Programa Integral para la atención
de Enfermedades Huérfanas en
Colombia

# UNA MIRADA TERRITORIAL AL OCCIDENTE DE ANTIOQUIA

## Análisis y reporte de casos de Enfermedades Huérfanas en SIVIGILA



Ciencias · CIB Corporación para Investigaciones Biológicas · sura · Tecnnova · Secretaría de Salud y Protección Social · Municipio de Sopetrán · ESE Hospital San Juan de Dios Santa Fe de Antioquia · Comprometidos con Amor por la Vida

Programa Integral para la atención de Enfermedades Huérfanas en Colombia: enfoque territorial y de diversidad, empleando medicina personalizada, big data y tecnologías de la información.

## Aportes a la construcción de contenidos

Camilo Noreña Herrera (CIB)  Valentina Múnera Hernández (CIB)
Luis Felipe Zuluaga Rodríguez (CIB)
Santiago Ruiz Murillo (CIB)
Lina Marcela Álvarez Durango (CIB)
Sara Pérez Arias (CIB)

Ciencias

Convocatoria 949 de MinCiencias de 2024

**Ministerio de Ciencia, Tecnología e Innovación,**

**Corporación para Investigaciones Biológicas, Ayudas Diagnósticas SURA S.A.S. y Tecnnova, Colombia.**




# CONTENIDOS

**01 — ¿Cómo leer esta información?**
Qué nos dicen los datos y qué no.

**02 — Santa Fe de Antioquia**
El nodo de referencia de la subregión.

**03 — San Jerónimo**
El reto de la detección oportuna.

**04 — Sopetrán**
Una notificación sostenida, con oportunidades de mejora.

# 01 - ¿CÓMO LEER ESTA INFORMACIÓN?




Estas fichas reúnen, para cada municipio, lo que las dos fuentes disponibles permiten afirmar sobre las enfermedades huérfanas: **la notificación al Sivigila.** Las tasas son de notificación y no de incidencia ni prevalencia: una tasa baja indica necesidad de búsqueda activa institucional y nunca ausencia de enfermedad. Por el bajo número de casos, las cifras municipales deben leerse con su intervalo de confianza y sobre el periodo agregado, no año por año.

# 02 - SANTA FE DE ANTIOQUIA




Santa Fe concentra la mayor cantidad de notificaciones de enfermedades huérfanas de Occidente, pero esta cifra debe leerse a la luz de su papel como centro hospitalario de referencia.

## 1. MAGNITUD DE LA NOTIFICACIÓN

| Indicador | Santa Fe de Antioquia | Subregión de Occidente | Antioquia |
|---|---|---|---|
| Notificaciones 2017–2023 | 183 | 380 | 21.482 |
| Tasa acumulada por 100.000 | 730,0 | 178,9 | 321,6 |
| IC95% de la tasa | 628,1–843,8 | 161,3–197,8 | 317,3–325,9 |

| | | | |
|---|---|---|---|
| Tasa anual promedio por 100.000 | 104,3 | 25,6 | 45,9 |
| Puesto entre los 19 municipios (menor a mayor tasa) | 19 de 19 | — | — |

Tasas de notificación, no de incidencia ni prevalencia: miden la capacidad del territorio para detectar y notificar. Denominador municipal: proyecciones DANE 2018. IC95% por método exacto de Poisson. Mediana de las 19 tasas municipales de la subregión: 119,5 por 100.000.

