

# *Prevalencia de Enfermedades Huérfanas en Colombia*

*Heidi Mateus, MD, Msc*



**MinSalud**

Ministerio de Salud  
y Protección Social



UNIVERSIDAD DEL ROSARIO

# Declaración de conflicto de intereses: Heidi Mateus

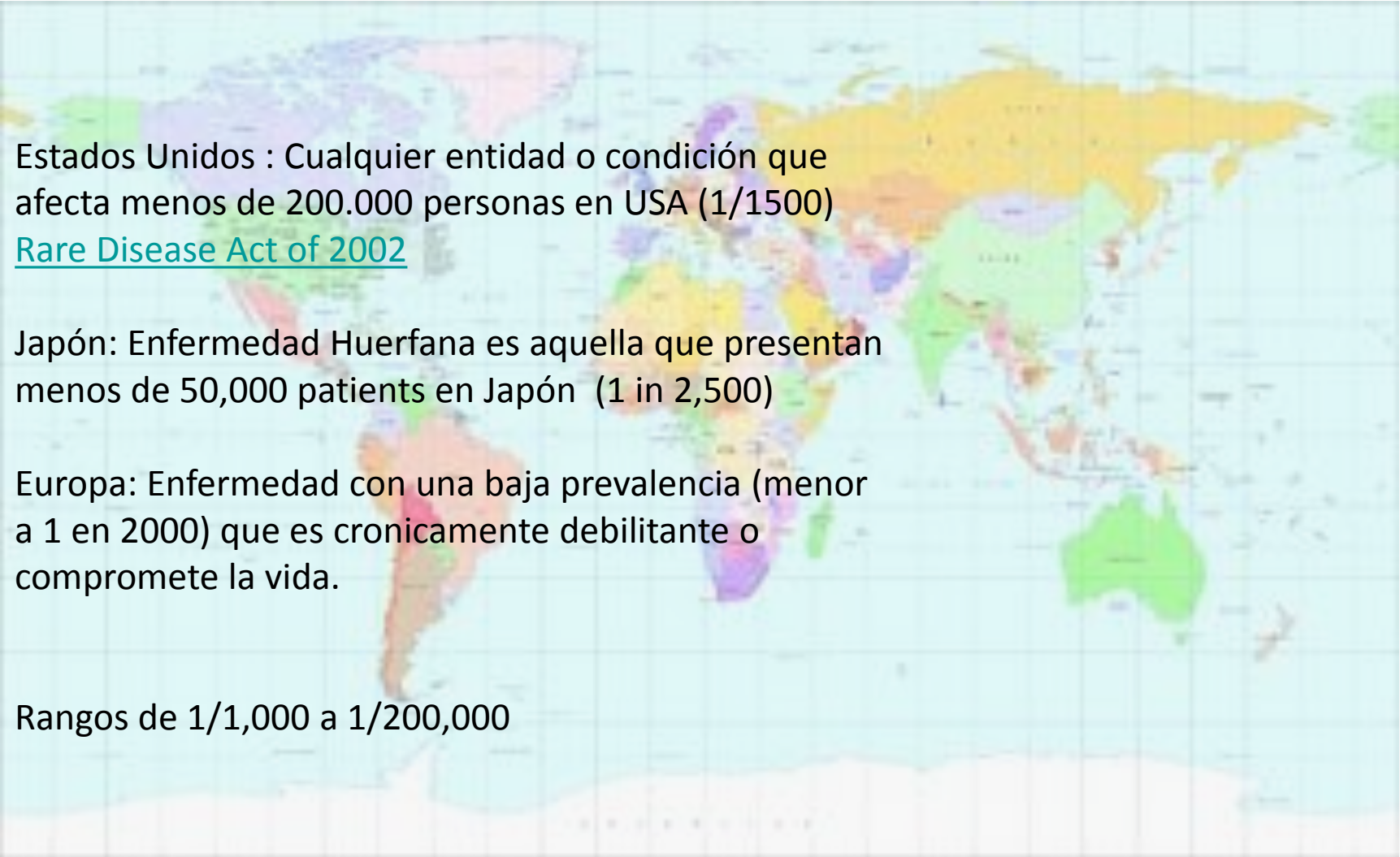
Conflicto	Declaración Conflicto de Interés existente
Participación en investigación	Si
Director, empleado de una institución	No
Accionista	NO
Honorarios o apoyo financiero	Si
Miembro de Comité consultor	NO
Consultor	NO



# Qué es una Enfermedad Huérfana?

- Raras
- Desatendidas



A world map with a grid overlay, showing continents in various colors. The map is slightly faded and serves as a background for the text.

Estados Unidos : Cualquier entidad o condición que afecta menos de 200.000 personas en USA (1/1500)

[Rare Disease Act of 2002](#)

Japón: Enfermedad Huérfana es aquella que presentan menos de 50,000 patients en Japón (1 in 2,500)

Europa: Enfermedad con una baja prevalencia (menor a 1 en 2000) que es crónicamente debilitante o compromete la vida.

