

Vigilancia Epidemiológica Enfermedades Huérfanas Código 342

**Martha Elena Cadavid Gil –Epidemióloga SSSA
Enfermedades huérfanas**

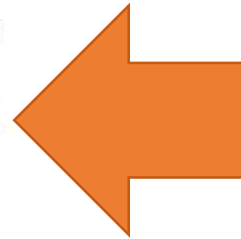


GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA



Protocolo de Vigilancia de Enfermedades Huérfanas - Raras

Código 342



Versión: 05

Fecha: 11 de marzo de 2022

Grupo de Vigilancia y Control de
Enfermedades No Transmisibles

notransmisibles@ins.gov.co

@INSColombia



GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA



Objetivos específicos

- ❖ Garantizar el reporte por única vez de casos nuevos de pacientes diagnosticados con enfermedades huérfanas-raras en el territorio nacional.
- ❖ Describir en términos de variables de persona lugar y tiempo el comportamiento de los casos notificados de enfermedades huérfanas.
- ❖ Realizar el seguimiento a los indicadores establecidos para el evento.
- ❖ Identificar conglomerados de las enfermedades huérfanas-raras en el territorio nacional.



DEFINICIONES OPERATIVAS_PROTOCOLO

Tipo de caso	Características de la clasificación
Caso nuevo confirmado con prueba diagnóstica estándar	<p>Todo caso nuevo, residente en Colombia, de cualquier edad a quien se realiza diagnóstico de enfermedad huérfana con resultados de pruebas diagnósticas de laboratorio, o imagenológicas, o histológicas, o fisiológicas, incluidas en el listado de pruebas confirmatorias del Ministerio de Salud y Protección Social y que hacen parte del anexo técnico 02 de este protocolo.</p>
Caso nuevo confirmado con criterios clínicos	<p>Todo caso nuevo, residente en Colombia, de cualquier edad, a quien se realiza diagnóstico de enfermedad huérfana basado exclusivamente en criterios clínicos declarados por uno o más médicos tratantes, con base en las definiciones nosológicas aceptadas por la comunidad científica y los antecedentes de historia clínica y otros registros del paciente que confirmen la presencia de la enfermedad huérfana.</p> <p>Nota: Para orientar la confirmación clínica, en el anexo 03 se encuentran listadas las especialidades médicas relacionadas para confirmar cada enfermedad huérfana.</p>



DEFINICIONES OPERATIVAS_PROTOCOLO

Tipo de caso	Características de la clasificación
Caso en tratamiento certificado por junta de profesionales en salud	<p>Toda persona, residente en Colombia, de cualquier edad, no reportada en el censo de 2013 o en los registros de hemofilia, que se encuentra actualmente en tratamiento, que cumple con los criterios clínicos de la enfermedad pero sin evidencia de una prueba diagnóstica confirmatoria y que es declarado mediante concepto de junta de profesionales en salud de la Entidad Administradora del Plan de Beneficios (EAPB), o de la Unidad Primaria Generadora de Datos (UPGD) que notifica, confirmando la presencia de la enfermedad huérfana con base en evidencias clínicas y paraclínicas registradas en historia clínica.</p>
Ajustes de los casos	<p>Teniendo en cuenta que los casos ingresan al sistema confirmados por prueba diagnóstica estándar, por criterios clínicos o certificados por junta de profesionales de la salud, solo se permiten los siguientes ajustes:</p> <ul style="list-style-type: none">• Ajuste 6: caso descartado por clínica o laboratorio porque no cumple la definición de caso, es decir no es una enfermedad huérfana.• Ajuste D: caso descartado por error de digitación, este ajuste se usa cuando se cometió un error en las variables que no pueden ser modificadas (código del evento, código UPGD, código subíndice, semana y año epidemiológico, número y tipo de identificación, fecha de notificación), se debe hacer el ajuste D en el caso que presenta errores y notificar nuevamente el caso con la información correcta.• Ajuste 7: se usa para actualizar la información de cualquier variable susceptible de modificación <p>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. Este ajuste sólo puede ser realizado por el INS.</p>

