

# Novedades del evento 342, enfermedades huérfanas – raras 2026



Adriana P. Ulloa Virgüez

Enfermera especialista en epidemiología, auditoria en salud

MSc en salud pública y desarrollo social

[apulloa@saludcapital.gov.co](mailto:apulloa@saludcapital.gov.co)

Referente distrital para enfermedades huérfanas - raras

8 de abril de 2026



SECRETARÍA DE  
SALUD





# Resolución 2625 del 17 de diciembre de 2025, Minsalud

Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras, y se dictan otras disposiciones.

## Ámbito de aplicación:

- Entidades Promotoras de Salud (EPS)
- Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS)
- Las entidades que administran los regímenes Especial y de Excepción
- Secretarías de Salud de orden departamental, distrital, y municipal
- Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud (ADRES)
- Instituto Nacional de Salud (INS)

## Usos del listado:

- a. Generar y administrar los registros médicos con diagnósticos de morbilidad o mortalidad.
- b. Notificar los nuevos casos de enfermedades huérfanas - raras al Sistema de Vigilancia en Salud Pública (SIVIGILA).
- c. Usar el Registro Nacional de Personas con Enfermedades Huérfanas o de los registros de información que en su contenido relacionen enfermedades huérfanas - raras.



# Resolución 2625 del 17 de diciembre de 2025, Minsalud

## Otras disposiciones (nuevo):

*El listado es de interés epidemiológico y no corresponde a la totalidad de enfermedades huérfanas - raras descritas en la literatura científica.*

**Parágrafo 1.** El presente listado *no puede constituirse en una barrera de acceso para la atención* de las personas *ni afectar el acceso al tamizaje, diagnóstico temprano, rehabilitación y/o tratamiento oportuno* de las personas que sufren enfermedades huérfanas - raras.

**Parágrafo 2.** Con independencia de los procesos de actualización de la lista de enfermedades huérfanas - raras definida por ley, *debe primar el criterio médico para el tamizaje, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación.*





# Actualización de la ficha de notificación cara B del evento 342

## 5. 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	

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.



# Novedades del evento 342

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

Cambio del tipo de confirmación del diagnóstico de las enfermedades de acuerdo con lo establecido en el anexo técnico del protocolo de vigilancia elaborado por el Minsalud y con las aclaraciones realizadas en reunión del 11 de febrero de 2026.

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

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

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



# Novedades del evento 342

Ajuste en el nombre de las enfermedades mediante la Resolución 2625 de 2025.

Número de identificación de la enfermedad huérfana		Nombre de la Enfermedad Huérfana (V.5.0)		Número de identificación de la enfermedad huérfana		Nombre de la Enfermedad Huérfana (v. 4.0)	
479		Deficiencia de TBX1		479		Deficiencia de TBK1	
1090		Errores innatos de la inmunidad		1090		Inmunodeficiencia primaria no especificada	
1217		Deleción 22q11.2 (Síndrome de Di George)		1217		Monosomia 22q11	
1255		Neurofibromatosis tipo 1		1255		Neurofibromatosis	
1467		Retraso en el crecimiento por deficit en el factor de crecimiento insulinico de tipo 1 (IGF-1)		1467		Retraso en el crecimiento por deficit en el factor de crecimiento insulinico de tipo 1	
1753		Síndrome de intestino corto (cogénito)		1753		Síndrome de intestino corto	
1998		Síndrome hemolítico urémico atípico		1998		Síndrome hemolitico uremico atipico	
2205		Microdeleción 14q 12 - 13.3		2205		Deleción intersticial 14q12q13.3	

# Novedades del evento 342 <sup>2</sup>

Ajuste en el tipo de confirmación de las enfermedades mediante la Resolución 2625 de 2025.

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

# Novedades del evento 342 <sup>2</sup>

- Inclusión de 57 pruebas de laboratorio que ingresaron nuevas en la actualización del anexo técnico del protocolo de vigilancia elaborado por el Ministerio de Salud y Protección Social.

**Número de enfermedades Anexo 2023: 2.247**

**Número de enfermedades Anexo 2025: 2.273**

Inclusión de las 26 enfermedades huérfanas que ingresaron nuevas con la expedición de la Resolución 2625 de 2025.

- **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





# Gracias



SECRETARÍA DE  
SALUD

