Protocolo de Vigilancia de

Enfermedades Huérfanas - Raras

Código 342

Versión: 05
Fecha: 10-02-2022

Grupo de Vigilancia y Control de Enfermedades No Transmisibles

notransmisibles@ins.gov.co

@INSColombia



Instituto Nacional de Salud

La salud es de todos Minsalud

Créditos

MARTHA LUCÍA OSPINA MARTÍNEZ
Directora General

FRANKLYN EDWIN PRIETO ALVARADO
Director de Vigilancia y Análisis del Riesgo en Salud Pública

Elaboró

CONSUELO PINZÓN GUTIÉRREZ
Grupo de Vigilancia en Salud Pública - MSPS

FREDY ORLANDO MENDIVELSO DUARTE
Dirección de Epidemiología y Demografía – MSPS

SANDRA PATRICIA MIZNAZA CASTRILLON
Profesional especializado – INS

Actualizó

NIDIA ESPERANZA GONZÁLEZ TOLOZA
Profesional especializado

Revisó

GREACE ALEJANDRA ÁVILA MELLIZO
Coordinadora Grupo Vigilancia y Control de Enfermedades No Transmisibles

XIMENA CASTRO MARTINEZ
Subdirección de prevención, vigilancia y control en salud pública

Aprobó

DIANA MARCELA WALTEROS ACERO
Subdirectora de Prevención, Vigilancia y Control en Salud Pública

© Instituto Nacional de Salud Bogotá, Colombia Av. Calle 26 No. 51-20

Colombia. Instituto Nacional de Salud. Protocolo de Vigilancia en Salud Pública de Enfermedades huérfanas-raras. versión 5. [Internet] 2022. https://doi.org/10.33610/infoeventos.19

Contenido

1. Introducción **4**

1.1. Situación epidemiológica **4**
1.1.1 Situación epidemiológica mundial 4
1.1.2 Situación epidemiológica nacional 4

1.2. Estado del arte **5**

1.3. Justificación para la vigilancia **6**

1.4. Usos y usuarios de la vigilancia **6**

2. Objetivos específicos **7**

3. Definiciones operativas del evento **7**

4. Estrategias de vigilancia y responsabilidades por niveles **8**

4.1. Fuentes de los datos **8**

4.2. Estrategias de vigilancia **8**

4.2. Responsabilidades por niveles **9**
4.2.1 Ministerio de Salud y Protección Social 9
4.2.2 Instituto Nacional de Salud 9
4.2.3 Empresas Administradoras de Planes de Beneficio 10
4.2.4 Secretarías Departamentales y Distritales de Salud 11
4.2.5 Secretarías Municipales y Locales de Salud 11
4.2.6 Unidades Primarias Generadoras de Datos 12

5. Recolección, procesamiento de datos y flujos de información **12**

5.1. Periodicidad del reporte **12**

5.2. Flujo de información **13**

6. Análisis de información **14**

7. Orientaciones para la acción **15**

7.1. Acciones individuales **15**

7.2. Acciones colectivas **16**

8. Comunicación del riesgo **16**

9. Referencias **17**

10. Control de revisiones **19**

11. Anexos **20**

1. Introducción

Se conoce como raras un amplio y variado grupo de enfermedades que afectan a un número reducido de personas en el mundo, la definición de las enfermedades raras varía en diferentes países o regiones, pero tienen características comunes: baja prevalencia, en su mayoría crónicas, debilitantes y potencialmente mortales. Se estima que existen alrededor de 7 000 enfermedades raras en el mundo, aunque no se conoce el origen de todas, se estima que el 80 % pueden ser de origen genético, pueden afectar a personas de cualquier edad, pero alrededor de dos terceras partes se identifican en la infancia.

