



ALCALDÍA MAYOR  
DE BOGOTÁ D.C.

SECRETARÍA DE  
SALUD



Secretaría de Salud  
Subred Integrada de Servicios de Salud

Sur E.S.E.

# **Evento 342**

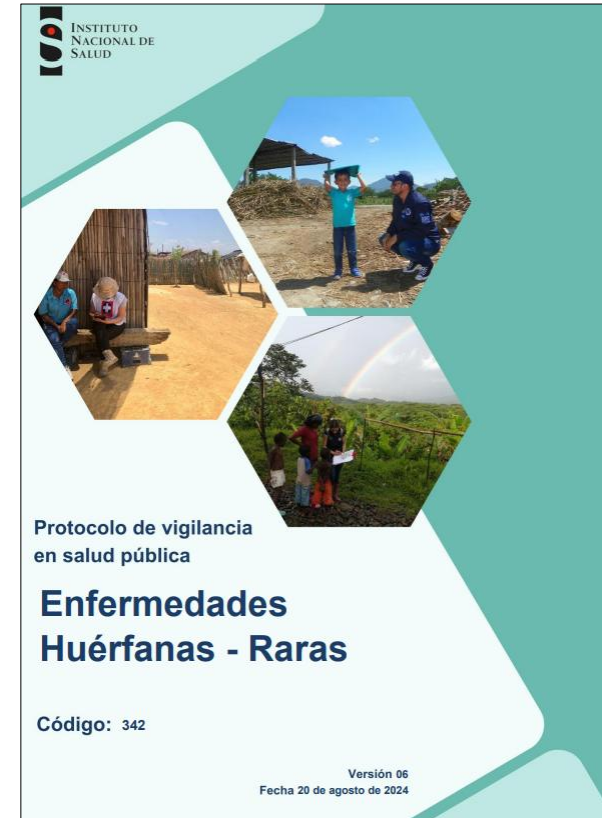
## **Enfermedades huérfanas – Raras**

### **Subred Sur**

En el marco de la Ley 1392 de 2010 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
<b>Caso nuevo confirmado con prueba diagnóstica (laboratorio o procedimiento)</b>	Todo caso nuevo, <b>residente en Colombia</b> , 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)
<b>Caso nuevo confirmado con criterios clínicos</b>	Todo caso nuevo, <b>residente en Colombia</b> , 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.
<b>Caso en tratamiento certificado por junta de profesionales en salud</b>	Toda persona, <b>residente en Colombia</b> , 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](#)

COLOMBIA POTENCIA DE LA VIDA Salud INSTITUTO NACIONAL DE SALUD SIVIGILA

SISTEMA NACIONAL DE VIGILANCIA EN SALUD PÚBLICA - Subsistema de información Sivigila

Ficha de notificación individual

**Datos básicos**

FOR-R02.0000-001 V:12 2024-03-01

La ficha de notificación es para fines de vigilancia en salud pública y todas las entidades que participen en el proceso deben garantizar la confidencialidad de la información LEY 1712/09 y 1268/09

**1. INFORMACIÓN GENERAL**

1.1 Código de la UPGD \* Razón social de la unidad primaria generadora del dato \*

Departamento Municipio Código Sub-Índice

1.2 Nombre del evento \* Código 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 \*

ORC TI OC CE PA MS AS PE ON CD SC DE OPT

\*NI: REGISTRO CIVIL (I); TALENTO DENTARIO (CE); CEDULA CIUDADANÍA (CE); CEDULA EXTRANJERÍA (PA); PASAPORTE (MS); MENOR SIN (D); ADULTO SIN (D); PE: PRIMEROS AUXILIOS DE EMERGENCIA (A); CO: CERTIFICADO DE NACIMIENTO (CD); CENSO DEMOGRÁFICO (SC); SALVACONDUCTO (CD); DOCUMENTO EXTRANJERO (PT); ADMISIÓN POR PARTICIPACIÓN (PT)

