

Comportamiento de las Enfermedades Huérfanas – Raras, Evento 342

PRIMER TRIMESTRE

YEISSON CARVAJAL



Secretaría de Salud
Subred Integrada de Servicios de Salud

Sur E.S.E.



Comportamiento de la notificación del evento 342, enfermedades huérfanas–raras, Subred Integrada de Servicios de Salud Sur E.S.E., primer trimestre 2025–2026

El evento de enfermedades huérfanas–raras se orienta a la vigilancia continua de este tipo de patologías, las cuales corresponden a un grupo de enfermedades de baja prevalencia. Estas enfermedades se caracterizan, en su mayoría, por su curso crónico, progresivo y discapacitante, así como por la ausencia de tratamientos curativos, lo que las convierte en potencialmente mortales (Ley 1392 de 2010; Ley 1438 de 2011).

En Colombia, la Ley 1392 de 2010 reconoció las enfermedades huérfanas como un problema de especial interés en salud pública, debido a su baja prevalencia y al alto costo asociado a su atención. Esta normatividad dio inicio al proceso de adopción de la reglamentación necesaria para garantizar la atención integral de los pacientes, sus cuidadores y sus familias. Posteriormente, la Ley 1438 de 2011 estableció la denominación oficial de las enfermedades huérfanas en el país, definiéndolas como aquellas enfermedades crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y cuya prevalencia es inferior a 1 por cada 5.000 personas, incluyendo dentro de esta categoría a las enfermedades raras y olvidadas.

Dentro de las disposiciones contempladas en la Ley 1392 de 2010 se encuentra la creación del Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas (RNPEH), un sistema de información que permite la caracterización de la población afectada por estas enfermedades en Colombia.

La construcción de este registro inició con el censo de enfermedades huérfanas y los registros de hemofilia realizados por la Cuenta de Alto Costo en los años 2013 y 2015. Posteriormente, en el año 2016, se implementó la notificación de los casos nuevos —así como de aquellos no reportados en las fuentes anteriores— a través del Sistema Nacional de Vigilancia en Salud Pública (SIVIGILA), con el propósito de actualizar semanalmente el RNPEH. Este registro se constituye como la fuente oficial de información sobre enfermedades huérfanas en el país y es administrado por el Ministerio de Salud y Protección Social.

El presente informe tiene como objetivo describir el comportamiento de la notificación de los eventos ingresados al Sistema Nacional de Vigilancia en Salud Pública (SIVIGILA) por enfermedades huérfanas–raras durante el primer trimestre de los años 2025 y 2026. Asimismo, se presentan los casos notificados según lugar de ocurrencia y se analiza la calidad del dato de los eventos reportados.

Análisis de calidad del dato de la notificación a evento 342

Durante el año 2025, la Subred Integrada de Servicios de Salud Sur E.S.E. contó con un total de 73 UPGD y UI. De estas, 21 Unidades Primarias Generadoras de Datos (UPGD) hicieron parte de la red activa de vigilancia de las Enfermedades Huérfanas–Raras (EHR).

En comparación, para el año 2026 se registró un total de 76 UPGD y UI. No obstante, la red activa de vigilancia de Enfermedades Huérfanas–Raras está conformada por seis (6) UPGD. Esta reducción obedece a que, a partir del mes de octubre de 2025, mediante lineamiento distrital, se definió que la red activa de vigilancia estaría integrada por un total de seis UPGD.

Estas instituciones corresponden a aquellas que históricamente han generado notificación de Enfermedades Huérfanas–Raras y que, dentro de la Subred Sur, se constituyen como referentes técnicos para el diagnóstico de algunas de estas patologías. Dichas instituciones se encuentran distribuidas en las cuatro localidades que conforman la Subred Sur, las cuales se describen a continuación.

Tabla 1. UPGD de la red notificadora y red activa de vigilancia de Enfermedades Huérfanas–Raras por localidad. Subred Sur E.S.E., primer trimestre de 2025–2026.

