

Boletín Epidemiológico INC

ISSN 2145-0196

No. **16**
2023

Publicación anual • Bogotá, D.C., Colombia.



Instituto Nacional
de Cancerología
Colombia
Por el control del cáncer

Boletín Epidemiológico INC

No. 16. Año. 2023. Publicación anual
Bogotá, D.C., Colombia.

ISSN 2145-0196



Instituto Nacional
de Cancerología
Colombia
Por el control del cáncer

Boletín Epidemiológico INC, No. 16, Año 2023

ISSN 2145-0196

© Instituto Nacional de Cancerología, 2023

Autores: Constanza Pardo Ramos¹, Johanna Fuentes¹, Julián Camilo Riaño²

¹ Grupo de Vigilancia Epidemiológica del Cancer

² Grupo de Patología Oncológica

Citar como: Pardo C, Fuentes J, Riaño J. Boletín Epidemiológico INC, No. 16, 2023. Bogotá D.C.: Instituto Nacional de Cancerología; 2022.

Diseño y diagramación:

Danna Melissa Gómez Suárez

Equipo de Comunicaciones

Instituto Nacional de Cancerología

Corrección de estilo:

Gustavo Patiño Díaz

Bogotá, D.C, Colombia

Este trabajo fue realizado con recursos propios del Instituto Nacional de Cancerología, (Programa Vigilancia Epidemiológica del Cáncer).

©Instituto Nacional de Cancerología, diciembre 2023

Reservados todos los derechos. No se permite la reproducción total o parcial de esta obra, ni su incorporación a un sistema informático, ni su transmisión en cualquier forma o por cualquier medio (electrónico, mecánico, fotocopia, grabación u otros) sin autorización previa y por escrito del Instituto Nacional de Cancerología. La infracción de dichos derechos puede constituir un delito contra la propiedad intelectual.

GUILLERMO ALFONSO JARAMILLO MARTÍNEZ
Ministro de Salud y Protección Social

CAROLINA WIESNER CEBALLOS
Directora General

ÁLVARO QUINTERO POSADA
**Subdirector de Investigaciones, Vigilancia
Epidemiológica, Promoción y Prevención**

LINA MARÍA TRUJILLO SÁNCHEZ
Subdirectora Médica y de Docencia

LIA MARGARITA ÁLVAREZ PUENTE
Subdirectora Administrativo y Financiero



Contenido

Introducción	7
1 Vigilancia epidemiológica de las enfermedades huérfanas - raras	8
1.1. Descripción de la vigilancia de las enfermedades huérfanas - raras	9
1.2. Definiciones operativas de caso	10
1.3. Notificación	11
1.4. Flujo de información	11
1.5. Responsabilidades del INC como UPGD	11
1.6. Resultados de la vigilancia de las enfermedades huérfanas en el INC (2018 - 2022)	12
2 Resultados de la notificación al SIVIGILA en 2022	14
2.1. Eventos de notificación obligatoria	15
2.2. Búsqueda Activa Institucional (BAI)	24
2.3. Notificación colectiva	24
3 Indicadores de los certificados de defunción 2022. Acciones de mejora	25
3.1. Cobertura	26
3.2. Oportunidad	27
3.3. Calidad	29
3.4. Acciones de mejora	29
4 Tema de interés	30
Enfermedades huérfanas - raras y cáncer	31
Referencias	35

Coordinación editorial:

Constanza Pardo Ramos

Coordinadora Grupo Vigilancia Epidemiológica del Cáncer

cpardo@cancer.gov.co

Periodicidad anual

Lista de tablas

Tabla 1. Definición operativa de caso de enfermedades huérfanas raras, Colombia (2022)	10
Tabla 2. Características de los casos de enfermedades huérfanas, INC (2018-2022)	12
Tabla 3. Distribución de eventos de interés en salud pública notificados, por clasificación de caso, INC (2022)	15
Tabla 4. Distribución de muertes por eventos de interés en salud pública, según sexo, INC (2022)	19
Tabla 5. Distribución de pacientes por diagnóstico oncológico con eventos de interés en salud pública confirmados, según sexo, INC (2022)	19
Tabla 6. Oportunidad en el diligenciamiento de los certificados de defunción por servicio, INC (2021-2022)	28

Lista de figuras

Figura 1. Distribución de eventos de interés en salud pública confirmados, por sexo, INC (2022)	16
Figura 2. Distribución de eventos de interés en salud pública confirmados, por año de notificación, INC (2021-2022)	16
Figura 3. Distribución de eventos de interés en salud pública confirmados, por grupo de edad, INC (2022)	17
Figura 4. Distribución de eventos de interés en salud pública confirmados, por régimen de afiliación al SGSSS, según lugar de residencia habitual, INC (2022)	18
Figura 5. Distribución de la notificación colectiva para IRA-EDA, por periodo epidemiológico, INC (2022)	24
Figura 6. Distribución de muertes por mes de ocurrencia, INC (2022)	26
Figura 7. Distribución de muertes según servicio del certificador, INC (2022)	27
Figura 8. Oportunidad en el diligenciamiento de los certificados de defunción, INC (2021-2022)	28

Introducción

El término *enfermedad rara* apareció en los años ochenta en los Estados Unidos para referirse a las enfermedades con una baja prevalencia (5 casos por cada 10 000 personas), debilitantes a largo plazo, con un alto nivel de complejidad y alta mortalidad. La mayoría de los casos ocurren en niños, pero debido a la alta mortalidad que estas enfermedades generan durante la infancia, su prevalencia es más alta en adultos, en quienes su aparición es tardía (1). Las enfermedades raras son en su mayoría de orden genético, aunque incluyen algunos cánceres poco frecuentes, enfermedades autoinmunes, malformaciones congénitas o enfermedades tóxicas e infecciosas, entre otras. En Colombia, se denominan enfermedades huérfanas (prevalencia menor o igual a 1 por cada 5000 personas) a aquellas crónicas, debilitantes, graves, que amenazan la vida e incluyen las enfermedades raras, las ultras huérfanas y olvidadas, según las leyes colombianas 1392 de 2010 (2) y 1438 de 2011 (3). Estas leyes, adoptan las normas tendientes a garantizar la protección social por el Estado colombiano a la población que las padece y a sus cuidadores. Según la Organización Mundial de la Salud (OMS) se han identificado entre 6000 y 7000 enfermedades huérfanas que afectan el 7 % de la población mundial (4). En el país se tiene listadas alrededor de 2149, las cuales están incluidas en la Resolución 2048 de 2015 del Ministerio de Salud (5) y alrededor de 60 471 personas diagnosticadas con una enfermedad rara y los casos se concentran principalmente en Antioquia (22,3 %), Valle del Cauca (1,4 %) y Bogotá (0,5 %) (6).

A febrero de 2023 hubo 72 440 personas con un diagnóstico positivo de enfermedades huérfanas en Colombia. Entre las enfermedades huérfanas más comunes están la esclerosis múltiple con el 6,2 % de la población afectada, enfermedad de Von Willebrand (EvW) con el 4,9 % y la hemofilia tipo A con el 4,4 % (7). En relación con el cáncer, hay entre un 3 % y un 10 % del total de cánceres, en los que el desarrollo de la enfermedad está relacionado con un síndrome de predisposición genética al cáncer (SPGC). De esta forma, algunos tipos de cáncer, en particular aquellos hereditarios y los SPGC entran en el concepto de enfermedades raras (8). Los cánceres raros afectan 1 de cada 5 nuevos pacientes diagnosticados con la enfermedad (9). La tasa de mortalidad por enfermedades huérfanas en Colombia, descrita en un estudio, en el periodo 2008-2013 fue de 2,5 muertes por 100 000 personas y como principales causas de muerte en hombres fueron la leucemia linfoblástica aguda, seguida de distrofia muscular y la displasia broncopulmonar originada en el periodo perinatal. En mujeres, las principales causas fueron la esclerosis múltiple, la leucemia linfocítica aguda y la gastrosquiosis (10).

Este *Boletín* describe el proceso de vigilancia epidemiológica y notificación de las enfermedades huérfanas-raras, así como las actividades generales del Instituto Nacional de Cancerología (INC), en el marco del Sistema de Vigilancia en Salud Pública (SIVIGILA). Además, se presentan los resultados de la vigilancia de todos los eventos de interés en salud pública y de las estadísticas vitales en el INC durante 2022 y el tema de interés enfermedades huérfanas-raras y cáncer.

Vigilancia epidemiológica de las enfermedades huérfanas – raras



1. Vigilancia epidemiológica de las enfermedades huérfanas – raras

Se conocen como *raras* las enfermedades que conforman un amplio y variado grupo de patologías que afectan a un número reducido de personas en el mundo; se estima que existen alrededor de 7000 enfermedades raras. Aunque no se conoce el origen de todas, se estima que el 80 % pueden ser de origen genético, afectan a personas de cualquier edad y alrededor de dos terceras partes se identifican en la infancia (4).

Según el listado de prevalencia de enfermedades raras publicado por Orphanet (prevalencia por 100 000), las que predominan en el mundo son: el síndrome de Down, con una prevalencia al nacimiento de 95; fisura labio palatina, 80; agenesia renal unilateral, 50; enterocolitis necrotizante, 45, y esclerodermia, 42. Las enfermedades más frecuentes en Europa son: síndrome de Down, 97,7; anomalías del tubo neural, 91; tumores de glándulas endocrinas, 64; paladar hendido, 53,6, y síndrome 47, XYY, 50 (11).

Mediante la Ley 1392 de 2010 (2) se reconocieron las enfermedades huérfanas, el Decreto 1954 de 2012 (12) estableció las disposiciones generales para la implementación del sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas y mediante la Resolución 946 de 2019 (13) se establecieron disposiciones en relación con el Registro Nacional de Personas con Enfermedades Huérfanas, así como la notificación de enfermedades huérfanas al SIVIGILA. En este sentido, el propósito del SIVIGILA, en relación con las enfermedades huérfanas, es incluir todos los casos nuevos en el Registro Nacional de Pacientes y tomar las acciones necesarias para su atención. Las estrategias se enmarcan en la vigilancia basada en eventos (rutinaria) de los casos nuevos y confirmados, con el fin de garantizar la información y poder describir su comportamiento e identificar conglomerados en el país (14).

