
 <p>ALCALDÍA MAYOR DE BOGOTÁ D.C. SECRETARÍA DE SALUD</p>	DESARROLLO Y FORTALECIMIENTO ORGANIZACIONAL DIRECCIÓN DE PLANEACIÓN INSTITUCIONAL Y CALIDAD SISTEMA DE GESTIÓN CONTROL DOCUMENTAL		
	REPORTE DE ASISTENCIA A REUNIONES		
	Código:	SDS-DFO-FT-02	
Elaborado por: Nury Leguizamon Amaya, Alvaro Amado Camacho / Revisado por: Samir Andrés Salazar / Aprobado por: Luz Angela Manquillo Erazo			

Objetivo¹: Analizar los casos más representativos de personas con enfermedades huérfanas - raras, en todos los momentos del curso de vida, explorando en los factores de riesgo y condiciones que determinaron y/o afectan condiciones de mayor severidad, dependencia o calidad de vida.

DATOS DEL ORGANIZADOR DE LA REUNIÓN

Entidad/Proceso: Subred Centro Oriente
 Nombre: María del Rosario Quiroga Fula
 Teléfono: N/A
 Correo electrónico: epidemiologia@subredcentrooriente.gov.co
 Lugar de la reunión: plataforma Teams

Fecha: 14/04/2026 Hora de inicio: 14:00 am Hora de finalización: 15:20 pm

RESUMEN DE TEMAS TRATADOS ²

Resumen:

La reunión tuvo por objetivo iniciar un estudio de caso instrumental sobre el subsistema de crónicos y enfermedades huérfanas, centrado en un caso notificado de síndrome X frágil para analizar diagnóstico, tratamiento y factores de severidad y dependencia. Asistieron representantes de la Secretaría de Salud de Bogotá, referentes de las subredes Norte, Sur, Sur Occidente y Centro Oriente, y el experto invitado Ricardo Medina de la Federación Colombiana de Enfermedades Huérfanas; se confirmó la grabación y la agenda.

Se presentó el caso concreto: paciente identificada como MFER con documento 28.7236, diagnosticada el 8 de diciembre de 2025 y notificada el 9 de diciembre de 2025 por la sede Propase vinculada al Instituto Roosevelt, domiciliada en Rafael Uribe Uribe y afiliada a Compensar en régimen subsidiado; tiene certificado de discapacidad por discapacidad cognitiva desde el 25 de febrero de 2025. El especialista explicó etiología ligada al gen FMR1, variaciones en la expansión CGG, manifestaciones neurológicas, motoras y conductuales, diferencias por sexo, comorbilidades y la importancia de intervenciones tempranas y consejería genética. Se discutieron métodos diagnósticos moleculares, brechas de tamizaje y cobertura de pruebas genéticas, se presentó un estudio de casos familiar y recursos educativos publicados, y Maria Alejandra Galindo informó la visita domiciliar del 9 de enero de 2026 que identificó carga intensa en la cuidadora según la escala ZARIT.

Presentación de participantes institucionales



Los asistentes se presentaron incluyendo representantes de la Secretaría de Salud de Bogotá y referentes de enfermedades huérfanas de las subredes Norte, Sur, Sur Occidente y Centro Oriente. Se identificaron roles como referentes epidemiológicos y de aseguramiento, y se registró la asistencia delegada de algunas jefaturas.

Bienvenida al experto y repaso de la agenda del estudio de caso

Se dio la bienvenida al doctor Ricardo Medina de FECOER como invitado especial y se reiteró el objetivo general del estudio de caso para analizar factores de riesgo, severidad y calidad de vida

¹ El presente formato aplica únicamente donde el proceso no sea el organizador o no se pueda contar con el acta.

² Se podrán incluir las filas que se requieran en cualquiera de los ítems del documento.

 <p>ALCALDÍA MAYOR DE BOGOTÁ D.C. SECRETARÍA DE SALUD</p>	DESARROLLO Y FORTALECIMIENTO ORGANIZACIONAL DIRECCIÓN DE PLANEACIÓN INSTITUCIONAL Y CALIDAD SISTEMA DE GESTIÓN CONTROL DOCUMENTAL		
	REPORTE DE ASISTENCIA A REUNIONES		
	Código:	SDS-DFO-FT-02	
Elaborado por: Nury Leguizamon Amaya, Alvaro Amado Camacho / Revisado por: Samir Andrés Salazar / Aprobado por: Luz Angela Manquillo Erazo			

en enfermedades huérfanas. Se explicó que el caso seleccionado sería relacionado con estudios bibliográficos previos.