Rangos de 1/1,000 a 1/200,000

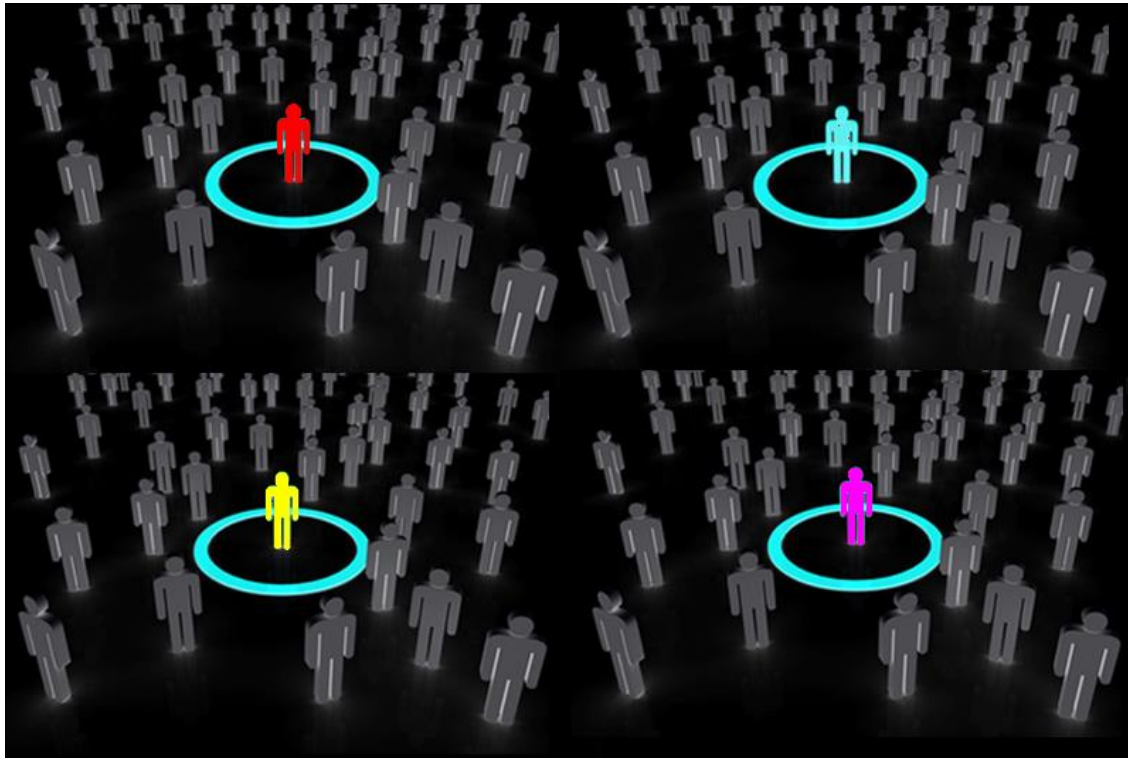
## Ley 1392 de 2010

“Las enfermedades huérfanas son aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas, comprenden, las enfermedades raras, las ultra-huérfanas y olvidadas. Las enfermedades olvidadas son propias de los países en desarrollo y afectan ordinariamente a la población más pobre y no cuentan con tratamientos eficaces o adecuados y accesibles a la población afectada...”





# *No es raro tener una enfermedad rara*



**6-8% de la población Europea**

**Proyecto RARE: 350 millones de personas**



**UNIVERSIDAD DEL ROSARIO**

# Enfermedades Huérfanas

- 7000 enfermedades Huérfanas
- 80% de origen genético
- 30% de los niños morirán antes de los 5 años





MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000430 DE 2013

( 20 FEB. 2013 )

Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas

**EL MINISTRO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL**

En ejercicio de sus atribuciones legales, en especial las conferidas por el artículo 2° del Decreto Ley 4107 de 2011 y el artículo 2° de la Ley 1392 de 2010 modificado por el artículo 140 de la Ley 1438 de 2011, y

**CONSIDERANDO**

Que el artículo 2° de la Ley 1392 de 2010 *“Por medio de la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado colombiano a la población que padece de enfermedades huérfanas y sus cuidadores”*, modificado por el artículo 140 de la Ley 1438 de 2011, dispuso que el Ministerio de Salud y





# Ley 2048 de 2015

- “Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se define el número con el cual se identifica cada una de ellas en el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas”
- 2149 patologías



PAIS	n	PAIS	n
Austria	17	Lituania	1
Belgica	21	Luxemburgo	1
Bulgaria	11	Letonia	1
Suiza	11	Republica de Macedonia	1
Chipre	2	Malta	2
Republica Checa	4	Holanda	25
Alemania	11 6	Noruega	7
Dinamarca	4	Polonia	10
Estonia	3	Portugal	16
españa	46	Romania	2
Fidlandia	7	Serbia	4
Francia	13 2	Suecia	18
Grecia	2	Slovenia	2
Croacia	1	Slovakia	2
Hungria	5	Turquia	4
Irlanda	11	Ucrania	1
Israel	2	Reino Unido	86
Islandia	2	Italia	71
Colombia	1	Argentina	1



Reporte a la cuenta de alto costo por las EPS, IPS, entidades del régimen de excepción y de salud departamentales, distritales y municipales.

