

**SECRETARIA DISTRITAL DE SALUD
DIRECCIÓN DE SALUD PÚBLICA
SUBDIRECCIÓN DE VIGILANCIA EN SALUD PÚBLICA**

**COMPORTAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES HUÉRFANAS – RARAS
EVENTO 342
AÑO 2025**

**AUTOR:
ADRIANA PAOLA ULLOA VIRGÜEZ
PROFESIONAL ESPECIALIZADO
SUBSISTEMA NO TRANSMISIBLES**

**BOGOTÁ D.C.
Abril 2026**

ENFERMEDADES HUÉRFANAS – RARAS, BOGOTÁ D.C., 2025

INTRODUCCIÓN

Las enfermedades huérfanas - raras se definen como aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas, comprenden, las enfermedades raras, las ultra-huérfanas y olvidadas (1). Las enfermedades raras hacen referencia aquellas que afectan a un pequeño número en comparación a la población total de una región o país, por lo que estas pueden variar dependiendo el territorio de referencia, también se incluyen aquellas enfermedades con variantes raras. La enfermedad ultra huérfana se describe en condiciones extremadamente raras bajo la definición de una prevalencia de 0,1 – 9 por 100.000 habitantes. Finalmente, las enfermedades olvidadas también denominadas enfermedades desatendidas afectan a las poblaciones más pobres que residen en lugares remotos o de difícil acceso y en consecuencia tienen un limitado acceso a los servicios de salud (2).

Se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés en salud y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del estado colombiano a la población que las padece y sus cuidadores, para ello, se define la implementación del Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas - RNPEH administrado por la Dirección de Epidemiología y Demografía el Minsalud es la fuente oficial de información y tiene como fin proporcionar un mayor conocimiento sobre la incidencia, la prevalencia, la mortalidad o en su defecto el número de casos detectados en cada área geográfica, permitiendo identificar los recursos sanitarios, sociales y científicos, que se requieren, neutralizar la intermediación en servicios y medicamentos, evitar el fraude y garantizar que cada paciente y su cuidador, reciba efectivamente el plan de tratamiento diseñado para su atención con enfoque de protección social (3).

Se estima que en el mundo existen alrededor de 6.000 a 7.000 enfermedades raras o huérfanas. Sin embargo, en Colombia son objeto de vigilancia 2.236 enfermedades al Sistema de Vigilancia en Salud Pública – SIVIGILA, establecidas en la Resolución 023 de 2023 realizado por el Minsalud (4).

Situación epidemiológica mundial (5)

De acuerdo con el portal europeo Orphanet con corte a abril de 2025 el número total de enfermedades raras o grupos de enfermedades raras cubiertos por registros de pacientes, cohortes y bases de datos es de 880 y los países con mayor número de registros de enfermedad raras fueron Alemania (n: 187) seguida de Francia (n: 125), Italia (n: 101), Reino Unido (n: 65) y España (n: 41).

Las enfermedades o grupos de enfermedades raras con una mayor proporción al 5% registrados fueron los defectos raros del desarrollo durante la embriogénesis (49%), enfermedades neoplásicas raras (11%), enfermedades neurológicas raras (9%) y errores innatos raros del metabolismo (6%).

Enfermedades raras o grupos de enfermedades raras con mayor número de registros muestra que la fibrosis quística con 37 registros, cohortes o bases de datos, es la enfermedad rara más representada seguida de la malformación cardíaca congénita rara no sindrómica con 34 casos, onfalocelo, atresia esofágica, hernia diafragmática congénita y labio hendido con o sin paladar hendido cada una con 31 registros.

Situación epidemiológica en la región (6)

De acuerdo con la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras *más de 47 millones de persona en Latinoamérica viven con una enfermedad rara, huérfana o poco frecuente, muchas de ellas sin diagnóstico y con enormes dificultades para acceder a atención médica o tratamientos.*

Situación epidemiológica en Colombia (7)

Según datos del Sistema Integrado de Información de la Protección Social - SISPRO y reportes sectoriales a octubre de 2025, se estima que alrededor de 2,5 millones de personas viven con enfermedades huérfanas/raras en Colombia.

En Colombia a período doce de 2025 según informe de evento enfermedades huérfanas - raras del Instituto Nacional de Salud se registraron 12.713 casos notificados al SIVIGILA mostrando una disminución del 1,7% (n: 12.928) comparado con el mismo período del año 2023; las principales entidades territoriales que aportan el mayor porcentaje en cuanto a la notificación por residencia son Antioquia con el 25,7% y el Distrito de Bogotá con el 21,6% seguidas de Cali, Valle del Cauca y Cundinamarca con el 17,9%.

Las principales enfermedades reportadas fueron con el 5,9% corresponden a displasia pulmonar, el 4,0% a esclerosis múltiple, enfermedad de Von Willebrand con el 3,4%, el 2,8% esclerosis sistémica cutánea limitada y en quinto lugar la esclerosis lateral amiotrófica con el 2,7% (8).

Objetivo

El objetivo del presente informe es describir en términos de variables de persona, tiempo y lugar el comportamiento de los casos nuevos notificados de enfermedades huérfanas – raras al SIVIGILA durante el año 2025 en el Distrito Capital.

MATERIALES Y MÉTODOS

Se realizó un análisis descriptivo retrospectivo de los casos de enfermedades huérfanas – raras notificados al SIVIGILA 4.0 durante el año 2025; a partir de la información captada por las Unidades Primarias Generadoras del Dato - UPGD y Unidades Informadoras – UI a nivel distrital y de otros entes territoriales y de las Entidades Administradoras de Planes de Beneficios -EAPB- retroalimentados por el Instituto Nacional de Salud, además de cruce con el Registro para la Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad – RLCPD con el fin de identificar personas en condición de discapacidad.

Posterior a la consolidación de los casos notificados, se sometió a proceso de depuración, mediante los siguientes criterios: no se contempla los reportes con ajuste final D (caso descartado por error de digitación), ajuste 6 (caso descartado por clínica o laboratorio porque no cumple la definición de caso), ajuste R (caso repetido, se consideran repetidos los registros que tengan los mismos datos de identificación del paciente y el mismo diagnóstico, y que hayan sido notificados dos (2) o más veces.

Es así como para el año 2025 las UPGDs del Distrito de Bogotá notificaron al SIVIGILA 5.491 casos de enfermedades huérfanas – raras; de los cuales se excluyeron 49 casos con ajuste 6, 106 casos con ajuste D, 117 casos con ajuste R quedando 5.182 casos notificados y 3.107 residentes en el Distrito notificados principalmente por Bogotá y las entidades territoriales de Antioquia, Atlántico, Cundinamarca, Huila y Valle.

El informe del evento se realizó con la inclusión de los casos registrados por residencia en Bogotá. Es importante aclarar como la información obtenida del Sistema de Vigilancia en Salud Pública a partir del evento 342 puede variar dependiendo el corte de la información puesto que esta base permanece abierta lo que significa que se encuentra en constante actualización.

Las variables epidemiológicas para analizar fueron en:

- Tiempo: período epidemiológico (ordinal).
- Lugar: nacionalidad (nominal), localidad de residencia (nominal).
- Persona: edad, unidad de medida, tipo de régimen, estrato (ordinal), sexo, EAPB, pertenencia étnica, persona en condición de discapacidad, clasificación del caso, hospitalizado, condición final, nivel educativo, tipo de discapacidad, nombre de la enfermedad (nominal).

Cálculos estadísticos y tipos de indicadores analizados: canal endémico (metodología Bortman), proporciones, tasa por sexo y de notificación por residencia demográficos (denominador cifras de vivienda, hogares y p personas para localidad 2005 – 2035), tasa de afiliación por EAPB (denominador estadístico de aseguramiento 2025).

Consideraciones éticas

Para la elaboración del presente informe se empleó la base de datos de los casos del evento 342 - enfermedades huérfanas – raras notificados al SIVIGILA 4.0, no se manipuló información sensible y aseguró la confidencialidad de los datos, por lo tanto, se considera un análisis sin riesgo de acuerdo con la Resolución 08430 de 1993 del Minsalud (9).

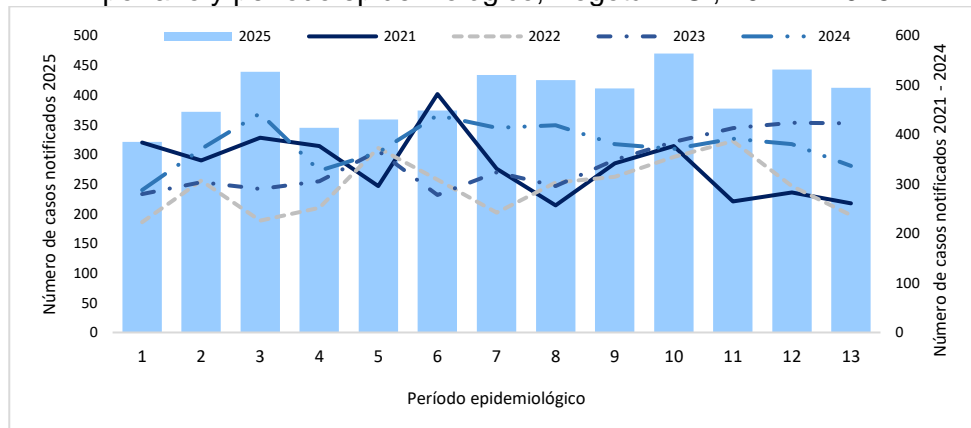
RESULTADOS

• Análisis del comportamiento de la notificación

Se realizó comparación en el comportamiento desde el inicio de la notificación (año 2016) evidenciando que el año 2019 presentó un aumento del 103,1% (n: 7.046 casos) comparado con el año 2018 (n: 3.469 casos), al comparar el año 2025 en relación con el 2024 (n: 4.927 casos) presentó un aumento del 5,2% con una variación del 0,05% y una diferencia de casos de 255.

Al comparar el año 2025 con el año 2019 de mayor notificación desde el inicio de la vigilancia del evento se evidencia una disminución del 26,5% a pesar de que el 2025 tiene un aumento en la notificación en relación con los años entre 2020 y 2024.

