



ALCALDÍA MAYOR
DE BOGOTÁ D.C.

SECRETARÍA DE
SALUD



Secretaría de Salud
Subred Integrada de Servicios de Salud

Sur E.S.E.

Evento 342

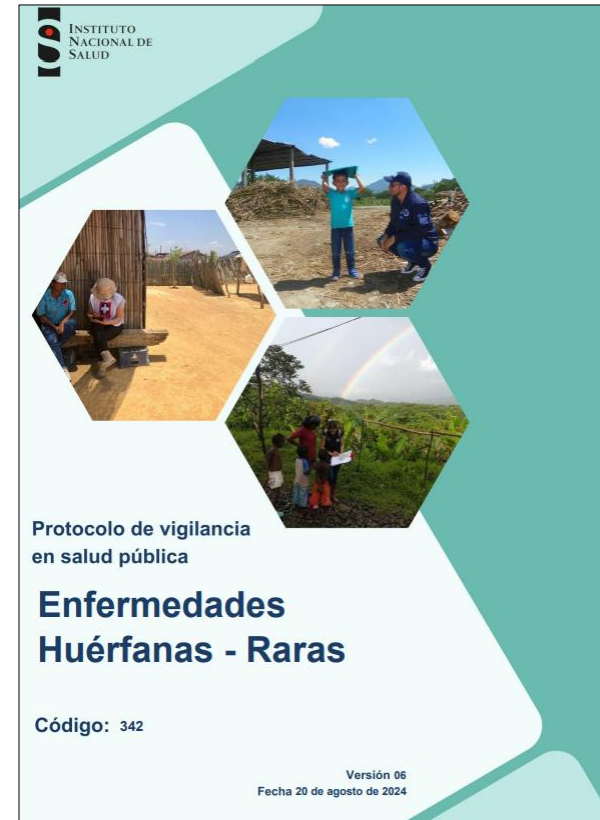
Enfermedades huérfanas – Raras

Subred Sur

El INS define las enfermedades huérfanas como:
Aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas.

Se caracterizan por tener un alto nivel de complejidad para su diagnóstico y tratamiento.

Este grupo de enfermedades pueden ser de tipo genético autoinmune, malformaciones de tipo congénito, cánceres poco frecuentes, de carácter tóxico o infeccioso, entre otros.



Tomado de: INS

Definición operativa de caso

Tipo de caso	Características de la clasificación
Caso nuevo confirmado con prueba diagnóstica (laboratorio o procedimiento)	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, de acuerdo con lo establecido por el Ministerio de Salud y Protección Social en el anexo técnico vigente del protocolo de vigilancia. (Anexo 1)
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 técnico vigente del protocolo de vigilancia se encuentran la lista de las especialidades médicas sugeridas para confirmar el diagnóstico de cada enfermedad.
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.

Tomado de: INS

Periodicidad del reporte

Se realizará notificación inmediata de los casos de enfermedades huérfanas-raras una vez se haya confirmado.

Se deben notificar los casos confirmados de forma individual, inmediata a través de la ficha de datos básicos y complementarios (código INS: 342) al Sivigila.

Tomado de: INS



Captura en línea

[INICIO](#)[INDIVIDUALES](#)[COLECTIVOS](#)[LABORATORIOS](#)[CONTACTOS](#)