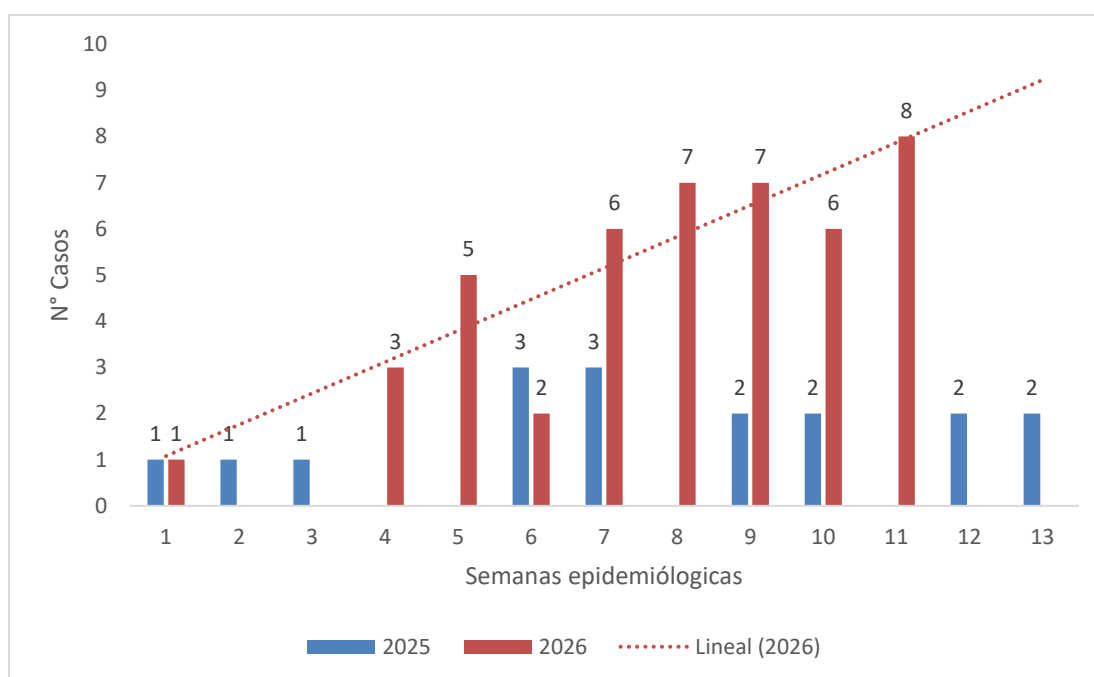
Localidad	Número de UPGD Red notificadora 2025	Número de UPGD Red activa EHR 2025	Número de UPGD Red notificadora 2026	Número de UPGD Red activa EHR 2026	Número de UPGD Red activa EHR enero – febrero 2025-2026
19 - Ciudad Bolívar	13	13	40	39	105
06 - Tunjuelito	4	4	5	5	18
Total	17	17	45	44	123

Fuente: Base *sivigila* evento 342 años 2025-2026.

Durante el primer trimestre del año 2026 se registró un total de 45 notificaciones del evento 342, con corte a la semana epidemiológica 13. El mayor pico de notificación se presentó en la semana 11 con ocho casos (n: 8), seguida de las semanas 8 y 9 con siete casos (n: 7) cada una.

Al comparar esta información con el mismo periodo del año 2025, se evidencia que durante el primer trimestre se notificaron 17 casos. En dicho año, los picos de notificación se observaron en las semanas 6 y 7 con tres casos (n: 3) cada una, seguidas de las semanas 9, 10, 12 y 13 con dos casos (n: 2) notificados por semana.

Gráfica 1. Distribución semanal de casos notificados del evento 342, primer trimestre de 2025 y 2026, Subred Integrada de Servicios de Salud Sur E.S.E.