Gráfico. Comportamiento de la notificación de casos de enfermedades huérfanas – raras, por año y período epidemiológico, Bogotá D.C., 2021 – 2025

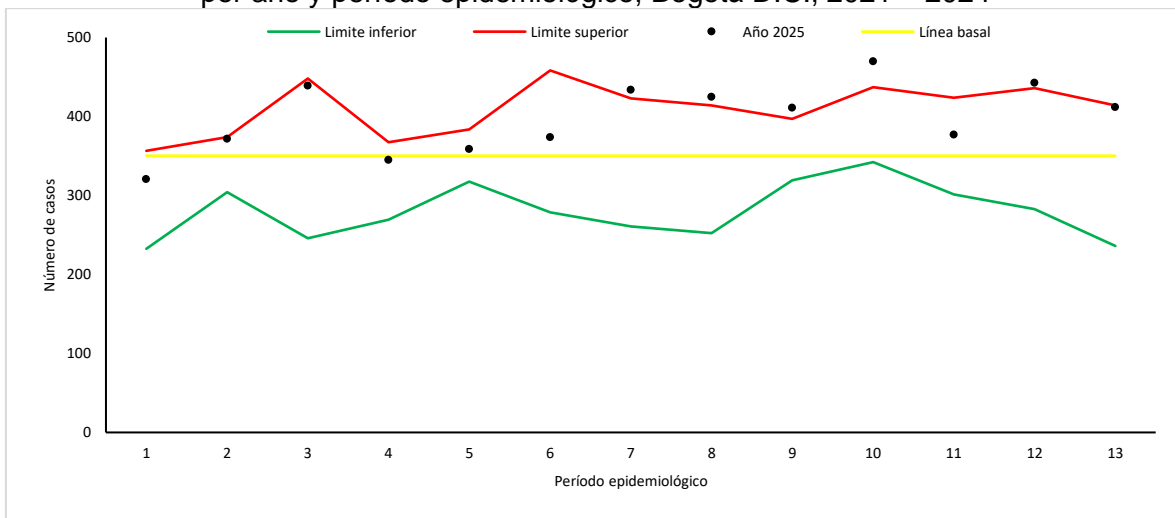


Fuente: SIVIGILA – Evento 342. Secretaría Distrital de Salud. Bogotá D.C., 2021-2024

Durante el año 2025 en los períodos epidemiológicos 7 al 10 se presentaron un aumento en la notificación superando el límite superior y en los períodos uno y cuatro la notificación estuvo por debajo de la línea base (casos esperados: 350,3).

De acuerdo con el comportamiento de la notificación de los cinco años previos al 2025 se observa que la razón observada es igual al año anterior de 0,95 casos notificados por año al no sobrepasar la razón esperada de un caso.

Gráfico. Canal endémico de la notificación de casos de enfermedades huérfanas – raras, por año y período epidemiológico, Bogotá D.C., 2021 – 2024

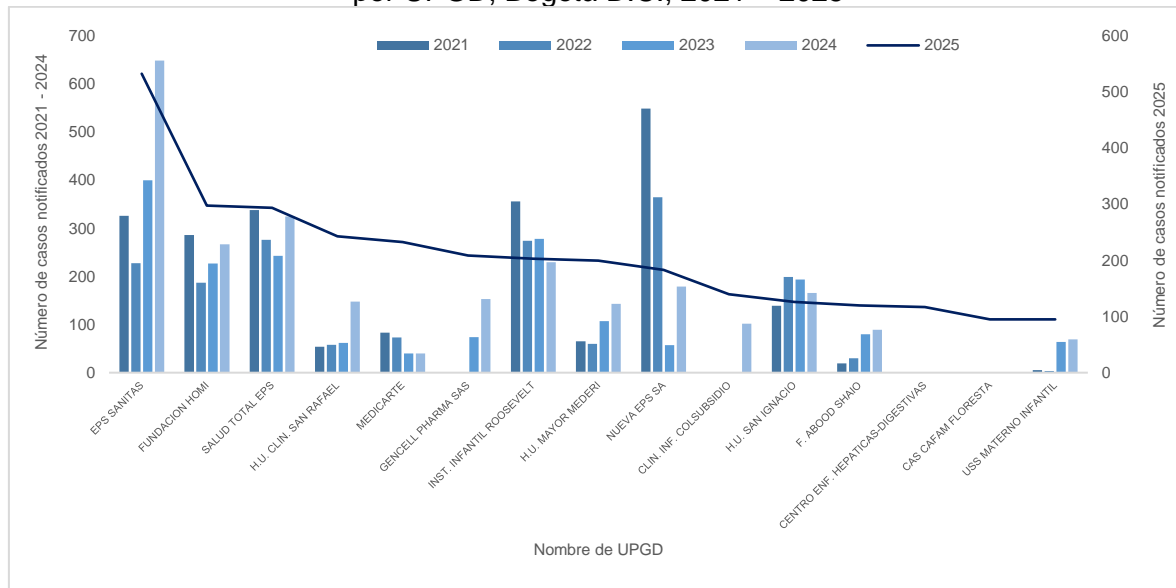


Fuente: SIVIGILA – Evento 342. Secretaría Distrital de Salud. Bogotá D.C., 2021-2025

La mayor proporción de casos por subred de notificación se concentra en la Subred Norte con el 45,6% (n: 2.373 casos) seguido de la Subred Centro Oriente 26,1% (n: 1.351 casos), la Subred Sur Occidente con el 5,4% (n: 280 casos) y finalmente la Subred Sur con el 1,2% (n: 60 casos); las aseguradoras aportaron el 26,1% (n: 1.118 casos) en la notificación.

En el gráfico se observa el comportamiento de la notificación por las primeras 15 UPGD notificadoras en Bogotá, las cuales aportan el 59,6% (n: 3.089 casos) del total de la notificación en el año 2025 concentrándose principalmente en la EPS SANITAS (10,3%), la Fundación HOMI (5,4%), SALUD TOTAL EPS (5,7%), el Hospital Universitario Clínica San Rafael (4,7%) y MEDICARTE Agencia Chapinero (4,5%).

Gráfico. Comportamiento de la notificación de casos de enfermedades huérfanas – raras, por UPGD, Bogotá D.C., 2021 – 2025



Fuente: SIVIGILA – Evento 342. Secretaría Distrital de Salud. Bogotá D.C., 2021-2025

Del total de casos notificados el 66,5% fueron confirmados por laboratorio, el 18,2% fueron hospitalizados y el 2,1% tienen condición final muerto.

Tabla. Distribución de variables de notificación de casos de enfermedades huérfanas – raras, 2025

Variable	Clasificación	Porcentaje	Frecuencia
Tipo de caso	Confirmado por laboratorio	66,5	3447
	Confirmado por clínica	33,5	1735
Hospitalizado	Si	18,2	945
	No	81,8	4237
Condición final	Vivo	97,9	5074
	Muerto	2,1	108
Total, notificado			5182

Fuente: SIVIGILA – Evento 342. Secretaría Distrital de Salud. Bogotá D.C., 2025

En la siguiente tabla se muestran las primeras 15 enfermedades huérfanas - raras con mayor notificación en el año 2025, ubicándose en primer puesto la displasia broncopulmonar la cual representa un aumento del del 9,8% con relación al año 2024 seguida de la esclerosis múltiple con una variación del 7,9%, la enfermedad que presento un aumento en la variación fue la hepatitis crónica autoinmune con un aumento del 236,7%.

Imagen. Primeras 15 enfermedades huérfanas – raras notificadas en Bogotá D.C., 2021 - 2025

Enfermedad huérfana - rara	2021	2022	2023	2024	2025	Variación 2024 - 2025	
						Casos	Porcentaje
Displasia broncopulmonar	115	134	288	357	392	35	9,8
Esclerosis Múltiple	279	232	387	316	341	25	7,9
Microtia	94	69	169	208	182	-26	-12,5
Esclerosis lateral amiotrófica	199	163	176	193	176	-17	-8,8
Hepatitis crónica autoinmune	34	28	17	52	175	123	236,5
Hipertensión arterial pulmonar idiopática	65	78	43	102	174	72	70,6
Enfermedad de Von Willebrand	65	65	113	114	167	53	46,5
Fibrosis pulmonar idiopática	74	75	98	103	156	53	51,5
Neuromielitis óptica espectral	122	135	129	138	141	3	2,2
Síndrome de Guillain-Barre	161	151	156	145	140	-5	-3,4
Deficit congénito del factor VIII	95	60	82	56	123	67	119,6
Hipertensión Pulmonar Tromboembólica Cr	36	58	85	99	111	12	12,1
Enfermedad de Crohn	72	81	63	84	91	7	8,3
Esclerosis sistémica cutánea limitada	51	158	181	176	86	-90	-51,1
Esclerosis sistémica cutánea difusa	57	93	113	91	85	-6	-6,6
Total	1519	1580	2100	2234	2540		

Fuente: SIVIGILA – Evento 342. Secretaría Distrital de Salud. Bogotá D.C., 2021-2025

A continuación, se evidencia las principales enfermedades que no se han notificado desde el inicio de la notificación en 2016 con más de dos casos.

Tabla. Enfermedades huérfanas – raras notificadas por primera vez en Bogotá D.C., 2025

Enfermedad huérfana - rara	Frecuencia
Neurofibromatosis tipo 1	44
Colangitis Biliar Primaria	28
Errores innatos de la inmunidad	19
Deleción 22q11.2 (Síndrome de Di George)	14
Síndrome de Dravet	10
Enfermedad de Kawasaki	10
Síndrome de X frágil	9
Síndrome de intestino corto (congénito)	7
Miopatía necrotizante inmunomediada.	6
Enfermedad del riñón poliquístico autosómica dominante de tipo 1 y con esclerosis tuberosa	4
Albinismo con sordera	3
Heterotaxia	3
Anomalías de la osificación - retraso del desarrollo sicomotor	2
Camptodactilia no especificada	2
Diarrea intratable - atresia coanal - anomalías en los ojos	2
Encefalomiелitis Aguda Diseminada	2
Megacalicosis congénita	2
Síndrome de Christian de Myer Franken	2
Síndrome de microdeleción 19q13.11	2
Síndrome de Weill Marchesani	2
Total	173

Fuente: SIVIGILA – Evento 342. Secretaría Distrital de Salud. Bogotá D.C., 2025

Durante el 2025 se presentaron 108 fallecidos de los cuales el 21,3% corresponden a otras entidades territoriales como Cundinamarca (n: 10), Boyacá (n: 4), Amazonas, Caldas, Casanare, Cesar, Córdoba, Meta, Quindío, Sucre y Tolima (n: 1) y, el 78,7% (n: 85) corresponden por residencia al Distrito de Bogotá.

Tabla. Fallecidos con enfermedades huérfanas – raras notificadas en Bogotá D.C., 2025

Enfermedad huérfana - rara	Porcentaje	Frecuencia
Esclerosis lateral amiotrófica	20,4	22
Fibrosis pulmonar idiopática	9,3	10

Displasia broncopulmonar	5,6	6
Hipertensión arterial pulmonar idiopática	5,6	6
Vasculitis	4,6	5
Hepatitis crónica autoinmune	3,7	4
Síndrome de Guillain-Barré	3,7	4
Gastrosquisis	2,8	3
Hernia diafragmática	2,8	3
Hipertensión Pulmonar Tromboembólica Crónica	2,8	3
Síndrome del injerto contra huésped	2,8	3
Aplasia medular idiopática	1,9	2
Enfermedad de Wegener	1,9	2
Errores innatos de la inmunidad	1,9	2
Esclerosis sistémica cutánea difusa	1,9	2
Miastenia grave	1,9	2
Microtia	1,9	2
Neuromielitis óptica espectro	1,9	2
Síndrome hemolítico urémico atípico	1,9	2
Otras enfermedades huérfanas - raras	21,3	23
Total	100,0	108

Fuente: SIVIGILA – Evento 342. Secretaría Distrital de Salud. Bogotá D.C., 2025

• Análisis del comportamiento por residencia

Teniendo en cuenta el total de la notificación el cual corresponde a 5.144 casos en los cuales se incluyen los casos notificados por otras entidades territoriales con residencia en Bogotá se tiene un total de 3.107 casos válidos.