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 \*

01 Años 03 Días 05 Minutos 02 Meses 04 Horas 06 No aplica

2.9 Sexo \* 2.10 Identidad de género 2.11 Orientación sexual

01 Hombre 02 Mujer 03 Indeterminado 01 Hombre 02 Hombre trans 03 Otro 01 Heterosexual 02 Bisexual 03 Gay/Lesbiana 04 Otro

2.12 País de procedencia/currencia del caso \* 2.13 Departamento y municipio de procedencia/currencia del caso \* 2.14 Área de procedencia/currencia del caso \*

2.15 Localidad de procedencia/currencia del caso 2.16 Barrio de procedencia/currencia del caso 2.17 Centro poblado procedencia/currencia del caso 2.18 Veredazona procedencia/currencia del caso

2.19 Dependencia del paciente \* 2.20 Tipo de régimen en salud \* 2.21 Nombre de la administradora de Planes de beneficios \*

2.22 Pertenencia étnica \* 2.23 Etnia

2.24 Seleccione los grupos poblacionales a los que pertenece el paciente \*

Personas en condición de discapacidad Migrantes Gestantes Matrices comunitarias Población infantil a cargo del ICBF Desnutridos Personas privadas de la libertad Habitantes de la calle Centros psiquiátricos Víctimas de violencia armada Otros grupos poblacionales

**3. NOTIFICACIÓN**

3.1 Fuente 3.2 País, departamento y municipio de residencia del paciente \*

01 Notificación rutinaria 04 Basequed active com. 02 Basequed active inst. 05 Investigaciones 03 Vigilancia intensificada

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 \*

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

3.12 Causa básica de muerte 3.13 Nombre del profesional que diligenció la ficha \* 3.14 Teléfono del profesional \*

**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)

01 No aplica 04 Conf. Clínica 06 Descartado 03 Descartado por error de digitación 05 Conf. por laboratorio 08 Conf. neo epitelioflogico 07 Otra actualización

Correos: sivigila@ins.gov.co

COLOMBIA POTENCIA DE LA VIDA Salud INSTITUTO NACIONAL DE SALUD SIVIGILA

SISTEMA NACIONAL DE VIGILANCIA EN SALUD PÚBLICA - Subsistema de información Sivigila

Ficha de notificación individual - Datos complementarios

**Cod INS 342. Enfermedades huérfanas - raras**

FOR-R02.0000-075 V:03 2024-03-01

La ficha de notificación es para fines de vigilancia en salud pública y todas las entidades que participen en el proceso deben garantizar la confidencialidad de la información LEY 1712/09 y 1268/09

**RELACIÓN CON DATOS BÁSICOS**

A. Nombres y apellidos del paciente B. Tipo de ID C. Número de documento

**5. DATOS COMPLEMENTARIOS**

5.1 Nivel educativo

01. Preescolar 04. Media Académica o Clásica 07. Técnica Profesional 10. Especialización 13. Ninguno  
02. Básica Primaria 05. Media Técnica (Bachillerato Técnico) 08. Tecnológica 11. Maestría  
03. Básica Secundaria 06. Normalista 09. Profesional 12. Doctorado

5.2 Deficiencias en estructuras corporales relacionadas con:

☐ Sistema nervioso. ☐ Sistema cardiovascular, inmunológico y respiratorio.  
☐ Ojos. ☐ Sistema digestivo, metabólico y endocrino.  
☐ Oídos. ☐ Sistema genitourinario y reproductor.  
☐ Demás órganos de los sentidos (olfato, tacto, gusto y dolor). ☐ Estructuras relacionadas con el movimiento (articulaciones, músculos, huesos).  
☐ La voz y el habla. ☐ La piel y estructuras relacionadas.