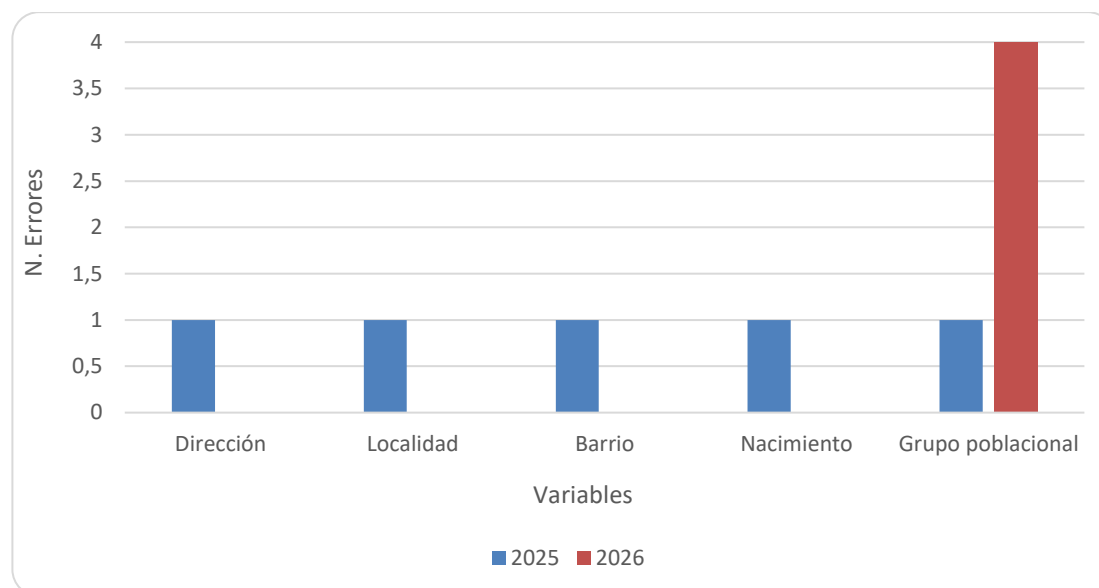
Fuente: Base siviigila evento 342 años 2025-2026.

Del total de los casos notificados en el año 2026, se evidencia que el 88,89% (n= 40) corresponde a notificaciones provenientes de unidades de la localidad de Ciudad Bolívar, mientras que el 11,11% (n= 5) pertenece a unidades de la localidad de Tunjuelito. Para las localidades de Usme y Sumapaz no se registraron notificaciones durante este periodo.

De manera similar, en el año 2025 se observa que la localidad con mayor número de notificaciones fue Ciudad Bolívar, con el 76,47% (n= 13), seguida de Tunjuelito, con el 23,53% (n= 4). Al igual que en 2026, no se reportaron casos en las localidades de Usme y Sumapaz.

En cuanto a la distribución por sexo, durante el primer trimestre de 2026, de los 45 casos notificados, el 71,11% (n= 32) correspondió a personas de sexo masculino mientras que el 28,89% (n= 13) correspondió a personas de sexo femenino. Por su parte, en el primer trimestre de 2025, de los 17 casos notificados, el 64,71% (n=11) se presentó en el sexo masculino y el 35,29% (n= 6) en el sexo femenino.

Gráfica 2. Comparativo de errores por variable de notificación del evento 342. Primer trimestre 2025–2026, Subred Integrada de Servicios de Salud Sur E.S.E