SISPRO

Auditoría del Censo





# Resultados



Características Poblacionales		(%)
Género	Femenino	53,8
	Masculino	45,8
Discapacidad	Si	9,1
	No	90,7
Etiología	Genética	69
	No genética	31
Régimen	No definido	2
	Contributivo	63,8
	Subsidiado	20,9
	Vinculado	4,7
Edad	Media	32 años
	Desviación estándar	23.3

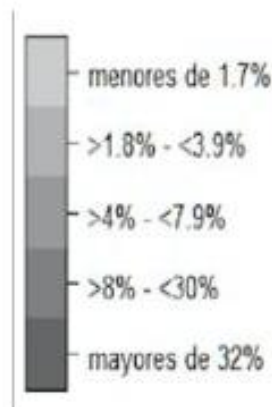
**13168 Pacientes**





# Distribución Geográfica

Departamento	(%)
Bogotá, D.C.	32,65
Antioquia	14,13
Valle del Cauca	7,68
Cundinamarca	6,64
Santander	4,65
Atlántico	3,38

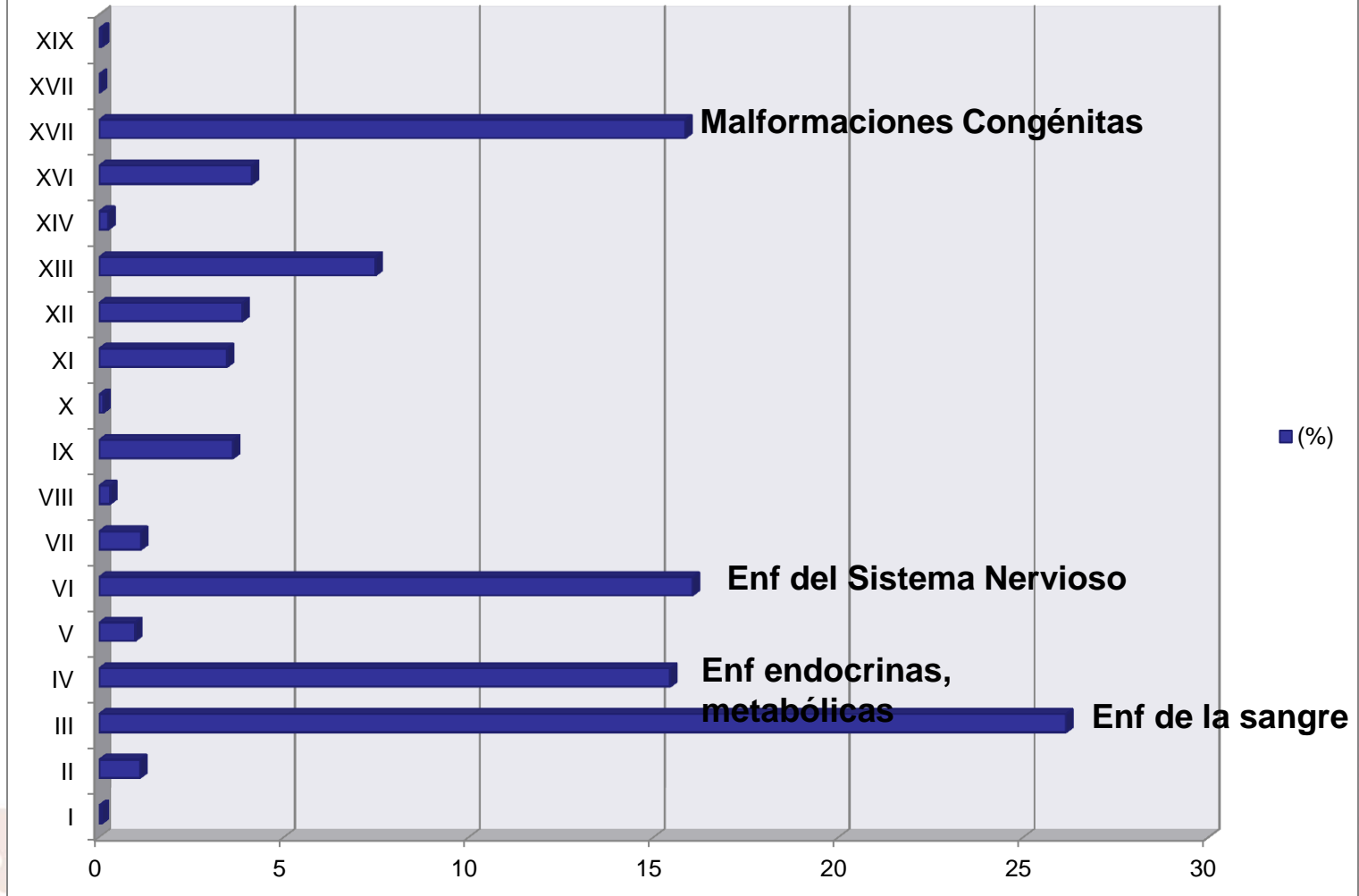


# Enfermedades más comunes

Enfermedad	n	(%)
DÉFICIT CONGÉNITO DEL FACTOR VIII	1.117	8,48
MIASTENIA GRAVE	839	6,37
ENFERMEDAD DE VON WILLEBRAND	779	5,91
ESTATURA BAJA POR ANOMALÍA CUALITATIVA DE HORMONA DE CRECIMIENTO	559	4,24