5.3 Fecha de diagnóstico de la enfermedad (dd/mm/aaaa) 5.4. ¿Cuál prueba confirmatoria?

5.5 Nombre de la enfermedad

Correo: sivigila@ins.gov.co

CARA - B



# Fechas a tener en cuenta

1. INFORMACIÓN GENERAL			
1.1 Código de la UPGD *		Razón social de la unidad primaria generadora del dato *	
Departamento	Municipio	Código	Sub-índice
1.2 Nombre del evento *		Código 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 DI / AS: ADULTO SIN DI / PE: PERMISO ESPECIAL DE PERMANENCIA / CN: CERTIFICADO DE NACIDO VIVO / CD: CARNE DIPLOMÁTICO / SC: SALVOCONDUCTO / DE: DOCUMENTO EXTRANJERO / PT: PUEBLO 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 *
		<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"/> 6. No aplica	
2.9 Sexo *	2.10 Identidad de género		2.11 Orientación sexual
<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"/> 4. Gay/Lesbiana <input type="radio"/> 5. Otro
2.12 País de procedencia/ocurrencia del caso *		2.14 Área de procedencia/ocurrencia del caso *	
		<input type="radio"/> 1. Cabecera municipal <input type="radio"/> 3. Rural disperso <input type="radio"/> 2. Centro poblado	
2.15 Localidad de procedencia/ocurrencia del caso	2.16 Barrio de procedencia/ocurrencia del caso	2.17 Centro poblado procedencia/ocurrencia del caso	2.18 Vereda/zona procedencia/ocurrencia
2.19 Ocupación del paciente *	2.20 Tipo de régimen en salud *		2.21 Nombre de la administradora de Planes de beneficios *
	<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. Subsidio <input type="radio"/> I. Indeterminado/ pendiente		
2.22 Pertenencia étnica *		2.23 Estrato	
<input type="radio"/> 1. Indígena <input type="radio"/> 2. Rom, Gitano <input type="radio"/> 3. Raízal <input type="radio"/> 4. Palenquero <input type="radio"/> 5. Negro, mulato alto colombiano <input type="radio"/> 6. Otro			
2.24 Seleccione 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 int. <input type="radio"/> 5. Investigaciones <input type="radio"/> 3. Vigilancia intensificada		País Departamento Municipio	
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 *
		<input type="radio"/> 1. Sospechoa <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
	<input type="radio"/> 1. Vivo <input type="radio"/> 2. Muerto <input type="radio"/> 3. No sabe, no responde		
3.12 Causa básica de muerte	3.13 Nombre del profesional que diligenció la ficha *		3.14 Teléfono del profesional *
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"/> 1. No aplica <input type="radio"/> 4. Conf. Clínica <input type="radio"/> 6. Descartado <input type="radio"/> 3. Conf. por laboratorio <input type="radio"/> 5. Conf. nexo epidemiológico <input type="radio"/> 7. Otra actualización <input type="radio"/> 8. Descartado por error de digitación			
5.3 Fecha de diagnóstico de la enfermedad (dd/mm/aaaa)		5.3.1 ¿Cuál prueba confirmatoria?	

