

# 10 datos importantes sobre las enfermedades raras

- El Registro Nacional de Enfermedades Huérfanas reportó en el 2021, 58.564 pacientes en Colombia con enfermedades raras.
- El 32,4% (18.983) de estas personas son menores de 20 años.
- De acuerdo con el Boletín Epidemiológico Semanal, en Colombia se tiene conocimiento de la presencia de 2.1902 enfermedades huérfanas.
- En el 2021 fue creado el CER, el primer clúster de enfermedades raras en Colombia, liderado por la Universidad El Bosque y FECOER - Federación Colombiana de Enfermedades Raras -, con apoyo de Novartis y otras compañías.

Feb 01, 2022

Las enfermedades huérfanas o raras son aquellas que afectan a un número pequeño de personas en comparación con la población general. En Colombia, de acuerdo con cifras del Ministerio de Salud y Protección Social, se listaron 2.1902 enfermedades raras para el 2020. Hoy, En el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras, te contamos **10 datos importantes para conocer:**

1. 300 millones de personas en el mundo viven con una enfermedad rara.
2. Todos somos portadores de, por lo menos, 8 mutaciones en nuestro material genético relacionadas con enfermedades huérfanas, sin que esto signifique que desarrollaremos síntomas o señales de la enfermedad. Sin embargo, cuando dos personas son portadoras de la misma enfermedad genética y tienen hijos, existe el riesgo de heredar esta mutación y convertirse en una enfermedad rara manifiesta.
3. En Colombia, del 2016 al 2021, se han notificado al Sistema Nacional de Vigilancia en Salud Pública – SiviVigila, 58.564 personas con enfermedades raras, de las cuales el 56,4% corresponde a mujeres y 43,2% a hombres.
4. Las enfermedades raras más frecuentes son los desórdenes en los sistemas neurológicos (como la esclerosis múltiple, la enfermedad rara más común en el país), los problemas de coagulación (como la hemofilia) y las afecciones pulmonares (como la fibrosis quística).
5. El 32,4% (18.983) de las personas reportadas en el Registro Nacional Enfermedades Huérfanas son menores de 20 años.
6. La Anemia de Células Falciformes corresponde a una de las enfermedades huérfanas registradas en Colombia. La ACF es uno de los trastornos genéticos sanguíneos más frecuentes en el mundo<sup>10</sup> y afecta en su mayoría a la población afrodescendiente.
7. En el 2021 se inauguró el CER - Clúster de Enfermedades Raras, una iniciativa liderada por La Universidad del Bosque y FECOER - Federación Colombiana de Enfermedades Raras - con apoyo de compañías como Novartis, con el objetivo de ampliar el conocimiento en torno a las enfermedades raras. Conoce más [aquí](#)
8. Una misma enfermedad rara puede manifestarse de forma diferente en distintos pacientes, haciendo que exista una amplia variedad de subtipos en muchas de ellas.
9. En Colombia, todos los casos de pacientes que padecen enfermedades huérfanas-raras deben estar

registrados en el Sistema Nacional de Vigilancia en Salud Pública (SIVIGILA - ).

10. La ley 1392 de 2010 reconoce las enfermedades huérfanas como de especial interés y adopta normas para garantizar la protección social por parte del estado colombiano a aquellas enfermedades crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida de **1 de cada 5.000 personas**.

---

**Source URL:** <https://www.novartis.com/co-es/news/10-datos-importantes-sobre-las-enfermedades-raras>

#### **List of links present in page**

- <https://www.novartis.com/co-es/co-es/news/10-datos-importantes-sobre-las-enfermedades-raras>
- <https://jscreen.org/blog/what-it-means-to-be-a-carrier-of-a-genetic-disorder/>
- <https://www.cer.unbosque.edu.co/>