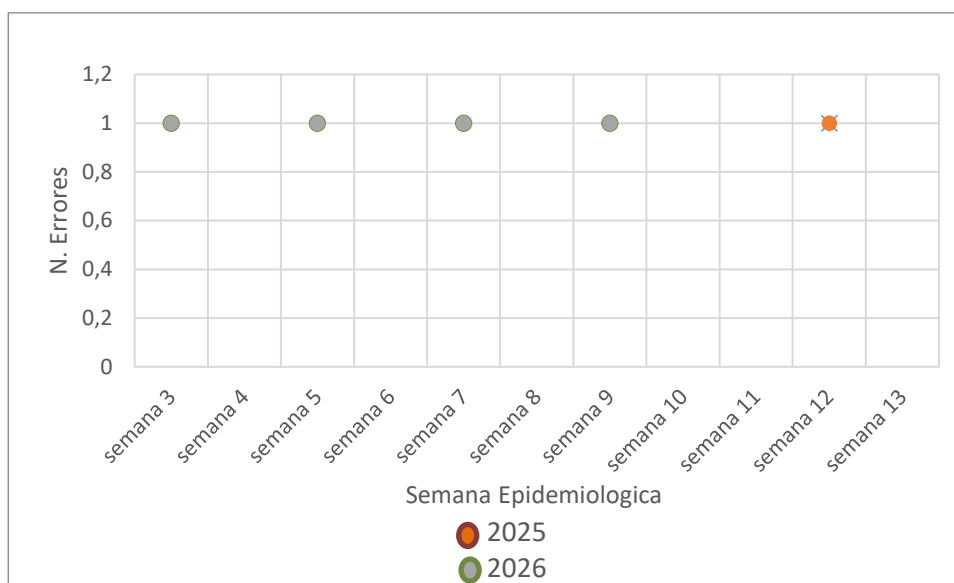
Fuente: Base savigila evento 342 años 2025-2026.

La gráfica evidencia que durante el año 2025 se presentaron errores en cinco variables: dirección, localidad, barrio, nacimiento y grupo poblacional. En contraste, para el año 2026 se identificaron cuatro errores únicamente en la variable grupo poblacional; en las demás variables no se observaron inconsistencias.

En relación con la variable dirección, para el año 2025 se evidencia un error correspondiente a la semana epidemiológica 5, el cual generó de manera asociada inconsistencias en las variables localidad y barrio. Asimismo, para el mismo año se identificó un error en la variable nacionalidad, lo cual podría estar relacionado con la falta de validaciones más estrictas por parte de las UPGD.

Frente a las variables relacionadas con inconsistencias del Anexo protocolo enfermedades huérfanas raras 2023, no se evidencian inconsistencias durante el periodo evaluado. Como actividad interna permanente, se valida la calidad del registro de los datos básicos de todos los usuarios notificados al SIVIGILA, verificándose la concordancia de información como nombres y apellidos, fecha de nacimiento, tipo y número de documento. Estos datos son cotejados a través de la historia clínica, ADRES, PAI y el comprobador de derechos.

Gráfica 3. Número de inconsistencias en la variable grupo poblacional por semana epidemiológica, casos de Enfermedades Huérfanas notificados al SIVIGILA, años 2025 - 2026, Subred Integrada de Servicios de Salud Sur E.S.E



Fuente: Base sivigila evento 342 años 2025-2026.

Evidenciamos que en 2026 *aumento las inconsistencias de la variable grupo poblacional en un 300% (n:4)*, lo que indica un foco crítico que podría estar relacionado con errores de clasificación, criterios poco claros o falta de estandarización, además evidenciamos que los mayores hallazgos fueron durante las semanas 3, 5, 7 y 9 con *una inconsistencia* en cada semana epidemiológica, a diferencia del año 2024 en donde se encuentran *una inconsistencia en la semana 12*.

Tabla 2. Primeras diez enfermedades huérfanas notificadas al SIVIGILA durante el primer trimestre. Subred Integrada de Servicios de Salud Sur E.S.E., 2025–2026

Código de la enfermedad	Nombre de la enfermedad	N. casos 2025	%	Código de la enfermedad	Nombre de la enfermedad	Número de casos 2026	%
Q172	Microtia	6	35%	P271	Displasia broncopulmonar	26	64%
G700	Miastenia grave	3	17%	K220	Acalasia primaria	4	8%
K220	Acalasia primaria	2	12%	Q172	Microtia	2	5%
Q442	Atresia biliar	1	6%	Q221	Estenosis pulmonar valvular	2	5%
Q251	Coartación atípica de aorta	1	6%	G35X	Esclerosis Múltiple	1	3%
P271	Displasia broncopulmonar	1	6%	Q709	Sindactilia no especificada	1	3%
D680	Enfermedad de Von Willebrand	1	6%	Q300	Atresia de coanas	1	3%
G35X	Esclerosis Múltiple	1	6%	K509	Enfermedad de Crohn	1	3%
Q709	Sindactilia no especificada	1	6%	Q225	Malformación de Ebstein	1	3%
Q300	Atresia de coanas	0	0%	Q256	Obstrucción de Arterias Pulmonares por Estenosis	1	3%