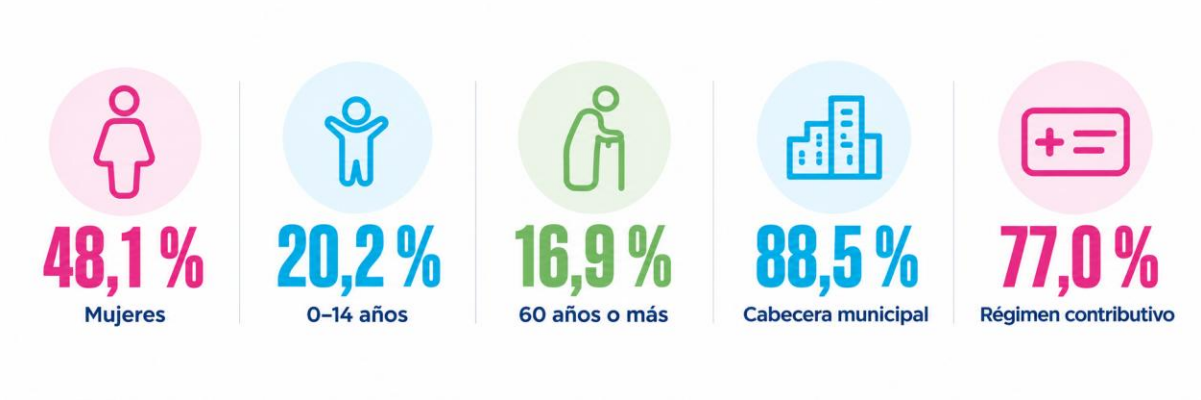
## 2. COMPORTAMIENTO TEMPORAL

De las 64 notificaciones registradas en 2017, las 64 corresponden a esclerosis múltiple notificada en una sola semana epidemiológica a través de Medellín: es una carga de casos prevalentes al consolidarse el registro, no incidencia de ese año. Excluida esa carga, la serie del municipio es de 4 casos en 2018, 24 en 2019, 40 en 2020, 17 en 2021, 18 en 2022 y 16 en 2023, con un máximo en 2020 y un descenso posterior. El municipio notificó en los siete años del periodo.




*Figura. Notificaciones al Sivigila (2017–2023) y defunciones con causa básica incluida en el listado de enfermedades huérfanas (2014–2024). Santa Fe de Antioquia.*

## 3. PERFIL DE LAS PERSONAS NOTIFICADAS




En la subregión de Occidente, las mujeres representan el 53,4 % de los casos, mientras que el 26,6 % corresponde a personas entre 0 y 14 años y el 14,2 % a mayores de 60 años. La mayoría de los registros se concentra en las cabeceras municipales (72,1 %) y en el régimen contributivo (53,9 %), aunque el régimen subsidiado también tiene una participación importante (42,9 %). Estos datos permiten caracterizar la población notificada y reconocer diferencias frente a Santa Fe de Antioquia, especialmente en la distribución territorial y el aseguramiento en salud.

## 4. PERFIL CLÍNICO

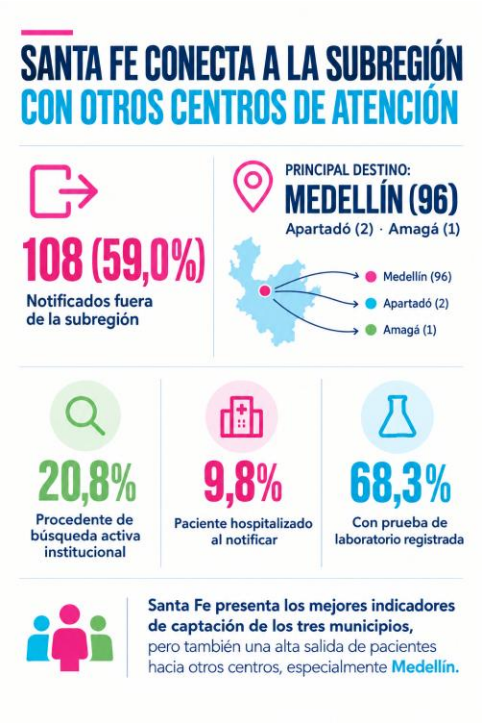
**Predominan las enfermedades neurológicas**

**35,5 %** de las notificaciones corresponden a **esclerosis múltiple**. Los principales grupos clínicos fueron:

**Neurológicas** — 77
**Hematológicas y de coagulación** — 31
**Reumatológicas/autoinmunes** — 15
**Respiratorias/pulmonares** — 12
**Cromosómicas y malformaciones** — 10

También se registraron **23 casos de déficit congénito del factor VIII**, que requieren verificar cuántas personas distintas representan y si cuentan con una ruta de atención vigente.

# 5. ACCESO AL DIAGNÓSTICO Y A LA NOTIFICACIÓN




El 59,0% de los residentes notificados del municipio (108 de 183) fue notificado fuera de la subregión, 96 de ellos en Medellín: la proporción más alta de Occidente y el 90% de toda la salida sub regional. El municipio tiene, sin embargo, los mejores indicadores de captación, muy por encima del promedio sub regional.