Del total de casos notificados el 61,8% fueron confirmados por laboratorio, el 20,4% fueron hospitalizados y el 2,7% tienen condición final muerto.

Tabla. Distribución de variables de notificación de casos de enfermedades huérfanas – raras, 2025

Variable	Clasificación	Porcentaje	Frecuencia
Tipo de caso	Confirmado por laboratorio	61,8	1920
	Confirmado por clínica	38,2	1187
Hospitalizado	Si	20,4	633
	No	79,6	2474
Condición final	Vivo	97,3	3022
	Muerto	2,7	85
Total			3107

Fuente: SIVIGILA – Evento 342. Secretaría Distrital de Salud. Bogotá D.C., 2025

En la tabla se observa que la tasa más alta por momento de vida y sexo está en primera infancia con una tasa total de 265,1 casos por 100.000 habitantes seguida de vejez e infancia con 116,0 y 78,1 casos por 100.000 habitantes respectivamente.

En cuanto a la pertenencia étnica las tasas más altas se observan en la población raizal con 335,0 casos seguido de indígena con 13,9 casos por 100.000 habitantes y negro, mulato afro colombiano con 13,9 casos.

En cuanto al estrato la tasa más alta se encuentra en los estratos 1 y 5 con 81,8 casos y 36,2 por 100.000 habitantes respectivamente y con relación al área geográfica los casos en la cabecera municipal representan una tasa de 39,3 por 100.000 habitantes y en los centros poblados y rural disperso con una tasa de 12,3 casos por 100.000 habitantes.

Tabla. Tasa por momento de vida y sexo, pertenencia étnica, estrato y área geográfica de las enfermedades huérfanas – raras, Bogotá D.C. 2025

Momento de vida	Tasa		Casos	
	Femenino	Masculino	Femenino	Masculino
1 - Primera infancia	112,1	153,0	301	430
2 - Infancia	34,7	43,4	97	126
3 - Adolescencia	38,6	36,8	123	121
4 - Juventud	23,4	15,8	114	77
5 - Adultez	29,7	20,2	605	382
6 - Vejez	56,7	59,4	421	310
Pertenencia étnica	Tasa		Casos	
1. Indígena	13,9		3	
3. Raizal	335,0		4	
5. Negro, mulato afro colombiano	6,8		5	
6. Otro	39,5		3095	
Estrato	Tasa		Casos	
1	81,8		610	
2	34,1		1100	
3	35,0		927	
4	34,0		270	
5	36,2		96	
6	29,0		47	
Sin dato			57	
Área geográfica	Tasa		Casos	
Cabecera municipal	39,3		3103	
Centros Poblados y Rural Disperso	12,3		4	

Fuente: SIVIGILA – Evento 342. Secretaría Distrital de Salud. Bogotá D.C., 2025. VIHOPE localidad 2005-2035, Secretaría Distrital de Planeación. Proyecciones de población municipal por área y pertenencia étnico-racial, DANE, 2018-2035. La Estratificación Socioeconómica de Bogotá D.C. como instrumento de focalización y su relación con otros instrumentos de política pública – SDH. Proyecciones de población a nivel departamental, período 2020 – 2050, DANE.

En la tabla se evidencia por tipo de régimen el contributivo representa una tasa de 41,5 casos por 100.000 habitantes con 2.500 casos seguido del subsidiado con 514 casos y una tasa de 29,5 casos por 100.000 habitantes; en cuanto a la aseguradora de acuerdo con la tasa por 100.000 habitantes la que tiene mayor representativa es Mallamas EPSI seguida de Ferrocarriles Nacionales, en tercer lugar, está la NUEVA EPS, Aliansalud y en quinto lugar COMPENSAR.

Tabla. Tasa por tipo de régimen y aseguradora de las enfermedades huérfanas – raras, Bogotá D.C. 2025

Tipo de régimen	Tasa	Frecuencia
Excepción	41,5	2500
Contributivo	28,8	72
Subsidiado	29,5	514
Otros		21
Aseguradora	Tasa	Frecuencia
MALLAMAS EPSI	1041,7	1
FERROCARRILES NACIONALES	73,3	2

NUEVA EPS	54,5	316
ALIANSA SALUD	53,9	139
COMPENSAR	45,8	691
SURA	40,0	197
COOSALUD	39,5	13
SANITAS	35,7	627
SALUD TOTAL	33,7	360
CAPITAL SALUD	31,6	279
FAMISANAR	30,2	360

Fuente: SIVIGILA – Evento 342. Secretaría Distrital de Salud. Bogotá D.C., 2025. Estadísticas de aseguramiento, diciembre 2025, SDS.

Se realizó para este análisis los casos con residencia en Bogotá con la base del Registro para la Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad - RLCPD distrital suministrando una mayor información con relación a la población con enfermedades huérfanas -raras que presentan algún tipo de discapacidad, a continuación, se presenta el resultado del análisis:

- En SIVIGILA se registraron 830 casos con la marcación en la variable gp_discapa de los cuales a cinco (n: 5) no se les registró ningún tipo de discapacidad en la cara B, quedando 825 que cuentan con una marcación de discapacidad en cara B.
- Al realizar el cruce con la base RLCPD 408 casos cruzaron de estos 329 en SIVIGILA estaban sin marcación en la variable gp_discapa y tipo de discapacidad.
- El resultado total de la notificación en SIVIGILA y la base de RLCPD fue de 927, a continuación, se muestran los primeros tipos de discapacidad más frecuentes con una representación del 83,7% del total de discapacidades registradas (n: 776).

Tabla. Proporción de personas en condición de discapacidad con enfermedades huérfanas – raras, Bogotá D.C. 2025

Tipo de discapacidad	Porcentaje	Frecuencia
Física	25,0	232
Otra	12,9	120
Sistema nervioso	8,0	74
Sistema nervioso Física	6,4	59
No definida	5,5	51
Auditiva	5,3	49
Visual	3,1	29
Sistema cardiorrespiratorio e inmune	3,0	28
Sistema nervioso Física Intelectual Múltiple	2,2	20
Física Intelectual Múltiple	1,9	18
Sistema nervioso Física Intelectual Psicosocial Múltiple	1,8	17
Sistema nervioso Voz y habla Física	1,8	17
Sistema digestivo, el metabolismo y hormonal	1,7	16
Intelectual	1,3	12
Sistema nervioso Intelectual	1,3	12
Física Intelectual Psicosocial Múltiple	1,2	11
Física Psicosocial Múltiple	1,2	11
Total	83,7	776

Fuente: SIVIGILA – Evento 342. Secretaría Distrital de Salud. Bogotá D.C., 2025. Base de Registro para la Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad – RLCPD, corte del 01/07/2020 al 27/03/2026.

De acuerdo con el número de discapacidades registradas principalmente el 67,7% registran una sola discapacidad y el 15,2% registro dos (2) tipos de discapacidad y en menor porcentaje marcaron 6 y 7 tipos de discapacidades.

Tabla. Proporción de personas en condición de discapacidad múltiple con enfermedades huérfanas – raras, Bogotá D.C. 2025

Número de discapacidades	Porcentaje	Frecuencia
1	67,7	628
2	15,2	141
3	10,8	100
4	4,4	41
5	1,4	13
6	0,3	3
7	0,1	1
Total	100,0	927

Fuente: SIVIGILA – Evento 342. Secretaría Distrital de Salud. Bogotá D.C., 2025. Base de Registro para la Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad – RLCPD, corte del 01/07/2020 al 19/03/2025.

A continuación, se evidencia el nivel educativo por momento de vida registrado principalmente el 33,1% (n: 1.028) no se registró ningún tipo de educación en los momentos de vida de primera infancia, adultez y vejez; el nivel educativo de básica secundaria con el 19,5% (n: 606) en adultez y vejez; el nivel educativo de profesional 13,9% (n: 432) en los momentos de vida adultez, vejez y juventud; en menor proporción los niveles de estudio doctorado, maestría y especialización.

Imagen. Nivel educativo de los casos con enfermedades huérfanas – raras, Bogotá D.C. 2025

Nivel educativo	1 - Primera infancia		2 - Infancia		3 - Adolescencia		4 - Juventud		5 - Adultez		6 - Vejez	
	Femenino	Masculino	Femenino	Masculino	Femenino	Masculino	Femenino	Masculino	Femenino	Masculino	Femenino	Masculino
Básica primaria	6	3	60	77	24	29	3	2	32	23	83	58
Básica secundaria			5	5	66	59	24	18	144	78	125	82
Doctorado									2	1		
Especialización							1		24	10	7	9
Maestría									11	7	3	3
Media académica o clásica			1		7	5	11	8	36	26	19	14
Media técnica (bachillerato técnico)					5	5	8	9	25	21	16	11
Ninguno	273	385	17	25	16	18	11	13	91	58	78	43
Normalista					3		1	3	5	6	1	1
Preescolar	22	42	14	19	2	2	1		4	2	3	1
Profesional						2	32	15	164	103	53	63
Técnica profesional					1		13	4	47	28	22	21
Tecnológica							9	5	20	19	11	4
Total	301	430	97	126	123	121	114	77	605	382	421	310
Porcentaje	41,2	58,8	43,5	56,5	50,4	49,6	59,7	40,3	61,3	38,7	57,6	42,4

Fuente: SIVIGILA – Evento 342. Secretaría Distrital de Salud. Bogotá D.C., 2025

En la tabla, se observa la distribución por localidad en donde la variación en relación con el año 2024 se evidencia aumentos en las localidades de Sumapaz (100%), Puente Aranda (31,6%) y a nivel distrital un aumento del 2,1%.

La variación en cuanto a la disminución la localidad de Rafael Uribe Uribe disminuyó en un 25,6%.