1. INFORMACIÓN GENERAL									
1.1 Código de la UPGD *					Razón social de la unidad primaria generadora del dato *				
<div> <div>Departamento</div> <div>Municipio</div> <div>Código</div> <div>Sub-Índice</div> </div>									
1.2 Nombre del evento *					1.3 Fecha de la notificación (dd/mm/aaaa) *				
2. IDENTIFICACIÓN DEL PACIENTE									
2.1 Tipo de documento *					2.2 Número de identificación *				
<input type="radio"/> RC <input type="radio"/> TI <input type="radio"/> CC <input type="radio"/> CE <input type="radio"/> PA <input type="radio"/> MS <input type="radio"/> AS <input type="radio"/> PE <input type="radio"/> CN <input type="radio"/> CD <input type="radio"/> SC <input type="radio"/> DE <input type="radio"/> PT									
<small>*RC: REGISTRO CIVIL / TI: TARJETA IDENTIDAD / CC: CÉDULA CIUDADANÍA / CE: CÉDULA EXTRANJERÍA / PA: PASAPORTE / MS: MENOR SIN ID / AS: ADULTO SIN ID / PE: PERMISO ESPECIAL DE PERMANENCIA / CN: CERTIFICADO DE NACIMIENTO VIVO / CD: CARNE DIPLOMÁTICA / SC: SALVOCONDUCTO / DE: DOCUMENTO EXTRANJERO / PT: PERMISO POR PROTECCIÓN TEMPORAL</small>									
2.3 Nombres y apellidos del paciente *					2.4 Teléfono *				
2.5 Fecha de nacimiento (dd/mm/aaaa)		2.6 Edad *		2.7 Unidad de medida de la edad *		2.8 Nacionalidad *			
<div> <div></div> <div>/</div> <div></div> <div>/</div> <div></div> <div></div> </div>				<input type="radio"/> 1. Años <input type="radio"/> 3. Días <input type="radio"/> 5. Minutos <input type="radio"/> 2. Meses <input type="radio"/> 4. Horas <input type="radio"/> 0. No aplica		<div> <div></div> <div></div> <div></div> </div> <div>Código</div>			
2.9 Sexo *		2.10 Identidad de género		2.11 Orientación sexual		2.12 País de procedencia/ocurrencia del caso *			
<input type="radio"/> M. Hombre <input type="radio"/> I. Indeterminado <input type="radio"/> F. Mujer		<input type="radio"/> 1. Hombre <input type="radio"/> 3. Hombre trans <input type="radio"/> 5. Otro <input type="radio"/> 2. Mujer <input type="radio"/> 4. Mujer trans <input type="radio"/> 6. No sabe, no responde		<input type="radio"/> 1. Heterosexual <input type="radio"/> 3. Bisexual <input type="radio"/> 5. Otro <input type="radio"/> 2. Gay/lesbiana <input type="radio"/> 4. Otro		<div> <div></div> <div></div> <div></div> </div> <div>País</div>			
2.13 Fecha de procedencia/ocurrencia del caso *		2.14 Departamento y municipio de procedencia/ocurrencia del caso *		2.15 Área de procedencia/ocurrencia del caso *		2.16 Localidad de procedencia/ocurrencia del caso *			
		<div> <div></div> <div></div> </div> <div>Departamento Municipio</div>		<input type="radio"/> 1. Cabecera municipal <input type="radio"/> 3. Rural disperso <input type="radio"/> 2. Centro poblado		<div> <div></div> <div></div> <div></div> </div> <div>Código</div>			
2.17 Fecha de procedencia/ocurrencia del caso *		2.18 Centro poblado procedencia/ocurrencia del caso *		2.19 Vereda/zona procedencia/ocurrencia del caso *		2.20 Tipo de régimen en salud *			
						<input type="radio"/> P. Escapación <input type="radio"/> C. Contributivo <input type="radio"/> N. No Asegurado <input type="radio"/> E. Especial <input type="radio"/> S. Subsidado <input type="radio"/> I. Indeterminado/ pendiente			
2.21 Ocupación del paciente *		2.22 Tipo de administrador de planes de beneficios *		2.23 Nombre de la administradora de planes de beneficios *		2.24 Pertenencia étnica *			
<div> <div></div> <div></div> <div></div> </div> <div>Escritura el nombre de la ocupación en la línea inferior</div>		<div> <div></div> <div></div> </div> <div>Código</div>		<div> <div></div> <div></div> </div> <div>Código</div>		<input type="radio"/> 1. Indígena <input type="radio"/> 2. Rom, Gitano <input type="radio"/> 3. Raizal <input type="radio"/> 4. Palenquero <input type="radio"/> 5. Negro, mulato alto colombiano <input type="radio"/> 6. Otro			
2.25 Selección los grupos poblacionales a los que pertenece el paciente *									
<input type="checkbox"/> Personas en condición de discapacidad <input type="checkbox"/> Migrantes <input type="checkbox"/> Gestantes <input type="checkbox"/> Población infantil a cargo del ICBF <input type="checkbox"/> Desmovilizados <input type="checkbox"/> Víctimas de violencia armada <input type="checkbox"/> Desplazados <input type="checkbox"/> Personas privadas de la libertad <input type="checkbox"/> Habitantes de la calle <input type="checkbox"/> Madres comunitarias <input type="checkbox"/> Centros psiquiátricos <input type="checkbox"/> Otros grupos poblacionales									