* El objetivo del estudio es analizar casos representativos de enfermedades huérfanas para identificar factores que determinaron mayor severidad o dependencia

Datos del caso paciente MFER y consideraciones de reserva

Se compartieron datos del caso: identificación como MFER, detalle de documento, fechas de diagnóstico y notificación, sede notificadora (Propase/Instituto Roosevelt), ubicación domiciliaria en Rafael Uribe Uribe, afiliación a Compensar régimen subsidiado y registro de certificado de discapacidad por discapacidad cognitiva.

* La paciente identificada MFER fue diagnosticada el 8 de diciembre de 2025 y notificada oportunamente el 9 de diciembre de 2025

* La notificación se realizó desde la sede Propase vinculada con el Instituto Roosevelt, ubicada en Norte

* La usuaria reside en la localidad Rafael Uribe Uribe y está afiliada a Compensar en el régimen subsidiado

* La paciente cuenta con certificado de discapacidad por discapacidad cognitiva desde el 25 de febrero de 2025

Presentación del experto y su experiencia en enfermedades raras

El doctor Ricardo Medina describió su trayectoria académica y profesional, su trabajo de la última década en enfermedades raras y su rol en la Federación Colombiana de Enfermedades Huérfanas, además de indicar disponibilidad temporal limitada en la reunión.

* Ricardo Medina tiene una trayectoria de trabajo en enfermedades raras y participa como experto para aportar una perspectiva práctica

Alcance y cifras sobre enfermedades raras

Se discutieron cifras globales y nacionales de enfermedades raras, señalando estimaciones de alrededor de 9,000 enfermedades a nivel mundial y más de 2,200 descritas en Colombia según el anexo citado, destacando la complejidad y el crecimiento del registro de patologías raras.

Descripción clínica y genética del síndrome X frágil

El experto explicó la etiología del síndrome X frágil vinculada al gen FMR1 y la expansión del triplete CGG, cómo las diferentes repeticiones (normal, premutación, plenas >200 repeticiones) afectan la producción de la proteína FMRP y producen variabilidad clínica incluyendo discapacidad intelectual, autismo, falla ovárica prematura y síndrome de tremor ataxia en portadores mayores.



* El síndrome X frágil es la causa monogénica más frecuente de discapacidad intelectual y está asociado con autismo y otros trastornos del neurodesarrollo

* La enfermedad está frecuentemente subdiagnosticada; se estima que el 80% de las personas con este trastorno no están diagnosticadas

Características clínicas y sintomatología

Ricardo Medina describió cómo el síndrome X frágil afecta aspectos físicos, cognitivos y conductuales y mencionó posibilidades como retraso mental, autismo e hiperactividad. También detalló rasgos físicos típicos y la variabilidad en la presentación clínica.

* El síndrome X frágil afecta funciones físicas, cognitivas y conductuales y puede incluir retraso

 ALCALDÍA MAYOR DE BOGOTÁ D.C. SECRETARÍA DE SALUD	DESARROLLO Y FORTALECIMIENTO ORGANIZACIONAL DIRECCIÓN DE PLANEACIÓN INSTITUCIONAL Y CALIDAD SISTEMA DE GESTIÓN CONTROL DOCUMENTAL				
	REPORTE DE ASISTENCIA A REUNIONES				
	Código:	SDS-DFO-FT-02	Versión:	1	
Elaborado por: Nury Leguizamon Amaya, Alvaro Amado Camacho / Revisado por: Samir Andrés Salazar / Aprobado por: Luz Angela Manquillo Erazo					

mental, autismo e hiperactividad.

- * Los rasgos físicos frecuentes incluyen rostro alargado, orejas prominentes y laxitud articular, aunque no siempre son evidentes.
- * Los varones presentan síntomas más graves debido a la constitución cromosómica ligada al X.

Manifestaciones conductuales y motoras

Se expusieron comportamientos como aleteo de manos, evitación de la mirada, baja interacción social, hiperactividad e impulsividad, y se relacionaron con dificultades en el manejo familiar y escolar. Asimismo se comentó la asociación con problemas cardíacos y retrasos del desarrollo motor y del lenguaje.

Diferencias por sexo y curso en varones

El ponente explicó que en varones el trastorno debuta en la infancia y la gravedad depende del tipo de lesión genética y del daño neuronal, afectando funciones ejecutivas y visoespaciales. Se señaló que los trastornos de conducta varían desde leves hasta agresivos y que la epilepsia puede ocurrir en algunos casos.

Diagnóstico, manejo terapéutico y recomendaciones

Se indicó la necesidad de pruebas de ADN específicas para confirmar el diagnóstico y que no existe cura, aunque el manejo temprano y multidisciplinario mejora resultados; se enumeraron terapias y fármacos para síntomas como TDAH, ansiedad y conductas agresivas. Se insistió en la recomendación de asesoría genética y en que las terapias deben incluir educación especial y rehabilitación.