Tabla. Distribución de las enfermedades huérfanas – raras por localidad de residencia en Bogotá D.C., 2021 - 2025

Enfermedad	2021	2022	2023	2024	2025		Variación 2024 - 2025	
					Casos	%	Casos	%
01 - Usaquén	241	201	237	238	286	9,2	48	↗ 20,2
02 - Chapinero	82	71	91	85	98	3,2	13	↓ 15,3
03 - Santafé	63	51	76	87	66	2,1	-21	↓ -24,1
04 - San Cristóbal	143	88	165	188	179	5,8	-9	↓ -4,8
05 - Usme	104	84	121	127	127	4,1	0	↓ 0,0
06 - Tunjuelito	52	40	67	68	69	2,2	1	↓ 1,5
07 - Bosa	198	145	221	218	223	7,2	5	↓ 2,3
08 - Kennedy	345	283	387	406	358	11,5	-48	↓ -11,8
09 - Fontibón	118	98	171	159	153	4,9	-6	↓ -3,8
10 - Engativá	296	241	292	294	344	11,1	50	↗ 17,0
11 - Suba	371	349	408	398	468	15,1	70	↗ 17,6
12 - Barrios Unidos	54	45	58	63	52	1,7	-11	↓ -17,5
13 - Teusaquillo	82	82	84	87	86	2,8	-1	↓ -1,1
14 - Los Mártires	48	42	77	59	52	1,7	-7	↓ -11,9
15 - Antonio Nariño	39	28	51	52	54	1,7	2	↓ 3,8
16 - Puente Aranda	96	87	133	95	125	4,0	30	↗ 31,6
17 - La Candelaria	13	21	18	14	15	0,5	1	↓ 7,1
18 - Rafael Uribe Uribe	118	84	159	195	145	4,7	-50	↓ -25,6
19 - Ciudad Bolívar	151	147	213	207	204	6,6	-3	↓ -1,4
20 - Sumapaz	1		5	1	2	0,1	1	↑ 100,0
Sin dato	38	292	3	1	1	0,0	0	↓ 0,0
Total	2653	2479	3037	3042	3107	100	65	↓ 2,1

Fuente: SIVIGILA – Evento 342. Secretaría Distrital de Salud. Bogotá D.C., 2021-2025

En la tabla se discrimina la tasa de notificación por residencia por cada 100.000 habitantes por momento de vida y localidad de residencia del total de 3.107 casos válidos para el Distrito de Bogotá, en donde la tasa distrital es de 39,1 por 100.000 habitantes.

Las tasas más altas se encuentran en la localidad de La Candelaria, Antonio Nariño, Los Mártires, Chapinero y Sumapaz y en contraste las más bajas están en Sumapaz, Bosa y Suba.

Las tasas más altas por momento de vida están en primera infancia en las localidades de La Candelaria seguida de Antonio Nariño y Los Mártires; en infancia en las localidades de Santafé, Puente Aranda y Usaquén; en el momento de vida de vejez en las localidades de Chapinero, Teusaquillo y Usaquén.

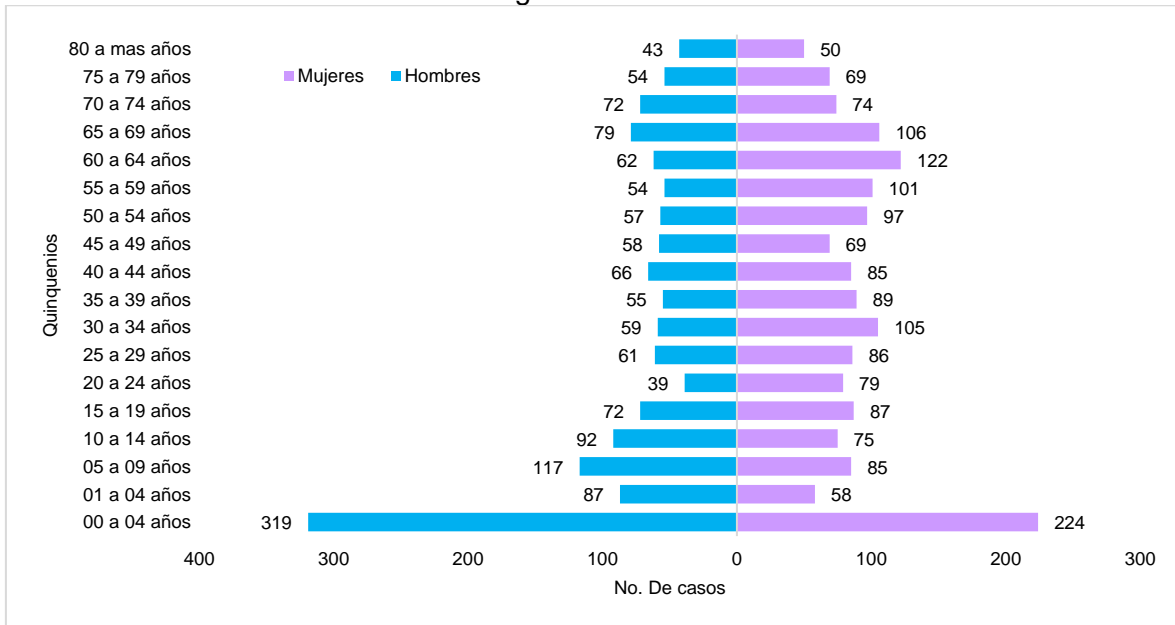
Imagen. Tasa por momento de vida y localidad de residencia de las enfermedades huérfanas – raras, Bogotá D.C. 2025

Localidad de residencia	Tasa por 100.000 habitantes						Frecuencia					
	Primera infancia	Infancia	Adolescencia	Juventud	Adultez	Persona > 60 años	Primera infancia	Infancia	Adolescencia	Juventud	Adultez	Persona > 60 años
Usaquén	142,5	59,4	50,7	19,9	34,5	74,8	46	21	19	12	100	88
Chapinero	190,3	10,5	58,6	20,8	41,1	105,8	19	1	5	3	37	33
Santafé	241,8	100,4	22,9	7,1	39,8	72,4	20	8	2	1	23	12
San Cristóbal	240,6	38,0	46,1	12,7	19,1	56,2	74	12	17	7	36	33
Usme	111,5	45,1	29,6	14,2	15,1	48,1	39	16	12	8	28	24
Tunjuelito	139,2	54,4	27,1	12,8	27,8	50,5	17	7	4	3	24	14
Bosa	88,4	29,3	26,5	12,1	19,2	50,4	54	19	20	12	72	46
Kennedy	115,0	36,6	30,3	23,6	21,7	41,2	86	29	28	31	117	67
Fontibón	98,4	41,4	45,8	26,1	26,2	61,7	24	10	13	13	52	41
Engativá	92,0	48,9	49,3	27,1	30,8	57,9	47	25	30	26	129	87
Suba	110,2	37,1	36,5	20,2	25,0	60,0	89	32	35	30	157	125
Barrios Unidos	148,1	26,6	71,1	18,4	21,0	50,1	12	2	6	3	15	14
Teusaquillo	120,0	39,9	37,3	36,8	35,7	97,8	9	3	3	4	31	36
Los Mártires	284,5	53,6	98,2	30,6	41,3	45,4	16	3	6	3	18	6
Antonio Nariño	319,9	41,1	67,8	30,4	46,8	59,8	18	2	4	3	18	9
Puente Aranda	222,7	89,6	50,4	28,0	27,5	57,3	32	13	9	8	35	28
La Candelaria	544,7	0,0	104,8	32,2	73,1	69,7	5		1	1	6	2
Rafael Uribe Uribe	170,3	24,5	42,3	13,8	22,0	53,3	46	7	14	7	40	31
Ciudad Bolívar	129,6	21,1	24,0	16,9	15,2	42,0	77	13	16	16	48	34
Sumapaz	245,1	0,0	0,0	0,0	61,9	0,0	1				1	
Sin dato												1
Tasa por momento de vida	133,0	39,1	37,7	19,6	25,1	57,8	731	223	244	191	987	731
Tasa distrital			39,1						3107			

Fuente: SIVIGILA – Evento 342. Secretaría Distrital de Salud. Bogotá D.C., 2025. VIHOPE localidad 2005-2035, Secretaría Distrital de Planeación.

En relación con la distribución de casos de enfermedades huérfanas - raras por quinquenio y sexo, en el gráfico, se evidencia una concentración en la población del quinquenio de cero a cuatro años con un total de 543 casos y de 5 a 9 años con 202 casos y el menor aporte fueron las personas de 20 a 24 años con 118 casos y mayores de 80 años y más con 93 casos.

Gráfico. Distribución de casos de enfermedades huérfanas – raras por quinquenio y sexo, Bogotá D.C. 2025



Fuente: SIVIGILA – Evento 342. Secretaría Distrital de Salud. Bogotá D.C., 2025. VIHOPE localidad 2005-2035, Secretaría Distrital de Planeación. Proyecciones de población municipal por área y pertenencia étnico-racial, DANE, 2018-2035.

A continuación, se observa un aumento de 269,6% en los fallecidos en comparación al 2024 y con el año 2019 el de mayor notificación (n: 4.578) y registro de muertes (n: 66) el porcentaje de aumento fue del 28,8% y al comparar con el 2020 el aumento fue del 49,1%. Las localidades con el mayor porcentaje de muertes registradas para el 2025 fueron Suba (n: 11), San Cristobal, Kennedy y Engativá (n: 9).

Imagen. Porcentaje de fallecidos por localidad de residencia y año, Bogotá D.C. 2021 - 2025

Localidad de residencia	2021	2022	2023	2024	2025
01 - Usaquén	0,15	0,16	0,16	0,03	0,16
02 - Chapinero	0,15			0,07	0,03
03 - Santafe	0,11		0,03	0,03	0,03
04 - San Cristóbal		0,04	0,07	0,03	0,29
05 - Usme	0,04	0,16			0,10
06 - Tunjuelito	0,04				0,16
07 - Bosa	0,11	0,04		0,03	0,03
08 - Kennedy	0,04	0,24	0,10	0,10	0,29
09 - Fontibón		0,04	0,03	0,03	0,19
10 - Engativá	0,26	0,20	0,16	0,13	0,29
11 - Suba	0,15	0,24	0,13	0,10	0,35
12 - Barrios Unidos	0,11			0,03	
13 - Teusaquillo	0,08	0,08	0,07	0,03	0,26
14 - Los Mártires		0,12			0,06
15 - Antonio Nariño	0,04				0,03
16 - Puente Aranda	0,04		0,07	0,03	0,13
17 - La Candelaria	0,04			0,03	0,03
18 - Rafael Uribe Uribe	0,04	0,04	0,10	0,03	0,06
19 - Ciudad Bolívar	0,04	0,20	0,07	0,03	0,23
Sin dato	0,15	0,24			
Porcentaje	1,58	1,82	0,99	0,76	2,74
Total fallecidos	42	45	30	23	85
Total casos	2653	2479	3037	3042	3107

Fuente: SIVIGILA – Evento 342. Secretaría Distrital de Salud. Bogotá D.C., 2021 - 2025

Para el año 2025, las muertes se distribuyeron en el sexo femenino con el 40,0% y con el 60,0% en el masculino; por momento de vida las muertes se presentaron principalmente en vejez con el 58,8% seguido de adultez con el 21,2%.