3. NOTIFICACIÓN									
3.1 Fuente					3.2 País, departamento y municipio de residencia del paciente *				
<input type="radio"/> 1. Notificación rutinaria <input type="radio"/> 4. Búsqueda activa com. <input type="radio"/> 2. Búsqueda activa ind. <input type="radio"/> 5. Investigaciones <input type="radio"/> 3. Vigilancia intensificada					<div> <div></div> <div></div> <div></div> </div> <div>País Departamento Municipio</div>				
3.3 Dirección de residencia *									
3.4 Fecha de consulta (dd/mm/aaaa)		3.5 Fecha de inicio de síntomas (dd/mm/aaaa)		3.6 Clasificación inicial de caso *			3.7 Hospitalizado *		
<div> <div></div> <div></div> <div></div> </div>		<div> <div></div> <div>/</div> <div></div> <div>/</div> <div></div> <div></div> </div>		<input type="radio"/> 1. Sospechoso <input type="radio"/> 3. Conf. por laboratorio <input type="radio"/> 2. Probable <input type="radio"/> 4. Conf. Clínica <input type="radio"/> 5. Conf. nexo epidemiológico			<input type="radio"/> Si <input type="radio"/> No		
3.8 Fecha de hospitalización (dd/mm/aaaa)		3.9 Condición final *		3.10 Fecha de defunción (dd/mm/aaaa)			3.11 Número certificado de defunción		
<div> <div></div> <div>/</div> <div></div> <div>/</div> <div></div> <div></div> </div>		<input type="radio"/> 1. Vivo <input type="radio"/> 2. Muerto <input type="radio"/> 0. No sabe, no responde		<div> <div></div> <div>/</div> <div></div> <div>/</div> <div></div> <div></div> </div>					
3.12 Causa básica de muerte		3.13 Nombre del profesional que diligenció la ficha *			3.14 Teléfono del profesional *				
<div> <div></div> <div></div> <div></div> </div>									
4. ESPACIO EXCLUSIVO PARA USO DE LOS ENTES TERRITORIALES									
4.1 Seguimiento y clasificación final del caso					4.2 Fecha de ajuste (dd/mm/aaaa)				
<input type="radio"/> 0. No aplica <input type="radio"/> 4. Conf. Clínica <input type="radio"/> 6. Descartado <input type="radio"/> D. Descartado por error de digitación <input type="radio"/> 3. Conf. por laboratorio <input type="radio"/> 5. Conf. nexo epidemiológico <input type="radio"/> 7. Otra actualización					<div> <div></div> <div>/</div> <div></div> <div>/</div> <div></div> <div></div> </div>				
5.3 Fecha de diagnóstico de la enfermedad (dd/mm/aaaa)					5.3.1 ¿Cuál prueba confirmatoria?				
<div> <div></div> <div>/</div> <div></div> <div>/</div> <div></div> <div></div> </div>									