Dada su baja prevalencia, es posible que la investigación e información disponible de algunas enfermedades, su tratamiento, así como el desarrollo y producción de medicamentos sea limitado lo que trae como consecuencia dificultades para que las personas tengan acceso a un diagnóstico preciso y oportuno y que se retrase el tratamiento lo que puede implicar que se empeore su condición y se afecte en mayor medida su calidad de vida.

1.1. Situación epidemiológica

1.1.1 Situación epidemiológica mundial

Según la organización Europea para las Enfermedades Raras (EURORDIS) se estima que existen alrededor de 5.000 a 7 000 enfermedades raras (1), que de acuerdo con las estimaciones del Global Gene afectan alrededor de 400 millones de personas en el mundo (2), sin embargo las definiciones legales varían en cada país, por ejemplo en términos de prevalencia, en los países de la Unión Europea se consideran enfermedades raras aquellas que afectan a una de cada 2 000 personas, en Estados Unidos las que afectan menos de 200 000 personas y en Japón las que afectan a menos de 50 000 personas. (3,4).

De acuerdo con el listado de prevalencia de enfermedades raras publicado por Orphanet (prevalencia por 100 000), las enfermedades más prevalentes en el mundo son: el síndrome de Down con una prevalencia al nacimiento de 95,0, fisura labiopalatina 80,0, agenesia renal unilateral 50,0, enterocolitis necrotizante 45,0 y esclerodermia 42,0 y las enfermedades más frecuentes en Europa son: Sindróme de Down 97,7, anomalías del tubo neural 91,0, tumores de glándulas endocrinas 64,0, paladar hendido 53,6 y Síndrome 47XYY 50,0 (5). Se estima que en la Unión Europea aproximadamente 30 millones de personas tienen una enfermedad rara, es decir entre el 6 al 8 % de la población (1) la misma cifra estimada para los Estado Unidos por Global Gene (2).

1.1.2 Situación epidemiológica nacional

Las enfermedades huérfanas-raras han sido definidas por el Estado Colombiano como aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5 000 personas (6).

En Colombia la fuente oficial de información de enfermedades huérfana-raras es el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades huérfanas, con corte al 30 de diciembre de 2021 hay 60 471 personas diagnosticadas con una enfermedad rara. Los diagnósticos con más de mil casos registrados son: esclerosis múltiple (3 980 casos), la enfermedad de Von Willebrand (3 273 casos), déficit congénito del factor VIII (3 117), síndrome de Guillain Barré (2 465), displasia broncopulmonar (1 607), reumatismo

psoriasico (1 575), drepanocitosis (1 487), miastenia gravis (1 476), esclerosis sistémica cutánea limitada (1 260), enfermedad de Crohn (1 246), esclerosis sistémica cutánea difusa (1 152) y cirrosis biliar primaria (1 141) (7).

Respecto al lugar de residencia el 50,7 % de las personas se concentran en tres entidades territoriales: Antioquia (13 500 casos), Bogotá (9 283 casos) y Valle del Cauca (7 869). Aunque la edad y sexo varía según las características de cada enfermedad en general el 41,5 % de los casos registrados corresponden a personas entre los 0 y 24 años y el 56,8 % a mujeres. (7).

1.2. Estado del arte

Las enfermedades raras se caracterizan por ser de baja prevalencia en la población general, potencialmente mortales o debilitantes en el largo plazo y de alto nivel de complejidad para su diagnóstico y tratamiento dado que son poco conocidas y poco estudiadas. Este grupo de enfermedades pueden ser de origen genético (80 %), pero también existen enfermedades raras de origen infeccioso, tóxico o alérgico, enfermedades autoinmunes, degenerativas e incluso algunos cánceres poco frecuentes (1, 3, 4). 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 (8, 1).