Tabla. Distribución de fallecidos por momento de vida y sexo, Bogotá D.C. 2025

Momento de vida	Femenino		Masculino	
	%	No. De muertes	%	No. De muertes
1 - Primera infancia	3,5	3	14,1	12
3 - Adolescencia	1,2	1	0,0	-
4 - Juventud	1,2	1	0,0	-
5 - Adultez	8,2	7	12,9	11
6 - Vejez	25,9	22	32,9	28
Total	40,0	34	60,0	51

Fuente: SIVIGILA – Evento 342. Secretaría Distrital de Salud. Bogotá D.C., 2025

Las enfermedades más frecuentes fueron: esclerosis lateral amiotrófica (n: 20), fibrosis pulmonar idiopática (n: 8) y vasculitis, hipertensión arterial pulmonar idiopática y displasia broncopulmonar (n: 5 cada una).

Por enfermedad huérfana – rara las siguientes enfermedades fueron notificadas con un caso y el 100% de los notificados fallecieron: atrofia multisistémica, dismorfia facial macrocefalia miopia Dandy Walker, enanismo tanatóforico, fibrosis pulmonar - inmunodeficiencia - disgenesia gonadal, polineuropatía amiloide familiar.

Tabla. Distribución de fallecidos por enfermedad huérfana -rara, Bogotá D.C. 2025

Nombre de la enfermedad	Porcentaje	Fallecidos
Atrofia multisistémica	100,0	1
Dismorfia facial macrocefalia miopia Dandy Walker	100,0	1
Enanismo tanatóforico	100,0	1
Fibrosis pulmonar - inmunodeficiencia - disgenesia gonadal	100,0	1
Polineuropatía amiloide familiar	100,0	1
Enfermedad de Pompe	50,0	1
Epidermolisis ampollosa epidermolítica	50,0	1
Epidermolisis ampollosa hereditaria	50,0	1
Periartritis nodosa	33,3	1
Mastocitosis sistémica	25,0	1
Síndrome de Coffin Siris	25,0	1
Síndrome del injerto contra huésped	18,2	2
Esclerosis lateral amiotrófica	17,4	20
Aplasia medular idiopática	16,7	1
Síndrome hemolítico urémico atípico	15,4	2
Vasculitis	15,2	5
Hernia diafragmática	14,3	1
Malformación de Ebstein	14,3	1
Otras encefalitis autoinmunes	12,5	1
Errores innatos de la inmunidad	10,0	1
Síndrome de antisintetasa	10,0	1
Enfermedad de Cushing	9,1	1
Fibrosis pulmonar idiopática	8,5	8
Atresia duodenal	7,7	1
Enfermedad de Wegener	7,4	2
Gastrosquisis	5,6	1
Miastenia grave	4,9	2
Polimiositis	4,5	1
Hipertensión arterial pulmonar idiopática	4,0	5
Esclerosis sistémica cutánea difusa	3,4	2
Hepatitis crónica autoinmune	3,0	4
Síndrome de Guillain-Barre	3,0	3
Sindactilia no especificada	2,4	1
Esclerosis sistémica cutánea limitada	1,7	1
Displasia broncopulmonar	1,6	5
Neuromielitis óptica espectro	1,1	1
Hipertensión Pulmonar Tromboembólica Crónica	0,8	1
Total	2,7	85

Fuente: SIVIGILA – Evento 342. Secretaría Distrital de Salud. Bogotá D.C., 2025

Teniendo en cuenta lo anterior las tasas más altas se ubicaron en las localidades de La Candelaria con una tasa del 5,95 por 100.000 habitantes y Teusaquillo con una tasa del 5,08 seguido de las localidades de Tunjuelito, Los Mártires y San Cristóbal con unas tasas de 2,82, 2,38 y 2,24 por 100.000 habitantes cada una.

Imagen. Tasa de fallecidos de las enfermedades huérfanas – raras por localidad de residencia en Bogotá D.C. 2025

Localidad de residencia		Tasa por 100.000 habitantes	Fallecidos
01 - Usaquén	↓	0,87	5
02 - Chapinero	↓	0,61	1
03 - Santafe	↓	0,88	1
04 - San Cristóbal	→	2,24	9
05 - Usme	↓	0,74	3
06 - Tunjuelito	→	2,82	5
07 - Bosa	↓	0,13	1
08 - Kennedy	↓	0,83	9
09 - Fontibón	↓	1,53	6
10 - Engativá	↓	1,09	9
11 - Suba	↓	0,88	11
12 - Barrios Unidos			-
13 - Teusaquillo	↑	5,08	8
14 - Los Mártires	→	2,38	2
15 - Antonio Nariño	↓	1,25	1
16 - Puente Aranda	↓	1,59	4
17 - La Candelaria	↑	5,95	1
18 - Rafael Uribe Uribe	↓	0,53	2
19 - Ciudad Bolívar	↓	1,03	7
Total		1,1	85

Fuente: SIVIGILA – Evento 342. Secretaría Distrital de Salud. Bogotá D.C., 2025. Proyecciones de población municipal por área y pertenencia étnico-racial, DANE, 2018-2035.

Indicadores

Indicador de oportunidad de la notificación de casos nuevos de enfermedades huérfanas

El indicador de oportunidad para el año 2024 se modificó pasando de 8 días a notificación inmediata (primeras 24 horas) en la actualización del protocolo de vigilancia en salud pública de enfermedades huérfanas – raras versión 6 del 20 de agosto.

Teniendo en cuenta lo anterior, el indicador de oportunidad para el 2025 se calculó hasta semana epidemiológica 34 sin comparación con el año 2024 y a partir de la semana epidemiológica 35 comparando con el año 2024.

Se evidencia que para el año 2025 a desde la semana epidemiológica 35 la oportunidad aumento en 9,5% comparado con el 2024 y la inoportunidad disminuyó en un 9,5%; en cuanto a la oportunidad para el año 2025 fue de 78,1% y una oportunidad del 21,9%.

Imagen. Indicador de oportunidad de los casos notificados del evento 342, enfermedad huérfana -rara, Bogotá D.C. 2024 - 2025

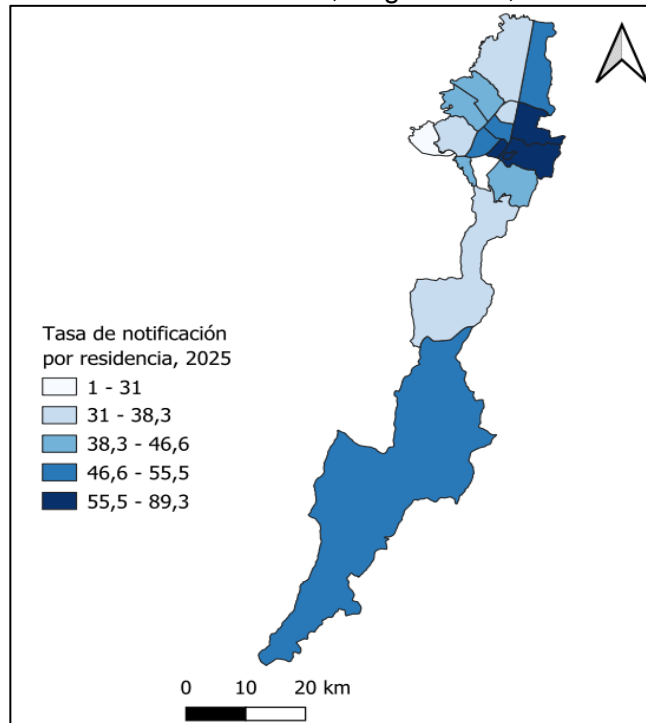
Indicador	Hasta SE 34 de 2025	Desde SE 35 de 2024	Desde SE 35 de 2025	Indicador 2025
Oportuno	1849	918	1139	2988
%	78,2	↑ 68,5	↑ 77,9	↑ 78,1
Inoportuno	516	423	323	839
%	21,8	↓ 31,5	↓ 22,1	↓ 21,9
Total notificados con fecha de diagnóstico 2024/2025	2365	1341	1462	3827

Fuente: SIVIGILA – Evento 342. Secretaría Distrital de Salud. Bogotá D.C., 2024 - 2025

Tasa de notificación de enfermedades huérfanas por entidad territorial de residencia

Las tasas más altas se encuentran en las localidades de La Candelaria, Antonio Nariño, Los mártires, Chapinero y Santafe al comparar con el año inmediatamente anterior Santafe se ubicaba en el primer lugar seguida de las localidades de La Candelaria, Los Mártires, Antonio y Teusaquillo.

Imagen. Tasa de notificación de enfermedades huérfanas por localidad de residencia por 100.000 habitantes, Bogotá D.C., 2025



Fuente: SIVIGILA – Evento 342. Secretaría Distrital de Salud. Bogotá D.C., 2025. Proyecciones de población municipal por área y pertenencia étnico-racial, DANE, 2018-2035.

En la siguiente tabla se evidencia la variación por tasa de notificación por localidad de residencia del año 2024 con respecto al año 2025 en las cuales las localidades de Usaquén, Chapinero, Usme Tunjuelito, Fontibón Engativá, Suba, Teusaquillo, Antonio Nariño, Puente Aranda, La Candelaria y Sumapaz presentan un aumento en las tasas.

Imagen. Tasa de notificación de enfermedades huérfanas por localidad de residencia por 100.000 habitantes, Bogotá D.C., 2024 - 2025

Localidad de residencia	2024	2025	Tendencia
	Tasa por 100.000 hab		
Usaquén	39,5	49,9	
Chapinero	46,0	59,9	
Santafé	80,7	58,2	
San Cristóbal	45,7	44,6	
Usme	30,1	31,5	
Tunjuelito	36,5	38,9	
Bosa	29,6	29,1	
Kennedy	39,0	33,1	
Fontibón	38,6	39,1	
Engativá	35,8	41,6	
Suba	29,9	37,5	
Barrios Unidos	39,6	37,2	
Teusaquillo	52,9	54,6	
Los Mártires	71,2	61,9	
Antonio Nariño	60,4	67,7	
Puente Aranda	36,6	49,7	
La Candelaria	73,9	89,3	
Rafael Uribe Uribe	49,5	38,2	
Ciudad Bolívar	30,8	30,0	
Sumapaz	24,9	54,8	
Bogotá	37,5	39,1	

Fuente: SIVIGILA – Evento 342. Secretaría Distrital de Salud. Bogotá D.C., 2024 - 2025. Proyecciones de población municipal por área y pertenencia étnico-racial, DANE, 2018-2035.

DISCUSIÓN

De acuerdo con el informe de evento de enfermedades huérfanas del año 2024 del INS las entidades territoriales de Bogotá (4.925), Antioquia (3.567) y Cali (1.785) aportaron el 71,0% del total de la notificación (n: 13.930 casos), (10) y a período epidemiológico doce de 2025 Antioquia y Bogotá habían notificado el 47,3% (n: 12.713 casos) de los casos en Colombia al SIVIGILA (8). Teniendo en cuenta el histórico de la notificación entre los años 2020 y 2024 las principales entidades territoriales que aportan en la notificación al evento 342 son Bogotá, Antioquia y Cali (10), manteniéndose este comportamiento en los últimos años.