# 6. MORTALIDAD CON CAUSA BÁSICA EN EL LISTADO DE EH, 2014-2024.

Entre 2014 y 2024 se registraron 127 defunciones de residentes con causa básica incluida en el listado amplio, 29 con el listado restringido del Ministerio de Salud y solo 5 con códigos específicos de enfermedad huérfana (dos displasias broncopulmonares en menores de un año, un síndrome de Cobb y dos de ALPS-CASP10). El contraste entre quién se notifica y quién muere es el dato más relevante para el ASIS: entre los notificados el 77,0% pertenece al contributivo y el 88,5% vive en la cabecera; entre los fallecidos el 76,4% era del subsidiado y el 32,2% vivía en zona rural o centro poblado. Son fuentes y periodos distintos y no se trata de las mismas personas, así que no puede establecerse una relación causal.

| **Indicador de mortalidad** | **Santa Fe de Antioquia** |
|---|---|
| Defunciones con causa básica en el listado amplio | 127 |

| | |
|---|---|
| Con el listado restringido del Ministerio de Salud | 29 |
| Con códigos CIE-10 específicos de enfermedad huérfana | 5 |
| Personas de 65 años o más | 75,6% |
| Residentes en centro poblado o rural disperso | 32,2% |
| Régimen subsidiado | 76,4% |
| Fallecidos en el domicilio | 33,9% |

Los tres primeros códigos CIE-10 más frecuentes fueron C34 (Tumor maligno de bronquios y pulmón): 36, C50 (Tumor maligno de la mama): 15, J98 (Otros trastornos respiratorios): 10. Advertencia de lectura: la identificación de EH a partir de la causa básica de defunción se hace por código CIE-10, y varios de estos códigos son compartidos con enfermedades frecuentes, por lo que estas cifras no son una medida de mortalidad por enfermedad huérfana.

# 7. LECTURA PARA EL ASIS Y ACCIONES PRIORITARIAS

Santa Fe de Antioquia no es un municipio con déficit de notificación, sino el nodo donde se concentra la capacidad diagnóstica de la subregión.
Su prioridad no es notificar más, sino depurar y precisar lo que ya notifica, y asegurar que su condición de sede hospitalaria beneficie a varios municipios.

**Prioridades para Santa Fe de Antioquia**

- **Depurar el dato,** revisar la variable de municipio de residencia en las notificaciones realizadas desde el hospital regional.
- **Revisar la cohorte de 2017,** precisar el origen de los 64 casos de esclerosis múltiple y evitar interpretarlos como incidencia.
- **Revisar los casos de factor VIII,** identificar cuántas personas representan y verificar sus rutas de atención.
- **Compartir la experiencia,** mantener la búsqueda activa institucional y documentarla como práctica replicable para otros municipios.

# 03 - SAN JERÓNIMO




En San Jerónimo, el principal desafío no parece ser la ausencia de casos, sino el tiempo que transcurre antes de identificarlos.

## 1. MAGNITUD DE LA NOTIFICACIÓN

San Jerónimo notificó 20 casos de enfermedades huérfanas entre 2017 y 2023 (17 personas), con una tasa acumulada de 155,2 por 100.000 habitantes. Aunque la cifra está por encima de la mediana subregional de 119,5, el intervalo de confianza del 95% (94,8 a 239,6) la atraviesa, de modo que el municipio no puede distinguirse estadísticamente de la mediana de la subregión. Frente al departamento la brecha sí es clara: la tasa departamental es más del doble.

| Indicador | Santa Fe de Antioquia | Subregión de Occidente | Antioquia |
|---|---|---|---|
| Notificaciones 2017–2023 | 20 | 380 | 21.482 |

| | | | |
|---|---|---|---|
| Tasa acumulada por 100.000 | 155,2 | 178,9 | 321,6 |
| IC95% de la tasa | 94,8–239,6 | 161,3–197,8 | 317,3–325,9 |
| Tasa anual promedio por 100.000 | 22,2 | 25,6 | 45,9 |
| Puesto entre los 19 municipios (menor a mayor tasa) | 15 de 19 | — | — |

Tasas de notificación, no de incidencia ni prevalencia: miden la capacidad del territorio para detectar y notificar. Denominador municipal: proyecciones DANE 2018. IC95% por método exacto de Poisson. Mediana de las 19 tasas municipales de la subregión: 119,5 por 100.000.

## 2. COMPORTAMIENTO TEMPORAL

El municipio no registró ninguna notificación en 2017 ni en 2018, los dos primeros años del periodo, y su notificación arranca en 2019 con 4 casos, sostiene entre 3 y 6 casos anuales y cierra con 3 en 2023. Los dos años en cero coinciden con la fase de consolidación del registro en toda la subregión, pero conviene verificar si hubo además interrupción en la operación del sistema de vigilancia municipal.