Dada la gran variedad de enfermedades raras su prevalencia puede variar en cada país, por lo tanto hay enfermedades frecuentes en algunos países que son consideradas raras en otros. Se estima que entre el 60 y el 75 % de las enfermedades raras se manifiestan en la infancia antes de los dos años y que el 30 % de los afectados fallece antes de los cinco años, las enfermedades raras son en su mayoría crónicas e incurables y pueden afectar la capacidad física, mental, sensorial y la conducta de los pacientes (3,4). La expectativa de vida varía de acuerdo con la enfermedad, algunas son altamente degenerativas o potencialmente mortales y otras pueden ser compatibles con una vida normal si se diagnostican a tiempo y se tratan adecuadamente. (1)

Las características de las enfermedades raras implican una serie de dificultades para garantizar la atención oportuna de los pacientes: dada su baja prevalencia se dificulta el diagnóstico oportuno; ya sea por falta de conocimiento sobre la enfermedad, falta de médicos especialistas con capacidad de realizar el diagnóstico o porque son mal diagnosticadas, dificultades de acceso al tratamiento; la reducida investigación de algunas enfermedades trae como consecuencia que no tengan un tratamiento conocido o que los tratamientos sean costosos o no estén disponibles en algunos países, dificultades para la inserción social; teniendo en cuenta que las enfermedades raras pueden generar discapacidad, los pacientes pueden ser objeto de discriminación, estigmatización y en general pueden ver reducidas sus oportunidades educativas y laborales. (1, 4)

El estudio ENSERio (Estudio de necesidades socio sanitarias de afectados por enfermedades raras) realizado en España, aplicó 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 (42,7 %) siendo más visible en los pacientes con enfermedades del sistema locomotor, tratamiento inadecuado (27,2 %) más evidente en los pacientes con discapacidades psiquiátricas y agravamiento de la enfermedad (27,9 %) más común entre los afectados por cuadros de tipo respiratorio (9).

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 (10), 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 (11-12), 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 de 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 (13).

1.4. Usos y usuarios de la vigilancia

El propósito de la vigilancia del evento es incluir los casos nuevos en 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), para generar información sobre

la incidencia y distribución geográfica de los casos y facilitar la identificación de medidas necesarias que permitan 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 específicos

- Garantizar el reporte por única vez de casos nuevos de pacientes diagnosticados con enfermedades huérfanas-raras 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.

3. Definiciones operativas del evento

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 2022.

Tipo de caso	Características de la clasificación
Caso nuevo confirmado con prueba diagnóstica estándar	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.
Caso nuevo confirmado con criterios clínicos	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.

Tipo de caso	Características de la clasificación
Caso en tratamiento certificado por junta de profesionales en salud	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.

4. Estrategias de vigilancia y responsabilidades por niveles

4.1. Fuentes de los datos

Fuente primaria

Para la operación de estadística de vigilancia de eventos de salud pública, la fuente primaria obtiene los datos de las unidades estadísticas (UPGD o UI) empleando las fichas de notificación físicas o digitales como instrumentos propios, que permiten reportar los casos de personas que cumplan con la definición de caso del evento Enfermedades Huérfanas-Raras (Cod 342).

4.2. Estrategias de vigilancia

Vigilancia rutinaria

- Notificación individual de casos confirmados mediante la 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 (Anexo 1). Se recomienda que los municipios y EAPB realicen búsquedas activas mensuales a través del aplicativo SIANIESP incluido en el aplicativo Sivigila y que 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. 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:

4.2.1 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.

4.2.2 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, con el 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.

- 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.

4.2.3 Empresas Administradoras de Planes de Beneficio

- 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 usando el listado de enfermedades huérfanas vigente que cuenta con código CIE 10 (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 para 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.

4.2.4 Secretarías Departamentales y Distritales de Salud

- 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 para 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.

4.2.5 Secretarías Municipales y Locales de Salud

- 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, para verificar la confirmación del diagnóstico 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 UND 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, los hallazgos y resultados de los análisis realizados al evento.

4.2.6 Unidades Primarias Generadoras de Datos

- 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 mediante SIANIEPS, usando el listado de enfermedades huérfanas vigente que cuenta con código CIE 10 (anexo 1) y realizar revisión de historias clínicas de los casos identificados para verificar que cumplan con la confirmación del diagnóstico 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.

