

Frecuencia de enfermedades huérfanas en Cartagena de Indias, Colombia

Frequency for genetic orphan diseases in Cartagena de Indias, Colombia

Dacia I. Malambo-García¹, Rossana López-Saleme², Gustavo J. Mora-García¹, Enrique Ramos-Clason¹, Enrique Mazenett-Granados³, Diego Herrera-Malambo⁴ y Doris Gómez-Camargo¹

1 Facultad de Medicina, Universidad de Cartagena. Cartagena, Colombia. dmalambog@unicartagena.edu.co; gmorag@unicartagena.edu.co; drramosclason@gmail.com; dmtropical@unicartagena.edu.co

2 Departamento de Clínicas, Facultad de Enfermería, Universidad de Cartagena. Cartagena, Colombia. rlopezs@unicartagena.edu.co

3 Departamento Epidemiológico, COOSALUD EPSS. Cartagena, Colombia. emazenett@coosalud.com

4 Departamento de Gestión de Riesgo en Salud, COOSALUD EPSS. Cartagena, Colombia. dherrera@coosalud.com

Recibido 4 noviembre 2015/Enviado para modificación 15 mayo 2016/Aceptado 9 julio 2016

RESUMEN

Objetivo Estimar la frecuencia de enfermedades huérfanas (EH) o raras (ER) de origen genético en Cartagena de Indias, Colombia.

Metodología Se realizó un estudio descriptivo con datos de los Registros Individuales de Prestación de Servicios (RIPS), del periodo 2003-2010, conservados por el Departamento Administrativo Distrital de Salud-DADIS. Fueron escogidas las EH de origen genético a partir de la clasificación del Ministerio de Salud Colombiano, y que se identifican con la referencia Q en los Códigos Internacionales de Enfermedad (CIE10).

Resultados En total se registraron 522 181 personas que consultaron al sistema de salud. El 0,8 % (n=16 527) tuvieron algún diagnóstico Q. Finalmente, 391 personas (0,075 %) tuvieron impresión diagnóstica de EH de origen genético. En esta población se encontraron 75 impresiones diagnósticas distintas. Las Malformaciones y Deformidades Congénitas del Sistema Osteomuscular (Q65-Q79) fueron las más frecuentes (38,6 %), seguidas por Otras Malformaciones Congénitas (Q080-089) con 16,6 %.

Conclusiones Se obtuvo el primer reporte de la frecuencia de las EH de origen genético en la segunda ciudad más poblada sobre el litoral del Caribe Colombiano. Es posible que en los RIPS haya un subregistro de las ER que dificulta conocer la prevalencia real.

Palabras Clave: Genética, enfermedades raras, epidemiología, Región del Caribe, estudio observacional (*fuentes: DeCS, BIREME*).

ABSTRACT

Objective Estimating the frequency of genetic orphan diseases in Cartagena de Indias (Colombia).

Methodology A cross-sectional study was carried out employing data from the Health Care Service Individual Records (RIPS) of 2003-2010, kept by the District Administrative Department of Health-DADIS- in Cartagena de Indias. Genetic ODs included in national classification from Colombian Ministry of Health were chosen, and those identify by the Q reference according to the International Codes of Disease (ICD10) were finally selected for descriptive analysis.

Results A total of 522 181 people who consulted the health system were recorded. 0.8 % (n=16 527) had a diagnosis Q. Finally, 391 people (0.075 %) had diagnostic impression of genetic OD. Within this population, 75 different diagnostic impressions were found. Congenital malformations and deformities of the musculoskeletal system (Q65-Q79) were the most frequent (38.6 %), followed by Other Congenital Malformations (Q080-089) with 16.6 %.

Conclusions It was obtained the first report of the frequency of genetic orphan diseases from the second largest on the Colombian Caribbean coast city. It is suspected that misreporting in RIPS database is reducing actual frequency of OD. Further active search could reveal complete prevalence.

Key Words: Genetics, rare diseases, epidemiology, Caribbean region, observational study (*source: MeSH, NLM*).

Las Enfermedades Raras (ER) representan un problema prioritario para la salud pública y actualmente afectan a más de 350 millones de personas en todo el mundo (1-3). En la Unión Europea fueron definidas como patologías que afectan a 5 de cada 10 000 habitantes (4,5). Este concepto se extiende a otras poblaciones con variaciones en la frecuencia de enfermedades como criterio de clasificación.

Actualmente, en la Unión Europea y Estados Unidos se mantienen 514 registros específicos para la identificación, control y seguimiento de pacientes con ER (6), a partir de los cuales se estima que afectan entre el 6 y 8 % de la población en algún momento de la vida, con una sumatoria que solo en la Unión Europea alcanza entre 27 y 36 millones de personas, mientras que en los Estados Unidos se aproxima a los 30 millones (3,7).