DISPLASIA BRONCOPULMONAR	511	3,88
FIBROSIS QUÍSTICA	424	3,22
ESCLEROSIS SISTÉMICA CUTÁNEA DIFUSA	408	3,1
SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ	392	2,98
HIPERTENSIÓN ARTERIAL PULMONAR IDIOPÁTICA Y/O FAMILIAR	377	2,86
ENFERMEDAD DE VON WILLEBRAND ADQUIRIDA	281	2,13
DÉFICIT CONGÉNITO DEL FACTOR IX	270	2,05
SÍNDROME DE MARFAN	234	1,78
ACROMEGALIA	232	1,76
CIRROSIS BILIAR PRIMARIA	208	1,58
ESCLEROSIS MÚLTIPLE - ICTIOSIS - DEFICIENCIA DEL FACTOR VIII	196	1,49

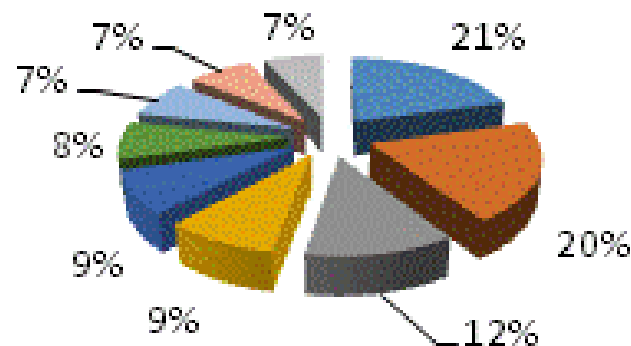


# CIE-10



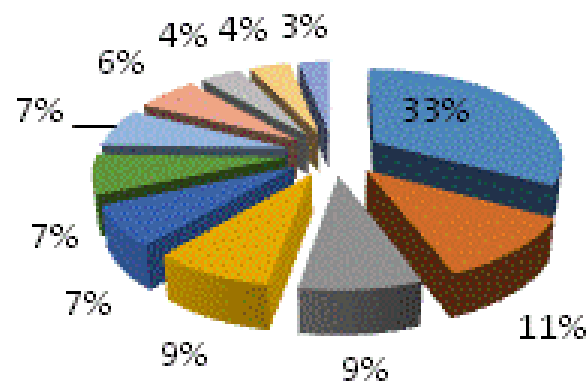
# Mujeres

- MIASTENIA GRAVE
- ENFERMEDAD DE VON WILLEBRAND
- ESCLEROSIS SISTÉMICA CUTÁNEA DIFUSA
- HIPERTENSIÓN ARTERIAL PULMONAR IDIOPÁTICA Y/O FAMILIAR
- DISPLASIA BRONCOPULMONAR
- ENFERMEDAD DE VON WILLEBRAND ADQUIRIDA
- FIBROSIS QUÍSTICA