En relación a los diagnósticos más reportados en Colombia para el 2024 fue la displasia broncopulmonar con 690 casos con un promedio de casos entre 2020 y 2024 de 377 casos (10) y a período epidemiológico doce de 2025 se habían notificado para la misma enfermedad 754 casos (5,9%) con un promedio de casos notificados entre 2020 y 2024 de 453 (8) al comparar con el 2025 la enfermedad más notificada para el Distrito de Bogotá la displasia broncopulmonar con 392 casos al igual que en el año 2024 con 357 casos.

Al comparar la distribución de las enfermedades notificadas con el período epidemiológico 12 de 2025 en Colombia y la notificación en Bogotá en 2025 el comportamiento es similar, ubicando como las dos primeras la displasia broncopulmonar y esclerosis múltiple también se encuentran esclerosis lateral amiotrófica entre las primeras cinco (8).

Con respecto a las enfermedades notificadas en Bogotá por primera vez la Neurofibromatosis (n: 32 casos), Colangitis Biliar Primaria (n: 9 casos), Síndrome de Dravet (n: 31 casos) según el reporte del INS a período epidemiológico XII de 2025 se habían reportado cinco casos (8).

La distribución de los casos por residencia y sexo se comporta de igual forma con lo reportado en para el período epidemiológico doce del 2025 por el INS con mayor representatividad en el sexo femenino al igual que en los momentos de vida de primera infancia, adultez y vejez (8).

De acuerdo con el régimen de afiliación el contributivo, subsidiado y de excepción son los principales regímenes a los cuales se encuentran cotizando los casos notificados con enfermedad huérfana – rara tanto en Colombia (8) como en Bogotá para el año 2025.

En cuanto al aseguramiento las principales EAPB a las cuales se encuentran afiliados los casos con enfermedad huérfana – raras son SANITAS, COMPENSAR, FAMISANAR y CAPITAL SALUD con el mayor número de casos en 2024 (n: 1.957 casos) y al comparar con el 2025 por número de casos las EAPB son COMPENSAR, SANITAS, SALUD TOTAL y FAMISANAR (n: 2.038 casos) por tasa de afiliación la aseguradora MALLAMAS EPSI es la principal seguida de Ferrocarriles Nacionales y NUEVA EPS y CAPITAL SALUD que la mayor cantidad de afiliados al régimen subsidiado en el décimo lugar.

Según la pertenecía étnica en el año 2025 se reportaron tres casos en población indígena, pero a período doce en Colombia se habían reportado 0,5% (n: 69 casos), el comparar con el año 2024 en Bogotá no se notificaron casos; en población raizal se habían notificado seis casos y en 2025 cuatro con una disminución del 33,3%; en población negro, mulato afro colombiano un aumento del 150%.

A período epidemiológico doce de 2025 las entidades territoriales por residencia que concentran la mayor proporción de caso son Antioquia (n: 3.267) y Bogotá (n: 2.8751) con el 4,3% (n: 6.018 casos) (8), al comparar con el mismo período de 2024 Bogotá (n: 3.046), Medellín (n: 1.752) y habían notificado el 34,5% (n: 13.930 casos) de los casos en Colombia al SIVIGILA (10).

Para el año 2024 las tasas más altas se ubicaron en las localidades de Santafe, La Candelaria y Los Mártires para el 2025 La Candelaria, Antonio Nariño y Los Mártires; por momento de vida las tasas más altas en 2024 se concentraron en primera infancia en las localidades de La Candelaria, Santafe y Los Mártires y en 2025 en el mismo momento vital en las localidades de La Candelaria, Antonio Nariño y Los Mártires.

Por momento de vida en el año 2024 primera infancia, vejez e infancia al igual que en el año 2025.

En relación con la distribución de casos de enfermedades huérfanas - raras por quinquenio y sexo en 2023 se evidenció una concentración en la población del quinquenio de cero a cuatro años con un total de 674 casos con un aumento de 47 casos y el menor aporte fueron las personas mayores de 80 años y más con 91 casos y una disminución de dos casos en 2024.

El comparar con el año 2024 en Bogotá la primera enfermedad que se presentó fue displasia broncopulmonar y esclerosis múltiple, siendo estas dos las principales por residencia la igual para el año 2025.

Con relación a los casos fallecidos ajustados en Sivigila se observa que en el período de 2021 a 2024 las localidades de Engativá (n: 30 casos), Suba (n: 28 casos), Kennedy (n: 22 casos) y Usaquén (n: 19 casos) han presentado en promedio 24,8 fallecimientos.

Al revisar el indicador de oportunidad en la notificación para el año 2025 (oportunidad inmediata) se evidencia que este ha venido en aumento a partir del año 2021 en el Distrito (10), en general el indicador para el año 2025 la oportunidad fue del 78,1% y una inoportunidad del 21,9%, para su medición se tienen en cuenta los casos con fechas de diagnóstico del año epidemiológico 2025 y los transcurridos en la semana epidemiológica 1 del año 2026 y en el año 2024 el INS reportó una oportunidad a nivel nacional del 70,5%.

CONCLUSIONES

En los últimos años se ha evidenciado un aumento de casos tanto en la notificación como en la residencia de estos teniendo en cuenta que a partir de marzo del 2023 la ficha técnica paso a tener acciones enfocadas discapacidad a enfocarse en el subsistema de enfermedades huérfanas – raras, permitiendo fortalecer proceso dirigidas al proceso de notificación, entre otras.

Dentro de las acciones de fortalecimiento que se ha tenido ha sido la búsqueda activa institucional – BAI realizada a las UPGD de la red activa para la notificación lo que permitió identificar casos con fecha de diagnóstico anterior al año epidemiológico 2025 en el presente informe y a su vez se vio reflejado este aumento en la notificación por parte de las EAPB de SANITAS y SALUD TOTAL principalmente.

El Distrito de Bogotá, continúa siendo una de las entidades territoriales notificadoras del evento 342 debido a que los pacientes son remitidos por parte de las EAPB para toma de exámenes especializados y a su vez la remisión de interconsulta con especialistas o supra especialistas en IPS de tercer o cuarto nivel que no se encuentran en otras grandes capitales del país.

La notificación obligatoria al Sivigila del evento 342 como requisito de solicitud de un tratamiento al MIPRES que no se encuentra dentro del plan de beneficios de salud ha permitido que los especialistas se concienticen en la importancia del diligenciamiento de la ficha de la notificación y su ingreso al aplicativo.

El aumento en los casos fallecidos se atribuye al cruce que se realiza desde las subredes con el Registro Único de Afiliados – RUAFND, Módulo de nacimientos y defunciones, solicitando a las UPGD que notificaron el caso principalmente en las cuales se notifico y falleció el paciente.

RECOMENDACIONES

El aumento en la notificación para el evento 342 que se presentó en el año 2025 (5,2%) sugiere que se debe continuar en el fortalecimiento y en mejora de los procesos de notificación por parte del nivel distrital y las Subredes Integradas de Salud E.S.E dirigidas a las UPGD y UI.

Continuar con el fortalecimiento a las EAPB las cuales mostraron un aumento en la notificación de casos para el 2054 además del mejoramiento en la gestión de los pacientes con enfermedades huérfanas – raras que permita garantizar así una atención adecuada y oportuna para los pacientes que las padecen a través de las mesas de trabajo desarrolladas en la Mesa Técnica Distrital de Enfermedades Huérfanas - Raras.

Continuar con el fortalecimiento del talento humano de las UPGD, UI y EAPB para el proceso de fortalecimiento de la notificación del evento 342 enfermedades huérfanas en diferentes espacios y en articulación con diferentes interdependencias de la Secretaría Distrital de Salud.

Fortalecer el proceso de asistencias técnicas dirigido a las UPGD y UI de la red activa que notifican al evento 342, con el objeto de mejorar la concordancia, la calidad del dato y el correcto diligenciamiento de la ficha de notificación y su ingreso al Sivigila.

Fomentar la realización de la BAI de acuerdo con lo establecido en el protocolo de vigilancia tanto en IPS como en EAPB para garantizar la notificación del 100% de los casos, tanto los nuevos diagnósticos como los casos antiguos en tratamiento que no hayan sido reportados previamente de acuerdo con nivel de obligatoriedad de estas.

REFERENCIAS

1. Congreso de Colombia. Ley 1438 de 2022 Artículo 140. [Online].; citado en 2024 Abril 20. Tomado de <https://goo.su/z6zyG>
2. Ministerio de Salud y Protección Social, Salud Pública, Prevención enfermedades NO transmisibles, Enfermedades huérfanas [Online].; citado en 2024 Abril 20. Tomado de <https://goo.su/SPYd0vm>
3. Ministerio de Salud y Protección Social. [Online].; citado en 2024 Abril 20. Tomado de <https://goo.su/X0oliD6>
4. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 023 de 2023. [Online].; citado en 2024 Abril 20. Tomado de <https://acortar.link/Pgu9jc>
5. Orphanet. Informes de Orphanet. [Online].; citado en Abril 2026. Tomado de <https://www.orpha.net/es/other-information/reports>
6. Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras. [Online].; citado en Abril 2026. Tomado de <https://aliber.org/web/2026/02/28/enfermedades-raras-millones-de-personas-siguen-esperando-diagnostico-y-acceso-a-atencion-en-latinoamerica/>
7. Ministerio de Salud y Protección Social: Compromiso del Ministerio de Salud y Protección Social, citado en Abril 2026. Tomado de: <https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/Paginas/salud-publica.aspx>
8. Instituto Nacional de Salud. Informes de evento. 2025. Informe de evento Enfermedades huérfanas – raras a período epidemiológico XII de 2025. [Online].; citado en Abril 2025. Tomado de <https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Paginas/Info-Evento.aspx>
9. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 8430 de 1993. [Online].; citado en Abril 2025. Tomado de <https://goo.su/ivIRuWR>
10. Instituto Nacional de Salud. Informes de evento. Informe de evento 2024 Enfermedades Huérfanas – Raras. [Online].; citado en Abril 2025. Tomado de <https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Paginas/Info-Evento.aspx>