Se han registrado entre 5 000 y 8 000 ER, la mayoría catalogadas como enfermedades genéticas, adicionándoles algunos tipos raros de cáncer, trastornos autoinmunes, malformaciones congénitas, entre otras (7). Las primeras, suelen ser entidades altamente debilitantes, crónicas que representan una elevada carga individual y colectiva por la demanda prolongada de atención

sanitaria especializada y medicamentos de alto costo, añadiéndose los años de vida perdidos por discapacidad y la reducción en la expectativa de vida (3).

Considerando el impacto sobre la salud, recientemente se ha recurrido a estrategias multidisciplinarias que pretenden agrupar la diversidad de pacientes con ER e incrementar la visibilidad de la problemática. Es así como se ha estimado que la población con ER demanda entre 2 y 3 % de la inversión pública en salud, por lo que se ha justificado su inclusión en las agendas económicas y de política pública.

En referencia al sostenimiento del interés sobre la temática, la red multidisciplinaria ORPHANET mantiene actualizado el conocimiento sobre las ER en los países de la Unión Europea. La Red Española de Registros de ER ha contribuido al reconocimiento de los colectivos de pacientes y cuidadores, permitiendo concientizar a los actores de la atención sanitaria, principalmente a los equipos de profesionales involucrados en el primer nivel de atención. Por su parte en Brasil, se han esforzado por establecer programas de consejería genética para fortalecer el registro de las ER, encontrando una alta frecuencia de desórdenes genéticos autosómicos recesivos en poblaciones rurales (8). La Federación Colombiana de Enfermedades Raras (FECOER), desde 2011 organiza esfuerzos para generar y aumentar la visibilidad e influenciar la gestión de políticas públicas, contribuyendo a la creación del registro preliminar de ER.

En Colombia las ER se encuentran oficialmente reconocidas a través de la Ley 1392 de 2010, que reglamenta los planes, programas y estrategias de intervención. Esta legislación incluyen las ER junto con las enfermedades ultrahuérfanas y olvidadas definidas como "...aquellas crónicamente debilitantes, graves que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 2000 personas" (9).

Según el Ministerio de Salud y Protección Social existe un registro preliminar de ER basado en el "listado de Enfermedades Huérfanas", reglamentado en 2013 (10). Este registro en curso se encuentra cobijado por la Ley 1438 de 2011 que modificó la definición de EH como aquellas "con una prevalencia menor de 1 por cada 5 000 personas" (11), y por la Resolución N° 0000430 del 20 de Febrero de 2013 que definió el listado de EH (10). Adicionalmente, existen esfuerzos concretos para hacer operativa la legislación vigente en el distrito de Bogotá, con el Acuerdo 537 del 26 de diciembre de 2013 del Consejo de Bogotá, que "...ordena implementar una estrategia para promover la

detección temprana, seguimiento, rehabilitación y vigilancia de las personas afectadas por enfermedades huérfanas en el Distrito Capital”.

El número de pacientes con ER de origen genético esperados en el registro nacional ha sido estimado indirectamente por Bernal en 2007, informando que en el año 2000 la cantidad de colombianos con enfermedades genéticas podría corresponder a 2 000 000 alcanzando en el 2025 hasta 2 866 000 personas (12).

Al respecto, en Cartagena de Indias, la segunda ciudad más poblada del Caribe Colombiano, se han estudiado anomalías congénitas y síndromes genéticos raros que constituyen los primeros indicios para determinar la cantidad de personas afectadas; así se han reportado casos de Síndrome de Poland (13), Síndrome Poliglandular autoinmune tipo II (14) y Síndrome de Marfán (15). El Departamento Administrativo Distrital de Salud de Cartagena de Indias (DADIS), en un informe de 2009 aclara que a pesar de que se ha avanzado en la sensibilización para la notificación y análisis de la información, aún persisten debilidades para obtener el panorama general de morbilidad de Cartagena (16), razón por la que el objetivo de la presente investigación fue estimar la frecuencia de las EH o ER clasificadas como malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas en Cartagena de Indias.

METODOLOGÍA

Se realizó un estudio descriptivo a partir de fuentes secundarias, a través de las bases de datos de los Registros Individuales de Prestación de Servicios (RIPS) proporcionados por el DADIS, correspondientes al periodo entre 2003 y 2010. El diseño e implementación de la metodología de estudio fue aprobado por el comité de Ética en Investigación de la Universidad de Cartagena.