### ¿QUE PASÓ EN EL TIEMPO?

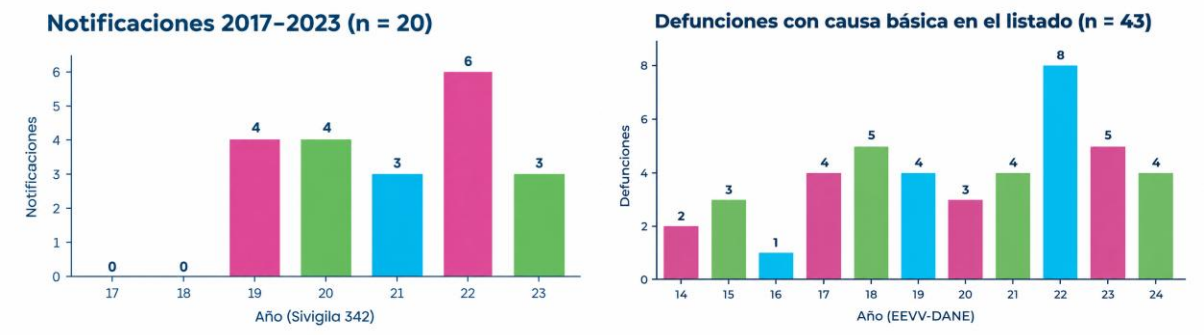



*Figura. Notificaciones al Sivigila (2017–2023) y defunciones con causa básica incluida en el listado de enfermedades huérfanas (2014–2024). San Jerónimo.*

# 3. PERFIL DE LAS PERSONAS NOTIFICADAS




En la subregión de Occidente, las mujeres representan el 53,4 % de las notificaciones, mientras que el 26,6 % corresponde a personas de 0 a 14 años y el 14,2 % a mayores de 60 años. La mayoría de los registros proviene de las cabeceras municipales (72,1 %), aunque el 27,9 % se ubica en centros poblados o zonas rurales dispersas. En cuanto al aseguramiento, el 53,9 % pertenece al régimen contributivo y el 42,9 % al subsidiado, lo que evidencia una participación importante de ambos regímenes en la población notificada.

# 4. PERFIL CLÍNICO

| **Grupo clínico (5 primeros)** | **Casos** |
|---|---|
| Reumatológicas/autoinmunes/ tejido conectivo | 7 |
| Neurológicas | 6 |
| Cromosómicas/malformaciones y síndromes | 3 |
| Hematológicas y de la coagulación | 2 |
| Respiratorias/pulmonares | 1 |

Por destacar, la **esclerosis sistémica cutánea limitada** reúne 3 casos y la **enfermedad de Devic**, 2.

# 5. ACCESO AL DIAGNÓSTICO Y A LA NOTIFICACIÓN




A diferencia de Santa Fe, la notificación de San Jerónimo es prácticamente local: solo un caso (5,0%) se notificó fuera de la subregión.

## 6. MORTALIDAD CON CAUSA BÁSICA EN EL LISTADO DE EH, 2014-2024

El patrón de mortalidad muestra un fuerte componente rural y domiciliario, que debe leerse junto con las barreras de acceso observadas en la notificación.

| **Indicador de mortalidad** | **San Jerónimo** |
|---|---|
| Defunciones con causa básica en el listado amplio | 43 |
| Con el listado restringido del Ministerio de Salud | 7 |
| Con códigos CIE-10 específicos de enfermedad huérfana | 2 |
| Personas de 65 años o más | 72,1% |
| Residentes en centro poblado o rural disperso | 74,5% |
| Régimen subsidiado | 65,1% |
| Fallecidos en el domicilio | 81,4% |

Los tres primeros códigos CIE-10 más frecuentes fueron C34 (Tumor maligno de bronquios y pulmón): 21, C18 (Tumor maligno del colon): 5, K74 (Fibrosis y cirrosis del hígado): 3. Advertencia de lectura: la identificación de enfermedades huérfanas a partir de la causa básica de defunción se hace por código CIE-10, y varios de estos códigos son compartidos

con enfermedades frecuentes, por lo que estas cifras son una cota superior y no una medida de mortalidad por enfermedad huérfana.