Código de la enfermedad	Nombre de la enfermedad	N. casos 2025	%	Código de la enfermedad	Nombre de la enfermedad	Número de casos 2026	%
					Congénita de Arterias Pulmonares		
Total		17	100 %	Total		45	100 %

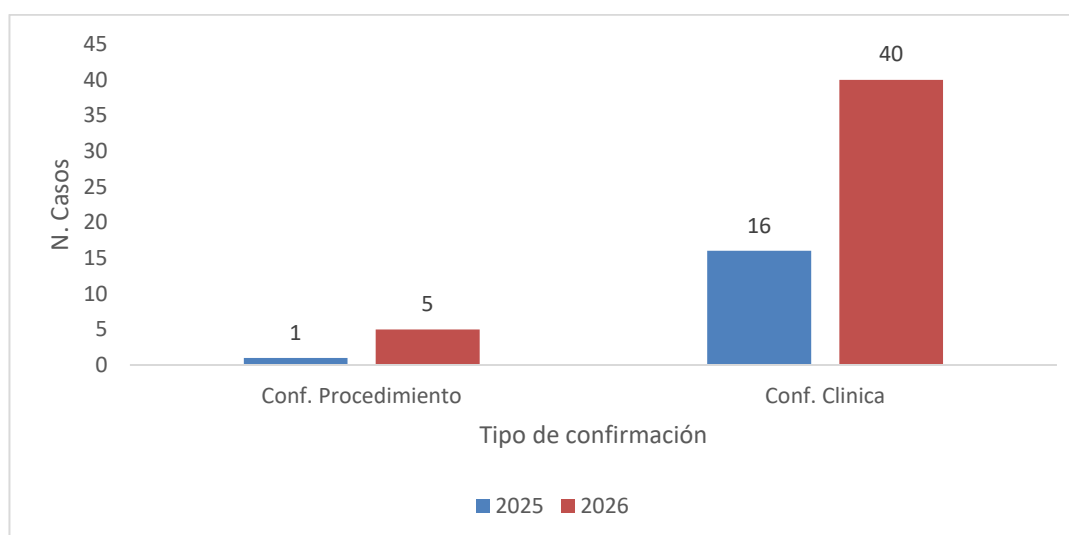
Fuente: Base siviola evento 342 años 2025-2026.

Durante el primer trimestre de 2025 se notificaron 17 casos de enfermedades huérfanas en la Subred Integrada de Servicios de Salud Sur E.S.E. La enfermedad más frecuente fue la microtia (Q172) con 6 casos (35%) seguida de la miastenia grave (G700) con 3 casos (17 %) y la acalasia primaria (K220) con 2 casos (12 %). Las demás enfermedades presentaron una notificación baja, de un caso cada uno.

Para el primer trimestre de 2026, se evidenció un incremento marcado en la notificación, con 45 casos, predominando la displasia broncopulmonar (P271) con 26 casos (64 %), esta enfermedad pasa de una notificación aislada en 2025 a constituirse como el principal diagnóstico en 2026. La acalasia primaria (K220) mantiene su presencia, aumentando a 4 casos (8 %), mientras que la microtia (Q172) disminuye a 2 casos (5 %).

Al comparar ambos periodos, se observa que algunas enfermedades notificadas en 2025 no reaparecen en 2026 como la miastenia grave (G700), la atresia biliar (Q442), la coartación atípica de aorta (Q251) y la enfermedad de Von Willebrand (D680), lo que sugiere variabilidad interanual en la notificación de estos eventos. Asimismo, en 2026 se incorporan nuevos diagnósticos dentro de las diez principales enfermedades, como la enfermedad de Crohn (K509), la malformación de Ebstein (Q225) y la obstrucción congénita de arterias pulmonares (Q256).