Se incluyeron en el estudio los RIPS que tuvieran los códigos desde Q000 hasta Q999 de la Clasificación internacional de enfermedades (CIE10). Para garantizar la calidad de la información relacionada con la verificación del diagnóstico y la no inclusión de datos duplicados, se realizó un tratamiento a la información de los RIPS en las siguientes tres etapas:

Etapa 1. Se tomaron solamente los reportes que corresponden a la información de los usuarios y de las consultas; en estas existen cuatro campos para el diligenciamiento de los diferentes diagnósticos por consulta además del nombre, tipo y número de identificación.

Etapa 2. Se comprobó que la estructura de las bases de datos de usuarios y consultas tuviera la información diligenciada, eliminando los campos (columnas y filas) vacías, además con el fin de mitigar el error en el ingreso de la información desde la fuente, se creó un código fonético único que correspondía a los nombres y apellidos de los usuarios relacionado con el tipo y número de identificación de cada paciente.

Etapa 3. Posteriormente se realizó una relación de los usuarios con sus respectivos números de consultas identificando a su vez todos los códigos CIE-10 de interés (Q000 a Q999) en cada una de ellas. Para la obtención de la tabla de frecuencia se tomaron solo las consultas que tuviesen al menos un diagnóstico con código Q y para evitar la sobreestimación de la frecuencia de las enfermedades raras se identificaron los diagnósticos repetidos para cada usuario y fueron tabulados solo una vez por paciente.

La información se depuró según las etapas anteriormente descritas y luego se clasificaron las enfermedades teniendo en cuenta el CIE 10. El análisis estadístico consistió en el cálculo de frecuencias absolutas y relativas sobre la base de enfermedades raras reportadas en ORPHANET (17) y con el listado de las ER del año 2013 con código Q en Colombia, dejándose solo aquellas que estuvieran en las dos listas simultáneamente (10), la estructura de la tabla de resultados conservó el orden de clasificación por códigos Q según el CIE-10. El análisis estadístico se apoyó con los programas Microsoft Excel y Stata v. 12.

RESULTADOS

En el periodo de estudio se identificaron en total 1 908 261 consultas realizadas por 522.181 pacientes. De éstas se obtuvieron 16 527 consultas con algún diagnóstico de códigos Q según la clasificación de enfermedades CIE-10. Las consultas con impresión clínica de Malformaciones Congénitas, Deformidades o Anomalías Cromosómicas (capítulo XVII CIE-10, código Q) fueron realizadas por un total de 4 020 pacientes, lo que corresponde al 0.8 % del total de pacientes analizados. En estos pacientes se identificaron 361 enfermedades distintas, dentro de las que se destacan las enfermedades ortopédicas como pie plano y deformidades congénitas de la cadera que ocupan los dos primeros lugares (Tabla 1). De los 4 020 pacientes con código Q, solo 391 pacientes tuvieron diagnóstico Q compatible con EH o ER, según el listado colombiano y ORPHANET, para una frecuencia del 0,075 %.

Tabla 1. Frecuencia de las 10 primeras enfermedades catalogadas como Malformaciones Congénitas, Deformidades y Anomalías Cromosómicas en Cartagena 2003-2010

Código CIE 10	Diagnóstico	N = 4020	%
Q66.5	Pie plano congénito	698	17,4
Q65.8	Otras deformidades congénitas de la cadera	322	8,0
Q50.1	Quiste en desarrollo del ovario	194	4,8
Q65.9	Deformidad congénita de la cadera, no especificada	156	3,9
Q90.9	Síndrome de Down, no especificado	149	3,7
Q83.1	Mama supernumeraria	130	3,2
Q40.1	Hernia hiatal congénita	129	3,2
Q53.1	Testículo no descendido, unilateral	97	2,4
Q21.0	Defecto del tabique ventricular	90	2,2
Q21.1	Defecto del tabique auricular	76	1,9