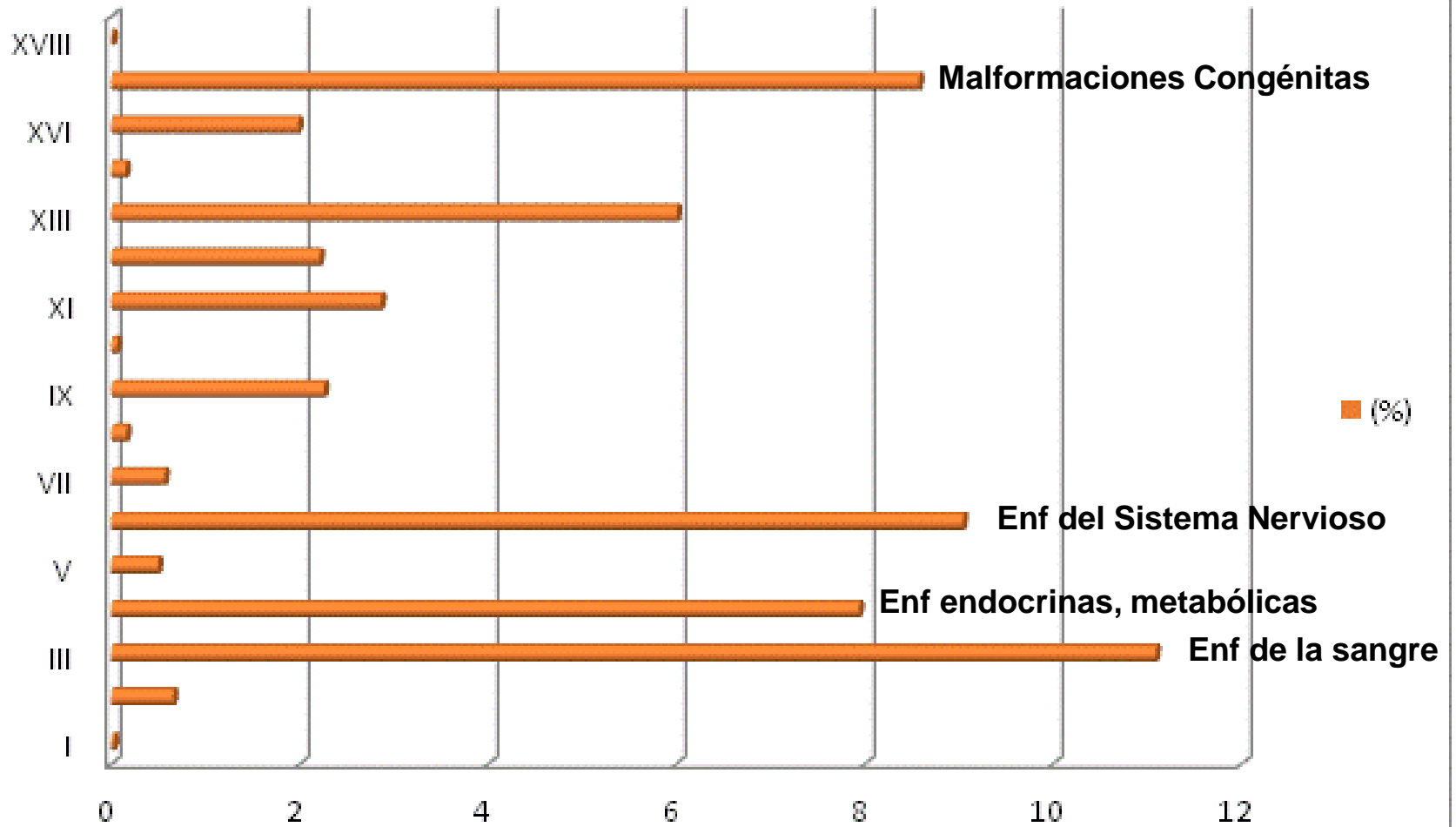
# Hombres

- DÉFICIT CONGÉNITO DEL FACTOR VIII
- ESTATURA BAJA POR ANOMALÍA CUALITATIVA DE HORMONA DE CRECIMIENTO
- DISPLASIA BRONCOPULMONAR
- MIASTENIA GRAVE
- ENFERMEDAD DE VON WILLEBRAND
- SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ
- FIBROSIS QUÍSTICA
- DÉFICIT CONGÉNITO DEL FACTOR IX