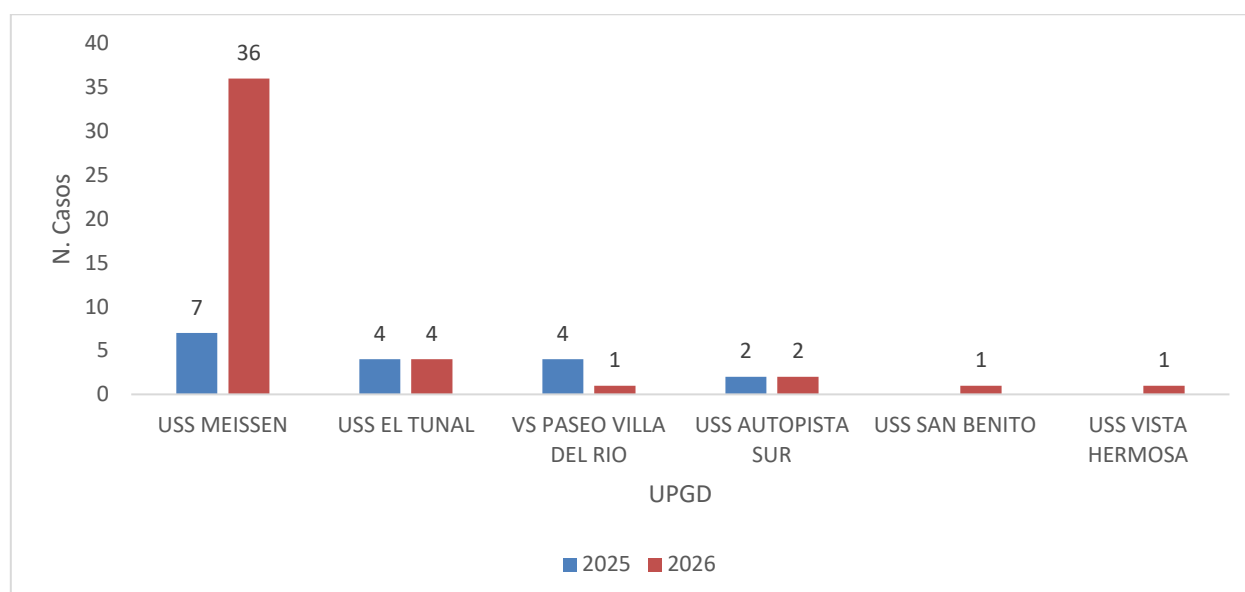
Gráfica 4. Comportamiento del tipo de confirmación de Enfermedades Huérfanas notificadas al SIVIGILA, Subred Sur E.S.E., 2025–2026



Para el año 2025, con corte a la semana epidemiológica 12, se registró un bajo número de casos confirmados por procedimiento (n=1), en contraste con una mayor proporción de confirmaciones clínicas (n=16). En comparación con el año 2026, se observa un incremento significativo en ambos tipos de confirmación, especialmente en la confirmación clínica, que asciende a (n=40), consolidándose como el principal método diagnóstico.

Asimismo, la confirmación por procedimiento presenta un aumento, pasando de 1 a 5 casos, lo que podría indicar una leve mejoría en el acceso o en la utilización de pruebas diagnósticas específicas.

Gráfica 5. Casos de Enfermedades Huérfanas notificados al Sivigila, por UPGD, años 2025 - 2026, Subred Integrada de Servicios de Salud Sur E.S.E



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

Se realizó la comparación de la notificación de casos de enfermedades huérfanas por UPGD, teniendo en cuenta que durante el año 2025 se registraron un total de 17 casos, mientras que en 2026 se notificaron 45 casos. Esto evidencia un incremento absoluto de 28 casos entre ambos años, lo que corresponde a un aumento del 54,84% en la notificación total.