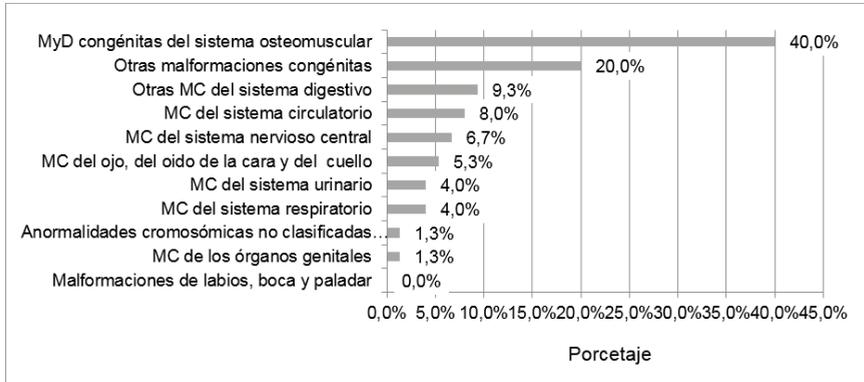
Las 391 personas que reportaron diagnóstico Q de enfermedades raras consultaron 1 594 veces. Al relacionar esta lista de los RIPS de Cartagena de Indias con la lista de enfermedades raras colombianas y ORPHANET, se detectaron 75 enfermedades compatibles con esos diagnósticos. Este listado se agrupó en orden de frecuencia donde la catarata congénita ocupó el primer lugar. Se resalta que algunos nombres descritos en los RIPS reportados al DADIS no corresponden con los establecidos en el CIE 10 como el nevo no neoplásico congénito y la sindactilia no especificada (Tabla 2).

Tabla 2. Frecuencia de las diez primeras enfermedades raras con código Q según listado de Colombia. Cartagena 2003-2010

Código CIE 10	Nombre de enfermedades en el RIPS	N =391	%
Q12.0	Catarata congénita	40	10,2
Q75.0	Craneosinostosis	31	7,9
Q82.5	Nevo no neoplásico, congénito*	23	5,9
Q02.X	Microcefalia	22	5,6
Q17.2	Microtia	22	5,6
Q44.6	Enfermedad quística del hígado	18	4,6
Q22.1	Estenosis congénita de la válvula pulmonar	15	3,8
Q70.9	Sindactilia, no especificada**	15	3,8
Q68.1	Deformidad congénita de la mano	11	2,8
Q78.2	Osteopetrosis	10	2,6

* Descrito en los RIPS como Otras malformaciones congénitas de la piel; ** Descrito en los RIPS como Sindactilia

Al agrupar las 75 enfermedades raras por sistemas afectados se encontró en orden de frecuencia que las Malformaciones y Deformidades Congénitas del sistema osteomuscular ocupan el primer lugar con 40 %, seguidas por Otras Malformaciones Congénitas 20 %. Las ER congénitas agrupadas por sistema se aprecian en la Figura 1.

Figura 1. Distribución porcentual de las enfermedades raras de origen genético por sistema afectado (según CIE 10)

Entre el grupo de las Malformaciones y Deformidades Congénitas del Sistema Osteomuscular se destacan la Craneosinostosis con el 7,9 %, Sindactilia no especificada 3,8 %, deformidades congénitas de la mano 2,8 %, Osteopetrosis y Exostosis 2,6 % cada una; en el grupo de Otras Malformaciones Congénitas se reportó el Nevo no neoplásico congénito en 5,9 %, síndrome de Marfán 1,8 %, la Esclerosis tuberosa y los síndromes de malformaciones congénitas asociadas principalmente con estatura baja con el 1,5% cada uno (Tabla 3).

En orden de frecuencia se destaca entre el grupo de Otras Malformaciones del Sistema del Tracto Digestivo la enfermedad quística del hígado con el 4,6 %; entre el grupo de Enfermedades Congénitas del Sistema Circulatorio, la Estenosis congénita de la válvula pulmonar con 3,8 %; entre el grupo de Malformaciones Congénitas del Sistema Nervioso Central (SNC), la Microcefalia con 5,7 %; entre el grupo de las Malformaciones Congénitas de los ojos, oídos, cara y cuello, la catarata congénita con 10,2 % y la Microtia con 5,6 % (Tabla 3).

Tabla 3. Frecuencia de enfermedades raras con código Q en Cartagena, por sistemas CIE 10 según el Listado de Colombia 2013

Código Q CIE 10	Nombre de la enfermedad	n=391	%
(Q00 - Q09)	Malformaciones congénitas del sistema nervioso central	28	7,2
Q00.0	Anencefalia	1	0,2
Q00.2	Microcefalia	22	5,6
Q04.0	Malforma Malformaciones congénitas del cuerpo caloso	2	0,5
Q04.6	Quistes cerebrales congénitos	2	0,5
Q04.8	Otras malformaciones congénitas del encéfalo, especificadas	1	0,3
(Q10 - Q18)	Malformaciones congénitas del ojo, del oído de la cara y del cuello	64	16,4