# 7. LECTURA PARA EL ASIS Y ACCIONES PRIORITARIAS

San Jerónimo combina una notificación que no se distingue de la mediana subregional con el mayor retraso diagnóstico de los tres municipios, ausencia total de búsqueda activa y una mortalidad predominantemente rural y domiciliaria. El perfil apunta a detección tardía y no a ausencia de casos.

**Prioridades para San Jerónimo**

- **Activar búsqueda institucional,** es el único de los tres municipios sin notificaciones provenientes de esta estrategia.
- **Revisar 2017–2018,** determinar si los dos años sin notificación corresponden a ausencia real o a interrupciones del registro.
- **Priorizar la sospecha clínica,** especialmente en mujeres de 45–59 años.
- **Reducir el retraso diagnóstico,** fortalecer la sospecha clínica y la remisión desde el primer nivel.

# 04 - SOPETRÁN




10.° de 19 es la posición en el ordenamiento municipal de la subregión. Su tasa coincide con la mediana de los 19 municipios de Occidente.

## 1. MAGNITUD DE LA NOTIFICACIÓN

Sopetrán notificó 18 casos de enfermedades huérfanas entre 2017 y 2023 (15 personas), con una tasa acumulada de 119,5 por 100.000 habitantes, que coincide exactamente con la mediana de las 19 tasas municipales de la subregión: el municipio ocupa la posición intermedia del ordenamiento. Su intervalo de confianza del 95% (70,9 a 188,9) es amplio por el bajo número de casos, de modo que la cifra debe leerse como orden de magnitud y no como una estimación precisa.

| Indicador | Sopetrán | Subregión de Occidente | Antioquia |
|---|---|---|---|
| Notificaciones 2017–2023 | 18 | 380 | 21.482 |
| Tasa acumulada por 100.000 | 119,5 | 178,9 | 321,6 |

| | | | |
|---|---|---|---|
| IC95% de la tasa | 70,9–188,9 | 161,3–197,8 | 317,3–325,9 |
| Tasa anual promedio por 100.000 | 17,1 | 25,6 | 45,9 |
| Puesto entre los 19 municipios (menor a mayor tasa) | 10 de 19 | — | — |

Tasas de notificación, no de incidencia ni prevalencia: miden la capacidad del territorio para detectar y notificar. Denominador municipal: proyecciones DANE 2018. IC95% por método exacto de Poisson. Mediana de las 19 tasas municipales de la subregión: 119,5 por 100.000.

## 2. COMPORTAMIENTO TEMPORAL

La notificación es baja pero sostenida: 2 casos en 2017, ninguno en 2018, 4 en 2019, 2 en 2020, 3 en 2021, 4 en 2022 y 3 en 2023. El único año sin notificación coincide con la fase de consolidación del registro en toda la subregión. Con dos a cuatro casos anuales, la serie no permite evaluar tendencia y debe presentarse agregada para el periodo completo.

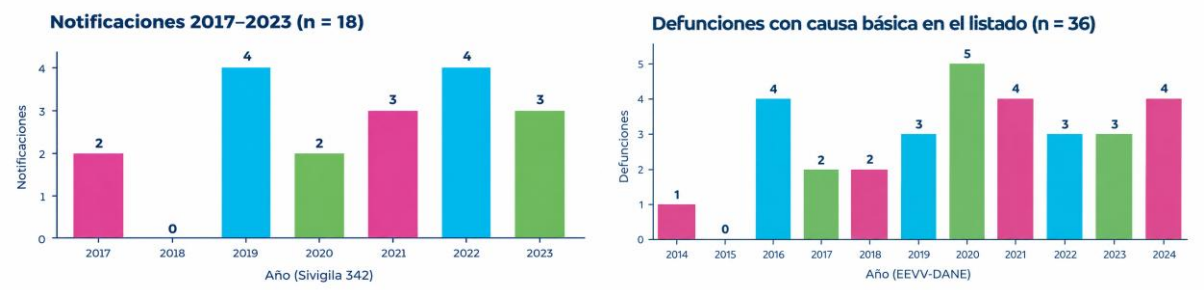



*Figura. Notificaciones al Sivigila (2017–2023) y defunciones con causa básica incluida en el listado de enfermedades huérfanas (2014–2024). Sopetrán.*

## 3. PERFIL DE LAS PERSONAS NOTIFICADAS




En la subregión de Occidente, las personas notificadas son principalmente mujeres (53,4 %). El 26,6 % corresponde a población de 0 a 14 años y el 14,2 % a personas de 60 años o más. La mayoría reside en cabeceras municipales (72,1 %), aunque el 27,9 % vive en centros poblados o zonas rurales dispersas. En cuanto al aseguramiento, predomina el régimen contributivo (53,9 %), seguido de cerca por el subsidiado (42,9 %), lo que muestra una participación importante de ambos regímenes en la población registrada.

