

Secretaría de Salud  
Subred Integrada de Servicios de Salud

---

**Sur E.S.E.**



SECRETARÍA DE  
**SALUD**



# UNIDAD DE ANÁLISIS

## Evento 342: Enfermedades huérfanas - raras

23 Abril 2026



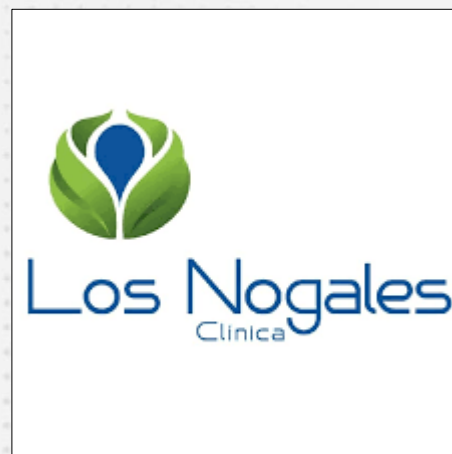
SECRETARÍA DE  
SALUD



# Agenda

1. Apertura.
2. Presentación de participantes.
3. Descripción del caso.
4. Criterios de selección.
5. Bitácora de atenciones.
6. Resúmenes de atenciones por parte de la EAPB.
7. Resumen de la historia clínica y de atenciones por parte de la IPS.
8. Exposición de la investigación epidemiológica de campo.
9. Análisis y discusión sobre el caso.
10. Conclusiones, recomendaciones y establecimiento de compromisos y/o plan de mejoramiento.

## 2. Presentación de participantes.



### 3. Descripción del caso.

**Nombres y apellidos:** CECD

**Tipo y número de identificación:** T.I XXXXXXXX

**Fecha de nacimiento:** 01/08/2012

**Edad:** 13 años

**Dirección de residencia:** KR 18 F 91 16 SUR

**Barrio/localidad:** La esmeralda – Ciudad Bolívar

**Territorio/UPZ:** 1003 – Rio Tunjuelo

**EAPB:** Salud Total

**Régimen de afiliación:** Contributivo

**Ocupación (ficha):** Estudiante

**Enfermedad Huérfana:** Síndrome hemolítico urémico atípico

**Fecha de diagnóstico y notificación al SIVIGILA:** 18/09/2018

**Fecha de IEC:** 06/03/2026



## 4. Criterios de selección:

- La intervención IEC fue realizada el 06 de marzo de 2026.
- Se encuentra notificado por enfermedad huérfana desde el 18 de septiembre de 2018.
- Presenta inoportunidad en la notificación de 71 días.
- Presenta barreras de acceso relacionadas con la inoportunidad en el suministro de los medicamentos incluidos en su plan de atención y dificultades en la asignación de citas con especialistas.
- Caso que requieren asignación de canalización para control y seguimiento por odontología, ya que no asiste en menos de 3 años.
- La cuidadora del menor refiere aumento de episodios de irritabilidad, agresividad e inconformidad frente a su condición de salud.