Código Q CIE 10	Nombre de la enfermedad	n=391	%
Q12.0	Catarata congénita	40	10,2
Q13.8	Otras malformaciones congénitas del segmento anterior del ojo	1	0,3
Q17.2	Microtia	22	5,6
Q18.8	Otras malformaciones congénitas especificadas de cara y cuello	1	0,3
(Q20 - Q28)	Malformaciones congénitas del sistema circulatorio	29	7,4
Q22.1	Estenosis congénita de la válvula pulmonar	15	3,8
Q22.5	Anomalia de Ebstein	3	0,8
Q24.8	Otras malformaciones congénitas del corazón, especificadas	5	1,3
Q25.4	Otras malformaciones congénitas de la aorta	2	0,5
Q26.8	Otras malformaciones congénitas de las grandes venas	1	0,3
Q.27.3	Malformación arteriovenosa periférica	3	0,8
(Q30 - Q34)	Malformaciones congénitas del sistema respiratorio	4	1,0
Q30.1	Agnesia o hipoplasia de la nariz	1	0,3
Q30.8	Otras malformaciones congénitas de la nariz	1	0,3
Q32.1	Otras malformaciones congénitas de la tráquea	2	0,5
(Q35 - Q37)	Malformaciones de labios, boca y paladar	0	0,0
(Q38 - Q49)	Otras malformaciones congénitas del sistema digestivo	35	9,0
Q38.0	Malformaciones congénitas de los labios, no clasificadas en otra parte	2	0,5
Q41.0	Ausencia, atresia y estenosis congénita del duodeno	1	0,3
Q42.0	Ausencia, atresia y estenosis congénita del recto, con fistula	7	1,8
Q43.1	Enfermedad de Hirschsprung	3	0,8
Q44.2	Atresia de los conductos biliares	3	0,8
Q44.6	Enfermedad quística del hígado	18	4,6
Q44.7	Otras malformaciones congénitas del hígado	1	0,3
(Q50 - Q56)	Malformaciones congénitas de los órganos genitales	1	0,3
Q51.8	Otras malformaciones congénitas del útero y del cuello uterino	1	0,3
(Q60 - Q64)	Malformaciones congénitas del sistema urinarios	12	3,1
Q61.5	Riñón quístico medular	1	0,3
Q61.9	Enfermedad quística del riñón, no especificada	4	1,0
Q63.8	Otras malformaciones congénitas del riñón, especificadas	7	1,8
(Q65 - Q79)	Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular	151	38,6
Q67.4	Otras deformidades congénitas del cráneo, de la cara y de la mandíbula	9	2,3
Q68.1	Deformidad congénita de la mano	11	2,8
Q70.0	Fusión de los dedos de la mano	4	1,0
Q70.9	Sindactilia, no especificada	15	3,8
Q71.8	Otros defectos por reducción de los miembros superiores	1	0,3
Q72.5	Defectos por reducción longitudinal de la tibia	3	0,8
Q72.6	Hemimelia Fibular	1	0,3
Q72.8	Otros defectos por reducción de los miembros inferiores	1	0,3
Q73.8	Aplasia tibial-ectrodactilia	1	0,3
Q74.0	Otras malformaciones congénitas de los miembros superiores	2	0,5
Q74.3	Artrogriposis múltiple	2	0,5
Q74.8	Otras malformaciones específicas del (de los) miembro(s)	1	0,3
Q75.0	Craneosinostosis	31	7,9
Q75.4	Disostosis maxilofacial	5	1,3
Q75.8	Otras malformaciones específicas de los huesos	3	0,77
Q76.1	Síndrome de Klippel-Feil	2	0,5
Q76.4	Otra malformación congénita de la columna vertebral, no asociada con escoliosis	7	1,8
Q76.7	Malformación congénita del esternón	3	0,8
Q77.4	Acondroplasia	3	0,8
Q77.7	Displasia espondiloepifisaria	1	0,3
Q77.8	Otras osteocondrodisplasias con defectos del crecimiento	3	0,8
Q78.0	Osteogénesis imperfecta	4	1,0
Q78.1	Displasia poliostótica fibrosa	3	0,8
Q78.2	Osteopetrosis	10	2,6
Q78.4	Encondromatosis	3	0,8