5. Recolección, procesamiento de datos y flujos de información

Las actividades relacionadas con la operación del aplicativo Sivigila, recolección, procesamiento de datos y flujo de la información se pueden consultar en el documento “Manual del usuario aplicativo Sivigila” que puede ser consultado en el portal web del INS:

https://www.ins.gov.co/BibliotecaDigital/1-manual-sivigila-2018-2020.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.

5.1. Periodicidad del reporte

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.

5.2. 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:

https://www.ins.gov.co/BibliotecaDigital/7-metodologia-de-la-operacion-estadistica-de-vigilancia-de-evento-de-salud-publica.pdf

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 2022

Actividad	Responsable
Notificación inmediata y semanal	Las Entidades Administradores 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).
	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.
	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.
	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.
	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

Actividad	Responsable
	las EAPB. Remitirá semanalmente la información de la notificación a Sivigila al Ministerio de Salud y Protección Social para que sea incorporada al Registro Nacional de Pacientes con enfermedades huérfanas, fuente oficial de información de enfermedades huérfanas en Colombia.
Ajustes de los casos	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: • **Ajuste 6:** caso descartado por clínica o laboratorio porque no cumple la definición de caso, es decir no es una enfermedad huérfana. • **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 hace el ajuste D en el caso que presenta errores y notificar nuevamente el caso con la información correcta. • **Ajuste 7:** se usa para actualizar la información de cualquier variable susceptible de modificación • **Ajuste R:** caso repetido, se consideran repetidos los registros que tengan los mismos datos de identificación del paciente y el mismo diagnóstico, y que hayan sido notificados dos (2) o más veces. Este ajuste sólo puede ser realizado por el INS.

6. Análisis de 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.

Semestral y/o anualmente se calcularán dos indicadores que dan cuenta del proceso de vigilancia y del comportamiento de la morbilidad por enfermedades huérfanas-raras en el territorio nacional (tabla 3).

Tabla 3. Indicadores de vigilancia de enfermedades huérfanas - Raras

Nombre del indicador	Oportunidad en la notificación de casos nuevos de enfermedades huérfanas
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: ≤ 8 días (una semana epidemiológica)
Nivel de desagregación	Nacional y departamental
Fuente de información	Sivigila

Nombre del indicador	Incidencia de enfermedades huérfanas en población general
Tipo de indicador	Resultado
Definición operacional	Numerador: Número de casos nuevos con diagnóstico de enfermedad huérfana Denominador: Población general - Proyección DANE Factor de conversión: multiplicar por 100 000
Periodicidad	Anual
Nivel de desagregación	Nacional y departamental Diagnóstico (nombre de la enfermedad huérfana)
Fuente de información	Sivigila – Proyecciones de población DANE

Nota: los indicadores se calculan para los casos diagnosticados y notificados durante el año de análisis.

7. Orientaciones para 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.

7.2. 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 el comportamiento de la notificación a Sivigila de las enfermedades huérfanas-raras mediante la publicación de infografías o informes de evento con periodicidad semestral y/o anual, boletines epidemiológicos semanales, circulares en las que se resaltan aspectos claves de la vigilancia de este grupo de enfermedades, entre otros.

El Instituto Nacional de Salud participará en la mesa nacional de enfermedades huérfanas liderada por Ministerio de Salud y Protección Social, cuyo objetivo es gestionar el desarrollo de acciones encaminadas a mejorar la calidad de vida de las personas con enfermedades huérfanas y sus familias.

La información de la vigilancia en salud pública que se notifica a través de Sivigila se incorpora al Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas y será divulgada por el Ministerio de Salud y Protección Social, fuente oficial de información de enfermedades huérfanas en el país, a través de la bodega de datos de SISPRO (SGD).