## 5. Bitácora de atenciones.

Numero Documento	Nombre Completo	Plan Salud	Codigo Servicio	Servicio	Origen
1033766851	CARLOS EDUARDO CASTAÑEDA DIAZ	POS	8903013401	CONSULTA DE CONTROL O DE SEGUIMIENTO POR MEDICINA GENERAL	Enfermedad General
1033766851	CARLOS EDUARDO CASTAÑEDA DIAZ	VS	8812020000	ECOCARDIOGRAMA TRANSTORACICO	Enfermedad General
1033766851	CARLOS EDUARDO CASTAÑEDA DIAZ	PS	8903690000	CONSULTA DE CONTROL O DE SEGUIMIENTO POR ESPECIALISTA EN NEFROLOGIA PEDIATRICA	Enfermedad General
1033766851	CARLOS EDUARDO CASTAÑEDA DIAZ	VS	8902290100	CONSULTA DE PRIMERA VEZ POR ESPECIALISTA EN CARDIOLOGIA PEDIATRICA	Enfermedad General
1033766851	CARLOS EDUARDO CASTAÑEDA DIAZ	POS	8902290100	CONSULTA DE PRIMERA VEZ POR ESPECIALISTA EN CARDIOLOGIA PEDIATRICA	Enfermedad General
1033766851	CARLOS EDUARDO CASTAÑEDA DIAZ	PV	8812020000	ECOCARDIOGRAMA TRANSTORACICO	Enfermedad General
1033766851	CARLOS EDUARDO CASTAÑEDA DIAZ	POS	8907010000	CONSULTA DE URGENCIAS POR MEDICINA GENERAL	Enfermedad General
1033766851	CARLOS EDUARDO CASTAÑEDA DIAZ	POS	8903690000	CONSULTA DE CONTROL O DE SEGUIMIENTO POR ESPECIALISTA EN NEFROLOGIA PEDIATRICA	Enfermedad General
1033766851	CARLOS EDUARDO CASTAÑEDA DIAZ	POS	8907010000	CONSULTA DE URGENCIAS POR MEDICINA GENERAL	Enfermedad General
1033766851	CARLOS EDUARDO CASTAÑEDA DIAZ	POS	129A020000	INTERNACION ADULTOS COMPLEJIDAD ALTA HABITACION MULTIPLE	Enfermedad General
1033766851	CARLOS EDUARDO CASTAÑEDA DIAZ	PV	8903690000	CONSULTA DE CONTROL O DE SEGUIMIENTO POR ESPECIALISTA EN NEFROLOGIA PEDIATRICA	Enfermedad General
1033766851	CARLOS EDUARDO CASTAÑEDA DIAZ	POS	8813320000	ECOGRAFIA DE VIAS URINARIAS (RIÑONES, VEJIGA Y PROSTATA TRANSABDOMINAL)	Enfermedad General
1033766851	CARLOS EDUARDO CASTAÑEDA DIAZ	CP	8903690000	CONSULTA DE CONTROL O DE SEGUIMIENTO POR ESPECIALISTA EN NEFROLOGIA PEDIATRICA	Enfermedad General
1033766851	CARLOS EDUARDO CASTAÑEDA DIAZ	VS	8813320000	ECOGRAFIA DE VIAS URINARIAS (RIÑONES, VEJIGA Y PROSTATA TRANSABDOMINAL)	Enfermedad General

## 6. Resúmenes de atenciones por parte de la EAPB

Salud Total verificó la trazabilidad de la afiliación, revisó la comprobación del derecho en la Base de Datos Única de Afiliados BDUA-ADRES, evidenciando que el usuario registra afiliación al Régimen Contributivo – Beneficiario desde el 8 de enero de 2012 a la fecha.



***Salud Total*** EPS-S

## 7. Resumen de la historia clínica y de atenciones por parte de la IPS.





Los Nogales  
Clínica



Secretaría de Salud  
Subred Integrada de Servicios de Salud  
**Sur E.S.E.**



**FUNDACIÓN  
CARDIOINFANTIL**  

---

**INSTITUTO DE CARDIOLOGÍA**



Secretaría de Salud  
Subred Integrada de Servicios de Salud  
**Sur E.S.E.**





## 8. Exposición de la investigación epidemiológica de campo.

### **Antecedentes materno-perinatales**

Gestación a término de 40 semanas, sin complicaciones reportadas durante el embarazo. Parto vaginal. Recién nacido con peso aproximado de 3.500 gramos y talla adecuada para la edad gestacional. Durante los primeros 18 meses de vida presentó crecimiento y desarrollo acordes para la edad, con controles médicos completos y esquema de vacunación al día.