1.1. Descripción de la vigilancia de las enfermedades huérfanas – raras

Se adoptaron dos estrategias de vigilancia: activa y pasiva. La *vigilancia activa* se realiza por búsqueda de fuentes secundarias con la búsqueda activa institucional (BAI), mediante cruce de información con la notificación de casos confirmados de defectos congénitos en menores de un año, informados a través de la ficha de datos complementarios código INS 215, que corresponden a una enfermedad huérfana, y por cruce de información con la notificación de casos confirmados de Zika con síndromes neurológicos y de parálisis flácida aguda, específicamente el diagnóstico de síndrome de Guillain Barré, notificados a través de las fichas de datos complementarios código INS 895 y 610, respectivamente. La *vigilancia pasiva* se realiza mediante la notificación individual por la Unidad Primaria Generadora de Datos (UPGD) o de la Unidad Informadora (UI) de casos confirmados de enfermedades huérfanas con el uso de la ficha de datos complementarios código INS 342.

1.2. Definiciones operativas de caso

Para enfermedades huérfanas-raras en Colombia se establecen cuatro definiciones operativas de caso (Tabla 1).

Tabla 1. Definición operativa de caso de enfermedades huérfanas raras, Colombia (2022)

Tipo de caso	Definición
Caso nuevo confirmado con prueba diagnóstica estándar	Todo caso nuevo, residente en Colombia, de cualquier edad, a quien se le realiza diagnóstico de enfermedad huérfana con resultados de pruebas de laboratorio, imagenológicas, 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.
Caso nuevo confirmado con criterios clínicos	Todo caso nuevo, residente en Colombia, de cualquier edad, a quien se le 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. <i>Nota:</i> Para orientar la confirmación clínica, en el anexo técnico 03 se encuentran listadas las especialidades médicas relacionadas para confirmar cada enfermedad huérfana.
Caso en tratamiento certificado por junta de profesionales en salud	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 declarada 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 la historia clínica.
Ajustes de los casos	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: • 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. • 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 solo puede ser realizado por el INS.

* Se entiende como caso nuevo notificado al SIVIGILA aquel que no fue reportado en el censo de 2013 o en los reportes de hemofilia de 2015, 2016 y 2017, independientemente de la fecha de diagnóstico.

Fuente: Tomado del Instituto Nacional de Salud (14).

1.3. Notificación

Los casos confirmados de enfermedades huérfanas-raras se reportan por la UPGD o por la UI (EAPB), de forma individual, inmediata y semanal a través de la ficha de datos básicos y complementarios (código INS 342) y mediante archivo plano enviado al INS y las Unidades Notificadoras Municipales, garantizando la calidad del dato. La notificación al aplicativo SIVIGILA incluye la información de las fichas de datos básicos y complementarios. No debe ingresarse información en el componente de laboratorios del módulo individual (14).

1.4. Flujo de información

El Instituto Nacional de Salud (INS) se encargará de consolidar y analizar la información de los departamentos y remitirá semanalmente la información de la notificación (SIVIGILA) al Ministerio de Salud y Protección Social para que sea incorporada al Registro Nacional de Pacientes con enfermedades huérfanas. El flujo de información para la recolección de datos corresponde al procedimiento nacional de notificación de eventos. Para consultar más información general, remítase al documento “Manual del usuario sistema aplicativo SIVIGILA” en el portal web del INS (disponible en: https://www.ins.gov.co/Dircciones/Vigilancia/Lineamientosydocumentos/1.%20Manual_SIVIGILA_2018_2020.pdf).

Desde el INC (UPGD), el médico reporta el caso que detecta mediante el diligenciamiento de la ficha de notificación código INS 342, la cual incluye la ficha de datos básicos para efectos de un caso individual (cara A) y los datos complementarios (cara B); una vez diligenciada, se debe remitir a la oficina de Vigilancia Epidemiológica del Cáncer (Subdirección de Investigaciones y Salud Pública). El profesional encargado en vigilancia debe realizar la notificación a través del sistema SIVIGILA y enviar la ficha a la entidad referente local, de allí será enviada a la entidad distrital, y luego se distribuirá a los ámbitos nacional e internacional. La ficha se encuentra disponible en: https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Lineamientos/342_Enf_Huerfanas_2022.pdf

1.5. Responsabilidades del INC como UPGD

El INC tiene las siguientes responsabilidades:

- Notificar los casos nuevos y los que se encuentren en tratamiento en el INC. Si no se cuenta con la información suficiente para la notificación de los casos en tratamiento, se informa a la EAPB para que realicen la verificación y notificación.
- Fortalecer los procesos de confirmación de casos, diligenciamiento de fichas y notificación al SIVIGILA.
- Realizar BAI por periodo epidemiológico, mediante el Sistema de Información de Apoyo a la Notificación e Investigación de Eventos en Salud Pública SIANIEPS, usando el listado de enfermedades huérfanas vigente que cuenta con código CIE 10 y realizar la revisión de historias clínicas de los casos identificados para verificar que cumplan con la confirmación del diagnóstico, de acuerdo con lo establecido en el protocolo de vigilancia epidemiológica de las enfermedades huérfanas-raras y realizar la notificación del caso.
- Verificar las variables inconsistentes, con falta de integridad o que requieran actualización.
- Divulgar en los espacios institucionales, como el Comité de Estadísticas Vitales u otros, los hallazgos y resultados de los análisis realizados al evento.

1.6. Resultados de la vigilancia de las enfermedades huérfanas en el INC (2018–2022)

Para la vigilancia de las enfermedades huérfanas en pacientes que consultaron al INC se tuvieron en consideración las características de la población atendida con cáncer, la definición de caso, las estrategias de vigilancia definidas y los procesos de socialización en el área clínica para la identificación de los eventos (14). En el periodo 2018-2022 fueron identificados por el INC 15 casos de enfermedades huérfanas, 9 (60,0 %) casos en mujeres y 4 (26,7 %) correspondieron a menores de 15 años. El 46,7 % (7 casos) ocurrieron en pacientes entre 15 y 44 años. Un solo caso (6,7 %) se presentó en menor de un año. Los diagnósticos oncológicos más comunes entre los casos notificados correspondieron a tumores malignos de la piel, enfermedades inmunoproliferativas y otros tumores del tejido linfático. Del total de casos, 8 (53,4 %) pertenecían al régimen subsidiado; 4 casos (26,7 %) tuvieron como ocupación estudiante, 4 casos (26,7 %) fueron ama de casa y 3 casos en cesante o desempleado (20,0 %). Para 2020 no hubo información relacionada (Tabla 2).

Tabla 2. Características de los casos de enfermedades huérfanas, INC (2018 - 2022)

Variable	Niveles de la variable	No.	%
Año de notificación	2018	1	6,7
	2019	1	6,7
	2021	8	53,3
	2022	5	33,33
Sexo	Masculino	6	40,0
	Femenino	9	60,0
Edad	< 1 año	1	6,7
	De 1 a 4 años	0	0,0
	De 5 a 14 años	3	20,0
	De 15 a 44 años	7	46,6
	De 45 a 64 años	3	20,0
	De 65 y más	1	6,7
Diagnóstico	C840 - Granuloma chalazodérmico	1	6,7
	C880 - Macroglobulinemia de Waldenström	2	13,3
	C960 - Enfermedad de Letterer-Siwe	2	13,3
	C960 - Histiocitosis de células de Langerhans	3	20,0
	D360 - Enfermedad de Castleman	1	6,6
	D610 - Aplasia medular idiopática	1	6,7
	M895 - Síndrome de Gorham Stout	1	6,7
	Q780 - Osteogénesis imperfecta	1	6,7
	Q871 - Neurofibromatosis	1	6,7
	Q878 - Síndrome de Gorlin	2	13,3

Régimen de salud	Subsidiado	8	53,4
	Contributivo	5	33,3
	No afiliado	2	13,3
Ocupación	Estudiante	4	26,6
	Hogar (ama de casa)	4	26,6
	Cesante, sin ocupación o desempleado	3	20,0
	Comerciante de tiendas	1	6,7
	Criador y trabajador pecuario	1	6,7
	Ingeniero electricista	1	6,7
	Pensionado	1	6,7

Fuente: SIVIGILA, Grupo Vigilancia Epidemiológica del Cáncer, INC, 2018-2022.

Resultados de la notificación al **SIVIGILA** en 2022



2. Resultados de la notificación al SIVIGILA en 2022

2.1. Eventos de notificación obligatoria

Durante 2022, el INC reportó al SIVIGILA 1453 casos individuales de eventos de interés en salud pública. Casos confirmados 1075, de los cuales por laboratorio clínico fueron 1068 (73,5 %). Los cinco casos de vigilancia en salud pública de la violencia de género e intrafamiliar quedaron como sospechoso porque no eran sujeto de ajuste por directriz de SDS. Los dos eventos más notificados correspondieron a IRA por virus nuevo (1285 casos) y cáncer en menores de 18 años (94 casos). De los casos de IRA por virus nuevo, 914 (71,1 %) casos fueron confirmados y se descartaron 372 (371 por laboratorio y 1 caso mediante unidad de análisis institucional) (tabla 3).