Código Q CIE 10	Nombre de la enfermedad	n=391	%
Q78.5	Displasia metafisaria	2	0,5
Q78.6	Exostosis congénita múltiple	10	2,6
Q78.8	Otras osteocondrodisplasias especificadas	2	0,5
Q79.3	Gastrosquisis	4	1,0
Q79.6	Síndrome de Ehlers - Danlos	4	1,0
(Q80 - Q89)	Otras malformaciones congénitas	65	16,6
Q80.8	Otras Ictiosis congénitas	1	0,3
Q82.0	Linfedema Hereditario	1	0,3
Q82.1	Xeroderma pigmentoso	4	1,02
Q82.2	Mastocitosis	3	0,8
Q82.3	Incontinencia Pigmentaria	2	0,5
Q82.4	Displasia Ectodérmica	3	0,8
Q82.5	Nevo no neoplásico, congénito	23	5,9
Q84.0	Alopecia Congénita	2	0,5
Q84.5	Agrandamiento e hipertrofia de las uñas	4	1,0
Q85.1	Esclerosis tuberosa	6	1,5
Q87.1	Síndromes de malformaciones congénitas asociadas principalmente con estatura baja	6	1,5
Q87.2	Síndrome de Malformaciones congénitas que afectan principalmente los miembros	1	0,3
Q87.4	Síndrome de Marfán	7	1,8
Q87.8	Otros síndromes de malformaciones congénitas específicas	1	0,3
Q89.7	Malformaciones congénitas múltiples, no clasificadas	1	0,3
(Q90 - Q99)	Anormalidades cromosómicas no clasificadas en otra parte	4	1,0
Q99.8	Otras anomalías de los cromosomas, especificadas	4	1,0

Fuente: RIPS Departamento Administrativo Distrital de Salud de Cartagena

DISCUSIÓN

La frecuencia de enfermedades raras en Cartagena de Indias fue de 0,075 %, que representan el 9,7 % de todas las enfermedades de origen genético con Código Q según el CIE 10. Esto significa que en la ciudad para el año 2017 habrían 769 personas con alguna ER de origen genético, sin tener en cuenta el subregistro atribuido a los RIPS (18). Estos resultados distan de la frecuencia reportada en Hungría donde confirmaron el diagnóstico genético en el 37,8 % de los pacientes en una búsqueda activa entre el 2007 al 2013 (19); en general, se considera que las enfermedades raras que cursan con malformaciones congénitas constituyen un problema de salud pública teniendo en cuenta el impacto que producen en la sociedad desde la discapacidad grave en algunas de ellas, la afección producida en la calidad de vida del grupo familiar, los años de vida perdidos potenciales y de vida saludable (20). El presente estudio es la primera aproximación a la frecuencia real de ER en Cartagena y Colombia, apoyado mayormente en los RIPS como fuente histórica.

Los resultados del presente trabajo indican que el sistema más afectado por ER fue el osteomuscular, esto es consistente al menos con lo expresado en el informe 2013 del Programa de Vigilancia Epidemiológica de Anoma-

lías Congénitas en maternidades de la ciudad de Cali cuyo fin fue determinar la frecuencia de malformaciones congénitas y riesgos asociados en los recién nacidos, donde destacan que las malformaciones en extremidades ocupa el primer lugar con una incidencia superior a 50 por 10 000 nacimientos (21).

Los resultados de Zarante en 2009 (22) indican que quizás más de 8 000 nuevos casos de malformaciones craneofaciales aparecen anualmente en Colombia con los efectos en la morbilidad infantil. En nuestro estudio la craneosinostosis es la más frecuente encontrada en el grupo del sistema osteomuscular.

Los RIPS como materia prima para investigación se han usado en casos diferentes al planteado en este estudio; Rodríguez (2006) analizó la distribución de la población compensada por edad, sexo y pago a las IPS en la especialidad de cardiología, la información de facturación fue cruzada con los RIPS de la enfermedad y para la clasificación se tuvo en cuenta el CIE 10 (23). Se han realizado análisis de morbilidad basados en los RIPS que han arrojado gran demanda de servicios relacionados con la atención de enfermedades transmisibles (24). El observatorio Nacional de Salud reconoce que al emplear los RIPS como fuente secundaria de datos puede existir una pérdida de información cercana al 50 % (18). En Colombia a través del Ministerio de Salud y Protección social, propuso una serie de lineamientos técnicos en agosto de 2013 que prevé un Plan de Acción para el mejoramiento de la calidad de la atención de los pacientes con ER (25).

Los RIPS como fuente de datos también se han utilizado en la caracterización de pacientes hospitalizados con septicemias en la ciudad de Pereira (26), igualmente para determinar la prevalencia de la enfermedad pulmonar obstructiva crónica en el municipio de Pamplona (Norte de Santander), en estos reportes no manifiestan dificultades con el uso de los datos RIPS (27).

Un aspecto positivo en la utilización de los RIPS como fuente de información en el presente estudio radica en la repetitividad del diagnóstico con código Q en más de una consulta por paciente, esto sugiere que dicho diagnóstico fue confirmado por lo menos clínicamente. Este último hallazgo desde la óptica de la atención primaria ha sido descrito por varios autores que afirman que el abordaje de los pacientes con ER resulta complejo, desde su diagnóstico, hasta su seguimiento y control, el cual es una tarea compartida por el equipo de atención primaria y especializada, además la calidad de la atención del paciente depende de la calidad de los conocimientos que tengan los profesionales de la salud, es así como médicos y

enfermeras asocian los signos presentes en los nuevos pacientes, con los de pacientes diagnosticados con ER, de esta manera la sospecha de un diagnóstico posteriormente es corroborada y de allí en adelante siempre que consulta se reporta el mismo diagnóstico confirmado (28,29).