### **Antecedentes familiares**

#### **Línea paterna:**

- Abuela paterna fallecida por cáncer cerebral.
- Tío paterno con antecedente de leucemia, tratado con trasplante de médula ósea.
- Tía paterna fallecida a los nueve años de edad por enfermedad no especificada.

#### **Línea materna:**

- No se reportan antecedentes patológicos de relevancia.
- Abuela materna fallecida hace aproximadamente un año por paro respiratorio fulminante.

## 8. Exposición de la investigación epidemiológica de campo.

### Antecedentes personales patológicos

- Púrpura trombótica trombocitopénica congénita, variante genética asociada al síndrome de Upshaw-Schulman.
- síndrome hemolítico urémico atípico (SHUa)
- Insuficiencia renal crónica secundaria a SHUa desde el año 2015.
- Microangiopatía trombótica secundaria a infección por neumococo productor de neuraminidasa.
- Antecedentes de lesión renal aguda.
- Hipertensión arterial en manejo farmacológico.
- Hiperparatiroidismo.

En el último año ha presentado episodios de lipotimias y dolor torácico, actualmente en estudio por los servicios especializados.

Durante el curso de la enfermedad recibió tratamiento con **eculizumab**, medicamento biológico indicado para el manejo del síndrome hemolítico urémico atípico.



## 8. Exposición de la investigación epidemiológica de campo.

### **Antecedentes hospitalarios**

Hospitalización prolongada en la primera infancia en la Fundación Cardio Infantil, con estancia aproximada de tres meses en unidad de cuidados intensivos, asociada a compromiso renal severo y complicaciones sistémicas. Última hospitalización registrada en noviembre del último año, secundaria a episodio de taquicardia y deterioro de la función cardíaca relacionado con la enfermedad renal.

### **Antecedentes farmacológicos**

Actualmente en manejo farmacológico continuo para la enfermedad renal y sus complicaciones, con los siguientes medicamentos:

- Calcitriol 0,25 mg en días interdiarios.
- Espironolactona 25 mg en la mañana y 12,5 mg en la noche.
- Amlodipino 5 mg una vez al día.
- Alopurinol 100 mg al día.
- Magnesio 400 mg cada 12 horas (desde 2023).
- Vitamina D una vez al día.

### **Antecedentes de vacunación**

- Esquema de vacunación completo y acorde a la edad, incluyendo vacuna contra el Virus del Papiloma Humano (VPH).



## 8. Exposición de la investigación epidemiológica de campo.

### **Descripción de la vivienda**

El usuario reside en vivienda familiar junto con su madre, padre y hermana. El hogar cuenta con todos los servicios públicos y dispone de tres habitaciones, cocina y baño. Las condiciones físicas permiten el adecuado desplazamiento y la realización de las actividades básicas de la vida diaria. La residencia se encuentra ubicada en la localidad de Ciudad Bolívar, barrio Esmeralda, estrato socioeconómico 1.

### **Descripción cronológica del diagnóstico y evolución de la enfermedad**

Según el relato de la madre, el usuario presentó desarrollo normal hasta aproximadamente los 18 meses de edad. En ese momento inició un cuadro de diarrea que inicialmente fue interpretado como una virosis común. Posteriormente presentó vómito de aspecto inusual, somnolencia progresiva y deterioro del estado general, motivo por el cual fue trasladado a un servicio de urgencias, donde inicialmente se sospechó dengue.

Horas después se evidenció compromiso sistémico severo, con aparición de lesiones cutáneas y deterioro neurológico. Tras la realización de estudios diagnósticos se confirmó síndrome hemolítico urémico, requiriendo traslado urgente a unidad de cuidados intensivos. Durante esta etapa presentó falla renal aguda, requirió terapia dialítica, múltiples transfusiones sanguíneas y soporte vital avanzado. Permaneció en coma inducido por aproximadamente tres meses.