Enfermedades Huérfanas o raras en Colombia

Anexo Técnico



GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA



UNIDOS

ANEXO TECNICO

Tipo de Confirmación	Código CUPS (NO APLICA si la confirmación es por Clínica)	Descripción CUPS (Resolución 2077 de 2021)	Tipo de Prueba Diagnóstica	Observaciones	Estatus
Clínica y Procedimiento			Confirmatoria	NO APLICA CUPS. La patología requiere par	EN VERSIÓN 3
Clínica y Procedimiento	908412	ESTUDIO MOLECULAR DE ENFE	Alterna		EN VERSIÓN 3
Procedimiento	908609	ACILCARNITINAS CUANTITATIV	Confirmatoria		EN VERSIÓN 3
Procedimiento	908412	ESTUDIO MOLECULAR DE ENFE	Alterna		EN VERSIÓN 3
Clínica			Confirmatoria	NO APLICA CUPS. La patología requiere par	EN VERSIÓN 3
Clínica			Confirmatoria	NO APLICA CUPS. La patología requiere par	EN VERSIÓN 3
Clínica			Confirmatoria	NO APLICA CUPS. La patología requiere par	EN VERSIÓN 3
Clínica			Confirmatoria	NO APLICA CUPS. La patología requiere par	EN VERSIÓN 3
Clínica			Confirmatoria	NO APLICA CUPS. La patología requiere par	EN VERSIÓN 3
Procedimiento	903416	CERULOPLASMINA SEMIAUTOM.	Confirmatoria		EN VERSIÓN 3
Procedimiento	903417	CERULOPLASMINA AUTOMATIZ	Confirmatoria		EN VERSIÓN 3
Procedimiento	908420	ESTUDIOS MOLECULARES DE G	Alterna		EN VERSIÓN 3
Procedimiento	908343	ÁCIDOS ORGÁNICOS DE CADEN	Confirmatoria		EN VERSIÓN 3
Procedimiento	908609	ACILCARNITINAS CUANTITATIV	Alterna		EN VERSIÓN 3
Procedimiento	908609	ACILCARNITINAS CUANTITATIV	Confirmatoria		EN VERSIÓN 3
Procedimiento	908420	ESTUDIOS MOLECULARES DE G	Alterna		EN VERSIÓN 3



Datos básicos

La ficha de notificación es para fines de vigilancia en salud pública y todas las entidades que participen en el proceso deben garantizar la confidencialidad de la información LEY 1273/09 y 1266/09