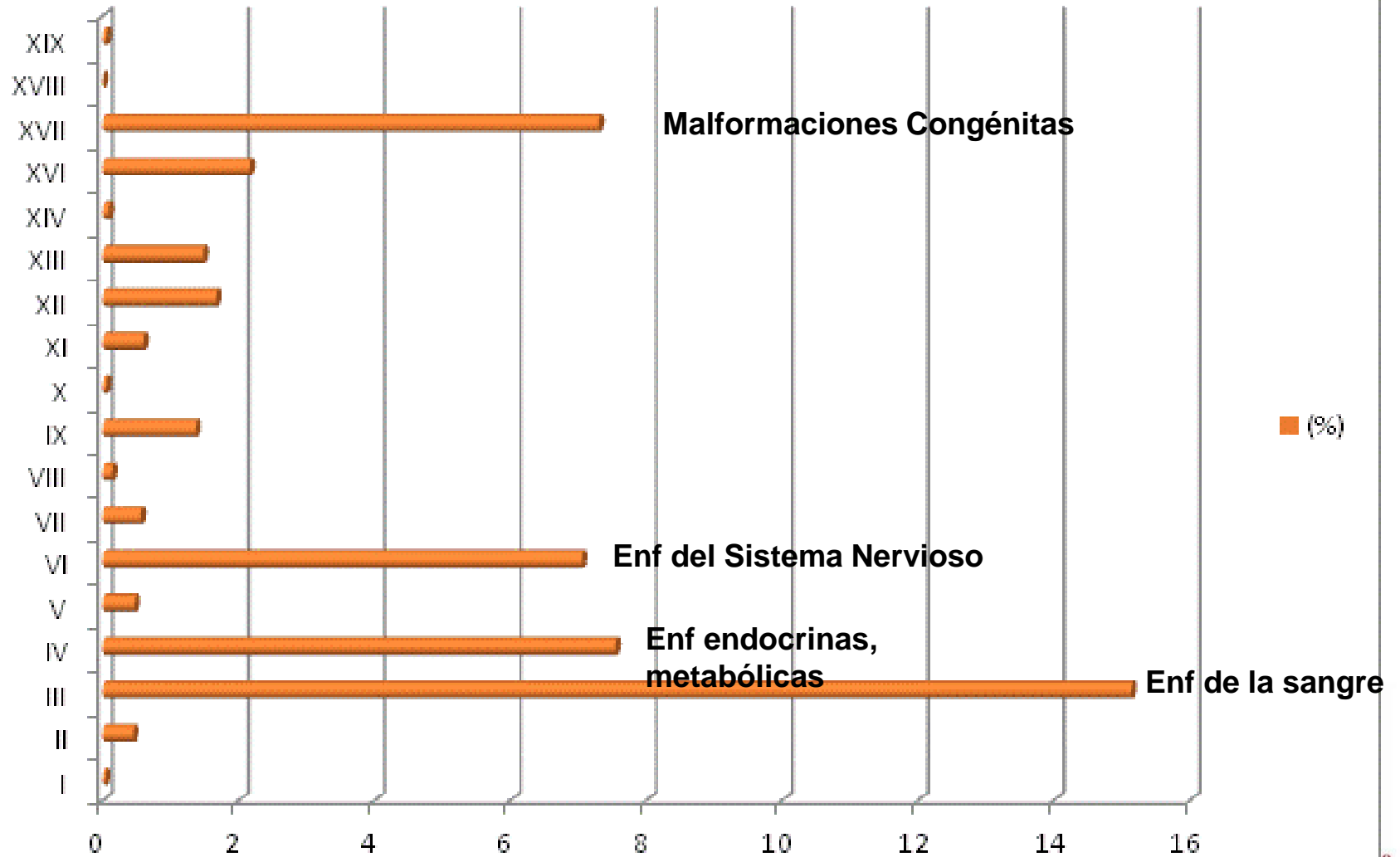




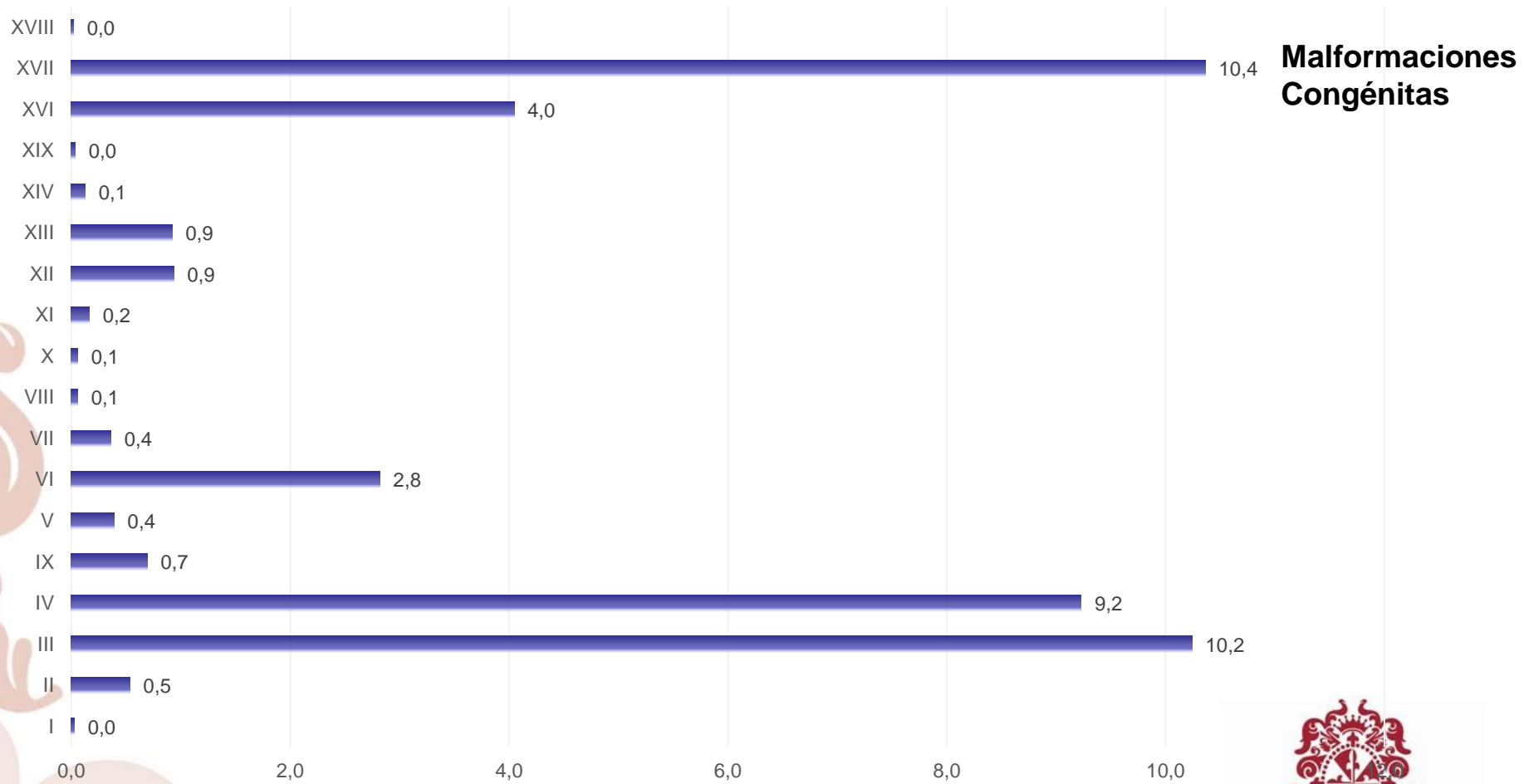
# Mujeres



# Hombres



## MENORES DE 18 AÑOS

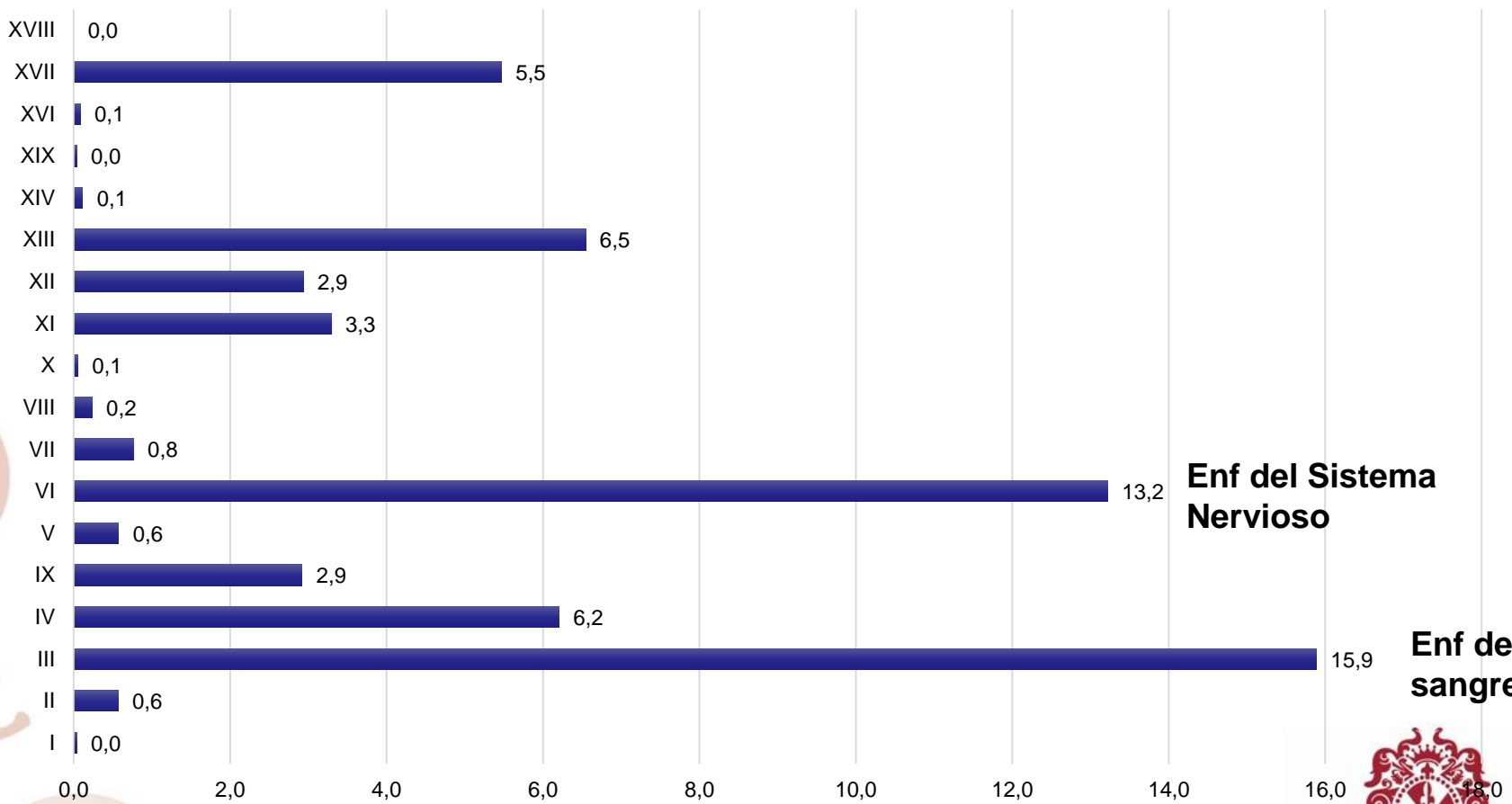


**Malformaciones  
Congénitas**



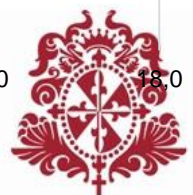
**UNIVERSIDAD DEL ROSARIO**

# MAYORES DE 18 AÑOS



**Enf del Sistema Nervioso**

**Enf de la sangre**



	<b>Prevalencia Colombia (n/100.000)</b>	<b>Prevalencia Mundial*(n/100.000)</b>
Déficit factor VIII	0,00000000237	0,0087
Miastenia Grave	0,00000000178	0,02
Enfermedad Von Willebrand	0,00000000165	0,0125
Estatura Baja por Anomalía Cualitativa de Hormona de Crecimiento	0,00000000119	3 casos
Displasia Broncopulmonar	0,00000000108	0,013
Fibrosis Quística	0,00000000090	0,0074
Esclerosis Sistémica Cutánea Difusa	0,00000000087	0,0154
Síndrome de Guillain-Barré	0,00000000083	0,0035
Hipertensión Arterial Pulmonar Idiopática y/o Familiar	0,00000000080	0,0011
Enfermedad de Von Willebrand Adquirida	0,00000000060	300 casos
Déficit factor IX	0,00000000057	0,0017