Estrategias de vigilancia

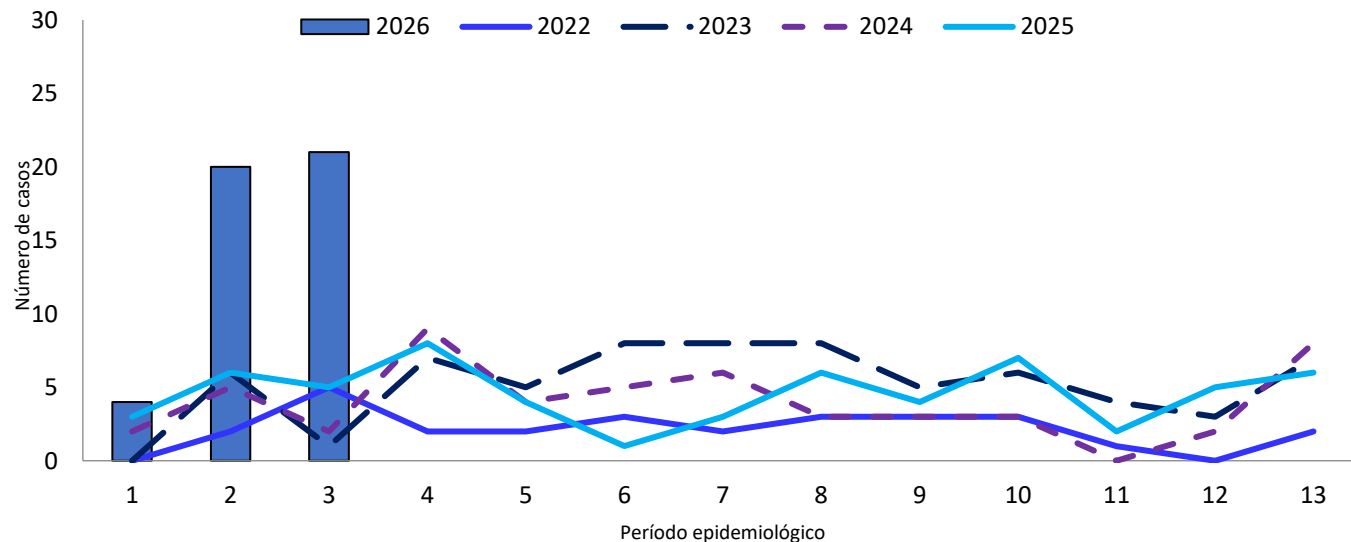
Se recomienda notificar casos de defectos congénitos que también son enfermedades huérfanas:

- Q431: Enfermedad de Hirschsprung.
- Q793: Gastrosquisis
- Q042: Holoprosencefalia.
- Q172: Microtia.
- Q792: Onfalocèle.
- Q969: Síndrome de Turner.

Se recomienda verificar que también hayan sido notificados en el evento enfermedades huérfanas casos con diagnóstico de:

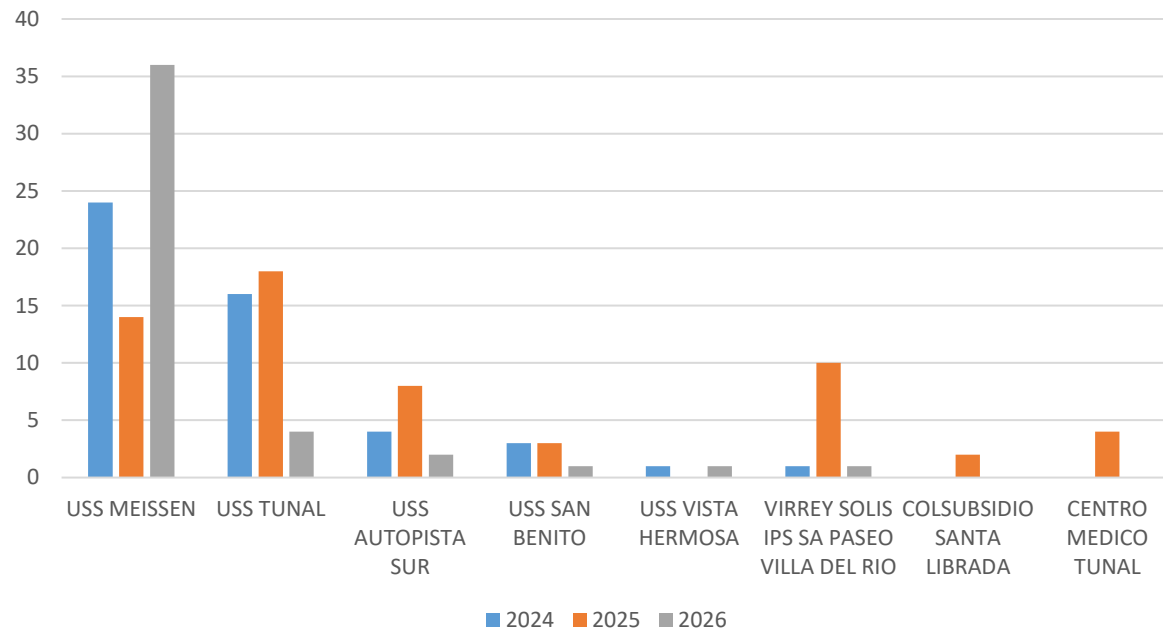
- Síndrome de Guillain Barré en las bases de datos de Zika (evento 895)
- parálisis flácida aguda (evento 610).

Casos de Enfermedades Huérfanas notificados al SIVIGILA por año (2022–2026), SEM 12 — Subred Sur



Fuente: Base sivigila evento 342, Subred Integrada de Servicios de Salud Sur E.S.E.

Casos de Enfermedades Huérfanas notificados al SIVIGILA por UPGD (2024–2026) Subred Sur

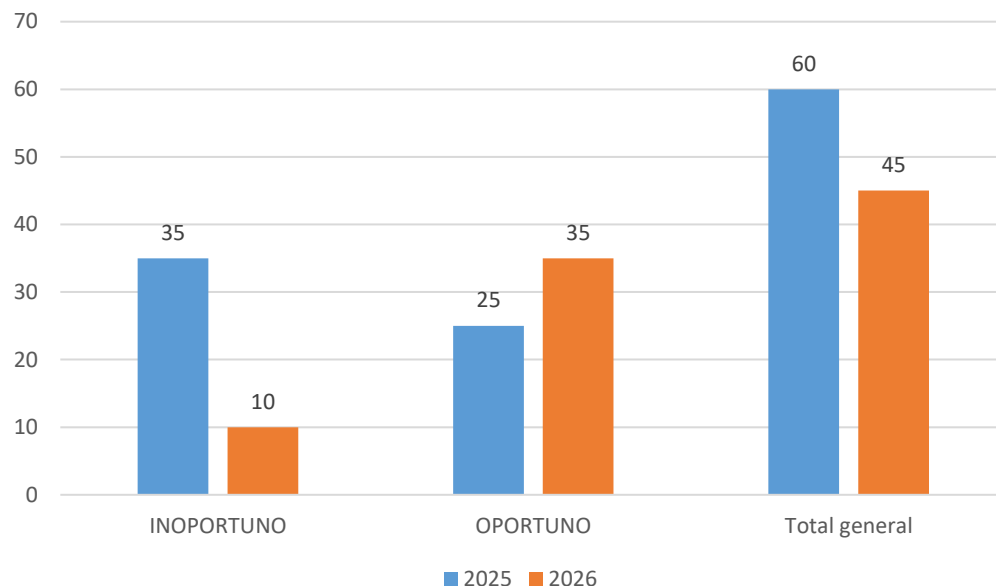


Fuente: Base sivigila evento 342, Subred Integrada de Servicios de Salud Sur E.S.E.

Ranking enfermedades huérfanas notificadas al Sivigila, Subred Sur Año 2025 - 2026.

