

Aprendamos sobre enfermedades huérfanas (EH) o raras



Las **enfermedades huérfanas (EH) o raras** son un evento de obligatoria notificación en el Sistema de Vigilancia en Salud Pública (**SIVIGILA**) bajo el código 342. Para esto existe un protocolo publicado por el **Instituto Nacional de Salud (INS)** y su última versión corresponde al año **2024**.

En el mundo, se reconocen entre **5.000** a **7.000** enfermedades huérfanas y la definición varía según cada país. Las EH están reportadas en los países con mejores servicios sanitarios a nivel mundial, posiblemente guarde relación con la cultura de la notificación en dichas zonas.

En Colombia, las **EH** son aquellas que afectan a **1** de cada **5.000** **pacientes**. Existen normas específicas que obligan a la notificación de los pacientes que padecen dichas enfermedades (**Ley 1392 de 2010 y decreto 1954 de 2012**).

Los retos identificados para la gestión, son:



Diagnóstico:

existe falta de oportunidad para su diagnóstico por desconocimiento de las EH, adicionalmente, la oferta médica especializada no satisface la demanda.



Tratamiento:

poca investigación en el campo de las EH, por lo tanto, la mayoría de las patologías no tienen un tratamiento conocido o no se encuentra disponible en el país.



Inserción social:

los pacientes con EH son discriminados, estigmatizados y no pueden acceder a oportunidades educativas o laborales.

El Registro Nacional de EH, **nos permite tener información de la prevalencia, incidencia y mortalidad**; así como un análisis por zona o área geográfica, además, identificar los recursos requeridos para la atención, mejorar el acceso a los medicamentos, diseñar modelos y paquetes de servicios.

Existen acciones colectivas e individuales dentro del protocolo, las cuales tienen como objetivo mejorar la calidad de vida de los pacientes, orientadas según el rol de cada uno de los actores que intervienen durante el proceso de atención.

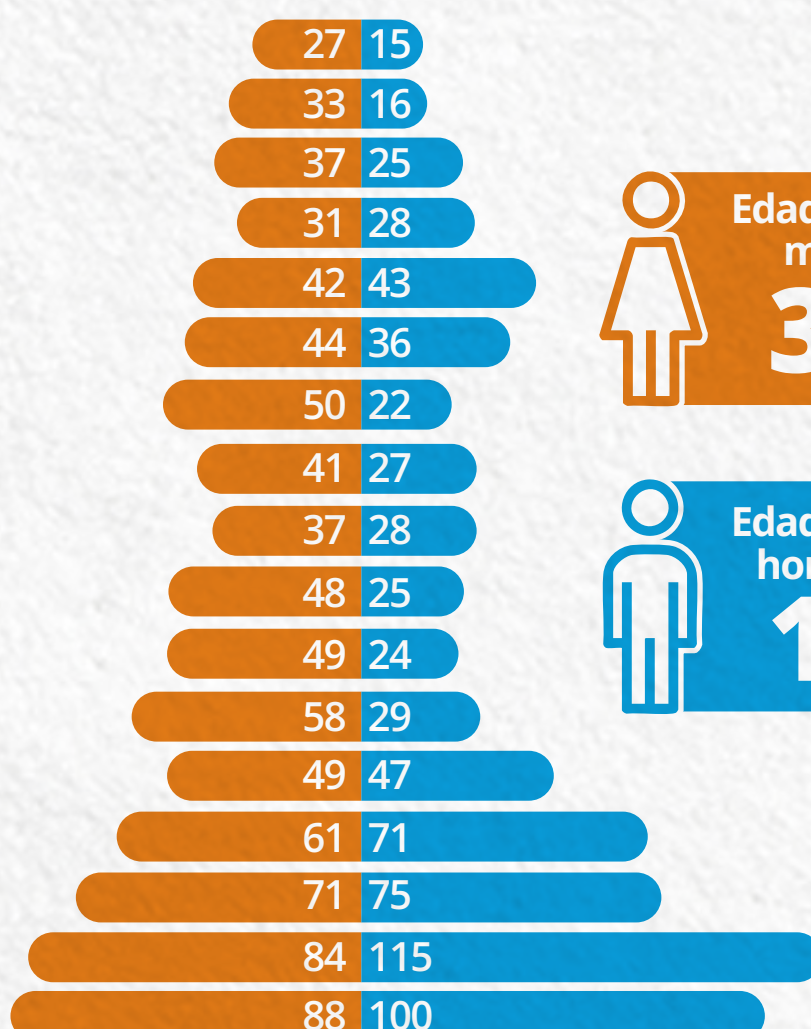
En **Savia Salud EPS** contamos con un tablero de caracterización poblacional de los pacientes con EH confirmadas y las sospechas, este se actualiza periódicamente y permite tener un conocimiento profundo, de modo que se pueden **identificar, segmentar y priorizar algunas patologías**. Esto permite el desarrollo de acciones efectivas para su seguimiento y gestión.

Tablero de seguimiento

Distribución según grupo etario

■ F ■ M

80 o más años
75 - 79 años
70 - 74 años
65 - 69 años
60 - 64 años
55 - 59 años
50 - 54 años
45 - 49 años
40 - 44 años
35 - 39 años
30 - 34 años
25 - 29 años
20 - 24 años
15 - 19 años
10 - 14 años
5 - 9 años
0 - 4 años



Edad media
mujer

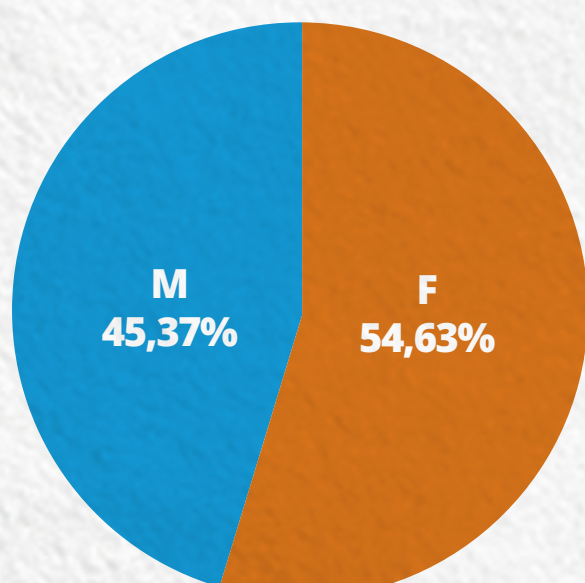
32



Edad media
hombres

19

Distribución según género



Mujeres

708

Contributivo

98



Hombres

588

Subsidiado

1198

Subregión	Suma de Total	%
Medellín	499	38.50%
Oriente	220	16.98%
Valle de Aburrá	199	15.35%
Suroeste	101	7.79%
Urabá	81	6.25%
Norte	62	4.78%
Occidente	61	4.71%
Nordeste	35	2.70%
Magdalena Medio	23	1.77%
Bajo Cauca	15	1.16%
Total	1296	100.00%

Activos
1296

*Información a corte de octubre del 2025.