

PROTOCOLO DE VIGILANCIA EN SALUD PÚBLICA

HUÉRFANAS-RARAS código: 342



DOCUMENTO ELABORADO POR

Ministerio de Salud y Protección Social

Consuelo Pinzón Gutiérrez
Fredy Orlando Mendivelso 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

Óscar Eduardo Pacheco García
Subdirector 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

1	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
2	Objetivos específicos	6
3	Definiciones operativas de casos	6
4	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
5	Recolección y procesamiento de los datos	10
6	Análisis de la información	10
	6.1. Indicadores	10
7	Orientación de la acción	11
	7.1. Acciones individuales	11
	7.2. Acciones colectivas	12
8	Comunicación del riesgo	12
9	Referencias bibliográficas	12
10	Control de revisiones	13
11	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 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 el censo inicial realizado en cumplimiento del Decreto 1954 de 2012, existen 13.168 personas diagnosticadas con una enfermedad huérfana-rara. Dentro de los diez diagnósticos más frecuentes identificados se encuentran el déficit congénito del factor VIII (1.117 casos), la miastenia gravis (839 casos), la enfermedad de Von Willebrand (779 casos), la estatura baja por anomalía cualitativa de la hormona de crecimiento (559 casos), la displasia broncopulmonar (511 casos), la fibrosis quística (424 casos), la esclerosis sistémica cutánea difusa (408 casos), el síndrome de Guillan Barré (392 casos), la hipertensión arterial pulmonar idiopática o familiar (377 casos) y la enfermedad de Von Willebrand adquirida (281 casos) (8).

Según régimen se observó que el 70,4 % de los diagnósticos se concentraron en el régimen contributivo; entre los 15 diagnósticos más frecuentes el 85 % correspondieron a personas afiliadas a este régimen (8).

Respecto a la concentración de diagnósticos en el país, se observaron las mayores frecuencias en Bogotá (2142 casos), Antioquia (1175 casos), Valle del Cauca (533 casos) y Santander (336 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 implementación de la vigilancia en salud pública de este evento corresponde a un compromiso nacional producto de la concertación entre los actores del sistema (Ministerio de Salud y Protección Social, Instituto Nacional de Salud, sociedades científicas y sociedad civil) amparados en un marco normativo en el que se destaca la Ley 1392 de 2010 cuyo objeto reconoce que las enfermedades huérfanas-raras representan un problema de especial interés en salud pública (11); son por definición, de baja prevalencia pero con elevado costo de atención, requieren dentro del SGSSS un mecanismo de aseguramiento diferente al utilizado en otras enfermedades como las que se incluyen dentro del alto costo; las cuales demandan procesos de atención altamente especializados y con gran componente de seguimiento administrativo.

El artículo 7 de la Ley 1392 de 2010 establece que el Gobierno Nacional implementará un sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas-raras (11); el registro de pacientes busca generar un sistema de información básico sobre enfermedades huérfanas-raras que proporciona 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), de acuerdo con los procedimientos e instrumentos establecidos.

1.4. Usos de la vigilancia para el evento

El propósito de la vigilancia del evento es mantener actualizado un registro sistemático con la información de los pacientes con diagnóstico confirmado

(laboratorio o clínica) de una enfermedad huérfana-rara, de acuerdo al listado definido por el Ministerio de Salud y Protección Social (Resolución 2048 de 2015) (anexo 1), generando información sobre la incidencia, prevalencia y distribución geográfica de los casos; facilitando la identificación de medidas 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, dirección de epidemiología y demografía y oficina de calidad, Direcciones departamentales, distritales y municipales de salud, Entidades Administradoras de Planes de Beneficios (EAPB), comunidad médica y comunidad en general.

2. Objetivos específicos

- Identificar la magnitud de las enfermedades huérfanas-raras (EHR) en el territorio nacional.
- Establecer las características epidemiológicas de las enfermedades huérfanas-raras en el territorio nacional.
- Identificar conglomerados de las enfermedades huérfanas-raras en el territorio nacional.