Nombre de la enfermedad	2025	2026	Total general
Displasia broncopulmonar	2	26	28
Microtia	26	2	28
Acalasia primaria	11	4	15
Miastenia grave	5	0	5
Sindactilia no especificada	3	1	4
Distrofia muscular no especificada	2	0	2
Esclerosis Multiple	1	1	2
Estenosis pulmonar valvular	0	2	2
Mielitis Trasversa Aguda (ATM)	2	0	2
Síndrome de Guillain-Barré	1	1	2

Oportunidad de notificación de casos de enfermedades huérfanas al SIVIGILA (2025–2026), SEM 12 — Subred Sur.



Fuente: Base sivigila evento 342, Subred Integrada de Servicios de Salud Sur E.S.E.

Novedades 2026

Resolución 2625 del 17 de diciembre de 2025, Minsalud.

Se actualiza el listado de enfermedades huérfanas raras y otras disposiciones.

- Número de enfermedades Anexo 2023: 2.247.
- Número de enfermedades Anexo 2025: 2.273.
- 26 enfermedades ingresaron nuevas.
- Inclusión de 57 pruebas de laboratorio que ingresaron nuevas.

- **2248:** Enfermedad de Niemann-Pick tipo A/ B
- **2249:** Síndrome de Glass (Síndrome asociado al gen SATB2, SAS)
- **2250:** Síndrome de Jarcho Levin
- **2251:** Displasia Cleidocraneal (DCC)
- **2252:** Osteomalacia Inducida por Tumor
- **2253:** Amiloidosis de Cadenas Ligeras
- **2254:** Hipertermia maligna debida a la anestesia
- **2255:** Ausencia, Atresia y Estenosis Congénita del Ano, con Fístula
- **2256:** Síndrome de Menke-Hennekam
- **2257:** Trastorno del neurodesarrollo relacionado a PPP2R1A / Síndrome de Houge-Janssens
- **2258:** Síndrome de Diets-Jongmans
- **2259:** Glucogenosis tipo XIII (GSD XIII)
- **2260:** Glucogenosis tipo IX
- **2261:** Linfocitosis Hemofagocítica Familiar (FHL)
- **2262:** Nefropatía por IgA
- **2263:** Glucogenosis tipo III (GSD III)
- **2264:** Ausencia, Atresia y Estenosis Congénita del Ano, sin Fístula
- **2265:** Ausencia, atresia y estenosis congénita de otras partes del intestino grueso
- **2266:** PEO-miopatía-emaciación
- **2267:** Distonías relacionadas a KMT2B
- **2268:** Amiloidosis por transtiretina_ ATTRwt
- **2269:** Colestasis intrahepática familiar progresiva
- **2270:** Charcot-Marie-Tooth
- **2271:** Síndrome de intestino corto (adquirido)
- **2272:** Trombastenia de Glanzmann
- **2273:** Hemofilia A adquirida

Actualización de la ficha de notificación cara B del evento 342

Datos complementarios, Versión 2024

5.2 Otros grupos poblacionales

- | | | |
|--|--|---|
| <input type="checkbox"/> Trabajador urbano | <input type="checkbox"/> Discapacitado – los demás órganos de los sentidos (olfato, tacto y gusto) | <input type="checkbox"/> Discapacitado - otro |
| <input type="checkbox"/> Trabajador rural | <input type="checkbox"/> Discapacitado – la voz y el habla | <input type="checkbox"/> ND= no definido |
| <input type="checkbox"/> Jóvenes vulnerables rurales | <input type="checkbox"/> Discapacitado – el sistema cardiorrespiratorio y las defensas | |
| <input type="checkbox"/> Jóvenes vulnerables urbanos | <input type="checkbox"/> Discapacitado – la digestión, el metabolismo, las hormonas | |
| <input type="checkbox"/> Discapacitado – el sistema nervioso | <input type="checkbox"/> Discapacitado – el sistema genital y reproductivo | |
| <input type="checkbox"/> Discapacitado – los ojos | <input type="checkbox"/> Discapacitado – el movimiento del cuerpo, manos, brazos, piernas | |
| <input type="checkbox"/> Discapacitado – los oídos | <input type="checkbox"/> Discapacitado – la piel | |