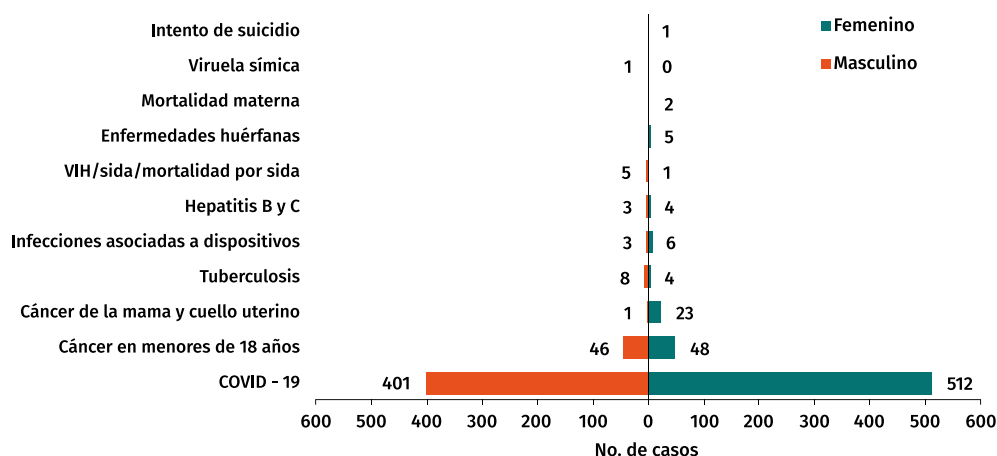
Tabla 3. Distribución de eventos de interés en salud pública notificados, por clasificación de caso, INC (2022)

Evento	Sospechoso	Probable	Confirmado		Descartado	Total
			Por laboratorio	Por clínica		
Cáncer de mama y cuello uterino	0	0	24	0	0	24
Cáncer en menores de 18 años	0	0	94	0	0	94
Enfermedades huérfanas-raras	0	0	2	3	0	5
Hepatitis B, C y coinfección hepatitis B y Delta	0	0	7	0	0	7
IAD (infecciones asociadas a dispositivos)	0	0	9	0	0	9
Intento de suicidio	0	0	0	1	0	1
IRA por virus nuevo	0	0	914	0	371	1285
Mortalidad materna	0	0	0	2	0	2
Síndrome inflamatorio multisistémico en niños asociado a SARS-CoV-2	0	0	0	0	1	1
Tosferina	0	0	0	0	1	1
Tuberculosis	0	0	11	1	0	12
Vigilancia en salud pública de la violencia de género e intrafamiliar	5	0	0	0	0	5
VIH/sida/mortalidad por sida	0	0	6	0	0	6
Viruela símica	0	0	1	0	0	1
Total	5	0	1068	7	373	1453

Fuente: SIVIGILA, Grupo de Vigilancia Epidemiológica del Cáncer, INC, 2022.

En la distribución de los eventos confirmados (1075), según sexo, se reportaron 606 (56,3 %) de los casos en mujeres. Después del IRA por virus nuevo, los eventos de mayor notificación fueron el cáncer en menores de 18 años, cáncer de mama y cuello uterino y tuberculosis. Se destaca la confirmación de un caso de viruela símica, que se presentó durante el pico más alto de la enfermedad en Bogotá, en octubre de 2022 (figura 1).

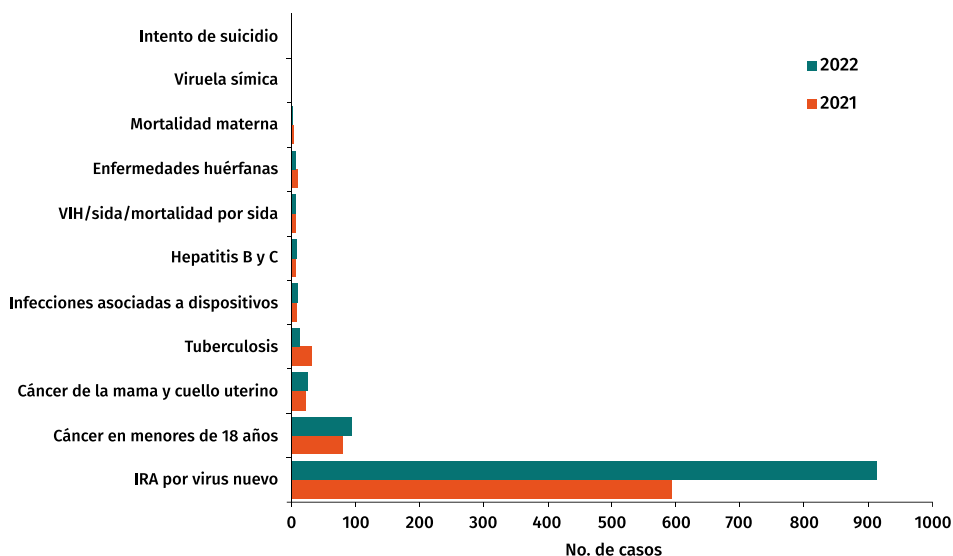
Figura 1. Distribución de eventos de interés en salud pública confirmados, por sexo, INC, (2022)



Fuente: SIVIGILA, Grupo de Vigilancia Epidemiológica del Cáncer, INC, 2022.

En 2022 hubo un incremento en la notificación de casos, pasó de 758 (2021) a 1075; este incremento se dio por eventos como cáncer en menor de 18 años (78 casos en 2021 a 94 en 2022) y por la notificación de casos IRA por virus nuevo, en los que el pico epidemiológico más alto en el INC desde el inicio de la pandemia se presentó en 2022, pasó de 593 casos en 2021 a 914 casos confirmados en 2022; de estos, el 15,5 % (142 casos) se presentaron en funcionarios del Instituto (figura 2).

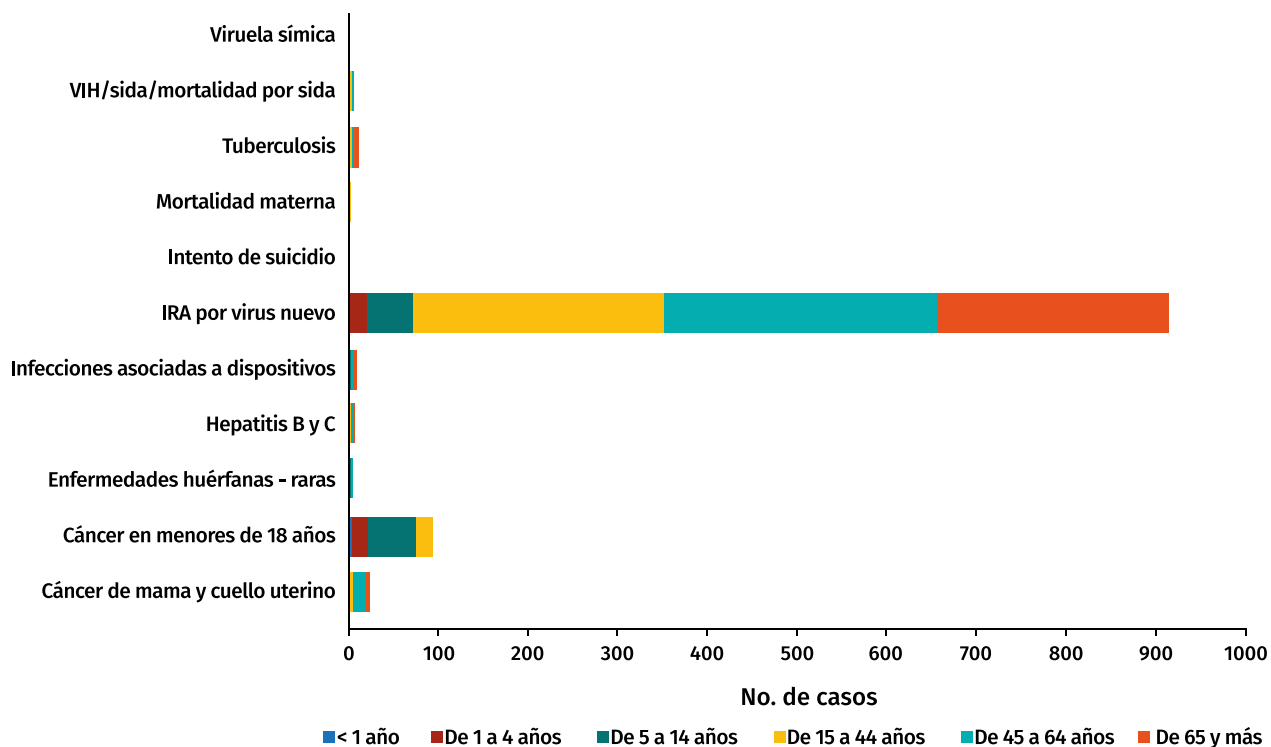
Figura 2. Distribución de eventos de interés en salud pública confirmados, por año de notificación, INC (2021 – 2022)



Fuente: SIVIGILA, Grupo de Vigilancia Epidemiológica del Cáncer, INC, 2021-2022.

En la distribución por grupos de edad, el evento IRA por virus nuevo quedó principalmente en los grupos de 45 a 64 años (334 casos; 31,1 %) y de 15 a 44 años (314 casos; 29,2 %). El evento de cáncer en menores de 18 años se distribuyó en los grupos etarios 5 a 14 años (53 casos, 56,3 %); la tuberculosis predominó en pacientes entre los 65 y más años; el cáncer de mama (20 casos; 2,9 %) y cuello uterino (4 casos; 0,8 %) predominó en el grupo de 45 a 64 años (figura 3).