3. Definiciones operativas de casos

Los casos de enfermedades huérfanas-raras ingresan al SIVIGILA únicamente confirmados (tabla 1).

Tabla 1. Definiciones operativas de caso de enfermedades huérfanas-raras, Colombia, 2017

Tipo de caso	Características de la clasificación
Caso confirmado por laboratorio	Todo paciente de cualquier edad con un resultado positivo mediante estudios de laboratorio de acuerdo a las pruebas incluidas en el anexo 2 de este protocolo, en quien se confirme una enfermedad declarada como huérfana-rara según la normatividad nacional vigente.
Caso confirmado por clínica	<p>Todo paciente de cualquier edad con un diagnóstico realizado por uno o varios especialistas y que determine la presencia de una enfermedad declarada como huérfana-rara que no tenga prueba de laboratorio descrita en el anexo 2 y que esté listada en la normatividad nacional vigente.</p> <p>Nota: Esta confirmación no puede ser realizada por médicos generales; para mayor claridad, en el anexo 3 de este protocolo se encuentran listadas las especialidades idóneas para confirmar cada enfermedad huérfana.</p>

*Definiciones de caso acordadas con la Dirección de Epidemiología y Demografía del Ministerio de Salud y Protección Social, 2015

4. FUENTES DE LOS DATOS

4.1 Definición de las fuentes

Vigilancia rutinaria

- Notificación individual de casos confirmados mediante ficha de datos complementarios código INS 342.
- Búsqueda de fuentes secundarias mediante BAI de RIPS de las enfermedades huérfanas-raras que cuenten con código CIE 10 (anexo 1). Se recomienda que los municipios y EAPB realicen esta BAI semestralmente a través del aplicativo SIANIESP incluido en el aplicativo SIVIGILA sobre diagnósticos listados en la resolución 2048 de 2015 del Ministerio de Salud y Protección Social. El reporte al INS de dicha BAI no es obligatorio ni tiene formato para tal fin, será verificado en los procesos de asistencia técnica
- 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 EHR. El listado

de EHR que están priorizadas en la vigilancia de defectos congénitos se encuentra en el anexo 4 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.

Semestralmente el Ministerio de Salud y Protección Social verificará la información ingresada por SIVIGILA con la contenida en el Censo de 2013 del MSPS a fin de identificar casos duplicados, repetidos y ajustar la condición final.

4.2 Periodicidad de los reportes

La notificación de casos de enfermedades huérfanas-raras se realizará semanalmente al SIVIGILA a partir de casos confirmados (laboratorio o clínica).

Tabla 2. Flujo de la información y periodicidad del reporte de la vigilancia de enfermedades huérfanas-raras, Colombia, 2017.

Notificación	Responsable
Notificación semanal	<p>De la EAPB a la nación</p> <p>Los casos confirmados de enfermedades huérfanas-raras identificados por la EAPB y que no han sido ingresados al SIVIGILA por la UPGD, deben notificarse de forma semanal e individual a través de la ficha y mediante archivo plano. Para tal fin las EAPB serán caracterizadas en el SIVIGILA como Unidades Informadoras (UI).</p>
	<p>De la unidad primaria generadora de datos al municipio:</p> <p>Los casos confirmados de enfermedades huérfanas-raras deben notificarse de forma semanal e individual de acuerdo con la estructura y contenidos mínimos establecidos en el subsistema de información para la vigilancia de los eventos de interés en salud pública, mediante archivo plano.</p>
	<p>Del municipio al departamento o al distrito:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Notificación de enfermedades huérfanas-raras a través de la ficha y mediante archivo plano • Revisión, recolección y complementación de la ficha de notificación
	<p>Del departamento/distrito a la nación:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Notificación de enfermedades huérfanas-raras mediante archivo plano • Recepción y revisión de la información enviada por los municipios de los casos notificados a través de la información de la ficha