9. Referencias

1. EURORDIS European Organisation for rare diseases. Rare diseases: understanding this public health priority. 2005. Disponible en: https://www.eurordis.org/IMG/pdf/princeps_document-EN.pdf. [Consultado el 02 de junio de 2021]
2. Global genes. Rare facts. Disponible en https://globalgenes.org/rare-disease-facts/ [Consultado el 02 de junio de 2021]
3. Carbajal Rodríguez, Luis, & Navarrete Martínez, Juana Inés. Enfermedades raras. Acta pediátrica de México. 2015; 36(5), 369-373. Disponible en: http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0186-23912015000500369&lng=es&tlng=es. [Consultado el 02 de junio de 2021]
4. Fanny Cortés M. Dra., LAS ENFERMEDADES RARAS, Revista Médica Clínica Las Condes, Volume 26, Issue 4, 2015, Pages 425-431, ISSN 0716-8640. Disponible en: https://www.elsevier.es/en-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-articulo-las-enfermedades-raras-S0716864015000905 [Consultado el 02 de junio de 2021]
5. Orphanet. Informes periódicos de orphanet. Prevalencia de las enfermedades raras: Datos bibliográficos. Número 1, enero 2021. Disponible en: https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia_de_las_enfermedades_raras_por_orden_alfabetico.pdf. [Consultado el 02 de junio de 2021]
6. Congreso de Colombia. 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. Disponible en: https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/LEY%201438%20DE%202011.pdf. [Consultado el 02 de junio de 2021]
7. Ministerio de Salud y Protección Social. Información del Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas. SISPRO. [Consultado el 07 de enero de 2022]
8. EU Commission - SEC Document. Impact Assessment Board report for 2008. Commission staff working document accompanying the third strategic review of better regulation. SEC (2009) 55 final, 28 January 2009. Disponible en: http://aei.pitt.edu/43015/. [Consultado el 02 de junio de 2021]
9. Federación Española de Enfermedades Raras. Estudio sobre situación de necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en España. 2009. Disponible en: https://enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio.pdf. [Consultado el 02 de junio de 2021]
10. Congreso de Colombia. 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. Disponible en: https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/ley-1392-de-2010.pdf. [Consultado el 02 de junio de 2021]

11. Ministerio de Salud y Protección Social. 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. Disponible en: https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/Decreto-1954-de-2012.PDF. [Consultado el 02 de junio de 2021]
12. Ministerio de Salud y Protección Social. 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. Disponible en: https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Decreto%200780%20de%202016.pdf. [Consultado el 02 de junio de 2021]
13. Ministerio de Salud y Protección Social. 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. Disponible en: https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%20No.%20946%20de%202019.pdf. [Consultado el 02 de junio de 2021]

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 Gutiérrez Fredy Orlando Mendivelso Duarte Profesionales Especializados Dirección de Epidemiología y Demografía Grupo de Vigilancia en Salud Pública **Instituto Nacional de Salud** Martha Lucia Ospina Martínez 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	Sandra Patricia Misnaza Castrillón Profesional Especializado Grupo Funcional de Enfermedades Crónicas no

VERSIÓN	FECHA DE APROBACIÓN			DESCRIPCIÓN	ELABORACIÓN O ACTUALIZACIÓN
	AA	MM	DD		
				niveles	Transmisibles Víctor Hugo Álvarez Castaño Asesor Dirección de epidemiologia y demografía Ministerio de Salud y Protección Social Patricia González Varela Contratista Oficina de Calidad Ministerio de Salud y Protección Social
04	2020	01	09	Ajuste de periodicidad de la notificación	Nidia Esperanza González Toloza Profesional Especializado Grupo Funcional de Enfermedades Crónicas no Transmisibles
05	2022	02	10	Actualización de información epidemiológica Eliminación del SAT Inclusión de fuentes de los datos	Nidia Esperanza González Toloza Profesional Especializado Grupo Funcional de Enfermedades Crónicas no Transmisibles

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
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