1. INFORMACIÓN GENERAL		FOR-R02.0000-001 V:09 2020-03-06	
1.1 Código de la UPGD <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> Departamento Municipio Código Sub-Índice		Razón social de la unidad primaria generadora del dato	
1.2 Nombre del evento		Código del evento <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	1.3 Fecha de la notificación (dd/mm/aaaa) <input type="text"/> <input type="text"/> / <input type="text"/> <input type="text"/> / <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
2. IDENTIFICACIÓN DEL PACIENTE			
2.1 Tipo de documento <input type="radio"/> RC <input type="radio"/> TI <input type="radio"/> CC <input type="radio"/> CE <input type="radio"/> PA <input type="radio"/> MS <input type="radio"/> AS <input type="radio"/> PE <input type="radio"/> CN		2.2 Número de identificación	
<small>*RC : REGISTRO CIVIL TI : TARJETA IDENTIDAD CC : CÉDULA CIUDADANÍA CE : CÉDULA EXTRANJERÍA PA : PASAPORTE MS : MENOR SIN ID AS : ADULTO SIN ID PE : PERMISO ESPECIAL DE PERMANENCIA CN : CERTIFICADO DE NACIDO VIVO</small>			
2.3 Nombres y apellidos del paciente			2.4 Teléfono
2.5 Fecha de nacimiento (dd/mm/aaaa) <input type="text"/> <input type="text"/> / <input type="text"/> <input type="text"/> / <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	2.6 Edad	2.7 Unidad de medida de la edad <input type="radio"/> 1. Años <input type="radio"/> 3. Días <input type="radio"/> 5. Minutos <input type="radio"/> 2. Meses <input type="radio"/> 4. Horas <input type="radio"/> 0. No aplica	2.8 Sexo <input type="radio"/> M. Masculino <input type="radio"/> I. Indeterminado <input type="radio"/> F. Femenino
2.9 Nacionalidad <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>			
2.10 País de ocurrencia del caso <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <small>Código</small>	2.11 Departamento y municipio de procedencia/ocurrencia Departamento: <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> Municipio: <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>		2.12 Área de ocurrencia del caso <input type="radio"/> 1. Cabecera municipal <input type="radio"/> 3. Rural disperso <input type="radio"/> 2. Centro poblado
2.13 Localidad de ocurrencia del caso	2.14 Barrio de ocurrencia del caso <small>Código</small>	2.15 Cabecera municipal/centro poblado/rural disperso	2.16 Vereda/zona
2.17 Ocupación del paciente <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <small>Código</small>		2.18 Tipo de régimen en salud <input type="radio"/> P. Excepción <input type="radio"/> C. Contributivo <input type="radio"/> N. No Asegurado <input type="radio"/> E. Especial <input type="radio"/> S. Subsidiado <input type="radio"/> I. Indeterminado/ pendiente	2.19 Nombre de la administradora de Planes de beneficios <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <small>Código</small>
2.20 Pertenencia étnica <input type="radio"/> 1. Indígena <input type="radio"/> 2. Rom, Gitano <input type="radio"/> 3. Raizal <input type="radio"/> 4. Palenquero <input type="radio"/> 5. Negro, mulato afro colombiano <input type="radio"/> 6. Otro			2.21 Estrato
2.22 Seleccione los grupos poblacionales a los que pertenece el paciente			
<input type="checkbox"/> Discapacitados <input type="checkbox"/> Migrantes <input type="checkbox"/> Gestantes <input type="checkbox"/> Sem.de gestación <input type="checkbox"/> Población infantil a cargo del ICBF <input type="checkbox"/> Desmovilizados <input type="checkbox"/> Víctimas de violencia armada <input type="checkbox"/> Desplazados <input type="checkbox"/> Carcelarios <input type="checkbox"/> Indigentes <input type="checkbox"/> Madres comunitarias <input type="checkbox"/> Centros psiquiátricos <input type="checkbox"/> Otros grupos poblacionales			

DATOS
BASICOS

Datos básicos

La ficha de notificación es para fines de vigilancia en salud pública y todas las entidades que participen en el proceso deben garantizar la confidencialidad de la información LEY 1273/09 y 1266/09

1. INFORMACIÓN GENERAL		FOR-R02.0000-001 V:09 2020-03-06
1.1 Código de la UPGD <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> Departamento Municipio Código Sub-Índice		Razón social de la unidad primaria generadora del dato
1.2 Nombre del evento		1.3 Fecha de la notificación (dd/mm/aaaa) <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> / <input type="text"/> <input type="text"/> / <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
2. IDENTIFICACIÓN DEL PACIENTE		
2.1 Tipo de documento <input type="radio"/> RC <input type="radio"/> TI <input type="radio"/> CC <input type="radio"/> CE <input type="radio"/> PA <input type="radio"/> MS <input type="radio"/> AS <input type="radio"/> PE <input type="radio"/> CN		2.2 Número de identificación
<small>*RC : REGISTRO CIVIL TI : TARJETA IDENTIDAD CC : CÉDULA CIUDADANÍA CE : CÉDULA EXTRANJERÍA PA : PASAPORTE MS : MENOR SIN ID AS : ADULTO SIN ID PE : PERMISO ESPECIAL DE PERMANENCIA CN : CERTIFICADO DE NACIDO VIVO</small>		
2.3 Nombres y apellidos del paciente		2.4 Teléfono
2.5 Fecha de nacimiento (dd/mm/aaaa) <input type="text"/> <input type="text"/> / <input type="text"/> <input type="text"/> / <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	2.6 Edad	2.7 Unidad de medida de la edad <input type="radio"/> 1. Años <input type="radio"/> 3. Días <input type="radio"/> 5. Minutos <input type="radio"/> 2. Meses <input type="radio"/> 4. Horas <input type="radio"/> 0. No aplica
2.8 Sexo <input type="radio"/> M. Masculino <input type="radio"/> I. Indeterminado <input type="radio"/> F. Femenino		2.9 Nacionalidad <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
2.10 País de ocurrencia del caso <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <small>Código</small>	2.11 Departamento y municipio de procedencia/ocurrencia Departamento <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> Municipio <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	
2.12 Área de ocurrencia del caso <input type="radio"/> 1. Cabecera municipal <input type="radio"/> 3. Rural disperso <input type="radio"/> 2. Centro poblado		2.16 Vereda/zona
2.13 Localidad de ocurrencia del caso	2.14 Barrio de ocurrencia del caso <small>Código</small>	2.15 Cabecera municipal/centro poblado/rural disperso
2.17 Ocupación del paciente <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <small>Código</small>	2.18 Tipo de régimen en salud <input type="radio"/> P. Excepción <input type="radio"/> C. Contributivo <input type="radio"/> N. No Asegurado <input type="radio"/> E. Especial <input type="radio"/> S. Subsidiado <input type="radio"/> I. Indeterminado/ pendiente	
2.19 Nombre de la administradora de Planes de beneficios <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <small>Código</small>		2.21 Estrato
2.20 Pertenencia étnica <input type="radio"/> 1. Indígena <input type="radio"/> 2. Rom, Gitano <input type="radio"/> 3. Raizal <input type="radio"/> 4. Palenquero <input type="radio"/> 5. Negro, mulato afro colombiano <input type="radio"/> 6. Otro		
2.22 Seleccione los grupos poblacionales a los que pertenece el paciente <input type="checkbox"/> Discapacitados <input type="checkbox"/> Migrantes <input type="checkbox"/> Gestantes <input type="checkbox"/> Sem.de gestación <input type="checkbox"/> Población infantil a cargo del ICBF <input type="checkbox"/> Desmovilizados <input type="checkbox"/> Víctimas de violencia armada <input type="checkbox"/> Desplazados <input type="checkbox"/> Carcelarios <input type="checkbox"/> Indigentes <input type="checkbox"/> Madres comunitarias <input type="checkbox"/> Centros psiquiátricos <input type="checkbox"/> Otros grupos poblacionales		