	<p>De la nación, el departamento y el municipio a la EAPB:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Inmediatamente notificado el caso al SIVIGILA, las direcciones municipales, departamentales o distritales de salud deben iniciar el proceso de seguimiento para procurar la oportunidad en el inicio de tratamiento. • Retroalimentación semanal del SIVIGILA INS a las EAPB
<p>Ajustes por períodos epidemiológicos</p>	<p>Los ajustes a la información de casos confirmados de enfermedades huérfanas-raras se deben realizar a más tardar en los dos períodos epidemiológicos inmediatamente posteriores a la notificación del caso de conformidad con los mecanismos definidos por el sistema. Los ajustes incluyen, descarte del caso por no tratarse de una enfermedad huérfana-rara mediante ajuste 6, descarte del caso por error de digitación o necesidad de ajuste en la identificación (ID) del caso (nombres, apellidos, número de ID, UPGD notificadora) mediante ajuste D y actualización de la información del caso confirmado de enfermedad huérfana-rara mediante ajuste 7.</p> <p>Dado que los casos confirmados de enfermedades huérfanas -raras pueden ser notificados de manera repetida durante uno o más años, desde el Instituto Nacional de Salud se realizará depuración semanal de los casos acumulados y realimentación semanal a entidades territoriales del orden departamental y distrital, para que a través de ellas se realice la gestión con municipios y UPGD para realizar los ajustes; también se realizará realimentación a las EAPB cuando aplica dado que las aseguradoras también notifican casos.</p> <p>El ajuste de casos repetidos identificados en años anteriores se realizará mediante ajuste 6 en el caso notificado en el año actual.</p>

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 estadística de vigilancia rutinaria” que puede ser consultado en el portal web del INS:

http://www.ins.gov.co/lineas-de-accion/Subdireccion-Vigilancia/sivigila/Documentos%20SIVIGILA/ Metodologia_SIVIGILA.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.

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, el Decreto 780 de 2016, (13) y en el documento: “Metodología de la operación estadística de vigilancia rutinaria” del INS, las siguientes:

Ministerio de Salud y Protección Social

- Mantener actualizado el listado oficial de enfermedades huérfanas-raras haciendo uso de las

fuentes de datos existentes (Sivigila, Cuenta de Alto Costo, RIPS y estadísticas vitales).

- Actualizar el listado de pruebas de diagnóstico para confirmación de los casos de enfermedades huérfanas-raras cuando existan pruebas específicas reconocidas.
- Actualizar el listado de especialidades idóneas para la confirmación de los casos de enfermedades huérfanas-raras cuando no existan pruebas de diagnóstico específicas reconocidas.
- Definir el listado de códigos CIE de enfermedades huérfanas-raras de acuerdo a la homologación de los códigos Orphanet.
- Establecer prioridades, coordinar e implementar con organismos especializados públicos y privados, del orden nacional e internacional, el desarrollo de investigaciones en enfermedades huérfanas-raras.
- Coordinar con las Empresas Administradoras de Planes de Beneficio (EAPB) el reporte de información semestral relacionada con el seguimiento de los casos de enfermedades huérfanas-raras a fin de asegurar la confirmación e inicio de tratamiento o seguimiento oportunos según la estructura definida en la Resolución 3681 de 2013 del Ministerio de Salud y Protección Social.
- Revisar, actualizar y consolidar con el INS los datos de vigilancia y la información de seguimiento (medicación, servicios y procedimientos) que recibe el usuario durante la atención con base en la información

suministrada por las EAPB para mantener actualizada la información del registro único de pacientes con enfermedades huérfanas-raras en Colombia.

- Realizar verificación de la información ingresada por SIVIGILA con la contenida en el censo de 2013 a fin de identificar casos duplicados, repetidos y ajustar la condición final.