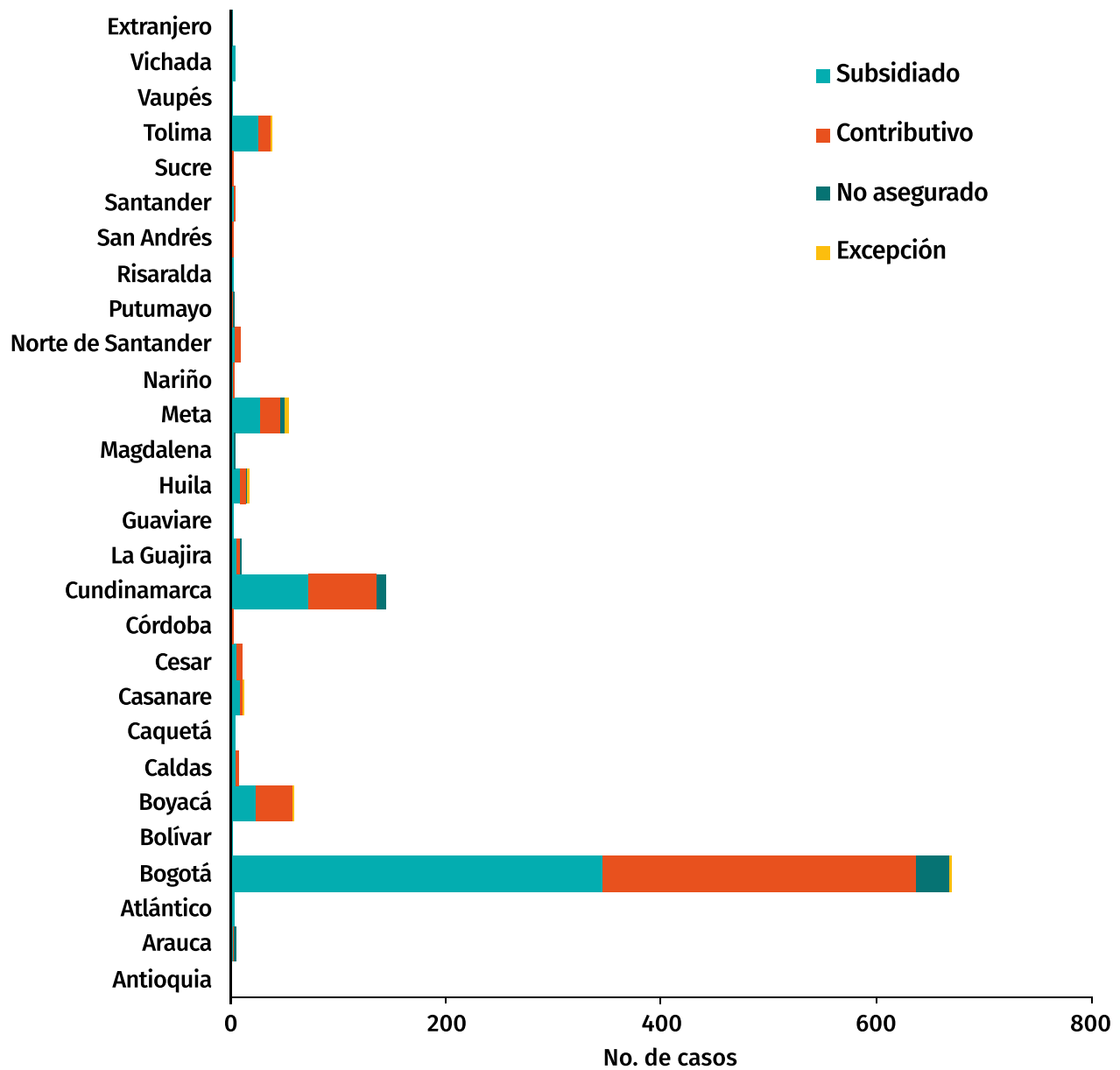
Figura 3. Distribución de eventos de interés en salud pública confirmados, por grupo de edad, INC (2022)



Fuente: Datos SIVIGILA, Grupo de Vigilancia Epidemiológica del Cáncer, INC, 2022.

La mayoría de los casos notificados de eventos de interés en salud pública correspondió a residentes de Bogotá (670; 62,3% de los reportes), seguidos de residentes en los departamentos de influencia: Cundinamarca (144; 13,4%); Boyacá (59; 5,5%); Meta (54; 5,0%), y Tolima (38; 3,5%). De los casos u eventos notificados, el 53,2% (571) se presentaron en pacientes del régimen subsidiado y el 41,5% (446) del régimen contributivo. Se identificaron 50 (4,6%) casos en pacientes no asegurados al SGSSS (Figura 4).

Figura 4. Distribución de eventos de interés en salud pública confirmados, por régimen de afiliación al SGSSS, según lugar de residencia habitual, INC (2022)



Fuente: SIVIGILA, Grupo de Vigilancia Epidemiológica del Cáncer, INC, 2022.

Se notificaron 85 defunciones consideradas eventos de interés en salud pública; el 87% (74 muertes) se atribuyen a IRA por virus nuevo. El segundo evento que presentó mayor frecuencia de muertes fue el cáncer en menores de 18 años, 4,7% (4 muertes), seguido por la tuberculosis, con 3,5% (3 muertes); el cáncer de mama y cuello uterino y mortalidad materna tardía con 4,8% (2 muertes), cada uno (tabla 4).

Tabla 4. Distribución de muertes por eventos de interés en salud pública, según sexo, INC (2022)

Evento	Masculino	Femenino	Total
Cáncer de mama y cuello uterino	0	2	2
Cáncer en menores de 18 años	3	1	4
IRA por virus nuevo	35	39	74
Mortalidad materna	0	2	2
Tuberculosis	2	1	3
Total	40	45	85

Fuente: SIVIGILA, Grupo de Vigilancia Epidemiológica del Cáncer, INC, 2022.

De los eventos confirmados y notificados al SIVIGILA ($n=1075$), se observó que 160 (14,9 %) pacientes tuvieron diagnóstico de leucemias, 102 (9,5 %) presentaron tumor maligno de mama, 84 (7,8 %) melanoma y otros tumores malignos de la piel, 80 (7,4 %) linfoma no Hodgkin y otros linfomas no especificados y el 4,7 % de pacientes presentaron tumor maligno de colon, recto y ano (tabla 5). Para este análisis, se incluyeron 167 casos (15,5 %) de IRA por virus nuevo que ocurrieron en funcionarios de INC, pacientes no oncológicos y otras personas que accedieron al examen de manera particular en el laboratorio del Instituto y por su resultado positivo fueron ingresados en la notificación de SIVIGILA (Tabla 5).

Tabla 5. Distribución de pacientes por diagnóstico oncológico con eventos de interés en salud pública confirmados, según sexo, INC (2022)

Diagnóstico oncológico*	Evento	Femenino	Masculino	Total
C02 - C11 Tumor maligno de labio, cavidad bucal y faringe	IRA por virus nuevo	13	1	14
	Infecciones asociadas a dispositivos	0	2	2
C15 - C16 Tumor maligno de esófago y estómago	IRA por virus nuevo	17	22	39
	Infecciones asociadas a dispositivos	2	0	2
	Infección respiratoria aguda grave (IRAG) inusitada	1	2	3
	Tuberculosis	1	0	1

Diagnóstico oncológico*	Evento	Femenino	Masculino	Total
C18 - C21 Tumor maligno de colon, recto y ano	Cáncer en menores de 18 años	0	1	1
	IRA por virus nuevo	24	20	44
	Infecciones asociadas a dispositivos	0	1	1
	IRAG inusitada	0	2	2
	VIH/sida/mortalidad por sida	2	0	2
	Hepatitis B, C y coinfección hepatitis B y DELTA	1	0	1
C22 - C24 Tumor maligno de hígado, vías biliares intrahepáticas, vesícula biliar y otras partes no especificadas de las vías biliares	Cáncer en menores de 18 años	0	1	1
	IRA por virus nuevo	5	4	9
	Hepatitis B, C y coinfección hepatitis B y DELTA	0	1	1
C25 - Tumor maligno del páncreas	IRA por virus nuevo	3	3	6
C30 - C31 Tumor maligno de fosas nasales y senos paranasales	Cáncer en menores de 18 años	1	0	1
	IRA por virus nuevo	1	2	3
	Tuberculosis	1	0	1
C32 - Tumor maligno de la laringe	IRA por virus nuevo	3	1	4
	IRAG inusitada	1	0	1
C34 - Tumor maligno de bronquios y pulmón	IRA por virus nuevo	7	1	8
	Tuberculosis	1	0	1
	VIH/sida/mortalidad por sida	0	1	1
	IRA por virus nuevo	0	1	1
C37 - Tumor maligno del timo	IRAG inusitada	0	1	1
	Cáncer en menores de 18 años	0	1	1
C38 - Tumor maligno del corazón, mediastino y pleura	IRA por virus nuevo	2	0	2
	IRAG inusitada	1	0	1
	Cáncer en menores de 18 años	5	6	11
C40 - C41 Tumor maligno de los huesos y de los cartílagos articulares	IRA por virus nuevo	22	10	32
	Intento de suicidio	0	1	1

Diagnóstico oncológico*	Evento	Femenino	Masculino	Total
C43 - C44 Melanoma y otros tumores malignos de la piel	Cáncer en menores de 18 años	1	0	1
	IRA por virus nuevo	41	38	79
	IRAG inusitada	2	0	2
	Tuberculosis	1	0	1
	Enfermedades huérfanas-raras	0	1	1
C48 - C49 Tumor maligno del peritoneo, retroperitoneo y de los tejidos blandos	Cáncer en menores de 18 años	2	1	3
	IRA por virus nuevo	6	8	14
	Infecciones asociadas a dispositivos	0	1	1
	IRAG inusitada	0	1	1
C50 - Tumor maligno de la mama	Cáncer de mama y cuello uterino	1	19	20
	IRA por virus nuevo	2	73	75
	IRAG inusitada	0	5	5
	Tuberculosis	0	1	1
	Mortalidad materna	0	1	1
C52 - C55 Tumor maligno de vagina, cuello y cuerpo uterino y útero parte no especificada	Cáncer de mama y cuello uterino	0	3	3
	IRA por virus nuevo	0	27	27
	Infecciones asociadas a dispositivos	0	1	1
	Tuberculosis	0	1	1
C56 - C58 Tumor maligno del ovario y de la placenta	Cáncer en menores de 18 años	0	4	4
	IRA por virus nuevo	0	13	13
	IRAG inusitada	0	1	1
	Tuberculosis	0	1	1
	Hepatitis B, C y coinfección hepatitis B y DELTA	0	1	1
C60 - Tumor maligno del pene	IRA por virus nuevo	1	0	1
C61 - Tumor maligno de la próstata	Cáncer en menores de 18 años	1	0	1
	IRA por virus nuevo	34	0	34
	IRAG inusitada	1	0	1
	Tuberculosis	1	0	1
C62 - Tumor maligno del testículo	IRA por virus nuevo	5	0	5