# Estrategias de vigilancia

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

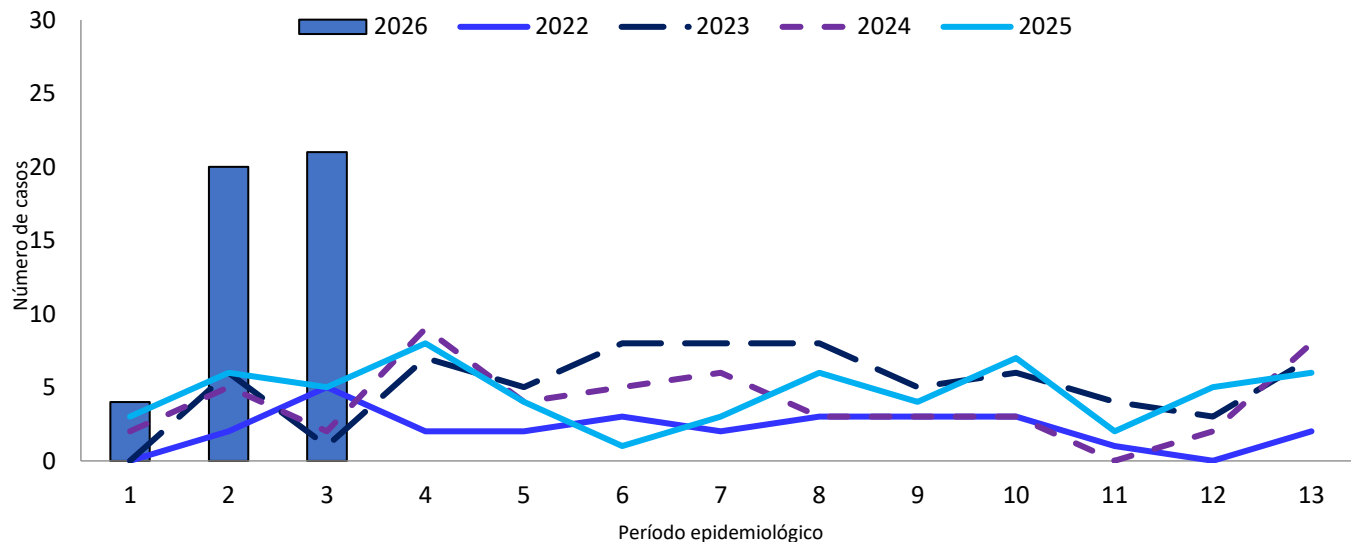
- Q431: Enfermedad de Hirschsprung.
- Q793: Gastrosquisis
- Q042: Holoprosencefalia.
- Q172: Microtia.
- Q792: Onfalocelo.
- Q969: Síndrome de Turner.

Desde nivel central se verifica que los siguientes diagnósticos hayan sido notificados por el evento enfermedades huérfanas:

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

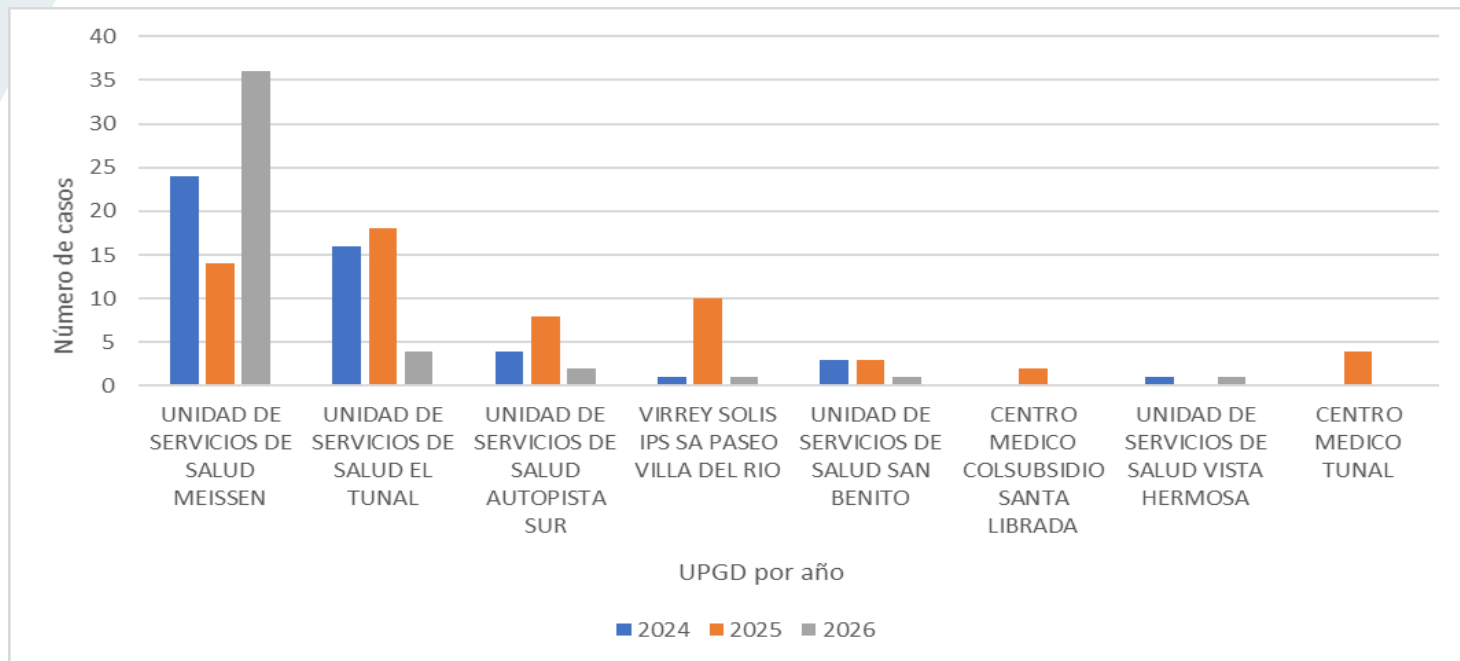


# Casos de Enfermedades Huérfanas notificados al SIVIGILA por año (2022–2026), SEM 12 — Subred Sur



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



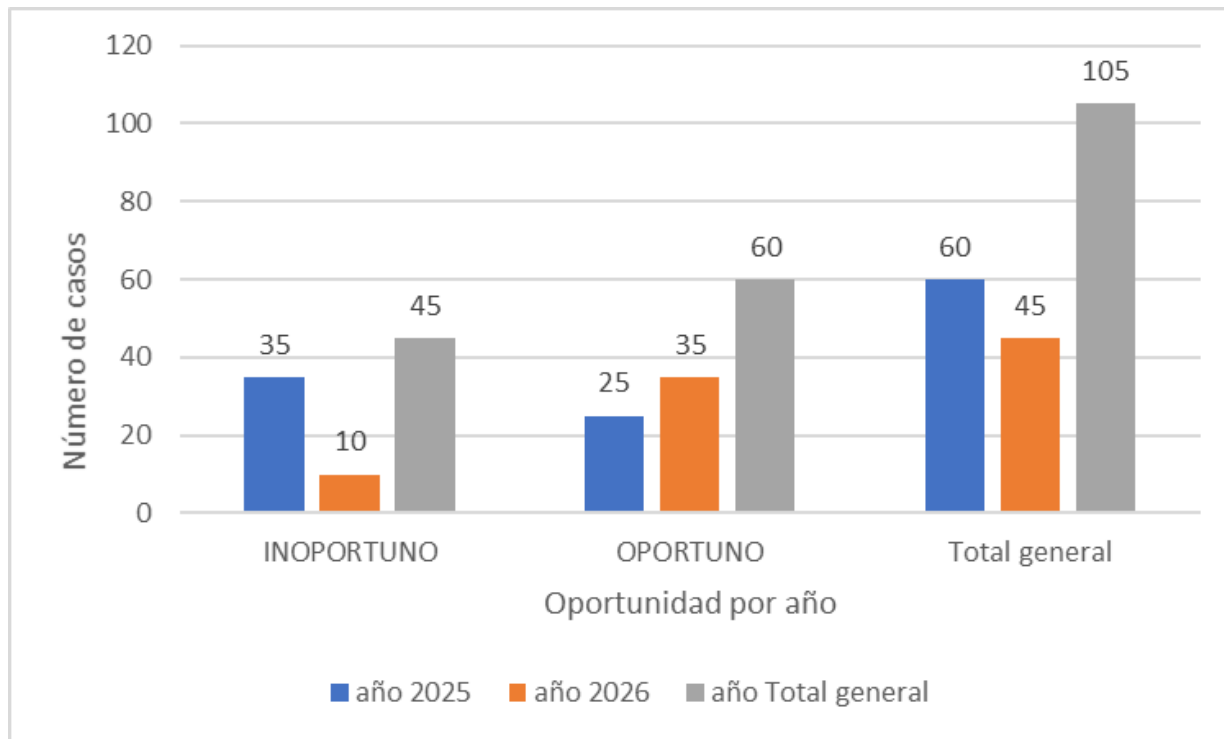
Fuente: Base sivigila evento 342, Subred Integrada de Servicios de Salud Sur E.S.E.