La OMS en el boletín de salud de Junio de 2012 plantea que se debe unir fuerzas para identificar y manejar las enfermedades raras, dado que las estimaciones mundiales varían respecto de cuántas enfermedades raras existen, en parte porque los países las definen de manera diferente. Es así como en los países de la Unión Europea, toda enfermedad que afecta a menos de 5 personas por cada 10 000 habitantes se considera rara (30), mientras que en Colombia se consideran aquellas con prevalencia menor de 1 por cada 5 000 personas (10). Lo anterior lleva a afirmar que cada vez se necesitan mejores sistemas de registros para documentar los casos de ER en pos de su prevención y tratamiento, dado que como lo describe una revisión sistemática el manejo de las bases de información y sus deficiencias, dificultan este proceso (31).

La presente investigación posee las limitantes propias de los RIPS; sin embargo, los resultados constituyen una aproximación al grupo de EH y ER de mayor frecuencia. Iniciativas como la presentada aquí constituyen maneras de conocer lo que ocurre en cuanto a las Malformaciones y anomalías congénitas catalogadas como enfermedades raras o huérfanas reportadas en Cartagena de Indias, que actualmente no cuenta con centros especializados para la atención y el diagnóstico oportuno que requieren las personas afectadas. Sin embargo se espera poder llegar a la conformación de registros poblacionales estructurados como alternativa para el adecuado manejo de los datos epidemiológicos en EH y ER *

Agradecimientos: Los autores expresan sus agradecimientos al médico Miguel Uparela González, al DADIS, y la Universidad de Cartagena, que contribuyeron a la realización de este trabajo.

REFERENCIAS

1. Alonso V, Villaverde-Hueso A, Hens M, Morales-Piga A, Abaitua I, Posada de la Paz M. Public health research on rare diseases. Georgian medical news. 2011; (193):11-6.
2. Making rare diseases a public-health and research priority. Lancet. 2008; 371(9629): 1972.
3. Azie N, Vincent J. Rare diseases: the bane of modern society and the quest for cures. Clin Pharmacol Ther. 2012; 92(2): 135-9.

4. Schey C, Milanova, T, Hutchings, A. Estimating the budget impact of orphan medicines in Europe: 2010 – 2020. *Orphanet J Rare Dis.* 2011; 6: 62.
5. Dear JW, Lilitkarntakul P, Webb DJ. Are rare diseases still orphans or happily adopted? The challenges of developing and using orphan medicinal products. *Br J Clin Pharmacol.* 2006; 62(3): 264-71.
6. Disease Registries in Europe [Internet]. Orphanet Report Series, Rare Diseases collection, January 2011. Disponible en: <http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Registries.pdf> . Consultado julio de 2016.
7. Rodwell C, Aymé S. 2014 Report on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe. 1st Edition. Unión Europea. Scientific Secretariat of the European Union Committee of Experts on Rare Diseases, editor; 2014. pp 67.
8. Acosta AX, Abe-Sandes K, Giugliani R, Bittles AH. Delivering genetic education and genetic counseling for rare diseases in rural Brazil. *J Genet Couns.* 2013; 22(6): 830-4.
9. Congreso de la República de Colombia. Ley 1392 de 2010: “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”. *Diario Oficial de la República de Colombia.* N° 47758 de 2 de junio de 2010.
10. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución Número 0000430 de 2013: “Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas”. *Diario Oficial* 48715 de febrero 25 de 2013.
11. Congreso de la República de Colombia. Ley 1438 de 2011: “Por medio de la cual se reforma el Sistema General de Seguridad Social en Salud y se dictan otras disposiciones”. *Diario Oficial* 47957 de Enero 19 de 2011. 2011.
12. Bernal J, Suárez F. La carga de la enfermedad genética en Colombia, 1996-2025 *Univ Méd.* 2007; 49(1): 12-28.
13. Alcalá-Cerra G, Sabogal-Barrios R, Preciado-Mesa E, Niño-Hernández L, Gutierrez-Paternina J, Moscote-Salazar L. Malformación de Chiari tipo I en un paciente con síndrome de Poland. *Neurocirugía.* 2011; 22: 583-7.
14. Fortich A, Mora García G, Fortich A, Malambo D, Ramos E, Franco S. Síndrome poliglandular autoinmune tipo II en el hospital del Caribe, Cartagena Colombia. *Rev Cienc Biomed.* 2011; 2: 54-62.
15. Malambo D, Mora García G, Pomares J, Gómez C, Gómez D. Síndrome de Marfán con malformación ósea tipo pectus carinatum: reporte de un caso en Cartagena de Indias Colombia. *Rev Cienc Biomed.* 2011; 2: 305-10
16. Mazonett E (Ed.). Departamento Administrativo Distrital de Salud. Perfil Epidemiológico del Distrito de Cartagena 2010. 1st Edition. Cartagena de Indias.; 2011.
17. ORPHANET [Internet]. Lista de las enfermedades raras y sus sinónimos, informes periódicos de Orphanet. Disponible en: http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Lista_de_enfermedades_raras_por_orden_alfabetico.pdf . Consultado julio 2016.
18. Ministerio de Salud y Protección Social, Instituto Nacional de Salud. Aspectos relacionados con la frecuencia de uso de los servicios de salud, mortalidad y discapacidad en Colombia. 1a Edición. Bogotá; 2013.
19. Szakszon K, Balogh E, Ujfalusi A, Bessenyey B, G PS, Balogh I, et al. Results of clinical and genetic diagnosis of rare diseases in the Eastern region of Hungary (2007-2013). *Orvosi hetilap.* 2014; 155(9): 348-57.
20. Garcia-Ribes M. El diagnóstico de las enfermedades raras desde la consulta de atención primaria: desmontando el mito. *Atención Primaria.* 2013; 45(7): 338-40.
21. Hurtado P, Imbachi L [Internet]. Programa de vigilancia epidemiológica de defectos congénitos en maternidad es de la ciudad de Cali. Disponible en: http://www.anomaliascongenitas.org/app/webroot/blog/wp-content/uploads/2014/04/Boletin-No1_2010-2013_Publicacion_Sept_2013_final1.pdf . Consultado julio 2016.

