

## Perspectiva epidemiológica sobre enfermedades huérfanas y SARS-CoV-2 en Colombia, 2022

### Epidemiological outlook on orphan diseases and SARS-CoV-2 in Colombia, 2022

### Perspectiva epidemiológica sobre doenças órfãs e SARS-CoV-2 na Colômbia, 2022

Juan Santiago Serna-Trejos<sup>I\*</sup> , Stefanya Geraldine Bermúdez-Moyano<sup>II</sup> 

<sup>I</sup> Universidad Libre. Instituto Nacional de Salud - Colombia. Hospital Universitario del Valle. Colombia.

<sup>II</sup> Universidad Santiago de Cali. Hospital Universitario del Valle. Colombia.

\*Autor para la correspondencia: [juansantiagosernatrejos@gmail.com](mailto:juansantiagosernatrejos@gmail.com)

Recibido: 7 de noviembre de 2022  
Aprobado: 14 de noviembre de 2022

#### Cómo citar este artículo:

Serna-Trejos JS, Bermúdez-Moyano SG. Perspectiva epidemiológica sobre enfermedades huérfanas y SARS-CoV-2 en Colombia, 2022. Rev Inf Cient [Internet]. 2022 [citado día mes año]; 101(6):e4042. Disponible en: <http://www.revinfscientifica.sld.cu/index.php/ric/article/view/4042>

Señor Editor:

Las enfermedades raras suponen un amplio grupo heterogéneo de condiciones en su mayoría hereditarias, las cuales afectan a pequeños grupos poblacionales. Para que una dolencia sea considerada “enfermedad rara” o “huérfana” debe comprender una prevalencia menor de 1 caso por cada 5 000 habitantes.<sup>(1)</sup>

A pesar de ser poco conocidas por su baja incidencia y prevalencia debido al déficit de literatura disponible y de profesionales expertos en las mismas, más la falta de herramientas diagnósticas y terapéuticas, se debe enfatizar en los diferentes sistemas de salud en la investigación de las mismas; lo anterior obedece tanto a las características propias de la enfermedad y su impacto en la salud física y emocional del paciente quien la padece como en la repercusión en sus familias y cuidadores.<sup>(2)</sup>

En Colombia, para el año 2022, se han notificado aproximadamente 6 657 casos de enfermedades huérfanas, las cuales disminuyeron en comparación con el 2021, etapa en la cual se reportaron 12 771 casos. La mayoría de las afecciones se relacionaron principalmente a condiciones o patologías del sistema nervioso central, sistema osteomuscular y tejido conectivo, malformaciones congénitas y, en menor proporción, con enfermedades de la piel.<sup>(3)</sup>

Entre otras variables de interés relacionadas con la población afectada por esta condición, se obtuvo que las personas en su mayoría son del sexo femenino (59,1 %); el diagnóstico se realizó a través de resultados de laboratorio en el 30,2 %; el 17,9 % de los casos requirió hospitalización y el diagnóstico se realizó en periodos extremos de la vida, en edades comprendidas por rangos etarios entre menores a 5 años y 65 años o más, para un porcentaje del 14,4 y 17,0 % del total de los casos, respectivamente.<sup>(3)</sup>

El advenimiento de la contingencia global sanitaria generada por SARS-CoV-2 generó un desbalance y comportamiento anormal en la notificación de nuevos casos de enfermedades huérfanas, lo que, a su vez, se sumó la generación de políticas públicas o directrices nacionales para el pago de los tratamientos de los diferentes pacientes con esta condición, el cual exigió como requisito para el financiamiento de los tratamientos ser caso notificado, es decir, si el caso no lo era, no se giraban los recursos para el tratamiento.<sup>(4)</sup>

El número de casos de EH y SARS-CoV-2 representó el 4,7 % del total de EH, de los cuales el 91 % resolvió la infección viral de manera satisfactoria, es decir, en estado de recuperación, menos del 1 % de los casos de infección por SARS-CoV-2 asociado a EH fallecieron (2 casos), los cuales datan de pacientes del sexo masculino, en rangos de edad mayor a 60 años, con EH asociadas a síndrome de Sézary y esclerosis lateral amiotrófica. Las comorbilidades o EH más asociadas al cuadro generado por SARS-CoV-2 fueron: reumatismo psoriásico, síndrome de Guillain-Barré y esclerosis múltiple, entre otras.<sup>(3)</sup> (Ver Tabla 1).

**Tabla 1.** Casos de SARS-CoV-2 según enfermedad huérfana del paciente, Colombia 2022

Enfermedad	Casos	%
Reumatismo psoriásico	34	11,0
Síndrome de Guillain-Barre	16	5,2
Esclerosis Múltiple	15	4,8
Enfermedad de Crohn	13	4,2
Miastenia grave	11	3,5
Esclerosis sistémica cutánea limitada	11	3,5
Enfermedad de Devic	10	3,2
Artritis juvenil idiopática de inicio sistémico	9	2,9
Esclerosis lateral amiotrofica	8	2,6
Dermatomiositis	6	1,9
Hipertensión arterial pulmonar idiopática	6	1,9
Displasia broncopulmonar	6	1,9
Vasculitis	5	1,6
Inmunodeficiencia primaria no especificada	5	1,6
Hipogamaglobulinemia inespecífica	5	1,6
Drepanocitosis	5	1,6
Enfermedad de Wegener	5	1,6
Enfermedad de Von Willebrand	5	1,6

Tomado de: Instituto Nacional de Salud (INS). Informe de evento: Enfermedades huérfanas-raras.<sup>(3)</sup>



Las implicaciones generadas por SARS-CoV-2 en este tipo de condiciones no se han descrito ampliamente en la literatura médica por múltiples razones propias de las EH (baja notificación, desconocimiento, entre otras.). Es necesario favorecer, capacitar e incentivar a los diferentes protagonistas de los diferentes sistemas de salud en la importancia de la investigación del curso de la infección por SARS-CoV-2 en la EH que se pretenda estudiar, con la finalidad de encontrar y determinar nuevas conductas ante eventuales complicaciones generadas por la infección viral en pacientes con EH.

Lo anterior obedece a las múltiples singularidades y condiciones propias de cada organismo portador de una EH, ya que en la época de pandemia generada por SARS-CoV-2 es poca la información disponible sobre las repercusiones del virus en este tipo de población a riesgo.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Ministerio de Salud y Protección Social. Enfermedades huérfanas. 2022; 1(2). Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/Paginas/enfermedades-huorfanas.aspx#:~:text=Las enfermedades olvidadas o desatendidas,remotas y en barrios marginales>
2. Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, *et al.* Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet* [Internet]. 2020; 28(2):165-73. DOI: <http://dx.doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>
3. Instituto Nacional de Salud (INS). Informe de evento: Enfermedades huérfanas - raras. Inf Even [Internet]. 2022; 2022(1). Disponible en: [https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Informesdeevento/ENFERMEDADES\\_HUERFANAS\\_PE\\_VI\\_2022.pdf](https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Informesdeevento/ENFERMEDADES_HUERFANAS_PE_VI_2022.pdf)
4. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 205 de 2020. Congr Nac Colomb [Internet]. 2020;39. Disponible en: [https://www.minsalud.gov.co/Normatividad\\_Nuevo/Resolucion%20205%20%20de%20feb%202020.pdf](https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Resolucion%20205%20%20de%20feb%202020.pdf)

### Declaración de conflicto de intereses:

Los autores declaran que no existen conflictos de intereses respecto a este artículo.

### Financiación:

Los autores no recibieron financiación para el desarrollo de este artículo.