ANEXO 1

Enfermedad Huérfana	Casos	%
Displasia broncopulmonar	304	9,9
Esclerosis Múltiple	202	6,6
Microtia	133	4,3
Hepatitis crónica autoinmune	132	4,3
Hipertensión arterial pulmonar idiopática	125	4,1
Esclerosis lateral amiotrófica	100	3,2
Síndrome de Guillain-Barre	99	3,2
Fibrosis pulmonar idiopática	94	3,1
Enfermedad de Von Willebrand	93	3,0
Neuromielitis óptica espectro	89	2,9
Deficit congénito del factor VIII	70	2,3
Esclerosis sistémica cutánea limitada	59	1,9
Enfermedad de Crohn	57	1,9
Esclerosis sistémica cutánea difusa	52	1,7
Hipertensión Pulmonar Tromboembólica Crónica	42	1,4
Sindactilia no especificada	41	1,3
Miastenia grave	39	1,3
Síndrome de Lennox-Gastaut	35	1,1
Vasculitis	33	1,1
Deficit congénito del factor VII	28	0,9
Enfermedad de Wegener	27	0,9
Otras alteraciones cromosómicas no especificadas	27	0,9
Acromegalia	23	0,7
Colangitis Biliar Primaria	23	0,7
Enfermedad de Huntington	23	0,7
Neurofibromatosis tipo 1	23	0,7
Polimiositis	22	0,7
Artritis juvenil idiopática de inicio sistémico	21	0,7
Dermatomiositis	21	0,7
Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	20	0,6
Síndrome de Turner	20	0,6
Deficit congénito del factor IX	19	0,6
Gastroquiasis	18	0,6
Amiloidosis hereditaria asociada a Transtiretina	17	0,6
Fibrosis quística	16	0,5
Acalasia primaria	14	0,5
Purpura de Henoch-Schoenlein	14	0,5
Encefalopatía epiléptica infantil temprana	13	0,4
Síndrome hemolítico-urémico atípico	13	0,4
Hemoglobinuria paroxística nocturna	12	0,4
Mastocitosis	12	0,4
Angioedema hereditario	11	0,4
Enfermedad de Cushing	11	0,4
Esclerosis tuberosa	11	0,4
Síndrome del injerto contra huésped	11	0,4
Deleción 22q11.2 (Síndrome de Di George)	10	0,3
Errores innatos de la inmunidad	10	0,3
Síndrome de antisintetazas	10	0,3
Hiperplasia suprarrenal congénita	9	0,3
Osteosarcoma	9	0,3
Penfigo vulgar	9	0,3
Poliartritis factor reumatoide positivo	9	0,3
Síndrome de Marfan	9	0,3
Coartación atípica de aorta	8	0,3
Desmielinización cerebral debido a un déficit de metionina ad	8	0,3
Distrofia muscular de Duchenne y Becker	8	0,3
Esferocitosis hereditaria	8	0,3
Mielitis Transversa Aguda (ATM)	8	0,3
Otras encefalitis autoinmunes	8	0,3
Penfigoide bulloso	8	0,3
Síndrome de Noonan	8	0,3
Siringomielia	8	0,3
Acondroplasia	7	0,2
Deficit congénito del factor XI	7	0,2
Enfermedad de Hirschsprung	7	0,2
Enfermedad de las neuronas motoras patrón Madras	7	0,2
Hernia diafragmática	7	0,2
Hipogamaglobulinemia de la infancia (transitoria)	7	0,2
Malformación de Ebstein	7	0,2
Síndrome de X frágil	7	0,2

Enfermedad Huérfana	Casos	%
Aplasia medular idiopática	6	0,19
Artritis relacionada con entesitis	6	0,19
Atresia biliar	6	0,19
Deficit congénito de fibrinógeno	6	0,19
Déficit de Alfa-1 antitripsina (DAAT)	6	0,19
Enfermedad de Behçet	6	0,19
Enfermedad de Castleman	6	0,19
Enfermedad de Kawasaki	6	0,19
Hipospadias - hipertelorismo - coloboma y sordera	6	0,19
Osteogenesis imperfecta	6	0,19
Raquitismo Hipofosfatemico Familiar Ligado al Cromosoma X	6	0,19
Ataxia de Friedreich	5	0,16
Distrofia miotónica de Steinert	5	0,16
Distrofia muscular no especificada	5	0,16
Enfermedad de Crozon	5	0,16
Enfermedad de Gaucher	5	0,16
Enfermedad de Wilson	5	0,16
Penfigo foliaceo	5	0,16
Síndrome de Dravet	5	0,16
Síndrome de Tourette	5	0,16
Albinismo oculo-cutáneo	4	0,13
Atresia duodenal	4	0,13
Colangitis esclerosante	4	0,13
Dermatosis pustulosa subcornea	4	0,13
Disquinesia ciliar primaria	4	0,13
Distonía no especificada	4	0,13
Encefalitis autoinmune con anticuerpos anti receptor NMDA	4	0,13
Enfermedad del riñón poliquístico autosómica dominante de tipo 1 y con esclerosis tuberosa	4	0,13
Estenosis pulmonar valvular	4	0,13
Mastocitosis cutánea	4	0,13
Mastocitosis no especificada	4	0,13
Mastocitosis sistémica	4	0,13
Miopatía necrotizante inmuno mediada	4	0,13
Miosis esporádica con cuerpos de inclusión	4	0,13
Poliquistosis renal autosómica y recesiva	4	0,13
Poliirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda	4	0,13
Síndrome de Alport	4	0,13
Síndrome de Coffin Siris	4	0,13
Síndrome de intestino corto (cogénito)	4	0,13
Síndrome de Kleeftstra	4	0,13
Síndrome de Sotos	4	0,13
Asociación VACTERL	3	0,10
Ataxia cerebelosa autosómica recesiva	3	0,10
Atrofia muscular espinal proximal de tipo 3	3	0,10
Atrofia óptica	3	0,10
Beta-talasemia	3	0,10
Cardiomiopatía amiloide tóxica familiar relacionado con Transtiretina	3	0,10
Deficiencia de PI3K? - kinasa activación (mutación en PIK3CD PI3K-D)	3	0,10
Deficit congénito del factor V	3	0,10
Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2A	3	0,10
Enfermedad de Still del adulto	3	0,10
Enfermedad de Takayasu	3	0,10
Enfermedad de Von Willebrand adquirida	3	0,10
Heterotaxia	3	0,10
Hipoglucemia hiperinsulinémica persistente de la infancia	3	0,10
Histiocitosis de células de Langerhans	3	0,10
Inmuno deficiencia por déficit selectivo de anticuerpos antipolisacáridos	3	0,10
Onfalocelo	3	0,10
Paraplejía espástica familiar	3	0,10
Periarteritis nodosa	3	0,10
Pityriasis rubra pilaris	3	0,10
Purpura Trombocitopénica Trombótica (PTT)	3	0,10
Retraso mental ligado al cromosoma X no especificado	3	0,10
Síndrome Cardiofacio Cutáneo	3	0,10
Síndrome de Ehlers-Danlos tipo clásico - TIPO I Y II	3	0,10
Síndrome de Microduplicación Xq28 distal	3	0,10
Síndrome de Rett	3	0,10
Síndrome de Wolf-Hirschhorn	3	0,10
Síndrome miasténico de Lambert-Eaton	3	0,10
Telangiectasia Hereditaria familiar (Rendu Osler Weber)	3	0,10

Enfermedad Huérfana	Casos	%
Tumor maligno neuroendocrino metastásico de origen desconocido	3	0,10
Adreno-leucodistrofia ligado al cromosoma X	2	0,06
Apasia cutis – miopía	2	0,06
Ataxia espino-cerebelosa autosómica dominante	2	0,06
Atresia de intestino delgado	2	0,06
Campodactilia no especificada	2	0,06
Colangitis esclerosante primaria	2	0,06
Craneo-sinostosis - hidrocefalia - malformación de Chiari I - sinostosis radiolunar	2	0,06
Craneo-sinostosis calcificaciones intracraneales	2	0,06
Dandy Walker polidactilia postaxial	2	0,06
Deficit congénito del factor XIII	2	0,06
Deficit de biotinidasa	2	0,06
Desorden del Espectro de Anticuerpos anti-MOG	2	0,06
Diarrea intratable - atresia coanal - anomalías en los ojos	2	0,06
Distrofia miotónica tipo 2	2	0,06
Distrofia muscular congénita	2	0,06
Distrofia muscular de cinturas	2	0,06
Distrofia muscular tipo Duchenne	2	0,06
Drepanocitosis	2	0,06
Encefalomiелitis Aguda Diseminada	2	0,06
Enfermedad de Moya-Moya	2	0,06
Enfermedad de Pompe	2	0,06
Epidermolisis ampollosa distrofica	2	0,06
Epidermolisis ampollosa epidermolítica	2	0,06
Epidermolisis ampollosa hereditaria	2	0,06
Hipocondroplasia	2	0,06
Hipofosfatasa	2	0,06
Macroglobulinemia de Waldenström	2	0,06
Micosis Fungoide	2	0,06
Miopatía tipo Bethlem	2	0,06
Monosomía 5p	2	0,06
Neuropatía axonal aguda motora y sensitiva	2	0,06
Neutropenia ciclica	2	0,06
Obstrucción de Arterias Pulmonares por Estenosis Congénita de Arterias Pulmonares	2	0,06
Osteocondromas multiples	2	0,06
Otras ataxias hereditarias no especificadas	2	0,06
Otros trastornos del metabolismo de las lipoproteínas no especificados	2	0,06
Paraplejia espastica no especificada	2	0,06
Plagiocefalia aislada	2	0,06
Poliartritis factor reumatoide negativo	2	0,06
Polidactilia en espejo - segmentación vertebral anomalías de los miembros	2	0,06
Queratoconjuntivitis atopica	2	0,06
Retinosis Pigmentaria	2	0,06
Sarcoidosis	2	0,06
Síndrome CHARGE	2	0,06
Síndrome CREST	2	0,06
Síndrome de Apert	2	0,06
Síndrome de Birt-Hogg-Dube	2	0,06
Síndrome de Christian de Myer Franken	2	0,06
Síndrome de Churg-Strauss	2	0,06
Síndrome de Cornelia de Lange	2	0,06
Síndrome de Cushing dependiente de ACTH	2	0,06
Síndrome de Joubert	2	0,06
Síndrome de Marshall-Smith	2	0,06
Síndrome de microdelección 12q14	2	0,06
Síndrome de microdelección 8q22.1	2	0,06
Síndrome de Moebius	2	0,06
Síndrome de Prader-Willi	2	0,06
Síndrome de Secreción inapropiada de hormona anti-diurética	2	0,06
Síndrome de Sezary	2	0,06
Síndrome de Smith-Magenis	2	0,06
Síndrome de Treacher-Collins	2	0,06
Síndrome de Usher tipo 2	2	0,06
Síndrome de Wiedemann-Steiner	2	0,06
Síndrome de Wiskott-Aldrich	2	0,06
Síndrome Klippel Trenaunay Weber	2	0,06
Trastorno del habla y del lenguaje tipo 1	2	0,06
Urticaria solar	2	0,06
Acidemia glutárica I	1	0,03
Acidemia propionica	1	0,03