DATOS
BASICOS

DATOS BASICOS

3. NOTIFICACIÓN			
3.1 Fuente <input type="radio"/> 1. Notificación rutinaria <input type="radio"/> 4. Búsqueda activa com. <input type="radio"/> 2. Búsqueda activa Inst. <input type="radio"/> 5. Investigaciones <input type="radio"/> 3. Vigilancia Intensificada		3.2 País, departamento y municipio de residencia del paciente País Departamento Municipio [][][] [][][] [][][][]	
3.3 Dirección de residencia			
3.4 Fecha de consulta (dd/mm/aaaa) [][] / [][] / [][][][]		3.5 Fecha de inicio de síntomas (dd/mm/aaaa) [][] / [][] / [][][][]	
3.6 Clasificación inicial de caso <input type="radio"/> 1. Sospechoso <input checked="" type="radio"/> 3. Conf. por laboratorio <input type="radio"/> 2. Probable <input checked="" type="radio"/> 4. Conf. Clínica <input type="radio"/> 5. Conf. nexa epidemiológico		3.7 Hospitalizado <input type="radio"/> Sí <input type="radio"/> No	
3.8 Fecha de hospitalización (dd/mm/aaaa) [][] / [][] / [][][][]		3.9 Condición final <input type="radio"/> 1. Vivo <input type="radio"/> 2. Muerto <input type="radio"/> 0. No sabe, no responde	
3.10 Fecha de defunción (dd/mm/aaaa) [][] / [][] / [][][][]		3.11 Número certificado de defunción	
3.12 Causa básica de muerte [][][][]		3.13 Nombre del profesional que diligenció la ficha	
3.14 Teléfono			
4. ESPACIO EXCLUSIVO PARA USO DE LOS ENTES TERRITORIALES			
4.1 Seguimiento y clasificación final del caso <input type="radio"/> 0. No aplica <input type="radio"/> 4. Conf. Clínica <input type="radio"/> 6. Descartado <input type="radio"/> D. Descartado por error de digitación <input type="radio"/> 3. Conf. por laboratorio <input type="radio"/> 5. Conf. nexa epidemiológico <input type="radio"/> 7. Otra actualización		4.2 Fecha de ajuste (dd/mm/aaaa) [][] / [][] / [][][][]	
Correos: sivigila@ins.gov.co			