Diagnóstico oncológico*	Evento	Femenino	Masculino	Total
C64 - C67 Tumor maligno del riñón y vejiga urinaria	Cáncer en menores de 18 años	0	1	1
	IRA por virus nuevo	11	4	15
C69 - Tumor maligno del ojo y sus anexos	Cáncer en menores de 18 años	1	2	3
	IRA por virus nuevo	11	6	17
C70 - C71 Tumor maligno del encéfalo y otras partes del sistema nervioso central	Cáncer en menores de 18 años	4	0	4
	IRA por virus nuevo	5	7	12
	IRAG inusitada	0	1	1
C73 - C75 Tumor maligno de la glándula tiroides y otras glándulas endocrinas	Cáncer en menores de 18 años	2	4	6
	IRA por virus nuevo	7	24	31
C80 - Tumor maligno de sitios no especificados	IRA por virus nuevo	1	2	3
C81 - Enfermedad de Hodgkin	Cáncer en menores de 18 años	4	1	5
	IRA por virus nuevo	7	8	15
	IRAG inusitada	1	0	1
	Tuberculosis	1	0	1
	Mortalidad materna	0	1	1
	Enfermedades huérfanas-raras	0	1	1
C82 - C83 - C85 Linfoma no Hodgkin y otros linfomas no especificados	Cáncer en menores de 18 años	1	1	2
	IRA por virus nuevo	36	27	63
	IRAG inusitada	8	0	8
	Tuberculosis	0	1	1
	VIH/sida/mortalidad por sida	3	0	3
	Hepatitis B, C y coinfección hepatitis B y DELTA	2	0	2
	Viruela símica	1	0	1
C84 - Linfoma de células T, periférico y cutáneo	Cáncer en menores de 18 años	1	0	1
	IRA por virus nuevo	4	2	6
C88 - Enfermedades inmunoproliferativas malignas	Enfermedades huérfanas-raras	0	1	1
	IRA por virus nuevo	10	16	26
C90 - Mieloma múltiple y tumores malignos de células plasmáticas	Infecciones asociadas a dispositivos	1	0	1
	IRAG inusitada	1	0	1
	Hepatitis B, C y coinfección hepatitis B y DELTA	0	1	1

Diagnóstico oncológico*	Evento	Femenino	Masculino	Total
C91 - C95 Leucemias específicas y otras no especificadas	Cáncer en menores de 18 años	21	24	45
	IRA por virus nuevo	57	44	101
	Infecciones asociadas a dispositivos	0	1	1
	IRAG inusitada	5	6	11
	Hepatitis B, C y coinfección hepatitis B y Delta	0	1	1
	Tuberculosis	1	0	1
C96 - Otros tumores malignos y los no especificados del tejido linfático, de los órganos hematopoyéticos y de tejidos afines	IRA por virus nuevo	1	0	1
	Tuberculosis	1	0	1
	Enfermedades huérfanas-raras	0	1	1
D03 - D09 Tumores in situ	Cáncer en menores de 18 años	1	0	1
	Cáncer de mama y cuello uterino	0	1	1
	IRAG inusitada	1	0	1
D25 - Leiomioma del útero	IRA por virus nuevo	0	1	1
D44 - Tumor de comportamiento incierto de las glándulas endocrinas	Cáncer en menores de 18 años	0	1	1
	Cáncer en menores de 18 años	1	0	1
D46 - Síndromes mielodisplásicos	IRA por virus nuevo	1	2	3
	Enfermedades huérfanas-raras	0	1	1
D47 - D48 Tumor de comportamiento incierto del tejido linfático y de los órganos hematopoyéticos	IRA por virus nuevo	1	0	1
	IRAG inusitada	0	1	1
Funcionarios INC	IRA por virus nuevo	31	110	141
Paciente no oncológico	IRA por virus nuevo	9	8	17
Particular	IRA por virus nuevo	3	6	9
Total		470	605	1075

* Según la Clasificación Internacional de Enfermedades CIE-10.

Fuente: Grupo Vigilancia Epidemiológica del Cáncer, INC, 2022.

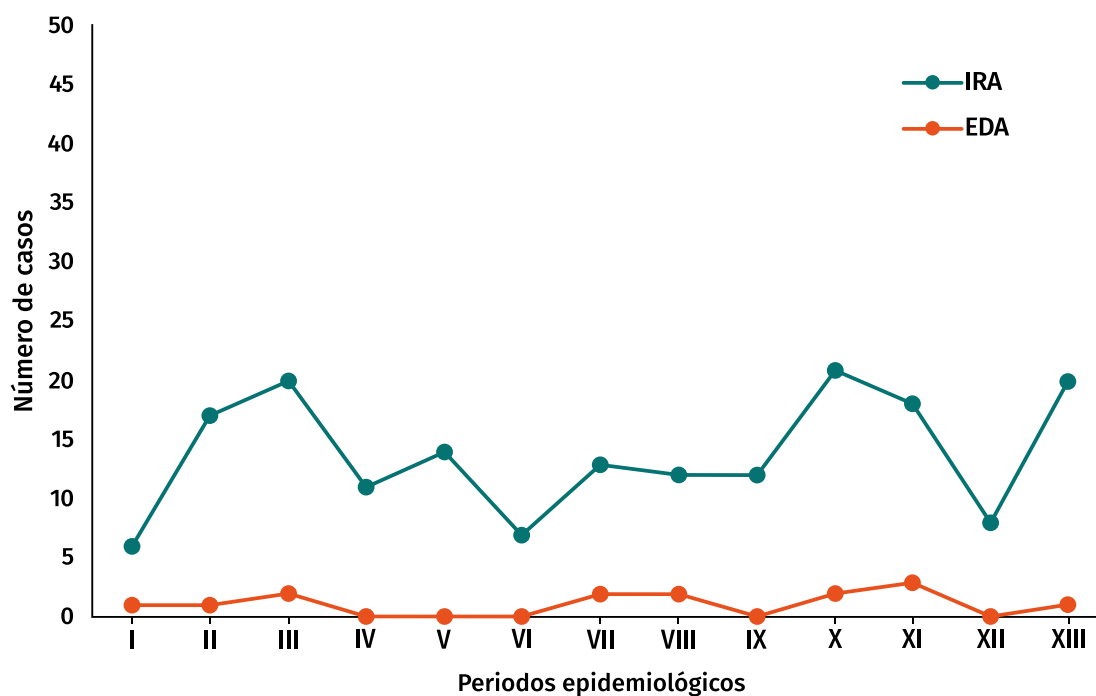
2.2. Búsqueda Activa Institucional (BAI)

En el proceso de Búsqueda Activa Institucional (BAI) con los Registros Individuales de Prestación de Servicios (RIPS) y los certificados de defunción, se identificaron 652 casos por notificar al SIVIGILA en 2022. Para el evento “cáncer en menores de 18 años” se identificaron 3 casos, para “enfermedades huérfanas”, 5 casos y para “infecciones asociadas a dispositivos”, 8 casos. Para el evento IRA por virus nuevo se ingresaron por fuente BAI 635 eventos, esto debido a que todos los casos positivos en personas asintomáticas, por directriz de SDS, debían ingresar con esta fuente de notificación, sin que estuvieran relacionados con inoportunidad en la notificación del evento.

2.3. Notificación colectiva

De acuerdo con los lineamientos para la vigilancia de eventos colectivos, durante 2022 se realizó la notificación de dos eventos: 1) Morbilidad por infección respiratoria aguda (IRA) (179 casos); este evento disminuyó con respecto al año 2021. Para los periodos epidemiológicos III, X y XIII se presentaron 3 picos epidemiológicos, marzo y octubre corresponden a los picos presentados históricamente en el Distrito. 2) Morbilidad por enfermedad diarreica aguda (EDA), 14 casos, con una tendencia a la disminución, frente a 21 casos en 2021. El evento morbilidad por EDA se notificó retrospectivamente haciendo uso de los RIPS (figura 5).

Figura 5. Distribución de la notificación colectiva para IRA-EDA, por periodo epidemiológico, INC (2022)



Fuente: Grupo Vigilancia Epidemiológica del Cáncer, INC, 2022.

Indicadores de los certificados de defunción 2022.

Acciones de mejora



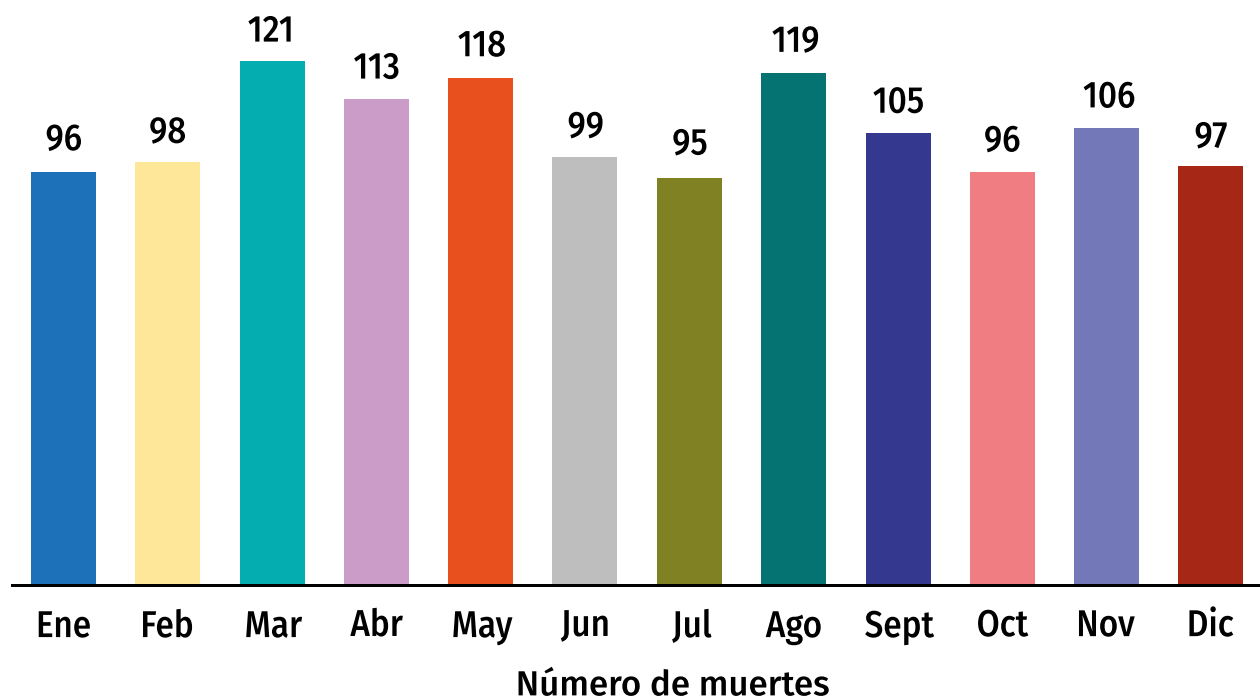
3. Indicadores de los certificados de defunción 2022 – Acciones de mejora

Con base en el Registro Único de Afiliados, módulo de nacimientos y defunciones (RUAF-ND), se presentan los resultados del seguimiento realizado a los indicadores de cobertura, oportunidad y calidad en el registro de los certificados de defunción en el INC.