- * El diagnóstico requiere pruebas de ADN específicas y no existe cura curativa en la práctica actual; el manejo temprano mejora la atención y la sensibilización familiar.
- * Se recomienda ofrecer asesoramiento genético a familiares de individuos afectados por la condición ligada al cromosoma X.

Patrones de herencia y consejería genética

Se presentó el patrón de herencia ligado al cromosoma X, con diferencias según si el progenitor afectado es el padre o la madre, y se enfatizó el riesgo elevado cuando la madre es portadora y la importancia de la consejería genética para las familias. Ricardo Medina señaló la dificultad práctica de explicar y lograr aceptación de los consejos genéticos.



Recursos bibliográficos y fuentes recomendadas

El ponente recomendó fuentes confiables para enfermedades raras como Henry Buse, Orphanet, CDC y MedlinePlus para consultas clínicas y genéticas actualizadas. También expresó disponibilidad para dudas y compartió referencias bibliográficas relevantes.

Discusión de políticas, tamizaje y revisión bibliográfica

En la discusión posterior, la subred epidemiológica planteó preguntas sobre garantía de diagnóstico temprano y notificación, y se destacó la baja asistencia a consultas preconcepcionales como un obstáculo para la prevención. Se cuestionó la implementación del tamizaje no natal en Colombia y se propuso ampliar la cobertura de pruebas genéticas en políticas públicas; la sesión culminó con la presentación de una revisión bibliográfica sobre FMR1.

- * En la práctica clínica es fundamental interrogar la historia familiar para detectar sospechas de enfermedades raras en gestantes y otros pacientes.

 <p>ALCALDÍA MAYOR DE BOGOTÁ D.C. SECRETARÍA DE SALUD</p>	DESARROLLO Y FORTALECIMIENTO ORGANIZACIONAL DIRECCIÓN DE PLANEACIÓN INSTITUCIONAL Y CALIDAD SISTEMA DE GESTIÓN CONTROL DOCUMENTAL		
	REPORTE DE ASISTENCIA A REUNIONES		
	Código:	SDS-DFO-FT-02	

Elaborado por: Nury Leguizamon Amaya, Alvaro Amado Camacho / Revisado por: Samir Andrés Salazar / Aprobado por: Luz Angela Manquillo Erazo

* Hay una propuesta de modificar políticas públicas para ampliar la cobertura de pruebas genéticas fuera del POS.

* Existe discrepancia entre la legislación y la implementación del tamizaje neonatal en Colombia, lo que limita la detección poblacional de enfermedades genéticas.

Revisión del estudio sobre FMR1 y diagnóstico genético

Se presentó un estudio sobre diagnóstico y asesoramiento genético en trastornos del gen FMR1, describiendo la localización cromosómica y la frecuente expansión trinucleotídica que produce distintas entidades clínicas según el número de repeticiones. Se explicó la importancia del análisis genético para el asesoramiento familiar y la variabilidad de manifestaciones clínicas dentro de una misma familia.

* El gen FMR1 y sus expansiones trinucleotídicas fueron identificados como la causa genética central del síndrome X frágil y de entidades asociadas según la revisión bibliográfica.

Caso comparativo niño-madre y repetición del hallazgo

Se detalló el caso de un niño de dos años con retraso psicomotor diagnosticado de síndrome X frágil y su madre asintomática de 26 años, y se comparó con el caso actual de la reunión para resaltar que en una familia un miembro puede presentar manifestaciones severas mientras otro permanece asintomático.

* En un caso clínico discutido, un niño de dos años presentó retraso psicomotor y conducta asociada a síndrome X frágil mientras su madre de 26 años permanecía asintomática, subrayando la variabilidad intrafamiliar.

Revisiones bibliográficas y características del síndrome X frágil

Se compartieron varias revisiones bibliográficas y un monográfico sobre el síndrome X frágil, su sinonimia con síndrome de Martin Bell, sus manifestaciones de discapacidad intelectual y desarrollo, y la necesidad de conocimientos básicos entre profesionales para diagnóstico y manejo adecuados.

* Se enfatizó que el síndrome X frágil es una enfermedad rara poco conocida entre profesionales, lo que hace imprescindible formación y rutas clínicas para su detección y manejo.

Recursos, rutas y oferta de material educativo

Ricardo Medina describió la existencia de una "ruta" y un libro colaborativo con banderas rojas para guiar a médicos, confirmó que varios participantes poseen el material, y ofreció distribuir ejemplares adicionales entre los asistentes para apoyo educativo y formativo.