# Ranking primeras 11 enfermedades huérfanas notificadas al SIVIGILA, Subred Sur Año 2025 - 2026.

Nombre enfermedad	2025	2026	Total
Microtia	26	1	72
Acalasia primaria	11	3	33
Displasia broncopulmonar	2	16	18
Miastenia grave	5		13
Estenosis pulmonar valvular		2	12
Gastrosquisis	1		10
Esclerosis Multiple	1	1	9
Síndrome de Guillain-Barre	1	1	9
Enfermedad de Crohn		1	7
Sindactilia no especificada	3	1	7
Total general	50	26	190

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

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



# Oportunidad de notificación por UPGD con corte a SE 12, 2025 y 2026 — Subred Sur.

	2025		Total 2025	2026		Total 2026	Total general
Nombre UPGD	INOPORTUNO	OPORTUNO		INOPORTUNO	OPORTUNO		
UNIDAD DE SERVICIOS DE SALUD AUTOPISTA SUR	1	1	2	2		2	4
UNIDAD DE SERVICIOS DE SALUD EL TUNAL		3	3	4		4	7
UNIDAD DE SERVICIOS DE SALUD MEISSEN	2	4	6	2	34	36	42
UNIDAD DE SERVICIOS DE SALUD SAN BENITO				1		1	1
UNIDAD DE SERVICIOS DE SALUD VISTA HERMOSA					1	1	1
VIRREY SOLIS IPS SA PASEO VILLA DEL RIO	3		3	1		1	4
Total general	6	8	14	10	35	45	59

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

<b>Tipo de Confirmación</b>	<b>3.6 Clasificación inicial del caso</b>
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><input type="text"/></div> <div><input type="text"/></div> <div>/</div> <div><input type="text"/></div> <div><input type="text"/></div> <div>/</div> <div><input type="text"/></div> <div><input type="text"/></div> <div><input type="text"/></div> <div><input type="text"/></div> </div>	<p>5.4. ¿Cuál prueba confirmatoria?</p>
<p>5.5 Nombre de la enfermedad</p>	

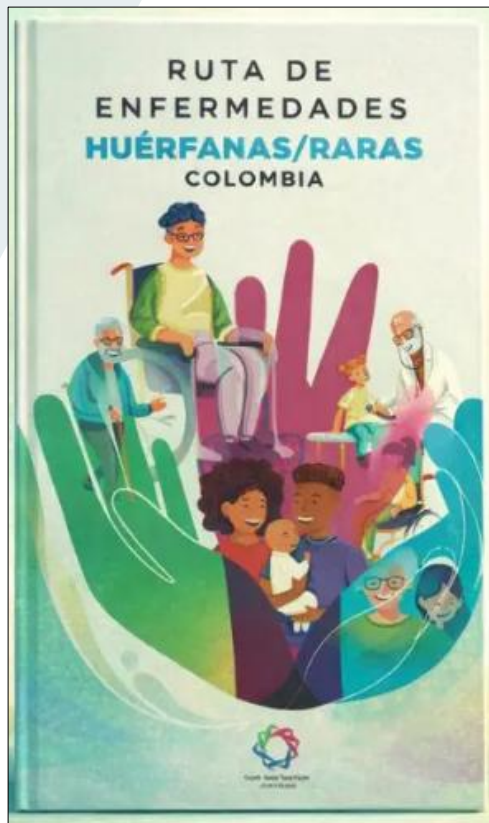
**Se inhabilitan las siguientes variables:**

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 2236+

- Dictado por la Universidad El Bosque.
- Modalidad virtual.
- No tiene costo.
- Genera certificado.
- Link de inscripción:  
<https://masraramasvisibles.com/>





# ... GRACIAS...