Enfermedad Huérfana	Casos	%
Aciduria no especificada	1	0,03
Acrocraneofacial disostosis	1	0,03
Acromatopsia	1	0,03
Acromegalia de facies	1	0,03
AD-HIES (Síndrome de Hiper IgE) Síndrome Job	1	0,03
Agammaglobulinemia - microcefalia - craneosinostosis - dermatitis severa	1	0,03
Agnesia de cuerpo calloso - neuropatía	1	0,03
Albinismo con sordera	1	0,03
Alfa talasemia - déficit intelectual ligado al cromosoma X	1	0,03
Amiloidosis secundaria	1	0,03
Anemia hemolítica por déficit de glucosa fosfato isomerasa	1	0,03
Anomalías de la osificación - retraso del desarrollo sicomotor	1	0,03
Arteritis de células gigantes	1	0,03
Artrogriposis múltiple congénita - cara de silbido	1	0,03
Ataxia espino-cerebelosa tipo 2	1	0,03
Ataxia espino-cerebelosa tipo 29	1	0,03
Ataxia telangiectasia	1	0,03
Atresia tricúspide	1	0,03
Atrofia multisistémica	1	0,03
Atrofia muscular espinal - malformación de Dandy-Walker - cataratas	1	0,03
Atrofia muscular espinal proximal de tipo 1	1	0,03
Calcificaciones de plexos coroides forma infantil	1	0,03
Cardiomiopatía - intolerancia al ejercicio por una deficiencia de glicógeno en músculo y corazón	1	0,03
Cardiopatía congénita - miembros cortos	1	0,03
Craneo-osteo-artropatía	1	0,03
Crioglobulinemia mixta	1	0,03
Deficiencia de ACT1	1	0,03
Deficiencia de Lipasa Ácida	1	0,03
Deficiencia de PKcs DNA	1	0,03
Deficiencias distales de las extremidades - síndrome de micrognatia	1	0,03
Deficit de transportador de creatina ligado al cromosoma X	1	0,03
Deleción 22q13	1	0,03
Deleción 8p	1	0,03
Demencia frontotemporal	1	0,03
Derivados mullerianos - infangiectasia - polidactilia	1	0,03
Dermatitis granulomatosa intersticial con artritis	1	0,03
Desórdenes del tejido conectivo no especificados	1	0,03
Disinostosis craneofacial	1	0,03
Dismorfia facial macrocefalia miopía Dandy Walker	1	0,03
Disostosis faciocraniana hipomandibular	1	0,03
Displasia craneo-metáfisaria	1	0,03
Displasia ectodérmica hidrotica tipo Christianson Fourie	1	0,03
Displasia espondiloepifisaria congénita	1	0,03
Displasia espondilo-metáfisaria	1	0,03
Displasia espondilo-metáfisaria tipo Kozłowski	1	0,03
Displasia geolefísica	1	0,03
Displasia ocular dento-digital	1	0,03
Disqueratosis congénita	1	0,03
Disquisia paroxística no cinesigénica (PNKD)	1	0,03
Distonia focal	1	0,03
Distonias mixtas	1	0,03
Distrofia de conos y bastones	1	0,03
Distrofia facio-escapulo-humeral	1	0,03
Distrofia muscular autosómica recesiva ligada a una epidermolisis ampollosa	1	0,03
Distrofia muscular congénita de Ullrich	1	0,03
Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2D	1	0,03
Enanismo tanatóforico	1	0,03
Enfermedad de Best	1	0,03
Enfermedad de Fabry	1	0,03
Enfermedad de McCordle	1	0,03
Enfermedad de Menkes	1	0,03
Enfermedad de Niemann-Pick tipo B	1	0,03
Enfermedad de síntesis de ácidos biliares	1	0,03
Enfermedad de von Hippel-Lindau	1	0,03
Enfermedad de Wolman	1	0,03
Enfermedad mitocondrial fatal debida a una deficiencia de fosforilación oxidativa tipo 3 combinada	1	0,03
Enfermedad mitocondrial no especificada	1	0,03
Enfermedad mixta del tejido conectivo	1	0,03
Enfermedad relacionada con IgG4	1	0,03
Epilepsia con crisis parciales migrantes del lactante	1	0,03

Enfermedad Huérfana	Casos	%
Epilepsia mioclonica de la infancia	1	0,03
Eritroqueratodermia variable de Mendes da Costa	1	0,03
Esclerosis lateral primaria	1	0,03
Esclerosis multiple - ictiosis - deficiencia del factor VIII	1	0,03
Estomatocitosis hereditaria con hematies hiperhidratados	1	0,03
Feocromocitoma secretante	1	0,03
Fibrodisplasia osificante progresiva	1	0,03
Fibrosis pulmonar - inmunodeficiencia - disgenesia gonadal	1	0,03
Fiebre reumática	1	0,03
Gangliosidosis tipo 3	1	0,03
Gastroenteritis eosinofílica	1	0,03
Granulomatosis autoinflamatoria infantil	1	0,03
Hemiplejia alternante familiar no tumoral benigna infantil	1	0,03
Hermafroditismo verdadero XX	1	0,03
Hidrocefalia nefropatia esclerótica azules	1	0,03
Hipercolesterolemia familiar homocigota	1	0,03
Hipersomnia idiopática	1	0,03
Hipertensión Arterial Pulmonar Heredable	1	0,03
Hipogamaglobulinemia inespecífica	1	0,03
Hipoplasia pontocerebelosa tipo 4	1	0,03
Hipotonía con acidemia láctica e hiperamonemia	1	0,03
Holoprosencefalia	1	0,03
Homocistinuria clásica por déficit de cistationina betasintasa	1	0,03
Ictiosis congénita tipo feto Arlequin	1	0,03
Ictiosis no especificada	1	0,03
Incontinencia pigmenti	1	0,03
Inmunodeficiencia combinada severa ligada a déficit de adenosina desaminasa	1	0,03
Infangioleiomiomatosis	1	0,03
Lipodistrofia no especificada	1	0,03
Lipofuscinosis neuronal ceroid tardía infantil	1	0,03
Macrocefalia - deficiencia inmunitaria - anemia	1	0,03
Macro trombocitopenia con formación anómala de plaquetas autosómica dominante	1	0,03
Malformación linfática	1	0,03
Megacalcinosis congénita	1	0,03
Microcefalia - anomalías digitales - déficit intelectual	1	0,03
Microcefalia - polimicrogira - agenesia del cuerpo calloso	1	0,03
Microcefalia miocardiopatía	1	0,03
Miopatía con inclusiones reductoras	1	0,03
Miopatía hereditaria con fallo respiratorio precoz	1	0,03
Miopatía nemalínica	1	0,03
Miopatía terminal con afectación de la parte posterior de las piernas y de la parte anterior de extremidades superiores	1	0,03
Mucopolisacaridosis tipo 2	1	0,03
Mucopolisacaridosis tipo 3	1	0,03
Mucopolisacaridosis tipo 4	1	0,03
Neurofibromatosis tipo 2	1	0,03
Neuropatía autonómica y sensitiva hereditaria 2	1	0,03
Neuropatía motriz multifocal con bloqueo de conducción	1	0,03
Neuropatía visceral - anomalías cerebrales - dismorfismo facial - retraso en el desarrollo	1	0,03
Nevus melanocítico congénito grande	1	0,03
Osteopetrosis - hipogamaglobulinemia	1	0,03
Otras ataxias episódicas	1	0,03
Otras atelosteogénesis no especificadas	1	0,03
Paquidermoperiostosis	1	0,03
Parálisis supranuclear progresiva	1	0,03
Paramiotonia congénita	1	0,03
Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 12	1	0,03
Polineuropatía amiloide familiar	1	0,03
Porfiria aguda intermitente	1	0,03
Porfiria cutánea tarda (PCT)	1	0,03
Proteinosis alveolar pulmonar idiopática	1	0,03
Pseudoacromegalia	1	0,03
Pseudoxantoma elástico	1	0,03
Queratodermia hipotricosis leuconiquia	1	0,03
Retraso global del desarrollo - osteopenia - defecto ectodérmico	1	0,03
Retraso mental ligado al cromosoma X - malformación de Dandy Walker - Enfermedad de los ganglios basales - Convulsiones	1	0,03
Romboencefalosinapsis	1	0,03
Síndrome branquio-oculo-facial	1	0,03
Síndrome de Aicardi	1	0,03
Síndrome de Aicardi-Goutieres	1	0,03
Síndrome de aneuploidia en mosaico variegado	1	0,03

Enfermedad Huérfana	Casos	%
Síndrome de aneurisma aórtico de tipo Loeys-Dietz	1	0,03
Síndrome de Angelman	1	0,03
Síndrome de Char	1	0,03
Síndrome de Cowden	1	0,03
Síndrome de Cushing	1	0,03
Síndrome de Donnai-Barrow	1	0,03
Síndrome de Ehlers-Danlos de tipo vascular	1	0,03
Síndrome de Ehlers-Danlos tipo cifoescoliosis - TIPO VI	1	0,03
Síndrome de Fanconi asociado a cadenas ligeras Ig monoclonal	1	0,03
Síndrome de Finlay Markes	1	0,03
Síndrome de Freeman-Sheldon	1	0,03
Síndrome de Goldenhar	1	0,03
Síndrome de Gorlin	1	0,03
Síndrome de Jacobsen	1	0,03
Síndrome de Kabuki make up	1	0,03
Síndrome de Koelen-De Vries	1	0,03
Síndrome de Lesch-Nyhan	1	0,03
Síndrome de Li-Fraumeni	1	0,03
Síndrome de McCune-Albright	1	0,03
Síndrome de microdeleción 15q24	1	0,03
Síndrome de microdeleción 2q37	1	0,03
Síndrome de Ondine	1	0,03
Síndrome de Perry	1	0,03
Síndrome de Peutz-Jeghers	1	0,03
Síndrome de Pfeiffer	1	0,03
Síndrome de Pierre Robin - anomalía faciodigital	1	0,03
Síndrome de Pierre Robin aislado	1	0,03
Síndrome de Poland	1	0,03
Síndrome de Rett atípico	1	0,03
Síndrome de Sanfilippo tipo A	1	0,03
Síndrome de Silver-Russell	1	0,03
Síndrome de Usher no especificado	1	0,03
Síndrome de Waardenburg (termino genérico)	1	0,03
Síndrome de Weill Marchesani	1	0,03
Síndrome de West	1	0,03
Síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch	1	0,03
Síndrome de Williams	1	0,03
Síndrome de Wolfram	1	0,03
Síndrome oculo-cerebro-cutáneo	1	0,03
Síndrome pneumo-renal de Goodpasture	1	0,03
Síndrome tricorinofalangico tipo 1y3	1	0,03
Síndrome Klippel Trenaunay Servelle	1	0,03
Sitosterolemia	1	0,03
Taquiarritmia atrial con intervalo PR corto	1	0,03
TNF receptor asociado a fiebres periódicas TRAPS	1	0,03
Trastorno de la fosforilación oxidativa mitocondrial debido a anomalías del ADN nuclear	1	0,03
Variante neurológica del Síndrome de Waardenburg-Shah	1	0,03