3.1. Cobertura

Durante 2022 se presentaron 1263 defunciones, 72 más en comparación con 2021. El comportamiento de la mortalidad presentó mayor ocurrencia en marzo, mayo y agosto. El menor número de defunciones se presentó en julio (figura 6). Con corte al 31 de diciembre de 2022, el INC obtuvo una cobertura de 100 %, debido a la continuidad de la mejora en el proceso de certificados de defunción.

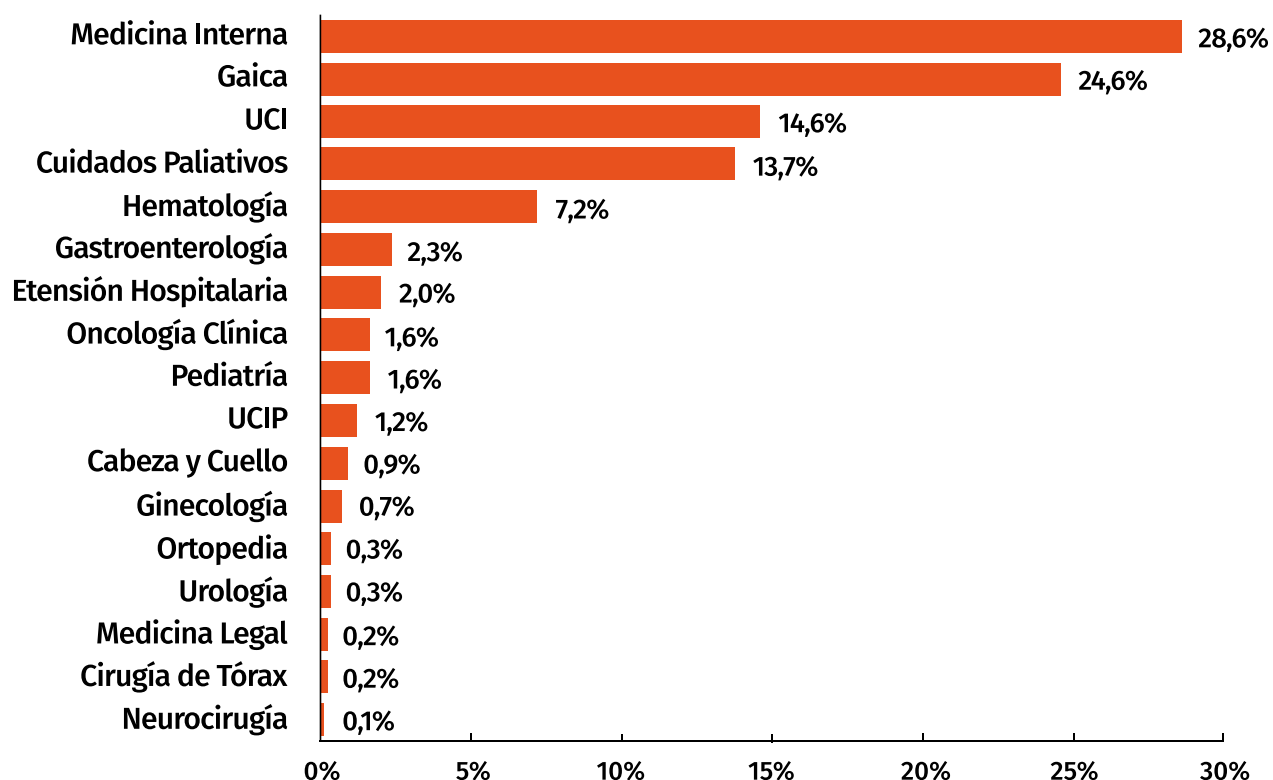
Figura 6. Distribución de muertes por mes de ocurrencia, INC (2022)



Fuente: RUAF-ND-2022. Grupo de Vigilancia Epidemiológica del Cáncer, INC, 2022.

El mayor número de certificados de defunción se diligenció en medicina interna, Grupo de Atención Inmediata en Cáncer (GAICA), unidad de cuidados intensivos (UCI) y cuidados paliativos, que en conjunto suman el 81,5 % de la certificación institucional. La alta proporción en el servicio de medicina interna se debe a la condición de certificar tanto las muertes ocurridas en el GAICA como las ocurridas en otros servicios y las defunciones domiciliarias (figura 7).

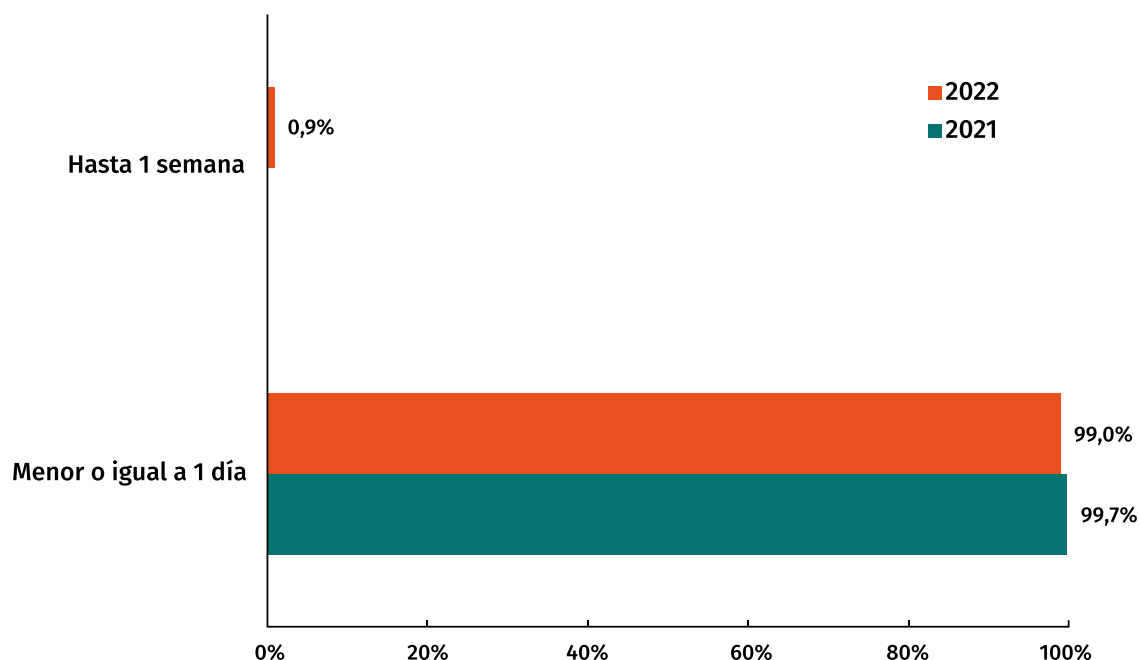
Figura 7. Distribución de muertes según servicio del certificador, INC (2022)



Fuente: RUAF-ND-2022. Grupo de Vigilancia Epidemiológica del Cáncer, INC, 2022.

3.2. Oportunidad

El tiempo promedio para diligenciar cada certificado en 2022, aplicativo RUAF-ND, fue de un día según el estándar definido por los entes de control (menor o igual a un día). El 99 % de los certificados de defunción fue diligenciado de manera inmediata o en un tiempo menor a 24 horas en el aplicativo web RUAF-ND (figura 8). El certificado de defunción que presentó mayor número de días en su diligenciamiento, desde la ocurrencia de la muerte hasta la realización del registro en la web, fue de 32 días; este evento fue ingresado de forma tardía porque fue registrado a nombre de otra institución, evento que fue reportado al ente de control.

Figura 8. Oportunidad en el diligenciamiento de los certificados de defunción, INC (2021-2022)

Fuente: RUAF-ND-2022. Grupo de Vigilancia Epidemiológica del Cáncer, INC, 2021-2022.

Según el tiempo promedio de diligenciamiento de los certificados de defunción, los servicios lo hicieron en menos de un día con excepción de ortopedia (tabla 6). Se observa una continuidad en la mejora del proceso y se mantiene en los servicios una oportunidad adecuada comparada con 2021.

Tabla 6. Oportunidad en el diligenciamiento de los certificados de defunción por servicio, INC (2021-2022)

Servicio	2021		2022	
	No. de certificados	Promedio (días)	No. de certificados	Promedio (días)
Medicina interna	246	0	361	0
GAICA	365	0	311	0
UCI	191	0	184	0
Cuidados paliativos	236	0	173	0
Hematología	50	0	91	0
Gastroenterología	16	0	29	0
Extensión hospitalaria	16	0	25	0
Oncología clínica	27	0	20	0
Pediatría	10	0	20	0

UCIP	20	0	15	0
Cabeza y cuello	5	0	11	0
Ginecología	3	0	9	0
Urología	0	0	4	0
Ortopedia	2	0	4	8
Cirugía de tórax	0	0	3	0
Medicina legal	0	0	2	0
Neurocirugía	1	0	1	0

GAICA: Grupo de Atención Inmediata en Cáncer; UCI: Unidad de Cuidado Intensivo; UCIP: Unidad de Cuidado Intensivo Pediátrico

Fuente: RUAF-ND-2021-2022. Grupo de Vigilancia Epidemiológica del Cáncer, INC, 2022.

