\\_decreasing\\_prevalence\\_or\\_cases.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_decreasing_prevalence_or_cases.pdf)
6. Estudio sobre situación de necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras. Federación Española de Enfermedades Raras. Octubre 2009. Disponible en: [http://www.enfermedades-raras.org/images/stories/Estudio\\_ENSERio.pdf](http://www.enfermedades-raras.org/images/stories/Estudio_ENSERio.pdf)
7. Ley 1438 de Enero 19 de 2011. “Por medio del cual se reforma el Sistema General de Seguridad Social en Salud y se dictan otras disposiciones”. Ministerio de Salud y Protección Social. Disponible en: <http://www.minsalud.gov.co/Normatividad/LEY%201438%20DE%202011.pdf>
8. Ministerio de Salud Y Protección Social. Información preliminar del registro nacional de personas con enfermedades huérfanas. noviembre 02 de 2018
9. Impact assessment. Commission staff working document. Noviembre de 2008. Disponible en: [http://ec.europa.eu/health/archive/ph\\_threats/non\\_com/docs/impact\\_assessment\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/health/archive/ph_threats/non_com/docs/impact_assessment_en.pdf)
10. Colombia avanza en la identificación de los pacientes con enfermedades Huérfanas-Raras. Boletín de prensa No.052 de 2014. Disponible en: <http://www.minsalud.gov.co/Paginas/-Colombia-avanza-en-la-identificaci%C3%B3n-de-los-pacientes-con-enfermedades-hu%C3%A9rfanas.aspx>
11. Ley 1392 de Julio 2 de 2010. “Por medio de la cual se reconocen las enfermedades Huérfanas-Raras como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado Colombiano a la población que padece enfermedades Huérfanas-Raras y sus cuidadores”. Ministerio de Salud y Protección Social.
12. Decreto 1954 de septiembre 19 de 2012. “Por medio de la cual se dictan las disposiciones para implementar el sistema de información de pacientes con las enfermedades huérfanas”. Ministerio de Salud y Protección Social.
13. Decreto 780 de mayo 6 de 2016. “Por medio del cual se expide el Decreto Único Reglamentario del Sector Salud y Protección Social. Ministerio de Salud y Protección Social.
14. Resolución 946 de abril 22 de 2019. Por la cual se dictan disposiciones en relación con el registro nacional de personas con enfermedades huérfanas y la notificación de enfermedades huérfanas al sistema de vigilancia en salud pública. Ministerio de Salud y Protección Social.



## 10. Control de revisiones

VERSIÓN	FECHA DE APROBACIÓN			DESCRIPCIÓN	ELABORACIÓN O ACTUALIZACIÓN
	AA	MM	DD		
00	2015	12	23	Elaboración del protocolo de vigilancia de enfermedades huérfanas-raras	Ministerio de Salud y Protección Social  Consuelo Pinzón Gutierrez Fredy Orlando Mendivelso Duarte Profesionales Especializados Dirección de Epidemiología y Demografía Grupo de Vigilancia en Salud Pública  Instituto Nacional de Salud  Martha Lucia Ospina Martinez Directora de Vigilancia y Análisis del Riesgo en Salud Pública (E)  Oscar Pacheco García Subdirector de Vigilancia y Análisis del Riesgo en Salud Pública (E)  Sandra Patricia Misnaza Castrillón Profesional Especializado Grupo Funcional de Enfermedades Crónicas no Transmisibles
01	2016	12	28	- Ajuste en definición de caso confirmada por clínica y responsabilidades. - Inclusión de especialidades idóneas para la confirmación en anexo 03	Sandra Patricia Misnaza Castrillón Profesional Especializado Grupo Funcional de Enfermedades Crónicas no Transmisibles  Martha Lucia Mesa Correa Contratista Oficina de Calidad Ministerio de Salud y Protección Social
02	2017	10	30	Revisión de responsabilidades por niveles, plan de análisis y acciones colectivas	Sandra Patricia Misnaza Castrillón Profesional Especializado Grupo Funcional de Enfermedades Crónicas no Transmisibles  Oscar Pacheco García Subdirector de Vigilancia y Análisis del Riesgo en Salud Pública
03	2019	01	02	Ajuste definiciones de caso acorde con Resolución 946 de 2019 Ajuste de responsabilidades por niveles	Sandra Patricia Misnaza Castrillón Profesional Especializado Grupo Funcional de Enfermedades Crónicas no Transmisibles  Víctor Hugo Álvarez Castaño Asesor Dirección de epidemiología y demografía Ministerio de Salud y Protección Social  Patricia González Varela Contratista Oficina de Calidad Ministerio de Salud y Protección Social

VERSIÓN	FECHA DE APROBACIÓN			DESCRIPCIÓN	ELABORACIÓN O ACTUALIZACIÓN
	AA	MM	DD		
04	2020	01	09	Ajuste de periodicidad de la notificación	Nidia Esperanza Gonzalez Tolosa Profesional Especializado Grupo Funcional de Enfermedades Crónicas no Transmisibles

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

## 11. Anexos

En el siguiente enlace encontrará los anexos del protocolo de vigilancia de enfermedades huérfanas – raras:  
<http://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Paginas/Fichas-y-Protocolos.aspx>

1. Listado de enfermedades huérfanas – raras y códigos CIE 10 (Resolución 5265 de 2018)
2. Listado de pruebas diagnósticas confirmatorias de enfermedades huérfanas-raras
3. Listado de especialidades médicas para la confirmación de enfermedades huérfanas-raras
4. Listado de enfermedades que coinciden con las priorizaciones de la vigilancia de defectos congénitos y enfermedades huérfanas-raras