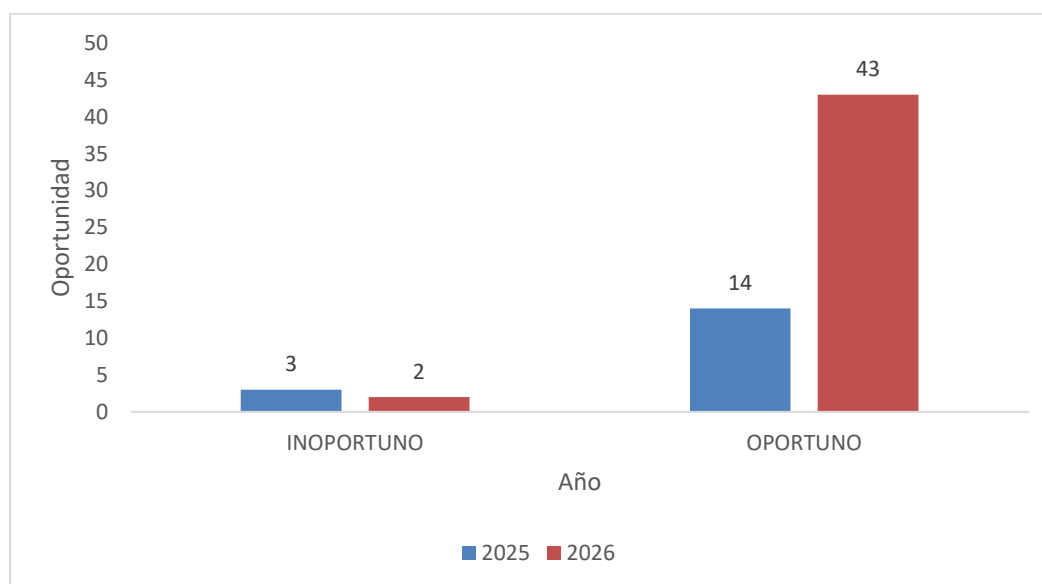
En el análisis de la notificación por institución para el año 2025, se observa una alta concentración de los casos en tres UPGD principales: la Unidad de Servicios de Salud Meissen que notificó siete casos (n: 7) correspondiente al 41,18% del total; Virrey Solís IPS S.A. Paseo Villa del Río y la Unidad de Servicios de Salud El Tunal con cuatro casos (n: 4) (23,53%) cada una.,

Estas tres instituciones concentraron en conjunto el 88,24% de los casos notificados durante el año, lo que evidencia una marcada dependencia de un número reducido de UPGD para la notificación del evento. En contraste, el resto de las unidades presentó una participación individual inferior al 11,76 %, con varias instituciones que notificaron uno o ningún caso.

Para el año 2026 se identifica un comportamiento similar al observado en 2025 en la notificación por UPGD, la Unidad de Servicios de Salud Meissen se consolida como la principal institución notificadora con 36 casos lo que representa el 80,00% del total. La Unidad de Servicios de Salud El Tunal mantiene su participación con cuatro casos (n: 4) (8,84%) y la Unidad de Servicios de Salud Autopista Sur reporta dos casos (n: 2) (4,44%) cifra que se mantiene sin variación frente al año anterior.

Por último, otras UPGD como Virrey Solís IPS S.A. Paseo Villa del Río notificaron un caso (2,22%), presentando una disminución del 75,00% con respecto al año 2025. Asimismo, las Unidades de Servicios de Salud San Benito y Vista Hermosa reportaron un caso cada una (2,22%), evidenciando un incremento en su participación y contribuyendo a una mayor diversificación de la notificación del evento.

Gráfica 6. Oportunidad en la notificación de los casos de enfermedades huérfanas, año 2025 - 2026, Subred Integrada de Servicios de Salud Sur E.S.E



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

La oportunidad en la notificación de los eventos de Enfermedades Huérfanas–Raras constituye un indicador clave para la vigilancia epidemiológica, dado que impacta directamente en la detección temprana de los casos, el seguimiento clínico y la gestión del riesgo en salud.