* Se cuenta con material bibliográfico (libro/rutas) desarrollado por múltiples actores y hubo acuerdo en su distribución entre los asistentes para mejorar formación clínica.



Intervención educativa y brechas en APS

Se presentaron estudios sobre intervención educativa y psicopedagógica en aulas con alumnos con síndrome X frágil, y se señaló que las enfermedades huérfanas raras suelen quedar fuera de la atención primaria, por lo que las intervenciones de campo y educativas son esenciales para mejorar inclusión y seguimiento.

* Existe una brecha en la inclusión de enfermedades huérfanas dentro de la Atención Primaria en Salud, lo que hace críticas las intervenciones epidemiológicas y educativas de campo.

Visita domiciliaria y evaluación sociofamiliar de la paciente

Maria Alejandra Galindo reportó la visita domiciliaria realizada el 9 de enero de 2026,

 ALCALDÍA MAYOR DE BOGOTÁ D.C. SECRETARÍA DE SALUD	DESARROLLO Y FORTALECIMIENTO ORGANIZACIONAL DIRECCIÓN DE PLANEACIÓN INSTITUCIONAL Y CALIDAD SISTEMA DE GESTIÓN CONTROL DOCUMENTAL			
	REPORTE DE ASISTENCIA A REUNIONES			
	Código:	SDS-DFO-FT-02	Versión:	

Elaborado por: Nury Leguizamon Amaya, Alvaro Amado Camacho / Revisado por: Samir Andrés Salazar / Aprobado por: Luz Angela Manquillo Erazo

documentando alergias, comorbilidades, antecedentes familiares con discapacidad no diagnosticada, situación socioeconómica y red de apoyo, afiliación a EPS, seguimiento interdisciplinario y una sobrecarga intensa de la madre cuidadora medida por la escala ZARIT (73).

* La visita domiciliar del 9 de enero de 2026 documentó múltiples comorbilidades en la menor, antecedentes familiares sin diagnóstico y una sobrecarga intensa de la madre cuidadora según la escala SARIT (puntaje 73).

Puntos de Acción:

* Profesionales de salud: Solicitar la prueba específica de ADN para el gen implicado cuando exista sospecha clínica de síndrome X frágil

* Participante de la reunión: Ofrecer asesoramiento genético a los familiares de individuos afectados por síndrome X frágil

* Ricardo Medina Tovar: Incluir sistemáticamente preguntas de historia familiar en controles prenatales y en encuestas clínicas para detectar posibles enfermedades raras

* Yeisson Andrés Carvajal Galindo: Promover la modificación de las políticas públicas para incluir pruebas genéticas fuera del POS

* Epidemiología: Enviar la presentación a los asistentes el día de la reunión

* Ricardo Medina: Entregar los ejemplares del libro sobre rutas y coordinar su recogida por los participantes interesados

* Maria Alejandra Galindo: Documentar y compartir el informe completo de la visita domiciliar con los responsables de subred/local para seguimiento

Preguntas clave:

* ¿Ustedes saben cuántas enfermedades raras hay en el mundo?

* ¿Cuántos niños detectados con déficit de atención o hiperactividad podrían tener este síndrome?

* ¿Hasta ahí estamos claros sobre la explicación genética?

* ¿Qué garantías tiene un usuario diagnosticado con síndrome X frágil en cuanto a notificación oportuna y diagnóstico temprano?

* ¿Cómo identificar en controles prenatales a una posible enfermedad huérfana para decidir el envío de estudios genéticos?



* ¿María ha hablado con ustedes y les ha entregado el material de la ruta?

COMPROMISOS ADQUIRIDOS POR LA SDS

COMPROMISO	RESPONSABLE (Dependencia/Proceso/SDS)	FECHA

DATOS DEL ASISTENTE (s) A LA REUNIÓN (como representante de la SDS)

NOMBRE	CARGO	DEPENDENCIA/PROCESO	FIRMA
--------	-------	---------------------	-------

 ALCALDÍA MAYOR DE BOGOTÁ D.C. SECRETARÍA DE SALUD	DESARROLLO Y FORTALECIMIENTO ORGANIZACIONAL DIRECCIÓN DE PLANEACIÓN INSTITUCIONAL Y CALIDAD SISTEMA DE GESTIÓN CONTROL DOCUMENTAL				
	REPORTE DE ASISTENCIA A REUNIONES				
	Código:	SDS-DFO-FT-02	Versión:	1	
Elaborado por: Nury Leguizamon Amaya, Alvaro Amado Camacho / Revisado por: Samir Andrés Salazar / Aprobado por: Luz Angela Manquillo Erazo					

Adriana P. Ulloa Virgüez	Profesional especializado	Subdirección de vigilancia en salud pública	