Instituto Nacional de Salud

- Verificar periódicamente 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. Realimentar los hallazgos a las entidades territoriales de orden departamental y distrital.
- Depurar la información y mantener actualizado el registro Colombiano de pacientes con enfermedades huérfanas-raras.
- Publicar trimestralmente 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.
- Remitir semanalmente al Ministerio de Salud y Protección Social las bases de datos de enfermedades huérfanas-raras para identificación de casos duplicados, repetidos y ajuste de condición final.

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.
- Verificar por periodo epidemiológico el subregistro en la notificación frente a otras fuentes de información como RIPS para las enfermedades huérfanas raras que tienen CIE 10 (anexo 1), vigilancia de defectos congénitos, vigilancia de parálisis flácida aguda y vigilancia de Zika.
- Al identificar casos de EHR que fueron remitidos a otras entidades territoriales 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.

- 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 para las enfermedades huérfanas raras que tienen CIE 10 (anexo 1) o cruce de bases de datos de SIVIGILA en las UPGD de su territorio, a fin de determinar confirmación de acuerdo a lo establecido en el anexo 02 de este protocolo y solicitar a la UPGD la notificación del caso.
- 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)

- Se recomienda realizar la BAI por periodo epidemiológico para las enfermedades huérfanas raras que tienen CIE 10 (anexo 1) mediante SIANIESP y subsecuente revisión de historias clínicas de casos probables, a fin de determinar confirmación de acuerdo a lo establecido en el Anexo 02 de este protocolo y realizar la notificación del caso.
- 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.
- Se recomienda realizar por periodo epidemiológico BAI de RIPS para las enfermedades huérfanas raras que tienen 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 los ajustes que sean requeridos e identificados por la EAPB en la condición final, fechas de defunción y demás variables en el SIVIGILA.
- 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/lineas-de-accion/Subdireccion-Vigilancia/sivigila/Documentos%20SIVIGILA/_Manual%20Sivigila%202017.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 a 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 decremen-

to 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 tres indicadores que dan cuenta del proceso de vigilancia y del comportamiento de la morbilidad por enfermedades huérfanas-raras en el territorio nacional (tablas 3, 4 y 5).

Tabla 3. Cobertura de notificación de enfermedades huérfanas-raras por entidad territorial de residencia

Tipo de indicador	Proceso
Definición operacional	Numerador: número de entidades territoriales que notifican casos al año Denominador: total de entidades territoriales Factor de conversión: multiplicar por 100 000
Periodicidad	Semestral
Nivel de desagregación	Nacional – departamental
Fuente	SIVIGILA

Fuente: elaboración propia

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

Tipo de indicador	Proceso
Definición operacional	Numerador: Número de casos nuevos y antiguos 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

Fuente: elaboración propia

Tabla 5. Incidencia de enfermedades huérfanas-raras en población general

Tipo de indicador	Proceso
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

Fuente: elaboración propia

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:

- Detección de las alteraciones del crecimiento y del desarrollo de menores de 10 años. Resolución 412/2000.
- 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 a 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 en el boletín epidemiológico semanal (BES), 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 trimestral 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 mas 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.

9. Referencias bibliográficas

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/raredis_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
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
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

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. Informe preliminar censo pacientes con enfermedades raras. Cuenta de alto costo. Colombia 2014.

9. Impact assessment. Commission staff working documento. Noviembre de 2008. Disponible en: 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.

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

REVISÓ	APROBÓ
Oscar Eduardo Pacheco García	Franklyn Edwin Prieto Alvarado
Subdirector de Prevención, Vigilancia y Control en Salud Pública	Director de Vigilancia y Análisis del Riesgo en Salud Pública

11. Anexos

En el siguiente link encontrará los anexos del protocolo de vigilancia de enfermedades huérfanas – raras:
<http://www.ins.gov.co:81/Documents/Anexos%20protocolo%20enfermedades%20huerfanas%20raras.xls>

1. Listado de enfermedades huérfanas – raras
2. Listado de pruebas de diagnóstico para la confirmación de enfermedades huérfanas-raras
3. Listado de especialidades 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