3.3. Calidad

Para 2022, el Instituto recibió las visitas de seguimiento realizadas por la Subred de Servicio de Salud Centro Oriente, con la verificación de la calidad en el diligenciamiento de los certificados de defunción. La revisión se enfocó en la georreferenciación, cadena causal y oportunidad en el diligenciamiento del certificado. De los 1263 certificados diligenciados, el 100 % tuvieron un adecuado diligenciamiento.

3.4. Acciones de mejora

Con el mejoramiento continuo de los procesos definidos, en 2022 se realizaron las siguientes actividades:

- Capacitación en el diligenciamiento de los certificados de defunción a los médicos de las diferentes especialidades del INC, con énfasis en cadena causal.
- Verificación de los criterios de calidad de la información al 100 % de los certificados expedidos por el INC, en los que se consideraron las variables de georreferenciación y cadena causal.
- Seguimiento semanal (precritica de los certificados expedidos) y comunicación a la Subdirección de Atención Médica y Docencia, de los certificados sin diligenciar y con hallazgos, que deben ser corregidos en la cadena causal con el fin de retroalimentar al médico responsable del diligenciamiento del certificado de defunción.
- Asesoría individual y permanente a los servicios de la Subdirección de Atención Médica, desde la oficina de Vigilancia Epidemiológica del Cáncer.

Nota: Cualquier orientación relacionada con el diligenciamiento de los certificados de defunción puede ser solicitada en la Oficina del Grupo de Vigilancia Epidemiológica del Cáncer, en la extensión 4804 o al correo de Johanna Fuentes (jafuentes@cancer.gov.co).

Enfermedades **huérfanas** – **raras** y cáncer



4. Tema de interés

Enfermedades huérfanas – raras y cáncer

*Si oyes ruido de cascos... piensas en caballos,
no olvides que también pueden ser cebras. (15)*

Desde los albores de la medicina moderna se han utilizado estrategias estadísticas para definir y comprender su objeto de estudio: la salud (lo normal) y la enfermedad (lo patológico) (16). Con el tiempo, la medicina se ha centrado cada vez más en las enfermedades “comunes”, ya que son las que los profesionales médicos tendrán más probabilidades de encontrar en su práctica clínica. Esta es la razón por la cual se cita frecuentemente en los pasillos de las escuelas de medicina el aforismo chino: “cuando oigas ruido de cascos piensa en caballos, no en cebras”. Así, en el contexto médico, la “rareza” suele referirse a la baja frecuencia o prevalencia de una patología, un signo clínico o un tratamiento. Sin embargo, este enfoque ha marginado la enseñanza y el reconocimiento de las condiciones clínicas menos “comunes”, que no se ajustan a los criterios estadísticos y matemáticos predominantes, y que con frecuencia son etiquetadas como “raras”. Este proceso ha oscurecido la verdadera misión de la medicina: el ser humano. En este aporte, pondré el foco en algunas de estas “rarezas” en oncología, subrayando la imperante necesidad de un cambio de perspectiva en nuestra aproximación a ellas.

Las enfermedades raras o también conocidas como enfermedades “huérfanas”, se definen como aquellas condiciones médicas que afectan a una fracción pequeña de la población. En la actualidad, no existe un consenso global para su definición, lo que ha llevado a variaciones interpretativas de rareza en diferentes regiones del mundo. A escala global hay diferentes puntos de corte para definir cuándo una enfermedad es considerada “rara” (17); en Colombia se clasifica una enfermedad como rara o huérfana si tiene una prevalencia menor a 1 por cada 5000 personas (2,3). El uso de la prevalencia para definir estas enfermedades conduce a complicaciones prácticas, ya que la frecuencia puede variar significativamente entre diferentes regiones o poblaciones. Como resultado, una enfermedad puede ser etiquetada como rara en un territorio, pero no en otro. Esta situación puede dar lugar a un enfoque desigual hacia ciertas enfermedades dependiendo del lugar, lo que podría llevar a que se descuiden afecciones que son relevantes a escala poblacional en ciertas áreas.

Por otra parte, a pesar de ser raras desde una perspectiva individual, estas enfermedades afectan colectivamente a una proporción significativa de la población y es comúnmente aceptado que se caracterizan por su diversidad, naturaleza crónicamente debilitante y potencial para influir negativamente en la calidad de vida de las personas que las padecen. Estos factores las convierten en un desafío importante para los sistemas de salud. La falta de conocimiento y el escaso esfuerzo realizado por los profesionales de la salud e investigadores para comprenderlas hacen que su diagnóstico sea complejo, los tratamientos disponibles sean limitados y, a menudo, los medicamentos sean costosos, convirtiéndolas en enfermedades, no solo raras, sino de “alto costo” (18). Muchos de estos factores han elevado las enfermedades raras a un tema de particular interés para la salud

pública. A pesar de la relevancia que han adquirido, los avances en esta área son a menudo lentos, lo que crea un panorama desalentador tanto para los sistemas de salud como para las personas afectadas por estas enfermedades (19). La necesidad de estrategias de atención eficaces y accesibles para enfermedades raras es crítica y cada vez más reconocida.

En Colombia, se ha demostrado un compromiso con el reconocimiento y manejo de las enfermedades raras o huérfanas. La Ley 1392 de 2010 (2) designa estas enfermedades como de especial interés y establece pautas para su vigilancia adecuada y la provisión diferenciada de servicios de salud. Además, mediante el Decreto 1954 de 2012 (12) se implementó un sistema de información para facilitar la documentación y seguimiento de los pacientes con estas enfermedades. Para 2021, el Registro Nacional de Enfermedades Huérfanas en el país contaba con 60471 personas inscritas, y es la región Andina donde se encuentra el mayor porcentaje de estos registros, y donde se concentran la mayor parte de centros de referencia y profesionales expertos en el tema (14). Esta distribución evidencia inequidades territoriales en Colombia respecto a la capacidad diagnóstica y atención de estas enfermedades en las regiones.

A pesar de las dificultades inherentes a la definición, diagnóstico y seguimiento de estas enfermedades en nuestro territorio, el reconocimiento normativo ha llevado a la creación de una lista dinámica de enfermedades huérfanas en Colombia (20). Esta lista se actualiza cada dos años con el objetivo de adaptarse a la detección activa de estas patologías. El proceso de actualización es impulsado por el creciente conocimiento de los profesionales de la salud, la implementación de políticas públicas en torno a estas enfermedades y los avances tecnocientíficos. Estos últimos generan un creciente interés debido al surgimiento de mejores estrategias diagnósticas y terapéuticas. En el contexto mundial se han identificado aproximadamente 7000 enfermedades raras, mientras que en Colombia originalmente se reconocieron 1920 y, según la última actualización (lista V4.0), este número ha aumentado a 2247 (21). Aunque el recuento mundial supera al colombiano, es esencial comprender que el registro global abarca un espectro más amplio de condiciones. Algunas enfermedades se diagnostican únicamente en países específicos (19), pero cualquier enfermedad descrita en la literatura puede manifestarse en Colombia. La constante actualización del listado colombiano permite la incorporación de nuevas enfermedades detectadas en el país. Aun así, hay enfermedades con una prevalencia extremadamente baja, denominadas “ultrahuérfanas” o “ultrarraras”, que la Ley 1392 de 2010, en su artículo 2 las incluye como parte de la definición de enfermedad huérfana concediéndoles protección especial en el ámbito jurídico. Pero, al no estar enlistadas oficialmente, las personas afectadas y sus familias enfrentan dificultades al intentar acceder a los beneficios de esta ley, exacerbando las desigualdades ya presentes para estos individuos.

Lo anterior revela múltiples aspectos fundamentales. Por un lado, se evidencian las particularidades de la población colombiana frente a estas enfermedades y, por otro, se destaca el impacto positivo que una política pública enfocada puede tener en el reconocimiento y manejo de estas condiciones por parte de los profesionales de la salud, los pacientes y las entidades territoriales. Adicionalmente, se resalta el avance en la tecnología disponible para el diagnóstico de estas enfermedades en Colombia. No obstante, también se revelan desafíos significativos. Se observan patrones que sugieren inequidades institucionales y territoriales en el diagnóstico de estas enfermedades, lo que resalta la necesidad de implementar sistemas dinámicos de vigilancia y mecanismos que permitan la identificación temprana de enfermedades raras en todas las regiones del país. De esta forma, se pretende asegurar una atención equitativa y eficaz para todos los pacientes, independientemente de su ubicación geográfica.

En el ámbito oncológico, varias enfermedades identificadas como raras y reconocidas en el listado nacional están vinculadas a un mayor riesgo de cáncer en aquellos que las padecen. Esto se debe, en primer lugar, a que muchas de estas enfermedades, al igual que el cáncer, son de origen genético. En segundo lugar, las variantes genéticas relacionadas con estas enfermedades tienden a ser germinales. Esto implica que un individuo puede nacer con modificaciones genéticas asociadas a una enfermedad rara o huérfana, y debido a la relación biológica de esta alteración genética con las vías moleculares asociadas a cáncer, dicha persona tiene una mayor susceptibilidad de desarrollar cáncer desde el nacimiento. Algunas de estas enfermedades más comunes en nuestro medio son la neurofibromatosis tipos 1 y 2 (22), la esclerosis tuberosa, la anemia de Fanconi y la ataxia telangiectasia; otras menos comunes son el síndrome de Werner, el síndrome de Bloom y el síndrome de Birt-Hogg-Dubé, entre otras. Las personas que padecen estas enfermedades son particularmente vulnerables, ya que no solo deben enfrentar los desafíos diagnósticos y terapéuticos asociados, sino también los riesgos inherentes al cáncer. Además, se enfrentan a complicaciones adicionales, ya que su condición incrementa el riesgo individual de desarrollar nuevos tumores después del primero; pueden enfrentar mayores riesgos de recurrencia tumoral y resistencia al tratamiento oncológico, entre otros desafíos.