Durante los meses de enero a marzo de 2025 se notificaron 17 casos de Enfermedades

Huérfanas–Raras correspondientes al evento 342. Estos casos fueron diagnosticados y confirmados durante el año en mención y de acuerdo al indicador de medición

Al analizar la oportunidad en la notificación, se identificaron 14 casos reportados de manera oportuna y 3 de forma inoportuna, lo que corresponde a un porcentaje de oportunidad del 82,35 %.

En cuanto a la oportunidad por unidad notificadora, se evidencia que la Unidad de Servicios de Salud Meissen, una de las instituciones con mayor volumen de notificación, presentó un desempeño relevante, con 5 de 7 casos notificados de forma oportuna, alcanzando un porcentaje de oportunidad del 71,43 %.

Para el mismo periodo de enero a marzo de 2026, se registró un total de 45 casos; sin embargo, dos de ellos corresponden al año 2024. Por lo tanto, para el cálculo del indicador de oportunidad se consideraron 43 casos, de los cuales el 97,67 % (n=42) fueron notificados de manera oportuna, evidenciando un incremento en este porcentaje en comparación con el periodo inmediatamente anterior.

En cuanto a la oportunidad por unidad notificadora, se destaca que la Unidad de Servicios de Salud Meissen se consolida como la principal institución con mayor volumen de notificación oportuna, alcanzando un 97,14 % (n=34).

Conclusiones

- Para ambos años, la localidad de Ciudad Bolívar continúa concentrando el mayor número de casos notificados
- La UPGD con mayor notificación de casos del evento 342 USS Meissen y El Tunal
- Se evidencia que el 100% de los casos tiene concordancia de acuerdo con la enfermedad evidenciando que cumplen criterios para ser notificados.
- Se evidencia un incremento del 164 % en el número de casos notificados durante el primer trimestre de 2026 (n = 45) en comparación con el mismo periodo de 2025 (n = 17).
- Se realizó verificación de las variables nombre de la enfermedad y prueba de laboratorio, tipo de confirmación, especialidad sugerida, datos de identificación, fecha de diagnóstico, fecha de nacimiento, edad y variable grupo poblacional, evidenciando concordancia en los casos notificados, los casos con inconsistencias tienen el ajuste respectivo de acuerdo con la revisión semanal.
- Al consolidar la información de ambos años, los casos notificados en el sexo masculino representan el 69,35 %, mientras que en el sexo femenino corresponden al 30,65 %, lo que evidencia que el incremento en los diagnósticos fue más representativo en el sexo masculino.
- El análisis muestra un aumento sustancial en el número de casos y un cambio en el perfil de las enfermedades huérfanas notificadas, con una mayor concentración en patologías de origen neonatal en 2026 y una variación en la persistencia de diagnósticos entre ambos años.

- Históricamente, se han identificado errores en variables como ocupación, país y números de teléfono incompletos, lo que sugiere que las acciones correctivas implementadas —tales como fortalecimientos técnicos y asistencias técnicas— han sido efectivas cuando se aplican de manera oportuna.
- Se dará continuidad a las acciones de fortalecimiento, dado que estas han contribuido a mejorar la captación y la notificación de casos por parte de las UPGD.

Referencias

- Secretaría Distrital de Salud, Documento Operativo Proceso Transversal Vigilancia en Salud Pública, Vigencia octubre de 2025 – junio de 2027.
- Secretaría Distrital de Salud, Ficha Técnica de vigilancia en salud pública, Vigencia octubre de 2025 - junio de 2027.
- Congreso de Colombia. 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.
Disponible en:
<https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/ley-1392-de-2010.pdf>.Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 946 de abril 22 de 2019. Por la cual se dictan disposiciones en relación con el registro nacional de personas con enfermedades huérfanas y la notificación de enfermedades huérfanas al sistema de vigilancia en salud pública. Disponible en:
https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/ResolucionNo.20946de2020.pdf