Síndrome de Marfan	0,00000000050	0,015
Acromegalia	0,00000000049	0,0055
Cirrosis Biliar Primaria	0,00000000044	0,021
Esclerosis Múltiple-Ictiosis-Deficiencia del Factor VIII	0,00000000042	2 casos





- Primer registro nacional en el país, segundo en Sur América.
- Colombia: 30.38%
- Censo DANE: 48,202,617
- Prevalencia: 0,00027



	Bélgica	Francia	Italia	Países Bajos	España	Bulgaria	Alemania	Colombia
<b>Elementos comunes</b>	-	x	x	x	x	-	x (Metadata)	x
<b>Código ID paciente</b>	x	x	-	-	-	-	-	x
<b>Datos Demográficos</b>	x	x	x	-	x	-	-	x
<b>Fecha Muerte</b>	x	x	x	-	-	-	-	-
<b>Centro de Registro</b>	x	-	x	-	-	-	-	x
<b>Código del medico tratante</b>	x	-	-	-	-	-	-	-
<b>Primer Síntoma</b>	x	-	x	-	-	-	-	-
<b>Fecha de Diagnóstico</b>	x	-	-	-	-	-	-	-
<b>Diagnóstico</b>	x	x	x	x	x	-	-	x
<b>Características Diagnósticas</b>	x	x	-	x	x	-	-	x
<b>Consentimiento del Paciente</b>	x	x	-	-	-	-	-	-
<b>Familiares afectados</b>	-	x	-	-	-	-	-	-
<b>Tratamiento</b>	-	x	x	-	-	-	-	x