22. Zarante I, Lopez MA, Caro A, Garcia-Reyes JC, Ospina JC. Impact and risk factors of craniofacial malformations in a Colombian population. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2009; 73(10): 1434-7.
23. Rodríguez H. Gasto por procedimiento en la especialidad de cardiología intervencionista en pacientes con enfermedad coronaria del Seguro Social, Seccional Valle del Cauca. *Colomb Med.* 2006; 37(4): 266-74.
24. Bernal O, Forero JC, Villamil M del P, Pino R. Disponibilidad de datos y perfil de morbilidad en Colombia. *Rev Panam Salud Publica.* 2012; 31(3): 181-7.
25. Ministerio de Salud y Protección Social [Internet]. Lineamientos técnicos para el registro de los datos del registro individual de las prestaciones. Disponible en: <http://www.minsalud.gov.co/Documentos%20y%20Publicaciones/Lineamientos%20Técnicos%20para%20EAPB%2009092013.pdf> . Consultado julio 2016.
26. Escobar JI, Villegas Rojas S. Caracterización de los pacientes con diagnóstico de sepsis en una institución de tercer nivel del municipio de Pereira. *Revista Cultura del Cuidado.* 2011; 8(2): 38-45.
27. Lara L, Cáceres Z. Prevalencia De Enfermedad Pulmonar Obstructiva Crónica y Síntomas Asociados en la Provincia de Pamplona, Norte De Santander en el Año 2010. *Mov Cient.* 2013; 7(1): 136-43.
28. Avellaneda Fernández A, Pérez Martín A, Pombo Allés G, Gutiérrez Delgado E, Izquierdo Martínez M, Grupo de Trabajo de Enfermedades Raras de Semergen. Percepción de las enfermedades raras por el médico de atención primaria. *SEMERGEN-Medicina de Familia.* 2012; 38(7):421-31.
29. García Ribes M, Verde González M, Suerio Justel J, Rosado Bartolomé A, Sorlí Guerola JV. Abordando las Enfermedades Raras desde la consulta de Atención Primaria: si se quiere, se puede. *Revista Clínica de Medicina de Familia.* 2013; 6(1): 32-6.
30. Humphreys G [Internet]. Unidos para combatir las enfermedades raras: Boletín de la Organización Mundial de la Salud. Disponible en: <http://www.who.int/bulletin/volumes/90/6/12-020612/es/> . Consultado julio 2016
31. Leadley RM, Lang S, Misso K, Bekkering T, Ross J, Akiyama T, et al. A systematic review of the prevalence of Morquio A syndrome: challenges for study reporting in rare diseases. *Orphanet J Rare Dis.* 2014; 9(1): 173.