También, es importante subrayar que las enfermedades raras no solo afectan al individuo, sino también a su familia. Cuando se diagnostica o se sospecha que un miembro de una familia padece una enfermedad rara asociada al cáncer, el resto de los miembros de la familia pueden estar también en riesgo. Por lo cual, tanto las familias como los pacientes requieren un seguimiento más riguroso y una mayor vigilancia clínica. En este contexto, el diagnóstico temprano de la enfermedad rara, más allá del diagnóstico oncológico, adquiere una importancia vital. Esto permite la identificación temprana de tumores y la implementación de medidas preventivas del cáncer, lo que genera beneficios no solo para el paciente y su familia, sino también en términos de salud pública y para los sistemas de salud. Por ello, es esencial incorporar la consideración de las enfermedades raras o huérfanas en el contexto de la atención del paciente oncológico.

En el ámbito de la oncología hay otra categoría de “rareza” que, aunque no está directamente asociada a las enfermedades raras en sí misma, ofrece desafíos similares para quienes la padecen. Nos referimos a los cánceres “raros”. De acuerdo con la definición de Rare Cancers Europe (RARECARE), estos son cánceres cuya incidencia anual, es decir, el número de nuevos casos por año es inferior a 6 por cada 100 000 personas (23). Las enfermedades y los cánceres raros comparten muchas similitudes, más allá de una mera definición estadística. Las vivencias de los pacientes con cánceres raros, o de los padres de niños con estos cánceres, suelen asemejarse a las de la comunidad de enfermedades raras. Ambos grupos experimentan un sentido de aislamiento en su lucha por obtener un diagnóstico oportuno y preciso de una enfermedad que amenaza o limita su vida (24). Estos pacientes enfrentan dificultades comunes para acceder a cuidados altamente especializados y al tratamiento adecuado, si es que existen para sus patologías. Tal como sucede con todas las enfermedades raras, el progreso en el campo de los cánceres raros se ve obstaculizado por la falta de investigación. Los ensayos clínicos pueden ser desafiantes debido a las pequeñas poblaciones de pacientes y al número limitado de centros con experiencia específica. La falta de registros y bases de datos financiados de manera sostenible dificulta aún más los esfuerzos de los investigadores para entender los cánceres raros (25). Además, estos pacientes afrontan un desafío aún mayor: la tasa de letalidad a cinco años para los cánceres raros es aproximadamente un 20 % más alta que para los cánceres más comunes (26).

Este panorama acentúa la importancia de repensar nuestra concepción de *raro* en el contexto médico. En primer lugar, reducir nuestro objeto de estudio a una mera variable numérica nos aleja de lo que debe ser nuestra prioridad principal: la persona —el paciente— y, en muchos casos, su familia. Como señalan Gericke *et al.* (27), “muchas enfermedades raras, incluidos los cánceres raros, merecen un estudio científico por razones que van más allá de su prevalencia”. Las complejas relaciones biológicas entre algunas enfermedades raras y el cáncer hacen que la investigación enfocada en estos dos temas no solo pueda beneficiar potencialmente a quienes padecen estas condiciones poco comunes, sino que también puede generar nuevos conocimientos médicos y desarrollar medicamentos que mejoren la detección, diagnóstico y tratamiento de una variedad de formas de cáncer, tanto raros como comunes —estadísticamente hablando—. Esta perspectiva se alinea con nuestro compromiso social con las generaciones humanas futuras y nos ayuda a reorientar nuestra atención hacia aquellos que deberían estar en el centro de nuestros esfuerzos: los pacientes y sus familias. En última instancia, repensar nuestra concepción de *raro* en la medicina no es simplemente una cuestión de estadísticas; es también una cuestión de empatía, equidad y justicia en la atención de la salud.

Referencias

1. Posada M, Martín C, Ramírez A, Villaverde A, Abaitua I. Enfermedades raras: Concepto, epidemiología y situación actual en España. Anales Sis San Navarra [Internet]. 2008 [citado: 2023 may 24];31(Supl 2):9-20. Disponible en: <http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sciarttext&pid=S1137-66272008000400002&lng=es>
2. Colombia, Congreso de la República. Ley 1392, Por medio de la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del estado colombiano a la población que padece de enfermedades huérfanas y sus cuidadores (2010 jul 2).
3. Colombia, Congreso de la República. Ley 1438, Por medio de la cual se reforma el Sistema General de Seguridad Social en Salud y se dictan otras disposiciones (2011 ene 19).
4. European Organization for Rare Diseases (EURORDIS). Rare diseases: understanding this public health priority [internet]. 2005 [citado: 2023 may 24]. Disponible en: <https://www.eurordis.org/publications/rare-diseases-understanding-this-public-health-priority/>
5. Ministerio de Salud y Protección Social. Enfermedades huérfanas [internet]. 2023 [citado: 2023 may 30]. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/Paginas/enfermedades-huerfanas.aspx>
6. Ministerio de Salud y Protección Social. Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas. SISPRO [internet]. [citado: 2023 may 30]. Disponible en: <http://rssvr2.sispro.gov.co/RegPENfermedadesHuerfanas/>
7. ACEMI. Enfermedades huérfanas: ¿Cuál es la más común en Colombia? [internet]. 2023 [citado: 2023 may 24]. Disponible en: <https://acemi.org.co/enfermedades-huerfanas-cual-es-la-mas-comun-en-colombia/>
8. Urioste M, Benítez J. Cuando el cáncer es una enfermedad rara. Arbor. 2018;194(789):a464.
9. Joint Action on Rare Cancers (JARC). Rare Cancer Agenda 2030 [internet]. 2019 [citado: 2023 may 24]. Disponible en: <https://www.rarecancerseurope.org/content/download/294217/5832976/1>
10. Martínez JC, Misnaza SP. Mortalidad por enfermedades huérfanas en Colombia, 2008-2013. Biomédica. 2018;38(2):198-208.
11. Orphanet. Prevalencia de las enfermedades raras: Datos bibliográficos. Informes periódicos de Orphanet. Número 2 [internet]. 2022 enero [citado: 2023 may 29]. Disponible en: https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia_de_las_enfermedades_raras_por_prevalencia_decreciente_o_casos.pdf
12. Ministerio de Salud y Protección Social. Decreto 1954 de 2012, Por el cual se dictan disposiciones para implementar el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas (2012 sep 19).

13. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 946, Por la cual se dictan disposiciones en relación con el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas y la notificación de enfermedades huérfanas al Sistema de Vigilancia en Salud Pública (2019 abr 22).
14. Instituto Nacional de Salud. Protocolo de Vigilancia de enfermedades Huérfanas – Raras. Versión 05. 11 de marzo de 2022. Bogotá: INS; 2022. Disponible en: https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Lineamientos/Pro_Enfermedades%20hu%C3%A9rfanas%202022.pdf
15. NET España. Asociación de paciente con Tumores Neuroendocrinos [internet]. S.f. [citado 2023 may 29]. Disponible en: <https://netespana.org/Acerca/Por-qu%C3%A9-la-cebra>
16. Canguilhem G. Lo normal y lo patológico. Buenos Aires: Siglo XXI; 1982.
17. Richter T, Nestler S, Babela R, Khan Z, Tesoro T, Molsen E, et al. Rare disease terminology and definitions-a systematic global review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group. Value Health. 2015;18(6):906-14. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jval.2015.05.008>
18. Simoens S, Cassiman D, Picavet E, Doms M. Are some orphan drugs for rare diseases too expensive? A study of purchase versus compounding costs. Drugs Ther Perspect. 2011;27:24-6. <https://doi.org/10.2165/11601640-000000000-00000>
19. Chung CCY, Hong Kong Genome Project, Chu ATW, Chung BHY. Rare disease emerging as a global public health priority. Front Public Health. 2022;18;10:1028545. doi: <https://doi.org/10.3389/fpubh.2022.1028545>
20. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 0430, Por la cual se definen el listado de las enfermedades huérfanas (2013 feb 20).
21. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 0023, Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas – raras (2023 ene 04).
22. Bernal J, Suárez F. La carga de la enfermedad genética en Colombia, 1996-2025. Universitas Médica. 2008;49(1):12-28.
23. Eslick GD. What is a rare cancer? Hematol Oncol Clin North Am. 2012;26(6):1137-41. doi: <https://doi.org/10.1016/j.hoc.2012.09.002>
24. Cattaneo I. What do rare cancers and rare diseases have in common? EFPIA Homepage. 2022 [citado: 2023 may 20]. Disponible en: <https://www.efpia.eu/news-events/the-efpia-view/blog-articles/what-do-rare-cancers-and-rare-diseases-have-in-common/>
25. Commissioner O. The mission of the Oncology Center of Excellence (OCE) Rare Cancers Program, U.S. Food and Drug Administration [internet]. 2022 [citado: 2023 may 20]. Disponible en: <https://www.fda.gov/about-fda/oncology-center-excellence/oce-rare-cancers-program>
26. Gatta G, Capocaccia R, Trama A, Martínez C; RARECARE Working Group. The burden of rare cancers in Europe. Adv Exp Med Biol. 2010;686:285-303. doi: https://doi.org/10.1007/978-90-481-9485-8_17
27. Gericke CA, Riesberg A, Busse R. Ethical issues in funding orphan drug research and development. J Med Ethics. 2005;31(3):164-68. doi: <https://doi.org/10.1136/jme.2003.007138>

Si desea recibir este boletín directamente en su correo electrónico, o si tiene cualquier inquietud por favor póngase en contacto con

Grupo de vigilancia epidemiológica del cáncer
(601) 4817000 ext. 4804

jafuentes@cancer.gov.co

Este boletín fue publicado por el
Instituto Nacional de Cancerología
en el mes de diciembre de 2023



**Instituto Nacional
de Cancerología**
Colombia
Por el control del cáncer

Calle 1 No. 9 - 85
Bogotá D.C. Colombia