Posteriormente, alrededor de los 5 a 6 años de edad, se realizó estudio genético que confirmó el diagnóstico de síndrome hemolítico urémico atípico, considerado una enfermedad genética rara. A partir de este diagnóstico se inició tratamiento con eculizumab, inicialmente administrado cada 15 días. Durante este proceso recibió apoyo de la organización Fundaper, dedicada al acompañamiento de pacientes con enfermedades huérfanas, la cual brindó asesoría y soporte para la obtención del tratamiento mediante acciones legales.

## 8. Exposición de la investigación epidemiológica de campo.

### **Estado de salud actual**

Actualmente presenta deterioro progresivo de la función renal, con diagnóstico de enfermedad renal crónica estadio IV, en seguimiento por especialistas de la Fundación Cardio Infantil. Se encuentra en proceso de valoración para trasplante renal; en caso de no concretarse en los próximos meses, se prevé el inicio de terapia dialítica.

Durante el último año ha presentado episodios de desmayos, elevación persistente de la presión arterial, debilidad física y disminución de la tolerancia al esfuerzo.

### **Odontología**

La madre refiere que el usuario no ha asistido a consulta odontológica en aproximadamente tres años. Se realiza canalización a la EAPB para control y seguimiento por el servicio de odontología.

### **Actividad física**

El usuario practicaba fútbol en la Liga de Bogotá como portero a nivel competitivo hasta hace aproximadamente un año. Actualmente ha suspendido la práctica deportiva debido al deterioro físico y la disminución de la tolerancia al esfuerzo. Realiza únicamente actividades físicas leves y ocasionales, como montar bicicleta o jugar fútbol por periodos cortos, regulando el tiempo de acuerdo con su tolerancia para evitar desmayos o fatiga excesiva.

## Aspectos psicosociales

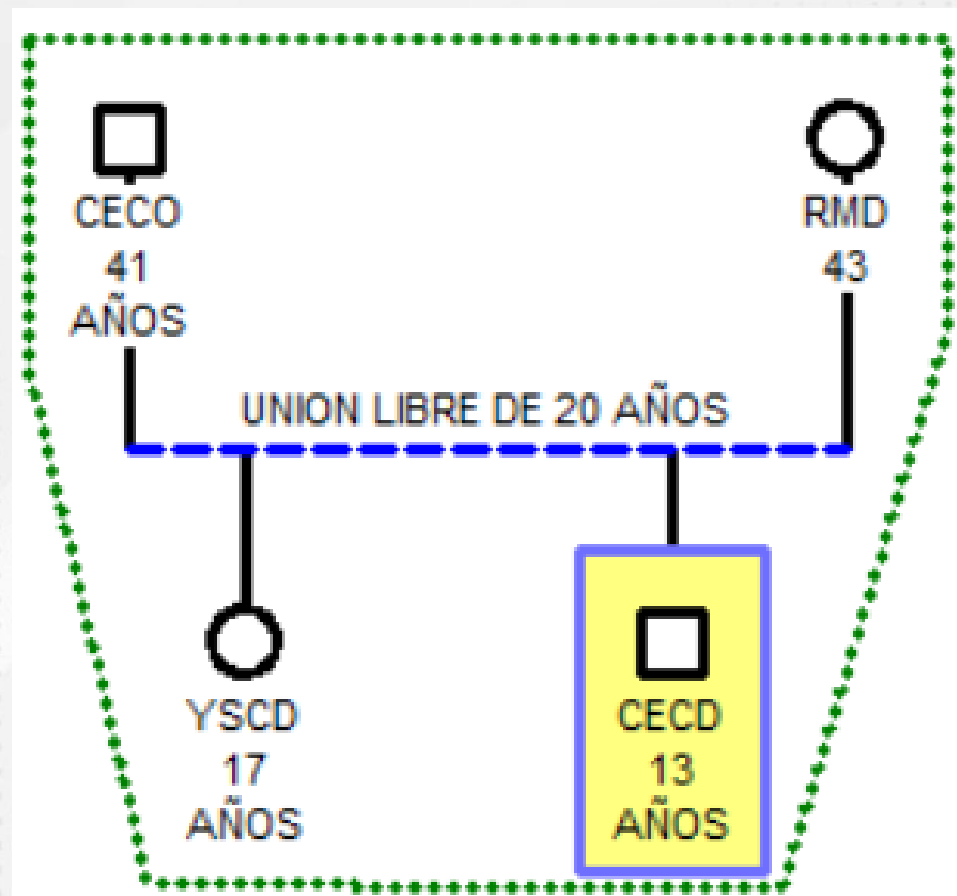
La madre refiere cambios conductuales en el menor, caracterizados por episodios de irritabilidad, agresividad e inconformidad frente a su condición de salud. Actualmente se encuentra pendiente el inicio de atención psicológica; no obstante, la cita aún no ha sido asignada debido a dificultades de disponibilidad en el sistema de salud.