La ficha de notificación es para fines de vigilancia en salud pública y todas las entidades que participen en el proceso deben garantizar la confidencialidad de la información LEY 1273/09 y 1266/09

RELACIÓN CON DATOS BÁSICOS

FOR-R02.0000-075 V:01 2020-03-06

A. Nombres y apellidos del paciente

B. Tipo de ID*

C. Número de identificación

*RC : REGISTRO CIVIL | TI : TARJETA IDENTIDAD | CC : CÉDULA CIUDADANÍA | CE : CÉDULA EXTRANJERÍA | PA : PASAPORTE | MS : MENOR SIN ID | AS : ADULTO SIN ID | PE : PERMISO ESPECIAL DE PERMANENCIA | CN : CERTIFICADO DE NACIDO VIVO

5. DATOS COMPLEMENTARIOS

5.1 Nivel educativo

- | | | | | |
|--|---|--|---|-----------------------------------|
| <input type="radio"/> 1. Preescolar | <input type="radio"/> 4. Media Académica o Clásica | <input type="radio"/> 7. Técnica Profesional | <input type="radio"/> 10. Especialización | <input type="radio"/> 13. Ninguno |
| <input type="radio"/> 2. Básica Primaria | <input type="radio"/> 5. Media Técnica (Bachillerato Técnico) | <input type="radio"/> 8. Tecnológica | <input type="radio"/> 11. Maestría | |
| <input type="radio"/> 3. Básica Secundaria | <input type="radio"/> 6. Normalista | <input type="radio"/> 9. Profesional | <input type="radio"/> 12. Doctorado | |

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 | |

5.3 Fecha de diagnóstico de la enfermedad (dd/mm/aaaa)

/ /

5.3.1 ¿Cuál prueba confirmatoria?

5.4 Nombre de la enfermedad

**DATOS
COMPLEM
ENTARIOS**



INSTITUTO NACIONAL DE SALUD		REPUBLICA DE COLOMBIA	
SISTEMA NACIONAL DE VIGILANCIA EN SALUD PÚBLICA		Ministerio de la Protección Social	
SUBSISTEMA DE INFORMACIÓN		Página 22	
FICHA DE NOTIFICACIÓN DE DATOS BÁSICOS		P. de Notificación	
ENFERMEDADES HUERFANAS - RARAS		Semana - Año	
25/02/2022		4 - 2022	
IDENTIFICACIÓN DEL PACIENTE			
Apellidos y Nombres	Teléfono	Fecha Nacimiento	Cedula De Ciudadanía
TANABE LOPEZ CLAUDIA ELIAS	3147054665	14/04/1979	09447897
Nacionalidad	Edad	Sexo	Procedencia
COLOMBIA	43 Años	Femenino	C - ACCIÓNCIA - NAFFN13A
Area	Dirección de Residencia	Ocupación	
Cabecera Municipal	CL 27 N 45 A 49	Hor. 4p11a	
Regimen en Salud	Administradora		
Contribuyente	2009. 879		
Partenencia Étnica	Grupo étnico	Estrato	
Indígena		5	
Grupos Poblacionales			
Discapacitados	Desplazados	Migrantes	Carcelarios
			Gestantes
Pop ICBF	Madres Comunitarias	Desmexitrados	Senasas
Victimas de violencia armada		Otros	Indigenas
			Pop. centros psiquiátricos

NOTIFICACIÓN				
Nombre del Paciente	Fecha de Consulta	Inicio de Síntomas	Clasificación del Caso	
ANEXILUIS	25/02/2022	03/04/2022	Confirmado por serología	
Número de Notificación	Fecha de Hospitalización	Condición Final	Fecha de Derivación	No. Certificado Def.
Causa Básica de Muerte				
Aguja	Fecha aguja	País de		
Desconocida	25/02/2022	Colombia		
DATOS COMPLEMENTARIOS (SI APLICAN)				
Desaparecido - al momento del cuerpo. Fuente: Inter. planes 2 - No				
Discapacitado - de piel 2 - No				
Discapacitado - otro 1 - No				
No definido 2 - No				
Fecha de diagnóstico de la enfermedad: 03/04/2021				
Cual prueba confirmatoria?: 0181				



ACCIÓN DE ANTIOQUIA



UNIDOS