# 4. PERFIL CLÍNICO

**Principales grupos:**

- **8** Neurológicas
- **5** Reumatológicas/autoinmunes
- **2** Gastrointestinales y hepáticas
- **2** Cromosómicas, malformaciones y síndromes
- **1** Hematológicas y de coagulación

**Diagnóstico destacado**

- **3 casos,** síndrome de Guillain-Barré
- **2 casos,** enfermedad de Hirschsprung
- **2 casos,** reumatismo psoriásico
- **2 casos,** esclerosis lateral amiotrófica

# 5. ACCESO AL DIAGNÓSTICO Y A LA NOTIFICACIÓN

Ninguna notificación provino de búsqueda activa institucional y el 55,6% tiene prueba de laboratorio registrada.




# 6. MORTALIDAD CON CAUSA BÁSICA EN EL LISTADO DE EH, 2014-2024

La mortalidad por enfermedad huérfana no puede establecerse con esta fuente para Sopetrán, pero sí pueden observarse algunos datos de contexto:

| **Indicador de mortalidad** | **San Jerónimo** |
|---|---|
| Defunciones con causa básica en el listado amplio | 36 |
| Con el listado restringido del Ministerio de Salud | 4 |
| Con códigos CIE-10 específicos de enfermedad huérfana | 0 |
| Personas de 65 años o más | 72,2% |
| Residentes en centro poblado o rural disperso | 41,7% |
| Régimen subsidiado | 63,9% |
| Fallecidos en el domicilio | 61,1% |

Los tres primeros códigos CIE-10 más frecuentes fueron C34 (Tumor maligno de bronquios y pulmón): 12, C50 (Tumor maligno de la mama): 6, C18 (Tumor maligno del colon): 3. Advertencia de lectura: la identificación de enfermedades huérfanas a partir de la causa básica de defunción se hace por código CIE-10, y varios de estos códigos son compartidos con enfermedades frecuentes, por lo que estas cifras son una cota superior y no una medida de mortalidad por enfermedad huérfana.

# 7. LECTURA PARA EL ASIS Y ACCIONES PRIORITARIAS

Sopetrán es el municipio mediano de la subregión: sin silencio epidemiológico, con notificación local y sostenida, y con el mejor indicador de oportunidad de los tres. Su margen de mejora está en incorporar la búsqueda activa, hoy inexistente.

**Prioridades para Sopetrán**

- **Incorporar búsqueda activa,** actualmente el 100 % de la notificación es pasiva.
- **Mantener la oportunidad,** usar el indicador de oportunidad como línea de base y monitorearlo anualmente.
- **Fortalecer la articulación con las EAPB,** especialmente considerando el peso del régimen subsidiado entre las personas notificadas y fallecidas.

Programa Integral para la atención de Enfermedades Huérfanas en Colombia: enfoque territorial y de diversidad, empleando medicina personalizada, big data y tecnologías de la información.

Este documento fue elaborado a partir de la información del Sistema Nacional de Vigilancia en Salud Pública (Sivigila), correspondiente al periodo 2017–2023, como insumo para el análisis territorial de las enfermedades huérfanas. Agradecemos a todas las personas que contribuyeron a la recopilación, revisión y consolidación de la información, así como a quienes participaron en la construcción y diagramación de estas fichas. Su compromiso y colaboración hicieron posible la elaboración de este documento, orientado a fortalecer el conocimiento sobre las enfermedades huérfanas en los municipios de Occidente antioqueño.

Ciencias

Esta ficha es un producto de divulgación del Programa Integral para la Atención de Enfermedades Huérfanas en Colombia (Código 111713), financiado por el Ministerio de Ciencia, Tecnología e Innovación de Colombia, en el marco del Contrato de Financiamiento de Recuperación Contingente n.° 1103 de 2024 (Convocatoria 949-2024 'Misión Soberanía Sanitaria y Bienestar Social - Territorios Garantes de la Salud'), celebrado con la Corporación para Investigaciones Biológicas (CIB).