## Barreras de acceso

- Se identifican fallas en la entrega oportuna de medicamentos, particularmente calcitriol 0,25 mg, alopurinol 100 mg y vitamina D, los cuales con frecuencia se encuentran agotados en la farmacia institucional, situación que obliga a la familia a adquirirlos de manera particular.
- Se evidencian demoras en la asignación de citas con especialistas, especialmente en el servicio de psicología.
- El usuario se encuentra a la espera de autorización por parte de la EAPB para la asignación de citas con especialistas, necesarias para la definición de criterios y evaluación para trasplante renal.
- Se encuentra pendiente la asignación de cita odontológica.



# Familiograma.





# Acciones generadas

- Se brindó educación en autocuidado y hábitos saludables
- Direccionamiento de necesidades en salud a link de barreras.
- Se realiza canalización para el servicio de odontología.
- Socialización de deberes y derechos en salud empoderando a la familia a reducir las barreras de acceso.

## Registro de seguimiento – contacto telefónico

Se realiza contacto telefónico el día 8 de abril de 2026, logrando comunicación efectiva con la cuidadora principal, madre del usuario. Ella refiere que la EPS se comunicó con ella en horas de la mañana del mismo día y asignó cita por psicología para el 10 de abril de 2026. Asimismo, solicitó y se le agendó cita por nutrición para el 20 de mayo de 2026, debido a que el usuario presenta náuseas frecuentes y episodios de emesis.

Actualmente, el usuario tiene una talla de 164 cm y un peso de 45 kg.

Adicionalmente, informa que durante la llamada la EAPB autoriza la prueba genética, la cual es indispensable para la valoración de trasplante. En consecuencia, debe presentarse el lunes 13 de abril de 2026 en el Hospital Cardio Infantil para programar la fecha correspondiente. Posteriormente, Salud Total deberá autorizar el trasplante, dado que el usuario cumple con los requisitos y ha superado los filtros establecidos.

Durante la comunicación con la EAPB, la encargada de asignación de citas informó sobre la programación de cita de vacunación, ya que, en caso de autorizarse el trasplante renal, el usuario debe contar con los refuerzos de vacunas antineumocócica, Tdap y antipoliomielítica. Por lo anterior, se indica que debe acudir al Policlínico El Olaya, en horas de la mañana, para la administración de los biológicos correspondientes.

## 9. Análisis y discusión sobre el caso.





## 10. Conclusiones, recomendaciones y establecimiento de compromisos y/o plan de mejoramiento.

- Entrega oportuna de medicamentos, particularmente calcitriol 0,25 mg, alopurinol 100 mg y vitamina D,
- Psicología-ojo
- Una vez se obtengan los resultados de la prueba genética, se debe gestionar la autorización del trasplante, dado que el usuario cumple con los criterios establecidos y ha superado los filtros correspondientes.
- Se encuentra pendiente la asignación de cita odontológica.



EN LA **SUBRED SUR** SOMOS:



SECRETARÍA DE  
**SALUD**