Datos complementarios, Versión 2026

5.2 Deficiencias en estructuras corporales relacionadas con:

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Sistema nervioso. | <input type="checkbox"/> Sistema cardiovascular, inmunológico y respiratorio. |
| <input type="checkbox"/> Ojos. | <input type="checkbox"/> Sistema digestivo, metabólico y endocrino. |
| <input type="checkbox"/> Oídos. | <input type="checkbox"/> Sistema genitourinario y reproductOr. |
| <input type="checkbox"/> Demás órganos de los sentidos (olfato, tacto, gusto y dolor). | <input type="checkbox"/> Estructuras relacionadas con el movimiento (articulaciones, músculos, huesos). |
| <input type="checkbox"/> La voz y el habla. | <input type="checkbox"/> La piel y estructuras relacionadas. |

Cambio del tipo de confirmación del diagnóstico

Tipo de Confirmación	3.6 Clasificación inicial del caso
Clínica	4. Confirmado por clínica
Clínica y Procedimiento	4. Confirmado por clínica o 3. confirmado por laboratorio
Procedimiento	3. Confirmado por laboratorio

Tipo de Confirmación 2023	Tipo de Confirmación 2025	Cambios
Clínica y Procedimiento	Clínica	111
Clínica	Clínica y Procedimiento	1
Procedimiento	Clínica y Procedimiento	1

Activación de los campos relacionados con prueba de laboratorio para las enfermedades que ingresan confirmadas por clínica.

<p>5.3 Fecha de diagnóstico de la enfermedad (dd/mm/aaaa)</p> <div> <div><div></div><div></div></div> <div>/</div> <div><div></div><div></div></div> <div>/</div> <div><div></div><div></div><div></div><div></div></div> </div>	<p>5.4. ¿Cuál prueba confirmatoria?</p>
<p>5.5 Nombre de la enfermedad</p>	

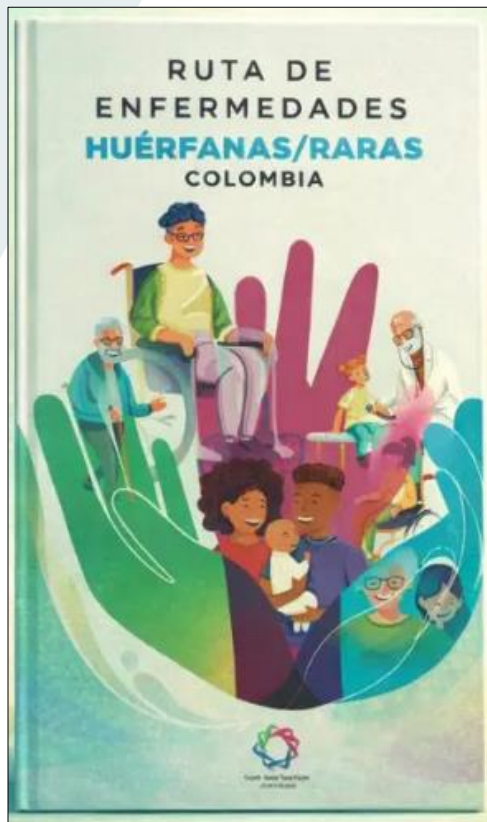
Se inhabilitan las siguientes variables:

Cara A	Cara B
iden_gener	trab_urban
orient_sex	trab_rural
	jov_vul_ru
	jov_vul_ur
	dis_otra
	no_definid

Inclusión de la variable:

id_resolucion_2025

Ruta de enfermedades huérfanas



curso

- **Universidad El Bosque lanza “2236+”,**



... GRACIAS...