<b>Datos prenatales y del recién nacido</b>	-	x	-	-	-	-	-	-
<b>Biobanco</b>	-	x	-	-	-	-	-	-
<b>Vivo o muerto?</b>	-	-	x	-	-	-	-	-
<b>Costos</b>	-	-	x	-	-	-	-	x
<b>Datos de la Familia</b>	-	-	-	x	-	-	-	-
<b>Genotipo</b>	-	-	-	x	-	-	-	-



- Sub-Registro:
  - Falta de conocimiento de las enfermedades.
  - Ausencia de códigos adecuados (CIE-10 solo 250)
  - Codificación errónea:
    - Clasificación entre el compromiso sistémico o las complicaciones.





# Conclusiones



UNIVERSIDAD DEL ROSARIO

- Los registros de pacientes son instrumentos claves en el desarrollo de la investigación clínica, ya que aportan información al cuidado del paciente y la planeación estratégica de los sistemas de salud.
- No existe hasta la fecha estándares aceptados mundialmente para la creación de registros.
- Es indispensable sensibilizar y aumentar el conocimiento en el personal de salud sobre enfermedades huérfanas.







**GRACIAS**

[heidi.mateus@urosario.edu.co](mailto:heidi.mateus@urosario.edu.co)



**UNIVERSIDAD DEL ROSARIO**